

Artigo Original

## Tumor desmoplásico de célula pequeña redonda pélvico: reporte de caso y revisión de la literatura

*Desmoplastic small pelvic cell tumor: case report and literature review*

 <http://dx.doi.org/10.18316/sdh.v5i1.3065>

Juan Pablo Molina<sup>1</sup>, Sergio Cervera<sup>1</sup>, Oscar Mesa<sup>1</sup>, Nelson Falla<sup>1</sup>

### RESUMEN

El Tumor Desmoplásico de Célula Pequeña y Redonda (TDCPR), es un tipo de sarcoma muy raro, con menos de 200 reportes en la literatura en todo el mundo. Se trata de una lesión tumoral mesenquimal, con afectación principal en la cavidad abdominal y peritoneo, más frecuente en niños y adultos jóvenes, asociado a bajas tasas de supervivencia a 5 años. Se presenta a continuación el caso de un paciente de 22 años de edad, con una masa abdominal y patología compatible con TDCPR, luego de la resección completa del tumor, describiendo el manejo oncológico primario, la recaída locorregional temprana y la rápida progresión, dando cuenta del mal pronóstico de este tipo de tumores.

**Palabras Clave:** Tumor Desmoplásico de Célula Pequeña y Redonda; TDCPR.

### ABSTRACT

Desmoplastic small round cell tumor (DSRCT), is a type of sarcoma, very rare, with less than 200 reports in the literature worldwide. It is a mesenchymal tumor lesion, with primary involvement of the abdominal cavity and peritoneum, more common in children and young adults, an associated

low survival rate at 5 years. Here we report the case of a 22 years old patient with complains related to an abdominal mass, which underwent complete resection. Final pathology revealed a DSRCT. We describe the primary oncological management, early regional relapse and rapid progression, reflecting the known poor prognosis of these tumors.

**Key Words:** Desmoplastic Small Round Cell Tumor; DSRCT.

### INTRODUCCIÓN

El diagnóstico y manejo de los tumores abdominales y retroperitoneales supone un reto clínico para el equipo quirúrgico, puesto que la sintomatología suele ser tardía y cuando se manifiesta, se acompaña de grandes volúmenes tumorales; los sarcomas son entidades poco frecuentes, equivalen a menos del 1% del total de los diagnósticos de cáncer, y la ubicación de estos tumores en la cavidad retroperitoneal es de aproximadamente el 16%<sup>1</sup>. El tumor desmoplásico de célula pequeña redonda (TDCPR) es uno de los tipos de sarcoma menos frecuentes, lo cual disminuye su estadística a menos de 200 casos reportados en la literatura mundial. Describiremos a continuación el caso de un adulto joven con sintomatología inespecífica abdominal y el hallazgo de masa pélvica en imágenes tomográficas, que fue tratado con cirugía y quimioterapia sistémica.

### PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente masculino, de 22 años de edad sin antecedentes de importancia, que consultó por historia de dos días de dolor y distensión abdominal,

<sup>1</sup>Instituto Nacional de Cancerología – FUCS – Colombia

**Endereço de correspondência:** Calle 1a No. 9-85. Bogota - Colombia.

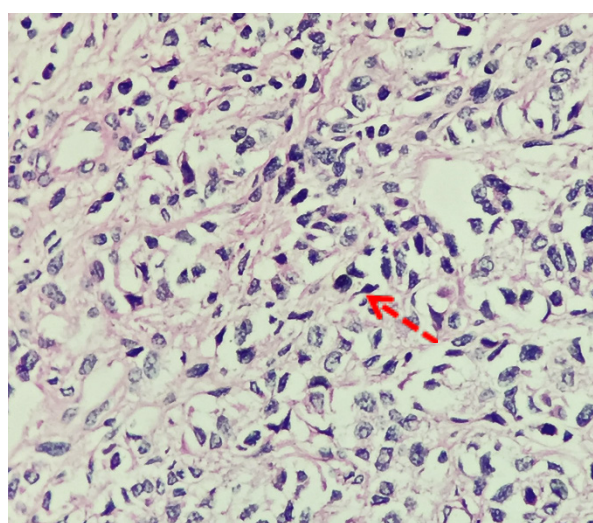
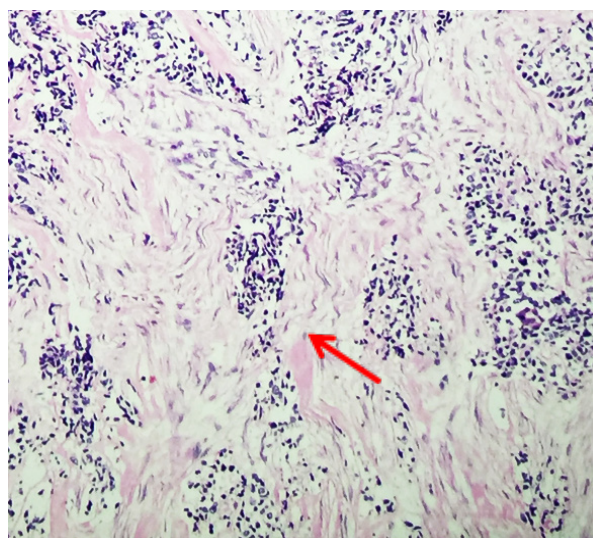
**E-mail:** [juanitocirujano@hotmail.com](mailto:juanitocirujano@hotmail.com)

**Submetido em:** 21/06/2016

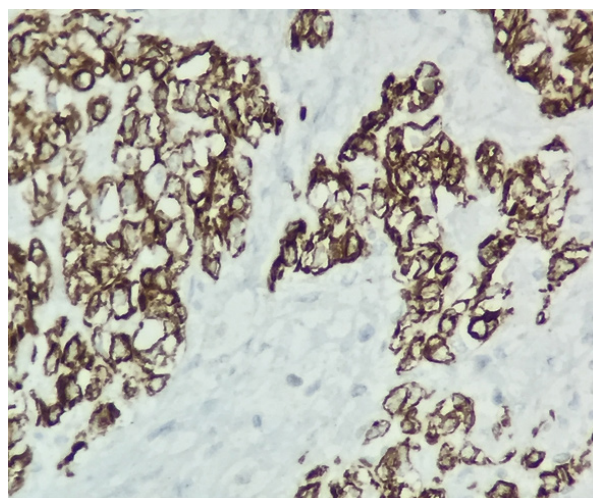
**Aceito em:** 10/01/2017

acompañado de anorexia y sensación de masa abdominal, polaquiuria, pujo vesical y pérdida de peso de 20 kilogramos en 2 meses. Al examen físico se palpó gran masa en hipogastio, dolorosa a la palpación y con matidez a la percusión. La Tomografía Axial Computadorizada contrastada de abdomen reveló una masa pélvica de 14 x 12 x 12 cm, con posible infiltración de Colon ascendente, vejiga y recto; los estudios de extensión fueron negativos para enfermedad metastásica. La patología preliminar en Biopsia Trucut reportó un Sarcoma de alto grado. Con estos hallazgos, recibió quimioterapia neoadyuvante con cuatro ciclos de Ifosfamida + Doxorubicina., con posterior manejo quirúrgico. Los hallazgos intraoperatorios fueron: masa pélvica de consistencia pétrea, adherida firmemente al ciego, apéndice cecal y vejiga, con severa infiltración de los tejidos blandos adyacentes, demostrando una respuesta tumoral parcial a la neoadyuvancia, y se realizó la resección del tumor pélvico, hemicolectomía derecha con anastomosis ileotransversa, omentectomía parcial y cistectomía parcial, con un tiempo quirúrgico de 4 horas, y con pérdidas sanguíneas de 600 ml. La recuperación postoperatoria se realizó en la unidad de hospitalización, sin complicaciones mediatas.

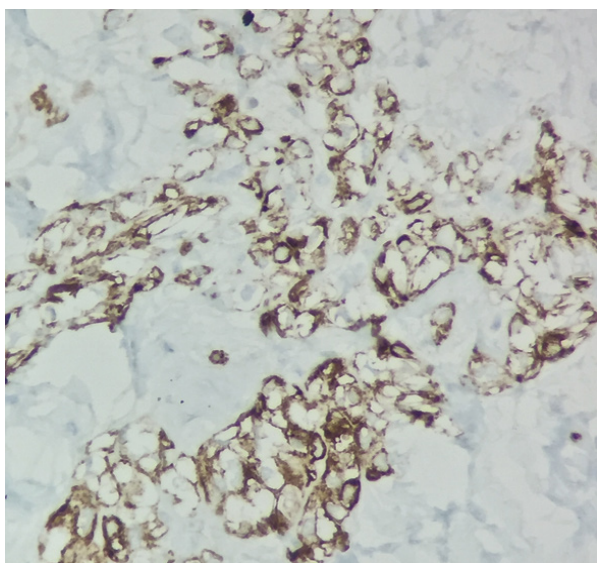
En el servicio de patología se recibió material quirúrgico post neoadyuvancia, en el que se observó extensa necrosis y fibrosis, con áreas focales de tumor viable compuesto por nidos de células pequeñas redondas y azules de escaso citoplasma sin presencia de rabiomioblastos (Figura 1), separados por septos fibrosos. El estudio de inmunohistoquímica mostró positividad en las células tumorales para citoqueratina (AE1/AE3) (Figura 2), desmina (Figura 3), enolasa (focal) y WT1, y negatividad para miogenina (Figura 4), CD99, Fly-1, LCA, sinaptofisina, cromogranina y Bcl2. Estos hallazgos morfológicos apoyados en el inmunoperfil y la clínica fueron compatibles con un tumor redondo desmoplásico de la infancia.



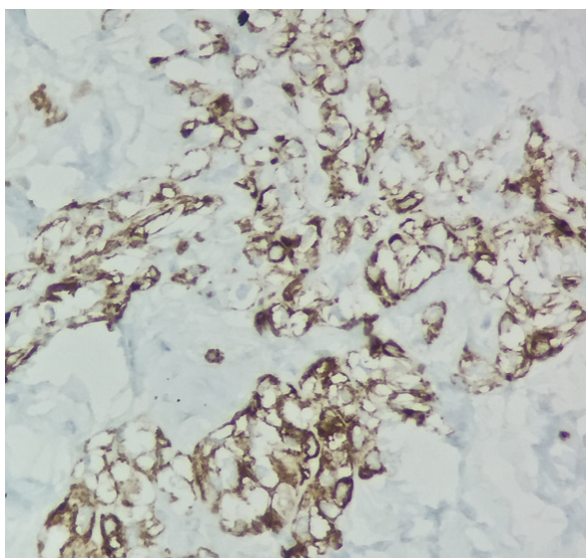
**Figura 1.** Nidos de células neoplásicas indiferenciadas separadas por un estroma denso (flecha continua), con presencia de núcleos hiper cromáticos (flecha interrumpida)



**Figura 2.** patrón de inmunorreactividad citoplasmática para citoqueratina AE1/AE3



**Figura 3.** fuerte positividad para desmina con patrón globular perinuclear típico en TDCRP.



**Figura 4.** miogenina negativa, descarta como causa el rabdomiosarcoma.

Posteriormente, recibió dos ciclos de quimioterapia adyuvante con Ifosfamida + Doxorubicina. El paciente estuvo con periodo libre de recurrencia por 12 meses evaluados con tomografía axial computarizada abdominal de forma semestral; luego de este lapso, se documentó en Tomografía Axial Computarizada Abdominal aumento del tamaño y del número de ganglios retroperitoneales superiores, y un PET-CT con actividad tumoral localizada en múltiples engrosamientos nodulares localizados en las membranas serosas del peritoneo y ganglios retroperitoneales, el paciente no aceptó otra intervención quirúrgica ni oncológica para el manejo de la recaída, falleciendo 9 meses más tarde.

## DISCUSIÓN

Los sarcomas son un grupo heterogéneo de tumores sólidos, originados en células del tejido mesenquimal, con una baja incidencia en la población general, de aproximadamente 1%; dentro de este grupo de cánceres, el tumor desmoplásico de célula redonda pequeña es muy infrecuente, algunas veces quimiosensible y muy letal, sin ningún reporte de esta patología en la literatura colombiana.

El tumor desmoplásico de célula redonda pequeña se ha descrito en menos de 200 casos publicados en la literatura mundial<sup>2</sup>, más frecuente en niños y adultos jóvenes con un rango de edad entre 5 y 25 años, y una razón de masculinidad de 9:1. Compromete principalmente retroperitoneo en 87% de los casos<sup>1,3</sup>, con tamaños tumorales que oscilan entre 1 mm y 20 cms, usualmente con compromiso locorregional al momento del diagnóstico; aunque también se han descrito en peritoneo, extremidades inferiores, pulmón<sup>4</sup>, intracraneal<sup>5</sup>, renal<sup>6</sup>, y ganglionar<sup>7</sup>. Clínicamente son asintomáticos, aunque pueden referir dolor abdominal vago, distensión, constipación, náuseas y emesis<sup>2</sup>. Algunos artículos refieren que el 80% de estos pacientes debutan con enfermedad metastásica en 80% de los casos, 33% a hígado y 21% a pulmón.<sup>8</sup>

La primera descripción de esta patología fue realizada por Gerald y Rosai en 1989<sup>9,10</sup>. Su descripción histopatológica típica muestra una célula pequeña redonda y azul mal diferenciada dispuesta en nidos, rodeada de un abundante estroma desmoplásico, que de acuerdo al tamaño de los nidos presenta necrosis central. Estas células a su vez co-expresan para citoqueratina, vimentina, desmina y WT1, con confirmación diagnóstica con análisis por RT-PCR de transcripción del gen de fusión EWS-WT1<sup>11,12</sup>. En el TDCRP se evidencia una mutación por translocación cromosómica t(11;22)(p13;q12)<sup>13</sup>, resultado de la fusión de los genes del Sarcoma de Ewing (EWSR1) y del tumor de Wilms (WT1)<sup>14</sup>.

En patología el diagnóstico de tumor redondo desmoplásico incluye un amplio grupo heterogéneo de entidades con pronóstico y tratamiento diferentes. Dado el grupo etario y la localización intraabdominal - inguinal se debe considerar el rabdomiosarcoma, que por la edad del paciente, la variante a considerar sería el rabdomiosarcoma

alveolar, que tendría una arquitectura similar, pero en el cual se observarían ocasionales rhabdomioblastos. Por inmunohistoquímica, el rhabdiosarcoma alveolar presentaría positividad difusa para miogenina sin coexpresión de queratinas y WT1. Adicionalmente se podría demostrar la translocación típica que involucra el FOX1. El tumor neuroectodérmico primitivo/Sarcoma de Ewing es un tumor presente en un amplio grupo etario con morfología similar al caso descrito, sin embargo se esperaría por inmunohistoquímica positividad para CD99, Fly-1 y ocasionalmente para sinaptosina, sin la coexpresión de queratinas, desmina y WT1, igualmente se podría demostrar con técnicas de biología molecular la translocación EWS-1/ Fly-1. El sarcoma sinovial pobremente diferenciado tendría características morfológicas similares a nuestro tumor, sin embargo la localización intraabdominal es exótica, no presenta coexpresión de desmina y WT1 y tendría la translocación SS18. Otros diagnósticos diferenciales menos probables incluyen linfoma, carcinoma neuroendocrino, tumores blásticos infantiles (pancreatoblastoma, hepatoblastoma) y condrosarcoma mesenquimal.

A pesar de que los hallazgos tomográficos son inespecíficos, la tomografía es la principal herramienta en el abordaje diagnóstico de esta enfermedad, que se caracteriza por la presencia de una voluminosa masa, lobulada, y heterogénea en la pelvis o retroperitoneo; o por múltiples masas diseminadas en la cavidad peritoneal y/o mesenterio<sup>15</sup>. Las imágenes por resonancia magnética también son inespecíficas: en la secuencia T1 se observan lesiones con áreas hipointensas o hiperintensas; en T2 se observan lesiones con áreas mixtas hiperintensas e isointensas<sup>16</sup>. El PET-CT muestra múltiples focos nodulares abdominopélvicos con incremento de la actividad metabólica. El gold standard para el diagnóstico es la confirmación histopatológica y citogenética, por vía percutánea o por abordaje laparoscópico o abierto.

En cuanto al tratamiento, algunos autores han recomendado quimioterapia sistémica neoadyuvante, radioterapia, y también procedimientos más sofisticados como la quimioterapia hipertermica intraperitoneal (HIPEC: hyperthermic intraperitoneal chemotherapy), con miras a disminuir la recurrencia locoregional y la mortalidad. En el estudio de Wong obtuvieron un tiempo de progresión (TTP) en primera, segunda y tercera línea de quimioterapia adyuvante de 3.9, 2.3 y 1.1 meses

respectivamente; logrando un mayor tiempo de TTP con el esquema VIDE (vincristina, ifosfamida, doxorubicina y etopósido), y con doxorubicina e ifosfamida >3.8 meses, con una mediana de supervivencia global de 14 meses; algunos factores que mejorarían el pronóstico son la localización extraabdominal, resección quirúrgica en enfermedad localizada y radioterapia incluso en enfermedad metastásica para control locoregional<sup>8</sup>.

## CONCLUSIÓN

El tumor desmoplásico de célula redonda y pequeña representa un tipo de sarcoma de tejidos blandos con características histopatológicas que requieren descartar otras lesiones como el rhabdiosarcoma alveolar o el sarcoma de Ewing, pero con una mutación cromosómica confirmatoria por RT-PCR de la fusión EWS-WT1. Su pobre pronóstico, dada la agresividad del tumor y las pocas opciones terapéuticas, hacen de esta patología una entidad devastadora para esta población.

## Conflicto de interés

No reportamos conflicto de interés.

## BIBLIOGRAFIA

1. Brennan MF, Antonescu CR, Maki RG. Management of Soft Tissue Sarcoma. New York: Springer; 2013.
2. Hayes-Jordan A, Anderson PM. The diagnosis and management of desmoplastic small round cell tumor: a review. *Curr Opin Oncol.* 2011; 23(4):385-9.
3. Kim YS, Cha SJ, Choi YS, Kim BG, Park SJ, Chang IT. Retroperitoneal desmoplastic small round cell tumor: pediatric patient treated with multimodal therapy. *World J Gastroenterol.* 2009;15(33):4212-4.
4. Cao Y, Chen Y, Yang LI, Qian ZH, Han SG, Li QH, et al. Desmoplastic small round cell tumor: A case report of a rare differential diagnosis of solid tumors of the pleura. *Oncol Lett.* 2015;10(5):2991-5.
5. Thondam SK, du Plessis D, Cuthbertson DJ, Das KS, Javadpour M, MacFarlane IA, et al. Intracranial desmoplastic small round cell tumor presenting as a suprasellar mass. *J Neurosurg.* 2015; 122(4):773-7.

6. Rao P, Tamboli P, Fillman EP, Meis JM. Primary intra-renal desmoplastic small round cell tumor: expanding the histologic spectrum, with special emphasis on the differential diagnostic considerations. *Pathol Res Pract*. 2014; 210(12):1130-3.
7. Faras F, Abo-Alhassan F, Hussain AH, Sebire NJ, Al-Terki AE. Primary desmoplastic small round cell tumor of upper cervical lymph nodes. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol*. 2015; 120(1):e4-e10.
8. Wong HH, Hatcher HM, Benson C, Al-Muderis O, Horan G, Fisher C, et al. Desmoplastic small round cell tumour: characteristics and prognostic factors of 41 patients and review of the literature. *Clin Sarcoma Res*. 2013;3(1):14.
9. Gerald WL, Rosai J. Case 2. Desmoplastic small cell tumor with divergent differentiation. *Pediatr Pathol*. 1989; 9(2):177-83.
10. Gerald WL, Ladanyi M, de Alava E, Cuatrecasas M, Kushner BH, LaQuaglia MP, et al. Clinical, pathologic, and molecular spectrum of tumors associated with t(11;22)(p13;q12): desmoplastic small round-cell tumor and its variants. *J Clin Oncol*. 1998;16(9):3028-36.
11. Lee YS, Hsiao CH. Desmoplastic small round cell tumor: a clinicopathologic, immunohistochemical and molecular study of four patients. *J Formos Med Assoc*. 2007;106(10):854-60.
12. Ladanyi M, Gerald W. Fusion of the EWS and WT1 genes in the desmoplastic small round cell tumor. *Cancer Res*. 1994;54(11):2837-40.
13. Sawyer JR, Tryka AF, Lewis JM. A novel reciprocal chromosome translocation t(11;22)(p13;q12) in an intraabdominal desmoplastic small round-cell tumor. *Am J Surg Pathol*. 1992;16(4):411-6.
14. Lae ME, Roche PC, Jin L, Lloyd RV, Nascimben AG. Desmoplastic small round cell tumor: a clinicopathologic, immunohistochemical, and molecular study of 32 tumors. *Am J Surg Pathol*. 2002;26(7):823-35.
15. Li G, Wang HT, Gao Y, Cui XJ, Zhang GZ. Primary abdominopelvic desmoplastic small round cell tumor: CT and correlated clinicopathologic features. *Eur Rev Med Pharmacol Sci*. 2014;18(18):2670-7.
16. Zhang WD, Li CX, Liu QY, Hu YY, Cao Y, Huang JH. CT, MRI, and FDG-PET/CT imaging findings of abdominopelvic desmoplastic small round cell tumors: correlation with histopathologic findings. *Eur J Radiol*. 2011;80(2):269-73.

