

6

# GIST

Tumores del estroma  
gastrointestinal



COLECCIÓN  
ONCOvida

1

¿Qué es un tumor del estroma gastrointestinal (GIST)?

2

¿Cómo surge esta enfermedad?

3

¿Es una enfermedad muy común?

4

¿Cuáles son sus síntomas?

5

¿Cómo se diagnostica?

6

¿Qué opciones de tratamiento hay?

7

¿Existen grupos de investigación en este campo?

# 1

## ¿Qué es un tumor del estroma gastrointestinal (GIST)?

**El GIST** (*gastrointestinal stromal tumor* según sus siglas en inglés) es un tipo de tumor que **pertenece a la familia de los “sarcomas de tejidos blandos”**. Estos tumores **afectan al tejido conectivo**, cuya función es rellenar o conectar entre sí otros tejidos, como la grasa, los músculos, los nervios o los vasos sanguíneos. Como este tejido se encuentra diseminado por casi todo el organismo, los sarcomas de tejidos blandos pueden aparecer en casi cualquier lugar del mismo.

**Los GIST son tumores del tejido conectivo del tubo digestivo y estructuras contiguas**, que pueden surgir en cualquier punto, desde el estómago hasta el ano. Esta enfermedad aparece cuando las células nerviosas del tejido, también llamadas **células intersticiales de Cajal (ICC)**, **se transforman en cancerosas**. Estas células, que se encuentran en la pared del tubo digestivo, son parte del sistema nervioso autónomo, el cual, por medio de ellas, manda señales al tracto gastrointestinal, para ayudar al movimiento de los alimentos a su través.

# 2

## ¿Cómo surge esta enfermedad?

En el 90% de los pacientes esta enfermedad está relacionada con una **mutación en el gen del receptor denominada KIT**. Un receptor es una proteína que produce cambios químicos específicos sobre otras sustancias. El receptor KIT está implicada en la regulación de **la proliferación de las células intersticiales de Cajal (ICCs)**, es decir, controla cuándo y cómo se multiplican.

Por consiguiente, una **mutación** (alteración o cambio en la información genética de un ser vivo) que se produce **en el gen del receptor KIT puede provocar que la célula se transforme en una célula maligna**, pudiéndose provocar una proliferación incontrolada.

Una mínima parte de los casos de GIST son debidos a factores hereditarios. Aunque no se conocen **factores ambientales** que predispongan al GIST, no hay que olvidar que **la dieta y el estilo de vida** son factores que contribuyen a distintos tipos de cáncer, por lo que es importante mantener las normas básicas de prevención: **no fumar, no beber alcohol en exceso, consumir fibra y evitar el sobrepeso**, tomar el sol con precaución, o acudir a su médico ante cualquier sospecha o para realizarse revisiones periódicas.

# 3

## ¿Es una enfermedad muy común?

Aunque sigue considerándose un tipo raro de cáncer, está comprobándose que la prevalencia del mismo es bastante superior a lo que en un principio se pensaba. La **incidencia de GIST en España se estima en 457 nuevos casos al año**, es decir, 1,11 casos por cada 100.000 habitantes al año.

Dado que los GIST son una enfermedad relativamente rara, no existen datos sobre su prevalencia mundial. En general, **se cree que representa entre un 1% y un 3% de todos los tumores malignos gastrointestinales**, aunque en algunas localizaciones, como el intestino delgado puede suponer hasta un 20% de los casos.

El GIST suele aparecer a partir de los 50 años de edad y en aproximadamente la misma proporción de hombres que de mujeres. El lugar más frecuente de aparición es el **estómago (55%), seguido por el intestino delgado (30%)**, esófago(5%), recto(5%), colon(2%), y otras localizaciones menos comunes.

Ocasionalmente, los GIST primarios pueden aparecer en el peritoneo, o en órganos como el hígado, el páncreas, los ovarios, el útero o la próstata.

# 4

## ¿Cuáles son sus síntomas?

Uno de los problemas de esta enfermedad es que el **diagnóstico suele hacerse en una fase avanzada**, ya que al ser un tumor de consistencia blanda, no interrumpe el tránsito intestinal, por lo que **no produce síntomas durante la primera fase** de la enfermedad. Es frecuente que un GIST se detecte durante una exploración o procedimiento destinado a otro problema de salud o enfermedad.

En la mayor parte de los casos la enfermedad se manifiesta cuando las células tumorales ya se han diseminado lo suficiente como para que no sea posible la cirugía con intención curativa.

**El síntoma más frecuente es el dolor o las molestias abdominales**, leves al inicio, pero que van empeorando a lo largo de meses o años. Es bastante común la aparición de **anemia** debido a pequeñas pérdidas de sangre continuadas en el tiempo. También lo son la sensación de protuberancias abdominales, el sangrado masivo del tracto digestivo o la oclusión interna de este, en el caso de tumores más voluminosos.

En otras ocasiones el paciente puede experimentar vómitos o diarrea, o bien pérdida de peso.

## ¿Cómo se diagnostica?

En primer lugar hay que detectar una **tumoración en los tejidos gastrointestinales**. Para ello se pueden utilizar diversas **técnicas de diagnóstico por imagen** con un bajo grado de invasividad y distinto grado de sensibilidad, pero que permiten la visión directa del tumor y la realización de la biopsia.

Estos métodos diagnósticos incluyen pruebas como la ecografía, pruebas con contraste, escáner o TAC, RMN y PET.

- **Pruebas con contraste:** En esta prueba se administra a los pacientes un líquido que contiene bario, un elemento químico que va a permitir la visualización del tubo digestivo en la radiografía. **Esta prueba permite localizar anomalías y tumores en el tubo digestivo**, pero no ofrece ninguna información sobre el tipo de tumor.
- **Escáner o TAC:** Esta técnica tridimensional es muy útil para localizar posibles **metástasis**, es decir, diseminaciones del tumor a **otros tejidos** como el hígado.
- **Resonancia magnética nuclear (RMN):** Es una prueba similar al TAC pero utiliza campos magnéticos en lugar de radiaciones.
- **Tomografía de emisión de positrones (PET):** Esta técnica tridimensional de diagnóstico por imagen

tiene la ventaja de dar **información adicional sobre el tumor**. Los tumores consumen azúcar más rápidamente que las células normales, y lo hacen más rápido según va progresando la enfermedad. Por medio de la inyección de azúcares marcados radiactivamente se puede observar tanto el tamaño del tumor como la **posible progresión de la enfermedad**.

Sin embargo, la detección de una tumoración en tejidos blandos no es suficiente para diagnosticar un GIST. Siempre será necesaria la **realización de una biopsia y el análisis de un patólogo** para discriminar un GIST de cualquier otro tipo de tumor.

**La endoscopia digestiva es más invasiva** que las pruebas de diagnóstico por imagen, pero permite obtener una imagen directa del tumor y la **realización de la biopsia**. Consiste en la introducción por la boca de un pequeño tubo llamado endoscopio, que a veces posee un terminal de ultrasonidos que permite valorar el tamaño del tumor.

Desafortunadamente en la mayoría de los casos hay que realizar una biopsia abierta, es decir, que requiere una cirugía con anestesia.

La prueba que realizará el patólogo para distinguir entre los distintos tipos de tumores de tejidos blandos es una batería de **tinciones inmunohistoquímicas**. Estas pruebas se basan en la utilización de anticuerpos específicos para cada tipo celular, que son capaces de teñir sólo unas proteínas presentes en ese tipo de tumor, y que el patólogo puede observar al microscopio. El anticuerpo que se utiliza **para detectar el GIST tiñe las células que contienen el receptor KIT**.



# 6

## ¿Qué opciones de tratamiento hay?

El tratamiento a recibir va a depender del **grado de extensión y del pronóstico** de la enfermedad en el momento del diagnóstico. Si la enfermedad es **detectada precozmente**, es decir, cuando el tumor aún es pequeño y no se ha diseminado por el organismo (metástasis), el tratamiento quirúrgico puede ser suficiente.

**El pronóstico de la enfermedad** también es importante para decidir qué tratamiento es más adecuado. Básicamente hay tres factores que influyen en él: el tamaño del tumor, la velocidad a la que crece y el tipo de mutación del receptor KIT.

- **Tamaño del tumor:** Un diámetro inferior a los 2 cm en los tumores intestinales o 5 cm en los gástricos se relaciona con un buen pronóstico.
- **Velocidad de crecimiento:** Se determina contando el porcentaje de células que se están multiplicando en el tumor en cada momento. Si está por debajo del 10% se considera un buen pronóstico.
- **Tipo de mutación:** Existen distintos tipos de mutaciones en el receptor KIT, y algunas de ellas tienen mejor pronóstico que otras.

**El tratamiento quirúrgico**, es decir, la extracción total o parcial del tumor **es el tratamiento habitual**. En los pacientes con buen pronóstico existe un riesgo muy bajo de reproducción del tumor después de la extirpación quirúrgica.

Hasta hace unos años, el tratamiento de los GIST de peor pronóstico era realmente complicado. Esto se debía básicamente a que su detección se produce en una fase avanzada de la enfermedad, y a que también **este tipo de sarcoma responde mal a tratamientos habituales** del cáncer como radioterapia o quimioterapia.

En los últimos años han aparecido **nuevas terapias** derivadas de las innovaciones en ingeniería molecular, que por su **diseño exclusivo** dañan directamente a este tipo de tumor. Se trata de unas moléculas que **impiden específicamente la acción del receptor KIT**, por lo que actúan deteniendo la división de las células del tumor que provocan la variante mutada de este receptor.

Estas terapias moleculares son especialmente útiles como **tratamiento de apoyo tras la intervención quirúrgica** para ayudar a que:

- Se destruyan las células tumorales que no se hayan podido eliminar quirúrgicamente.
- Se evite su diseminación por el organismo.

# 7

## ¿Existen grupos de investigación en este campo?

Existen grupos tanto a nivel nacional como internacional, cuyo objetivo de estudio son los sarcomas.

En nuestro país en el año 1994, un grupo de oncólogos decidió **aunar fuerzas para luchar contra los sarcomas** de partes blandas. El **grupo español de investigación en sarcomas (GEIS)** se formó con esta intención, gracias a una reunión monográfica sobre sarcomas celebrada en Zaragoza a finales del año anterior.

Desde entonces se han realizado **múltiples acciones dedicadas a promover la investigación** de estos sarcomas, siendo quizás la más relevante la creación del **Registro de sarcomas**, fuente de información con un valor incalculable para el investigador oncológico.

Hoy, este grupo está compuesto por más de 60 centros hospitalarios, algunos de ellos portugueses. Aunque la vocación de este grupo es investigadora, su página web pretende ser un **foro de discusión abierto a la población general** y a los afectados por GIST en particular, poniendo a disposición de los interesados un servicio de correo electrónico.

Información adicional sobre el grupo español de investigación en sarcomas disponible en <http://www.grupogeis.org>.

# COLECCIÓN ONCOvida

La Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM) agrupa a los especialistas españoles en el tratamiento médico del cáncer y es el principal referente de la Oncología en España. La SEOM vela para que desde los Servicios de Oncología Médica se ofrezca una calidad asistencial de excelencia, estimulando el estudio y la investigación sobre el cáncer y homologando criterios clínico-terapéuticos en su diagnóstico y tratamiento. Respecto a la educación sanitaria en lo que concierne al cáncer, la SEOM participa activamente mediante la promoción de iniciativas de divulgación sanitaria y proyectos en favor de los pacientes oncológicos y su familiares.

La SEOM considera fundamental insistir en la importancia de la prevención primaria del cáncer, el diagnóstico precoz y el papel de los test genéticos en familias susceptibles de padecer cáncer y mantiene un compromiso con los enfermos de cáncer en todas las fases de su enfermedad, incluso después de la finalización de los tratamientos médicos.

Desde aquí solicitamos el apoyo de toda la sociedad para seguir contribuyendo a la formación e información de todos frente al cáncer.



[www.seom.org](http://www.seom.org)

Con la colaboración de:

[www.pfizer.es](http://www.pfizer.es)

Avda. Europa, 20 B. Parque Empresarial La Moraleja.  
28108 Alcobendas (Madrid)

