Revista postgrado
Scientiarvm P. 59 - 64
Julio 2026 Volumen 12 - Número 2
DOI: 10.26696/sci.epg.0241

Tumor del estroma gastrointestinal gástrico en paciente joven: reporte de caso con correlación histopatológica e inmunohistoquímica.

Gastric Gastrointestinal Stromal Tumor in a Young Patient: A Case Report with Histopathological and Immunohistochemical Correlation.

Rolando Nuñez Valencia[x,x]. Ruth Yarasca Taco [x,x]. Ana Paula Banda Céspedes [x,x]. Carolina Torres Murillo [x,x]

RESUMEN:

Objetivo: Describir las características clínicas, histopatológicas e inmunohistoquímicas de un tumor del estroma gastrointestinal (GIST) gástrico en un paciente joven y resaltar su relevancia diagnóstica en el contexto de hemorragia digestiva alta.
Materiales y métodos: Estudio descriptivo tipo reporte de caso. Se evaluó un paciente masculino de 19 años que presentó dolor epigástrico, melena y anemia severa. El abordaje diagnóstico incluyó evaluación clínica, estudios de laboratorio, endoscopia digestiva alta y tomografía computarizada abdominopélvica. Se realizó gastrectomía subtotal distal con linfadenectomía D2. El diagnóstico definitivo se estableció mediante estudio histopatológico e inmunohistoquímico, analizando tamaño tumoral, patrón morfológico, índice mitótico, márgenes quirúrgicos y compromiso ganglionar. La estratificación del riesgo se efectuó según los criterios de la Organización Mundial de la Salud.
Resultados: La endoscopia evidenció una lesión submucosa ulcerada en antro gástrico con sangrado activo. El estudio anatomopatológico demostró una neoplasia mesenquimal unifocal de 4,3 × 3,5 cm, morfología mixta, índice mitótico bajo (<5 mitosis/5 mm²), sin necrosis, con márgenes libres y ganglios negativos. La inmunohistoquímica fue positiva para CD117, DOG1 y CD34, confirmando GIST gástrico de riesgo muy bajo.
Conclusiones: El GIST gástrico en pacientes jóvenes es excepcional y puede debutar con hemorragia digestiva alta. El diagnóstico requiere correlación histopatológica e inmunohistoquímica. En tumores de riesgo muy bajo, la resección quirúrgica completa ofrece excelente pronóstico sin terapia adyuvante.
Abreviaturas: Tumor del estroma gastrointestinal (GIST) Organización Mundial de la Salud (OMS)

Palabras clave: Tumor del estroma gastrointestinal; GIST gástrico; Hemorragia digestiva alta.

ABSTRACT:

Objective: To describe the clinical, histopathological, and immunohistochemical features of a gastric gastrointestinal stromal tumor (GIST) in a young patient and to highlight its diagnostic relevance in the setting of upper gastrointestinal bleeding.
Materials and Methods: A descriptive case report study was conducted. A 19-year-old male patient presented with epigastric pain, melena, and severe anemia. Diagnostic evaluation included clinical assessment, laboratory tests, upper gastrointestinal endoscopy, and contrast-enhanced abdominopelvic computed tomography. Surgical treatment consisted of distal subtotal gastrectomy with D2 lymphadenectomy. The definitive diagnosis was established through histopathological and immunohistochemical examination, assessing tumor size, morphological pattern, mitotic index, surgical margins, and lymph node involvement. Risk stratification was performed according to World Health Organization criteria.
Results: Endoscopy revealed an ulcerated submucosal lesion in the gastric antrum with active bleeding. Histopathological examination demonstrated a unifocal mesenchymal neoplasm measuring 4.3 × 3.5 cm, with mixed (spindle and epithelioid) morphology, low mitotic activity (<5 mitoses/5 mm²), absence of necrosis, negative surgical margins, and no lymph node involvement. Immunohistochemistry showed positivity for CD117, DOG1, and CD34, confirming the diagnosis of a very low-risk gastric GIST. Postoperative evolution was favorable, with no indication for adjuvant therapy.
Conclusions: Gastric GISTs in young patients are exceptional and may present as upper gastrointestinal bleeding. Definitive diagnosis requires an integrated histopathological and immunohistochemical approach, with CD117 and DOG1 as key markers. Accurate risk stratification according to WHO criteria is essential to guide management. In very low-risk tumors, complete surgical resection provides an excellent prognosis without the need for adjuvant therapy.

Keywords: Gastrointestinal stromal tumor; Gastric GIST; Upper gastrointestinal bleeding

INTRODUCCIÓN

Los tumores del estroma gastrointestinal (gastrointestinal stromal tumors, GIST) constituyen la neoplasia mesenquimal más frecuente del tracto gastrointestinal, aunque representan menos del 1 % del total de neoplasias digestivas [1–3]. Desde el punto de vista de la clasificación oncológica, los GIST se incluyen dentro del grupo de los sarcomas de partes blandas y su abordaje diagnóstico y terapéutico se encuentra actualmente estandarizado en guías internacionales basadas en evidencia reciente y en los criterios establecidos por la Organización Mundial de la Salud (OMS) [1,4].

La incidencia anual estimada de los GIST oscila entre 10 y 20 casos por millón de habitantes. La prevalencia es mayor que la incidencia, lo que se atribuye a la evolución clínica prolongada de muchos tumores, particularmente aquellos clasificados como de bajo o muy bajo riesgo biológico, que pueden permanecer asintomáticos durante largos períodos [1,3].

Autor de correspondencia:
Rolando Nuñez Valencia
Universidad Católica de Santa María, Arequipa - Perú
E-mail: yllerena@ucsm.edu.pe

En relación con la distribución anatómica, el estómago representa la localización más frecuente, concentrando aproximadamente entre el 50 % y el 70 % de los casos, seguido por el intestino delgado. Las localizaciones colorrectales, esofágica y otras son significativamente menos comunes [2,3]. De manera excepcional, se han descrito GIST extra gastrointestinales en epiplón, mesenterio y retroperitoneo, los cuales plantean retos diagnósticos adicionales [5].

Desde el punto de vista demográfico, los GIST afectan predominantemente a adultos de mediana y avanzada edad, con una edad media de diagnóstico entre la quinta y séptima décadas de la vida [1,3]. La presentación en niños, adolescentes y adultos jóvenes es infrecuente y, cuando ocurre, se asocia con mayor frecuencia a síndromes de predisposición genética, como la tríada de Carney, el síndrome de Carney-Stratakis o mutaciones germinales en los genes KIT o PDGFRA [6]. No obstante, también se han documentado casos esporádicos en pacientes jóvenes sin antecedentes familiares relevantes [3].

Desde el punto de vista clínico, los GIST exhiben un amplio espectro de comportamiento biológico, que varía desde lesiones pequeñas de crecimiento lento hasta tumores con alto potencial agresivo. Las manifestaciones clínicas dependen fundamentalmente del tamaño tumoral y de la localización anatómica, siendo el dolor abdominal, la hemorragia digestiva y la anemia las formas de presentación más frecuentes en los GIST gástricos [2,4].

La hemorragia digestiva alta constituye una forma característica de presentación de los GIST gástricos, especialmente cuando existe ulceración de la mucosa suprayacente. Este cuadro clínico puede simular patología ulcerosa benigna o neoplasias epiteliales, lo que puede retrasar el diagnóstico definitivo [2,3].

Desde el punto de vista histogenético, los GIST derivan de las células intersticiales de Cajal o de sus precursores, responsables de la actividad marcapasos del tracto gastrointestinal. Esta relación explica la expresión característica de receptores tirosina-quinasa y la activación de vías de señalización intracelular implicadas en la patogénesis tumoral [6,7].

Histopatológicamente, los GIST se clasifican en tres patrones principales: fusocelular, epitelioide y mixto. Aunque el subtipo morfológico no constituye un factor pronóstico independiente según la OMS, su reconocimiento es esencial para el diagnóstico diferencial con otras neoplasias mesenquimales del tracto gastrointestinal [5,7].

La inmunohistoquímica es una herramienta diagnóstica fundamental. La expresión de CD117 (KIT) y DOG1 es altamente sensible y específica para GIST, mientras que otros marcadores como CD34, actina de músculo liso y proteína S100 presentan expresión variable y carecen de especificidad cuando se evalúan de forma aislada [7,8].
La estratificación del riesgo de progresión se basa principalmente en el tamaño tumoral, el índice mitótico y la localización anatómica, criterios reconocidos por la OMS y las guías internacionales actuales para orientar el pronóstico y la conducta terapéutica [1,4]. En este contexto, la presentación de un GIST gástrico en un paciente joven constituye una situación poco frecuente que justifica su comunicación.

CASO CLINICO

Paciente masculino de 19 años, sin antecedentes patológicos personales ni familiares de relevancia. Acude por el Servicio de Emergencia del Hospital Regional Honorio Delgado por un cuadro de 15 días de evolución, caracterizado por dolor abdominal intermitente tipo urente, localizado en epigastrio y mesogastrio. Cuatro días antes del ingreso, presentó melena, acompañada de debilidad y fatiga progresiva.

Al examen físico de ingreso, el paciente se encontraba taquicárdico (FC 145/min), con palidez cutáneo-mucosa marcada y conjuntivas hipocrómicas. El abdomen era blando y depresible, doloroso a la palpación en epigastrio, sin masas palpables. El tacto rectal confirmó la presencia de melena. Los exámenes de laboratorio evidenciaron anemia severa (Hb 7,5 g/dL), con plaquetas y función renal dentro de rangos normales.

Se realizó endoscopia digestiva alta que reveló un lago gástrico hemático y una lesión elevada submucosa en el antro gástrico, de aproximadamente 4–5 cm, con úlcera central y sangrado activo tipo Forrest IB. Se realizó

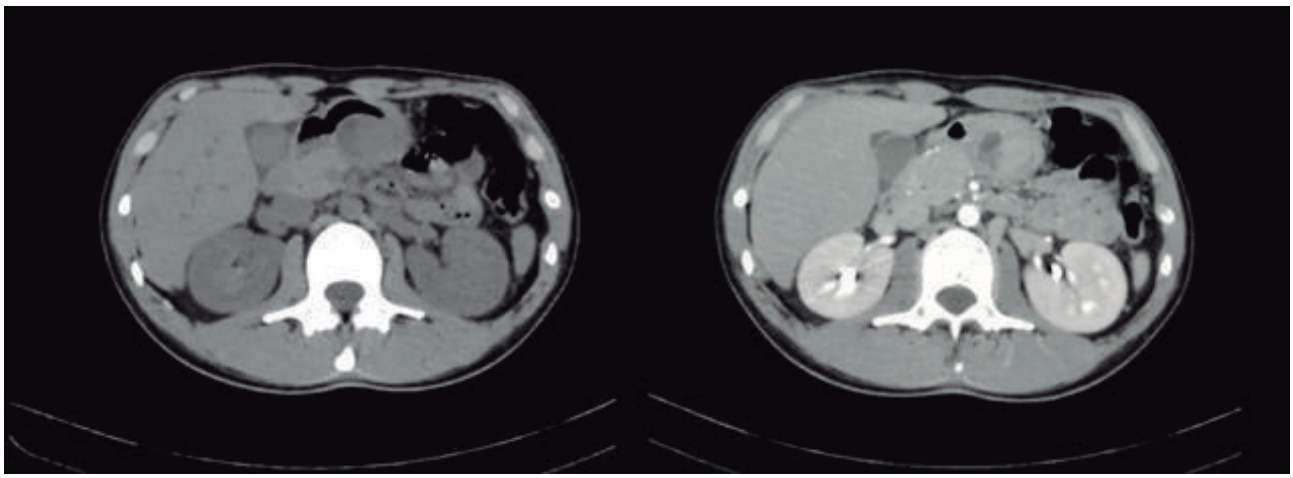


Figura 1. Estómago con lesión focal a nivel de antro gástrico, de aparente localización submucosa con un tamaño aprox 27x30x32mm, con moderado realce con el contraste ev, que resulta de difícil valoración debido a la falta de distensión gástrica

tratamiento hemostático y colocación de clip, con adecuado control del sangrado.

La tomografía computarizada abdominopélvica mostró una lesión focal submucosa en el antro gástrico, con realce moderado al contraste (Figura 1), sin evidencia de invasión de estructuras adyacentes ni enfermedad metastásica, hallazgos sugestivos de tumor del estroma gastrointestinal (GIST).

El paciente fue evaluado por cirugía oncológica y sometido a gastrectomía subtotal distal con linfadenectomía D2. En el acto quirúrgico se evidenció una tumoración antro-pilórica de aproximadamente 6 cm, sin infiltración serosa ni metástasis macroscópicas (Figura 2 y 3).

El estudio anatomopatológico demostró una neoplasia mesenquimal unifocal de 4,3 × 3,5 cm, con índice mitótico bajo (<5 mitosis/5 mm²), ausencia de necrosis, márgenes quirúrgicos libres y ganglios linfáticos negativos (Figura 4). La inmunohistoquímica fue positiva para CD117, DOG-1 y CD34 (Figura 5), confirmando el diagnóstico de GIST gástrico tipo mixto, clasificado como de riesgo muy bajo.

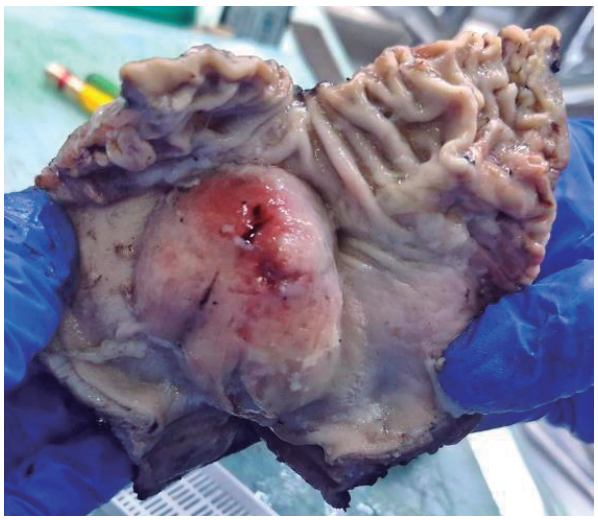


Figura 2. Imagen de control macroscópico de gastrectomía parcial. Se identifica una lesión tumoral en región antro-pilorica. Cubierta por mucosa gástrica con área ulcerada central.

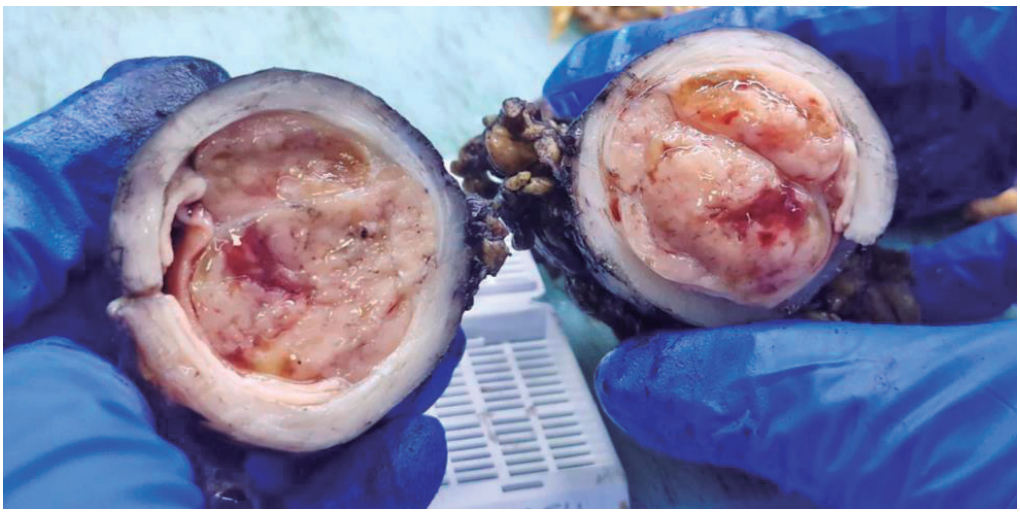


Figura 3. Imagen de control macroscópico de gastrectomía parcial. Al corte de la tumoración si identifica lesión submucosa de color pardo blanquecino con áreas heterogéneas de hemorragia

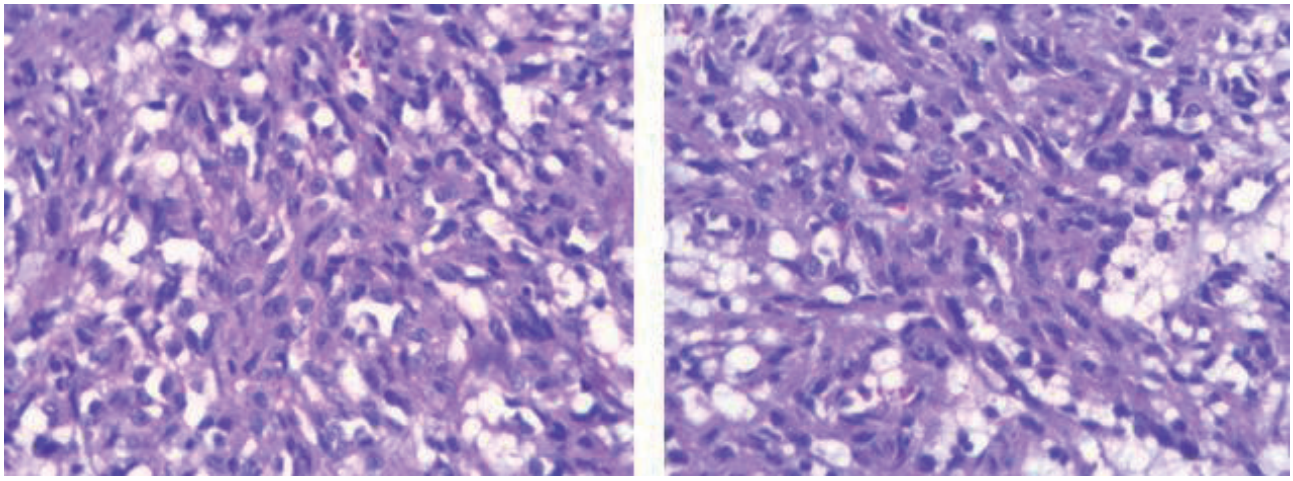


Figura 4. Proliferación de células epitelioides y fusiformes, algunas vacuoladas, también se observa neoformación de vasos pequeños – 400x.

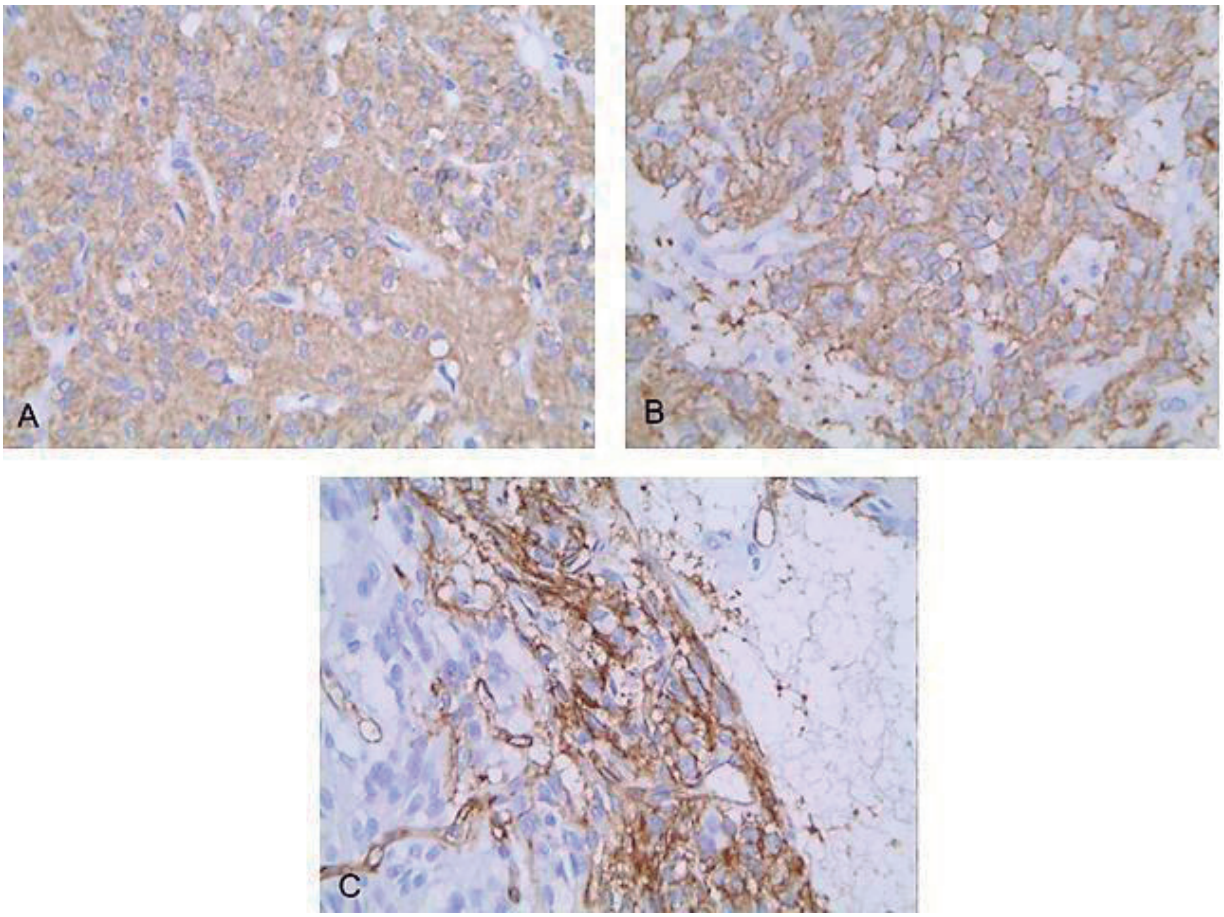


Figura 5. Positividad de citoplasma y membrana por inmunohistoquímica para CD117 (A), DOG-1 (B) y CD34 de manera focal (C) – 400x.

El paciente presentó evolución postoperatoria favorable y fue dado de alta con seguimiento ambulatorio.

DISCUSIÓN

Los tumores del estroma gastrointestinal (GIST) constituyen una entidad bien definida desde el punto de vista histopatológico, inmunofenotípico y molecular; sin embargo, su presentación en adolescentes y adultos jóvenes continúa siendo infrecuente y clínicamente relevante. Series contemporáneas indican que menos del 2 % de los GIST se diagnostican antes de los 30 años, lo que confiere al presente caso un interés particular tanto desde la perspectiva clínica como anatomopatológica [2,6]. Esta baja incidencia explica que, en este grupo etario, el diagnóstico inicial pueda retrasarse o atribuirse erróneamente a patologías más prevalentes.

Desde el punto de vista epidemiológico, los GIST gástricos representan la localización más frecuente y, de manera consistente, muestran un comportamiento biológico menos agresivo en comparación con los tumores localizados en intestino delgado, colon o recto [2,3]. No obstante, la edad temprana de presentación obliga a considerar con especial atención la posibilidad de asociaciones sindrómicas o alteraciones genéticas germinales, descritas con mayor frecuencia en pacientes jóvenes, tales como la tríada de Carney, el síndrome de Carney-Stratakis o mutaciones germinales en KIT y PDGFRA [6]. En el presente caso, la ausencia de antecedentes familiares o hallazgos clínicos sugestivos de síndrome apoya el diagnóstico de un GIST gástrico esporádico, entidad poco frecuente pero reconocida en la literatura reciente.

La forma de presentación clínica observada —hemorragia digestiva alta acompañada de anemia severa— es característica de los GIST gástricos sintomáticos. Diversos estudios han señalado que el sangrado digestivo ocurre en aproximadamente el 30–50 % de los casos gástricos y suele estar relacionado con la ulceración de la mucosa suprayacente secundaria al crecimiento tumoral submucoso [2,4]. Este mecanismo fisiopatológico explica por qué los GIST pueden simular enfermedad ulcerosa péptica o neoplasias epiteliales, retrasando el diagnóstico definitivo, especialmente en pacientes jóvenes en quienes el índice de sospecha suele ser menor.

El diagnóstico preoperatorio de los GIST continúa representando un desafío clínico. Las técnicas de imagen, particularmente la tomografía computarizada, permiten identificar lesiones submucosas, estimar su tamaño, evaluar la relación con estructuras adyacentes y descartar enfermedad metastásica, aunque carecen de especificidad diagnóstica [3,4]. La endoscopia digestiva alta desempeña un rol fundamental, ya que permite la visualización directa de lesiones subepiteliales ulceradas y facilita intervenciones terapéuticas iniciales, como el control del sangrado activo, que pueden ser determinantes en el manejo agudo del paciente.

El diagnóstico definitivo de los GIST se establece mediante el estudio histopatológico apoyado por inmunohistoquímica, dado que las características morfológicas aisladas no permiten una clasificación confiable ni una adecuada predicción del comportamiento biológico [1,5]. En el caso presentado, la neoplasia mostró un patrón histológico mixto, con componentes fusocelulares y epitelioides, uno de los tres patrones reconocidos por la clasificación de la OMS. Aunque el subtipo morfológico no constituye un factor pronóstico independiente, su reconocimiento es esencial para el diagnóstico diferencial con otras neoplasias mesenquimales del tracto gastrointestinal, como leiomiomas, leiomiosarcomas o schwannomas [5,7].

La inmunohistoquímica constituye el pilar diagnóstico de los GIST. La expresión difusa de CD117 (KIT) y DOG1 observada en este caso es concordante con lo descrito en la literatura, donde ambos marcadores presentan alta sensibilidad y especificidad para esta entidad [7,8]. La positividad adicional para CD34, marcador frecuentemente expresado en GIST gástricos, refuerza el diagnóstico, aunque carece de especificidad cuando se evalúa de forma aislada [5,7]. La correcta interpretación del perfil inmunohistoquímico es fundamental para evitar errores diagnósticos, especialmente en tumores con morfología atípica o presentación clínica inusual.

Desde el punto de vista molecular, la activación constitutiva de receptores tirosina-quinasa, principalmente KIT y PDGFRA, constituye el evento patogénico central en los GIST. Aunque en el presente caso no se realizó estudio molecular, el perfil inmunohistoquímico observado es altamente sugestivo de activación de estas vías de señalización [6,9]. La caracterización molecular adquiere particular relevancia en tumores de comportamiento agresivo, recurrentes o metastásicos, así como en aquellos candidatos a terapia dirigida.

La estratificación del riesgo de progresión es un aspecto clave en el manejo de los GIST y se basa en la integración del tamaño tumoral, el índice mitótico y la localización anatómica, conforme a los criterios establecidos por la OMS y las guías internacionales actuales [1,3,4]. En este caso, el tamaño tumoral menor de 5 cm, el índice mitótico bajo y la localización gástrica permitieron clasificar la neoplasia como de riesgo muy bajo, categoría asociada a una probabilidad mínima de recurrencia y excelente pronóstico a largo plazo.
El tratamiento estándar de los GIST localizados es la resección quirúrgica completa con márgenes negativos. La linfadenectomía sistemática no se recomienda de rutina debido a la baja incidencia de compromiso ganglionar, aunque puede realizarse cuando el diagnóstico preoperatorio no es concluyente, como ocurrió en el presente caso [2,4]. En tumores clasificados como de riesgo muy bajo, no existe indicación de terapia adyuvante con inhibidores de tirosinaquinasa, como imatinib, los cuales se reservan para enfermedad irresecable, metastásica o con alto riesgo de recurrencia [9,10].

En conjunto, el presente caso aporta evidencia adicional sobre la presentación esporádica de GIST gástrico en pacientes jóvenes, con debut hemorrágico y comportamiento biológico favorable. Asimismo, resalta el papel central de la anatomía patológica en la confirmación diagnóstica, la estratificación pronóstica y la toma de decisiones terapéuticas, de acuerdo con los criterios actuales de la OMS y las recomendaciones internacionales vigentes.

Además de los avances clásicos en diagnóstico e inmunohistoquímica, estudios recientes han aportado lineamientos clínicos internacionales actualizados para el manejo quirúrgico de los GIST. El “Chinese Expert Consensus on Standardized Surgical Management of Gastrointestinal Stromal Tumors (2025 Edition)” enfatiza la importancia de la cirugía como pilar del tratamiento integral de los GIST, incorporando evidencia contemporánea que respalda una gestión multidisciplinaria centrada en la resección completa con márgenes negativos, así como una mejor coordinación entre patología, gastroenterología, oncología y radiología en la atención de estos tumores. Esta guía representa un aporte significativo para la práctica clínica, especialmente en

la toma de decisiones preoperatorias y perioperatorias en tumores localizados o de riesgo intermedio/alto [11].

Recientemente, la literatura ha seguido evolucionando hacia una comprensión más profunda de la biología molecular de los GIST, con propuestas de nuevas clasificaciones genómicas y enfoques terapéuticos de medicina de precisión. Un análisis de datos multi-ómicos publicado en 2024 propone subtipos moleculares de GIST que se correlacionan con patrones de agresividad y respuesta terapéutica, identificando vías génicas específicas con implicaciones pronósticas y potenciales blancos terapéuticos [13]. Además, revisiones contemporáneas han explorado el papel del tratamiento adyuvante y neoadyuvante dirigido por mutaciones específicas en 2025, destacando que la duración prolongada de imatinib en tumores de alto riesgo puede mejorar la supervivencia libre de enfermedad, aunque su aplicación debe ser evaluada según perfil molecular individual [12]. Estas investigaciones subrayan la transición del campo hacia un enfoque más personalizado y molecularmente informado en el diagnóstico y manejo de los GIST.

CONCLUSIONES

El tumor del estroma gastrointestinal (GIST) gástrico constituye una entidad bien definida desde el punto de vista histopatológico, inmunohistoquímico y molecular; sin embargo, su presentación en adolescentes y adultos jóvenes continúa siendo excepcional. El presente caso ilustra una forma infrecuente de debut clínico en un paciente joven, manifestada como hemorragia digestiva alta y anemia severa, lo que resalta la necesidad de considerar esta neoplasia dentro del diagnóstico diferencial de sangrado gastrointestinal, incluso en grupos etarios no habituales.

La confirmación diagnóstica de los GIST requiere una evaluación anatomopatológica exhaustiva, apoyada de manera indispensable por el estudio inmunohistoquímico. La demostración de expresión de CD117 (KIT) y DOG1, junto con la correlación morfológica adecuada, constituye el estándar diagnóstico recomendado por la Organización Mundial de la Salud. En este contexto, el reconocimiento correcto de los patrones histológicos y la interpretación integrada del perfil inmunofenotípico son fundamentales para evitar diagnósticos erróneos frente a otras neoplasias mesenquimales gastrointestinales.

La estratificación del riesgo de progresión, basada en el tamaño tumoral, el índice mitótico y la localización anatómica, representa un componente central en el manejo de los GIST. En el caso presentado, la localización gástrica, el tamaño menor de 5 cm y el bajo índice mitótico permitieron clasificar la neoplasia como de riesgo muy bajo, categoría asociada a un pronóstico favorable y a una probabilidad mínima de recurrencia, de acuerdo con los criterios establecidos por la OMS y las guías internacionales actuales.

Finalmente, este caso pone de manifiesto el rol clave de la anatomía patológica en la toma de decisiones terapéuticas, al permitir una adecuada clasificación diagnóstica y pronóstica que orienta el tratamiento quirúrgico y evita terapias adyuvantes innecesarias. La comunicación de casos de GIST gástrico en pacientes jóvenes contribuye a ampliar el conocimiento sobre el espectro clínico de esta entidad y refuerza la importancia de un enfoque diagnóstico integral, alineado con los estándares internacionales vigentes.

Bibliografía

WHO Classification of Tumours Editorial Board. Digestive System Tumours. 5th ed. Lyon: International Agency for Research on Cancer; 2020.

Miettinen M, Lasota J. Gastrointestinal stromal tumors: pathology and prognosis at different sites. Semin Diagn Pathol. 2021;38(4):217–229.

Joensuu H, Hohenberger P, Corless CL. Gastrointestinal stromal tumour. Lancet. 2023;401(10376):107–122.

Casali PG, Abecassis N, Bauer S, et al. Gastrointestinal stromal tumours:
ESMO–EURACAN–GENTURIS clinical practice guidelines. Ann Oncol. 2022;33(1):20–33.

Agaimy A, Wunsch PH. Mesenchymal tumors of the gastrointestinal tract: current classification and differential diagnosis. Pathologe. 2021;42(3):198– 210.

Boikos SA, Pappo AS, Killian JK, et al. Molecular subtypes of gastrointestinal stromal tumors in children and young adults. JAMA Oncol. 2020;6(4):552–560.

Hornick JL. Immunohistochemical features of gastrointestinal stromal tumors. Arch Pathol Lab Med. 2020;144(5):579–585.

Liegl-Atzwanger B, Fletcher JA, Fletcher CDM. DOG1 expression in gastrointestinal stromal tumors. Am J Surg Pathol. 2021;45(1):64–72.

Demetri GD, Reichardt P, Kang YK, et al. Efficacy and safety of imatinib in advanced gastrointestinal stromal tumors. N Engl J Med. 2022;386(3):212– 224.

Casali PG, Blay JY. Soft tissue sarcomas: ESMO clinical practice guidelines. Ann Oncol. 2021;32(11):1348–1365.

Chinese Expert Consensus on Standardized Surgical Management of
Gastrointestinal Stromal Tumors (2025 Edition). Journal of Digestive
Diseases. 2025;26(7-8):286-304. DOI:10.1111/1751-2980.70003

Penel N, Le Cesne A, Blay J-Y. Adjuvant treatment of gastrointestinal stromal tumor: State of the art in 2025. European Journal of Cancer.
2025;222:115473. DOI:10.1016/j.ejca.2025.115473

Xie F, Luo S, Liu D, et al. Genomic and transcriptomic landscape of human gastrointestinal stromal tumors. Nature Communications. 2024;15:9495. DOI:10.1038/s41467-024-53821-1

Recibido el 27 de Mayo del 2026 y aceptado para su publicación el 04 de junio 2026.