



Localizador: 17012

# Tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas: un caso inusual en tejidos blandos

Desmoplastic small round cell tumor:  
an unusual case in soft tissues

Eugenio Miraglia,\* Eliana Maribel Gerez,† María Sara Gómez Sierra,‡ María José Ibáñez,|| María de los Ángeles Michelena,† Mariana Virginia Teberobsky,† María Roxana Maradeo\*\*

## Palabras clave:

Tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas, tumores de células redondas pequeñas y azules, proteína 1 del tumor de Wilms.

## Key words:

Desmoplastic small round cell tumor, small round blue cell tumors, Wilms tumor protein.

## RESUMEN

El tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas (TDCPR) es una entidad infrecuente y agresiva, pertenece a la familia de neoplasias conocida como tumores de células redondas pequeñas y azules. Afecta más frecuentemente a niños y adultos jóvenes de sexo masculino y tiene una localización clásica intraabdominal. Histológicamente se caracteriza por células pequeñas y redondas, dispuestas en nidos o cordones, inmersas en un estroma desmoplásico denso. La inmunohistoquímica coexpresa marcadores epiteliales, mesenquimales y neurales y se caracteriza especialmente por la positividad para la proteína 1 del tumor de Wilms (WT1). A continuación se expone un caso de TDCPR con una presentación clínica inusual.

## ABSTRACT

The desmoplastic small round cell tumor is an uncommon and aggressive entity that belongs to the family known as small round blue cell tumors. This tumor frequently affects children and young men, and has a classic intra-abdominal location. Histologically it is characterized by small and round cells, arranged in nests or cords, immersed in a dense desmoplastic stroma. In immunohistochemistry co-expresses epithelial, mesenchymal and neural markers, but is especially characterized by positivity for the Wilms tumor protein (WT1). The following is a case of desmoplastic small round cell tumor with an unusual clinical presentation.

## INTRODUCCIÓN

El tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas (TDCPR) es una entidad infrecuente y agresiva, pertenece a la familia de neoplasias conocida como tumores de células pequeñas redondas y azules (TCPRA), con menos de 200 casos descriptos en la literatura. Afecta más frecuentemente a niños y adultos jóvenes de sexo masculino y tiene una localización clásica intraabdominal.<sup>1-3</sup>

A continuación se describe un caso de TDCPR con una presentación clínica inusual, tanto por su aparición en una paciente como por su localización.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de género femenino de 39 años de edad, tabaquismo severo, fue derivada a nuestro hospital para estudio de una lesión tumoral localizada en el glúteo izquierdo.

La lesión había comenzado hacia nueve meses, con características quísticas en la región perineal. Luego de reiterados drenajes y tomas de biopsia, aumentó notablemente de tamaño, extendiéndose hacia el glúteo y miembro inferior izquierdo, hasta adoptar la morfología del tumor actual.

Al examen físico se observaba un tumor exofítico de 22 cm de diámetro, de superficie mamelonada, necrótica y sangrante, de consistencia dura y pétrea que se hallaba adherido a planos profundos. La lesión era extremadamente dolorosa y maloliente (*Figuras 1 y 2*).

El estudio histopatológico informó una proliferación monomorfa de células de pequeño tamaño y núcleos hipercromáticos, dispuestas en sábanas o cordones, inmersas en un estroma desmoplásico denso (*Figura 3*). La inmunohistoquímica fue positiva para la proteína 1 del tumor de Wilms (WT1) y negativa para CD3 y CD20 (*Figura 4*). Se arribó entonces al



diagnóstico de tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas.

La resonancia magnética de pelvis con contraste endovenoso mostró una formación sólida con áreas de necrosis y hemorragia, con compromiso del músculo glúteo mayor izquierdo, de la región perineal, de la fosa isquiorrectal izquierda y de la región interglútea, condicionando un desplazamiento del recto y del canal anal. Se visualizaban además, múltiples adenomegalias inguinales (Figura 5). La tomografía de tórax con contraste endovenoso resultó normal y no se logró realizar



Figura 1. Lesión tumoral de superficie necrótica y sanguinolenta.



Figura 2. Vista de perfil del tumor.

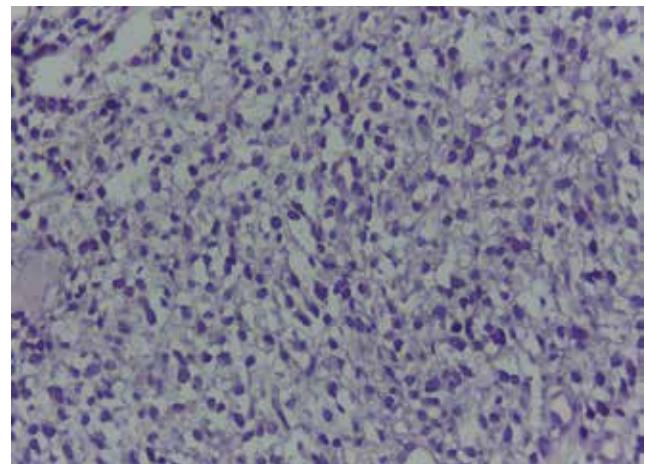


Figura 3. Círculos de células atípicas inmersos en un estroma desmoplásico denso.

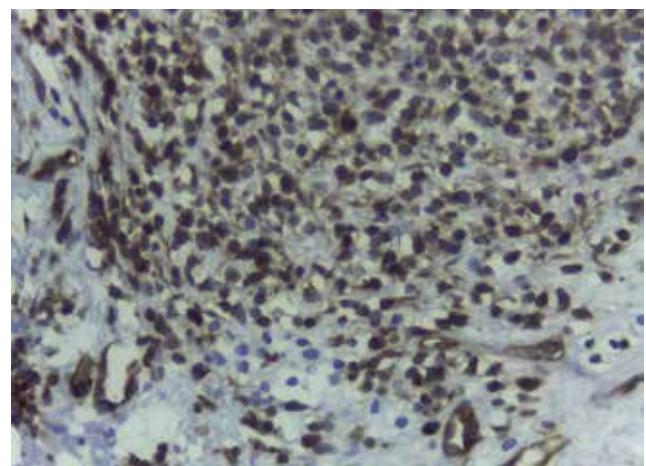


Figura 4. Inmunohistoquímica: positiva para WTI.

una videorrectoanoscopia por no reconocerse el orificio ni el canal anal.

En conjunto con los servicios de oncología, cirugía general y cirugía plástica se decidió aplicar tratamiento combinado quirúrgico y quimioterápico con ciclofosfamida-etopósido-doxorrubicina y cisplatino. La paciente falleció a la espera del mismo, debido a una sepsis intrahospitalaria.

## DISCUSIÓN

El TDCPR es una neoplasia poco frecuente y muy agresiva, descripta por primera vez por Gerald y Rosai en 1989, pertenece a la familia de neoplasias conocida

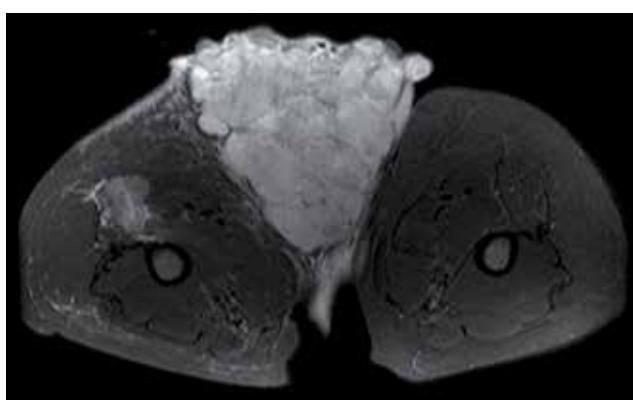
como tumores de células pequeñas redondas y azules (TCPRA), entre los que se incluyen: el neuroblastoma, el rabdomiosarcoma, el linfoma no Hodgkin, el tumor de Wilms, el sarcoma de Ewing (SE) y el tumor neuroectodérmico periférico (TNEP), entre otros.<sup>1-3</sup>

Afecta predominantemente a niños y adultos jóvenes, con una edad promedio de 21 años. Tiene una notable predilección por el sexo masculino, con una relación hombre:mujer de 5:1.<sup>2,4</sup>

Si bien la localización clásica es la intraabdominal, se han descripto otras menos frecuentes como la pleura, escroto, órbita, glándula submaxilar, ovario, huesos, páncreas, vejiga y excepcionalmente en tejidos blandos, como es el caso de nuestra paciente.<sup>1,5</sup>

En lo que respecta a la patogenia, por su origen en cavidades con recubrimiento mesotelial y coexpresión de antígenos epiteliales y mesenquimales, Gerald y cols. plantearon la hipótesis de que esta neoplasia derivara directamente del mesotelio. A favor de la misma, se encuentra la positividad para la proteína 1 del tumor de Wilms (WT1) en aproximadamente 90% de los casos, que también se expresa en el mesotelio primitivo. Sin embargo, esta teoría no ha sido totalmente dilucidada, debido a que existen TDCPR en localizaciones extraabdominales.<sup>1,2,6</sup>

En cuanto a la clínica clásica, suele mostrarse como un gran tumor sólido en la cavidad abdominal, de superficie multilobulada blanco-grisácea. Los signos y síntomas más frecuentes consisten en dolor y distensión abdominal y una masa palpable. Asimismo, los pacientes pueden presentar seudoobstrucción intestinal, sudoración nocturna, pérdida de peso y hasta 30% de los casos cursa con ascitis.<sup>3</sup>



**Figura 5.** RM de pelvis: formación sólida con compromiso del glúteo izquierdo, región perineal, fosa isquiorrectal izquierda y región interglútea.

En la histología se observan células pequeñas redondas, con núcleos hipercromáticos y escaso citoplasma, de aspecto indiferenciado, dispuestas en nidos o trabéculas, rodeadas por un estroma desmoplásico denso.<sup>2,3,7</sup>

La inmunohistoquímica del TDCPR es característica: las células tumorales coexpresan marcadores epiteliales (queratina y antígeno de membrana epitelial), mesenquimales (desmina y vimentina) y neurales (enolasa neuronal específica), pero se distinguen especialmente por la positividad para el marcador nuclear WT1, que parece ser exclusivo de estos tumores y predice la translocación recíproca (11; 22) con elevada sensibilidad y especificidad.<sup>1,2,8</sup>

Esta translocación recíproca afecta al gen del sarcoma de Ewing (22q12) y al gen del tumor de Wilms (11p13) y puede ser demostrada mediante técnica de hibridación fluorescente *in situ* (FISH).<sup>2</sup>

Los métodos complementarios de imágenes, como la tomografía y la resonancia magnética, están destinados a determinar la extensión local y la distancia de la neoplasia.

Los principales diagnósticos diferenciales se plantean con otras neoplasias de la familia de los tumores de células redondas, pequeñas y azules que acontecen en adolescentes/adultos jóvenes: SE/TNEP, rabdomiosarcoma alveolar, linfoma no Hodgkin y sarcoma sinovial indiferenciado. La expresión nuclear de WT1 en estos casos es negativa, lo que permite diferenciarlas del TDCPR. También deben tenerse en cuenta el mesotelioma y el melanoma. Por su parte, el neuroblastoma y el tumor de Wilms son diagnósticos diferenciales que se plantean en la población pediátrica.<sup>1,8</sup>

El tratamiento de esta entidad constituye un verdadero desafío y es necesario el abordaje multidisciplinario. Recientemente se ha descripto que la respuesta terapéutica es más satisfactoria cuando se utiliza un tratamiento combinado con citorreducción quirúrgica, quimioterapia y radioterapia. El tratamiento quimioterápico exclusivo se ha asociado a mayor toxicidad y peor pronóstico. Hassan et al. demostraron una supervivencia a los tres años de 58% en pacientes que recibieron quimioterapia, radioterapia y cirugía en comparación con aquéllos que no recibieron tratamiento (0%).<sup>3,7,9</sup>

En cuanto a la quimioterapia, debido a la baja prevalencia de este tumor no hay un régimen de elección. El esquema que más se utiliza es el IMAP (vincristina, doxorrubicina, ciclofosfamida, isofosfamida y etopósido) más un factor estimulante de colonias de granulocitos y macrófagos.<sup>3</sup>

El TDCPR posee un pronóstico sombrío, con metástasis generalizadas, frecuentes recidivas locales y elevada

mortalidad. La supervivencia global es de 17 a 25 meses desde el momento del diagnóstico. Los tumores primarios de tejidos blandos podrían tener mejor pronóstico que los de localización intraabdominal, aunque la falta de series extensas de casos impide poder confirmar este hecho.<sup>2,4</sup>

## CONCLUSIONES

El TDCPR es una neoplasia poco frecuente y agresiva que afecta predominantemente a jóvenes de sexo masculino. El caso presentado es inusual, no sólo por tratarse de una mujer adulta, sino por la localización primaria en tejidos blandos.

Es necesario considerar este diagnóstico ante un tumor de células pequeñas y redondas con un estroma desmoplásico en pacientes jóvenes y recordar la importancia del marcador WT1 para el diagnóstico diferencial.

El abordaje debe ser multidisciplinario y el tratamiento combinado con quimioterapia, radioterapia y cirugía.

### Correspondencia:

**Eugenio Miraglia**

Calle 50 Núm. 1533,  
CP 1900, La Plata,  
Buenos Aires.

**E-mail:** eugeniam88@hotmail.com

## BIBLIOGRAFÍA

1. Brindis M, Villalobos A, de León B, Bornstein L, Rodríguez R, Carvajal A et al. Tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas. Estudio multiinstitucional clinicopatológico e inmunohistoquímico de 8 casos. *Rev Ins Nac Cancerología*. 2007; 2: 67-74.
2. Alastuey-Aisa M, Hörndl-Argarate C, Rosero-Cuesta DS, Valero-Torres A, de Álava-Casado E. Tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas en pared torácica. *Rev Esp Patol*. 2014; 47 (1): 41-44.
3. Briseño-Hernández AA, Quezada-López DR, Corona-Cobián LE, Castañeda-Chávez A, Duarte-Ojeda AT, Macías-Amezcuá MD. Intra-abdominal desmoplastic small round cell tumour. *Cir Cir*. 2015; 83 (3): 243-248.
4. 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.
5. Santos-Gorjón P, Gómez-González JL, Batuecas-Caletrío A, Flores-Corral MT, Sánchez-González F. Tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas. Morfología atípica en la glándula submaxilar. *Acta Otorrinolaringol Esp*. 2009; 60 (2): 141-143.
6. Rossi S, Nascimento AG, Canal F, Dei Tos AP. Small round-cell neoplasms of soft tissues: an integrated diagnostic approach. *Curr Diagn Pathol*. 2007; 13: 150-163.
7. Markinez-Gordobil I, Ruiz I, Jiménez R, Villarreal E, Lizarazu A, Borda N et al. Tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas. Diagnóstico y tratamiento. *Gac Med Bilbao*. 2012; 109 (3): 101-103.
8. Paz-Gómez FJ. Tumor de células pequeñas, redondas y azules: abordaje diagnóstico. *Med Sur*. 2004; 11 (1): 13-19.
9. Reisner D, Brahee D, Patel S, Hartman M. A case of desmoplastic small round cell tumor. *J Radiol Case Rep*. 2015; 9 (8): 1-7.