

Rabdomiosarcoma alveolar pararrectal con metástasis a médula ósea. Reporte de un caso.

¹Dra. Beatriz Ortega Meza, ²Dr. Jesús Aguilar Gutiérrez, ³Dr. Víctor M. Marroquín Torres.

¹Médico Adscrito a la Sección de Tumores Mixtos de Cirugía Oncológica C.M.N. «20 de Noviembre» I.S.S.S.T.E., ²Médico Residente de Cirugía Oncológica. C.M.N. «20 de Noviembre» I.S.S.S.T.E., ³Médico Adscrito al Servicio de Cirugía Oncológica, C.M.N. « 20 de Noviembre» I.S.S.S.T.E.

Correspondencia.- Servicio de Oncología. Centro Médico Nacional «20 de Noviembre» I.S.S.S.T.E., Av. Coyoacán No.524 Esq. Félix Cuevas, Delegación Benito Juárez, C.P.3100 México D.F. Teléfono 52005003 Ext.4446 Fax 55598941 E-mail: beatrizortegam@hotmail.com

Recibido: noviembnre 2004; **aceptado:** abril 2005

Resumen

Se presenta el caso de paciente femenino de 28 años de edad que inició su padecimiento con astenia, adinamia, pérdida de peso agregándose petequias, equimosis, disnea progresiva, lipotimias y crecimiento ganglionar inguinal izquierdo; la biometría hemática reveló anemia y plaquetopenia, el estudio de médula ósea reportó células ajenas a la médula. La TAC abdomino-pélvica demostró tumoración pararrectal izquierda que se extendía hasta periné. La biopsia de hueso reportó médula ósea infiltrada por células de aspecto epitelial, se observaron vacuolas e imagen en anillo de sello; la biopsia de adenopatía inguinal izquierda fue reportada como metástasis de carcinoma poco diferenciado con componente de células claras; la biopsia de región perianal se reportó como adenocarcinoma poco diferenciado desmoplástico. El estudio inmunohistoquímico de las diferentes biopsias reveló rabdomiosarcoma alveolar. Las condiciones de la paciente se deterioraron rápidamente lo que impidió recibir tratamiento, falleciendo al poco tiempo.

Palabras clave.- sarcoma pararrectal, rabdomiosarcoma

Summary

This case is from a 28 years old female who presented asthenia, adynamia, weigh loss, progressive dyspnea and lipothymia. Peripheral blood showed thrombocytopenia and normocytic anaemia. She received high doses of corticosteroid treatment by a supposed Evan's Syndrome. She was referred to our hospital. Histological examination of the bone marrow showed infiltration by clump cells with basophilic cytoplasm and cytoplasmic vacuolization. CT scan of pelvis revealed a 50x35x45 mm pelvic mass from the posterior edge of the ampulla of the rectum extended to the perineal region which was totally asymptomatic. The biopsy of the pelvic mass, the left inguinal node and the bone marrow biopsy were diagnosed as adenocarcinoma poorly differentiated. The patient condition decreased notably and she died few time after. The immunohystochemical staining were positive for desmin and vimentine diagnosed as alveolar rhabdomyosarcoma

Key words.- Pararectal sarcoma, rhabdomyosarcoma

Introducción

En adultos, el Rabdomiosarcoma (RMS), es un tumor poco frecuente y en localización pararrectal es aún más raro. En este sitio los tumores suelen permanecer asintomáticos por largo tiempo, ya que su crecimiento es lento y no es hasta que se hacen palpables o presentan síntomas ocasionados por metástasis que los pacientes acuden para su atención; el subtipo histológico predominante es el alveolar.^{1,2,3,4} Se

ha reportado que las metástasis a médula ósea por RMS se presenta en el 30 % de los pacientes con enfermedad metastásica y es la trombocitopenia el signo más frecuente.^{3,4,5} El diagnóstico de RMS debe tenerse en mente en el diagnóstico diferencial de pacientes adultos jóvenes con tumoraciones perineales o pararrectales que además presenten en el aspirado de médula ósea presencia de células

blásticas indiferenciadas. En este artículo presentamos el caso de un paciente femenino de 28 años de edad con RMS alveolar pararrectal asintomático con metástasis a médula ósea y a ganglio inguinal.

Presentación del caso

Mujer de 28 años de edad, que inició su padecimiento en septiembre de 2000 al presentar mialgias y artralgias en miembros

Casos clínicos

Figura 1. TAC abdominopélvica que demuestra engrosamiento de pared rectal izquierda por presencia de tumoración pararectal y además crecimiento ganglionar inguinal izquierdo



inferiores, astenia, adinamia, pérdida de peso de 5 kg. en un mes. En octubre de ese año, nota aparición de un pequeño nódulo en ingle izquierda. En noviembre aparecen petequias diseminadas en todo el cuerpo principalmente tórax y equimosis en extremidades inferiores, agregándose disnea progresiva. A principios de diciembre sufrió lipotimia por lo que acude a un hospital general para su atención médica, siendo atendida y estudiada por el servicio de Hematología, donde se hizo el diagnóstico de probable Síndrome de Evans. Se le administraron dosis altas de corticoesteroides. Posteriormente fue remitida a nuestro hospital. A la exploración física se encontró ECOG de 2; frecuencia cardiaca de 100 x min, frecuencia respiratoria 24 x min. T.A. 110/60, marcada palidez de tegumentos y conjuntivas, petequias generalizadas y equimosis en extremidades inferiores, campos pulmonares bien ventilados. Abdomen sin visceromegalias, en ingle izquierda adenomegalia de 2 cm de diámetro mayor. Exploración ginecológica con escaso sangrado transvaginal; no se detectó ninguna anormalidad en vagina ni en región perineal. Tacto rectal inicia normal

La biometría hemática reportó: hemoglobina de 5.7g/dL, hematocrito de 14% y plaquetas 4 mil/mm³; DHL 2,586 UI/L, calcio sérico 8.9 mg/dL, fósforo 3.3 mg/dL, tiempo de protrombina 18.9 seg. 65.8%, INR 1.43, tiempo parcial de tromboplastina 27.3 seg., tiempo de trombina 10.7 seg., fibrinógeno 163 mg/dL. Se inició transfusión de concentrados globulares y plaquetarios; el aspirado de médula

ósea mostró las siguientes características: C:2, M:0, NB:19, GJ:6, GA:25, L:13 y 37% de células ajenas a médula ósea con características de 20-25 micras 8/2, 9/1, algunas en acumulo y compartiendo citoplasma, otras con citoplasma irregular y mal definido, basófilo débil, con escasas vacuolas, en algunos agranular, núcleo reticular, nucleolos 0-1 de color azul. Se sometió a estudios en busca de primario

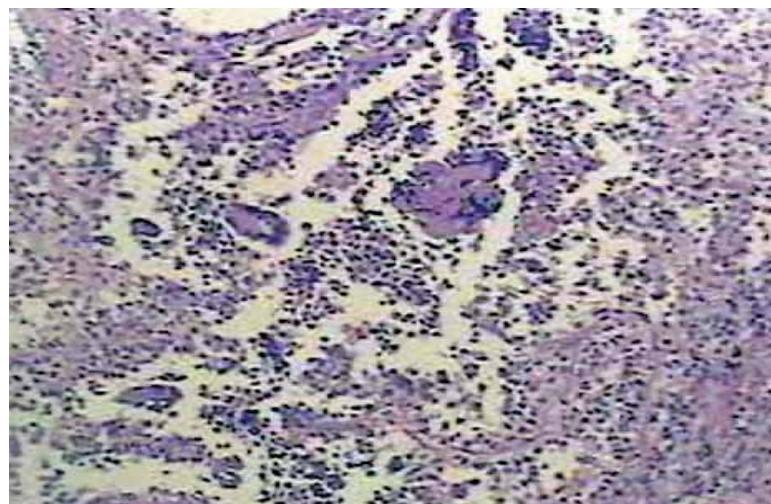


Figura 2. Biopsia de tumor pararectal izquierdo con tinción de hematoxilina y eosina

Casos clínicos

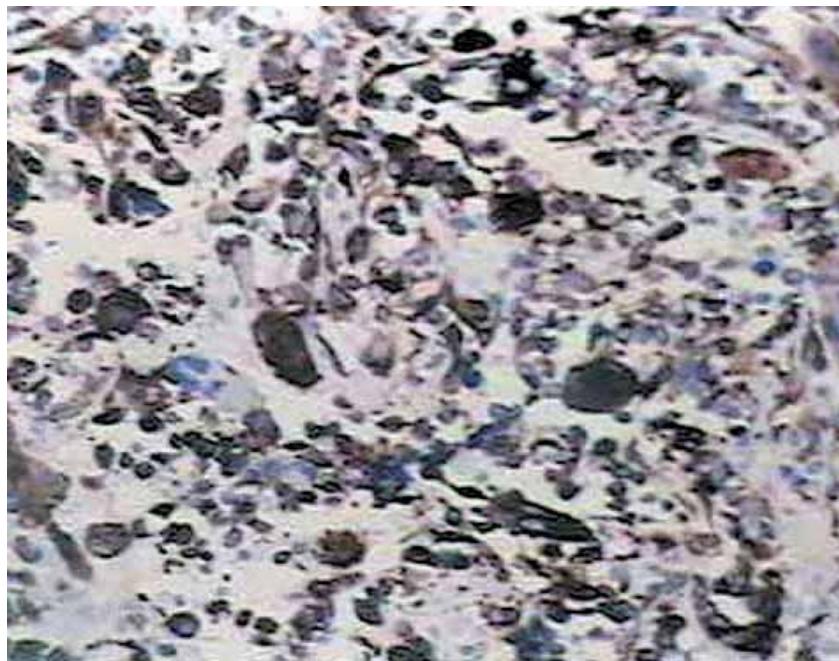


Foto 3. Imagen de biopsia de tumoración pararrectal que demuestra reacción positiva a desmina, haciendo el diagnóstico de rabdomiosarcoma.

desconocido, practicándose biopsia de adenopatía inguinal izquierda y el reporte histopatológico fue de carcinoma poco diferenciado con componente de células claras. La panendoscopía, colonoscopía, ultrasonido pélvico y TAC torácica fueron reportados como normales. El US y gammagrama tiroideos con datos de bocio difuso; se efectuó BAAF de tiroides que no fue útil para diagnóstico. La TAC abdomino-pélvica reportó lesión hipodensa, irregular y mal definida con reforzamiento moderado y heterogéneo con el medio de contraste IV, que se extendía desde el borde posterior del ámpula rectal hasta la región perineal, con bordes irregulares y mal definidos obliterando las interfases grasas adyacentes y continuándose con la pared rectal, la cual mostraba engrosamiento concéntrico en su región inferior; los diámetros fueron de 50 x 35 x 45 mm.. Se apreciaron crecimientos ganglionares retroperitoneales desde L2 hasta las cadenas iliacas comunes e iliaca externa del lado izquierdo, con adenopatía aislada del lado derecho en la región iliaca externa. (Figura 1) Hígado sin lesiones metastásicas. La biopsia de hueso reportó médula ósea

infiltrada por células de aspecto epitelial, se observaron vacuolas e imagen en anillo de sello.

Debido a los hallazgos de la TAC abdomino-pélvica se reexploró región perianal encontrando al tacto rectal induración sobre pared lateral izquierda del recto en aproximadamente 60 % de su circunferencia; la biopsia por trucut de esta región se reportó como adenocarcinoma poco diferenciado, desmoplástico. (Figura 2) Durante el tiempo en que se llevaron a cabo todos los estudios para establecer el diagnóstico y sitio de primario, la paciente cursó con hipercalcemia la cual fue tratada médicaamente, corrigiéndose la misma; se agregó dolor de poca intensidad en recto sin presentar constipación u obstrucción. Las condiciones generales de la paciente se deterioraron paulatinamente. Después de repetidas transfusiones de concentrados globulares y plaquetarios se obtuvo hemoglobina de 9.4 g/gL; hematocrito de 27.7% y plaquetas de 40 mil/mm³. Sin embargo, estas cifras no se mantuvieron estables por lo que, tomando en cuenta el deterioro del estado general de la paciente y que aparentemente se trataba de adenocarcinoma rectal diseminado, no se le consideró candidata para recibir quimioterapia, recibiendo únicamente

tratamiento sintomático; falleció poco tiempo después.

El reporte postmortem de los los estudios de inmunohistoquímica de las biopsias de la adenopatía inguinal, del tumor pararrectal (figura 3), así como de la médula ósea fueron positivas a desmina y vimentina, concluyéndose como diagnóstico el de Rabdomiosarcoma Alveolar.

Discusión

Los sarcomas de tejidos blandos (STB) constituyen aproximadamente el 1% de todas las neoplasias malignas en los adultos y comprenden una amplia variedad de tumores con diversos tipos histológicos, que pueden localizarse en cualquier parte del organismo. (1,2) El rabdomiosarcoma (RMS) es el STB más frecuente en los niños menores de 15 años; en adultos es un tumor poco común y se localiza principalmente en tejidos paratesticular y periné; los de localización pararrectal, como lo es el presente caso, son muy poco frecuentes. (3,4) La clasificación histológica más aceptada para RMS los divide en cuatro tipos: embrionario, botroide, pleomórfico y alveolar. El subtipo alveolar es el

más frecuente en la localización parorrectal y de estos un 90 % presentan metástasis ganglionares, lo cual constituye un factor de mal pronóstico.^{10,11}

Aproximadamente un 10 % de los pacientes con RMS tienen infiltración a médula ósea y esta puede ser, en algunos casos, el único sitio de enfermedad aparente. En pacientes que tienen enfermedad metastásica al diagnóstico, en el 40 % hay metástasis en médula ósea que se manifiesta con trombocitopenia, anemia o pancitopenia pudiendo aparentar otras enfermedades hematológicas. (i.e.: algunos tipos de leucemia)^{4,5,6,7}

En ocasiones, para poder establecer el diagnóstico de RMS ante la presencia de células blásticas indiferenciadas en el aspirado de médula ósea y en ausencia de tumor primario detectable, es necesario realizar estudios de inmunología, inmunohistoquímica, citogenética y microscopia electrónica.^{4,5}

En presencia de tumoración parorrectal, perineal o adenopatías regionales accesibles debe practicarse biopsia para establecer diagnóstico histológico.

Para la clasificación clínica en niños se utiliza el sistema de cuatro grupos del Intergroup Rhabdomyosarcoma Study Groups, en la cual el grupo IV incluye enfermedad metastásica presente desde el inicio (pulmón, hígado, hueso, médula ósea, cerebro, así como ganglios linfáticos y músculos a distancia)^{10,11} En adultos se emplea el sistema TNM correspondiendo la etapa clínica IV a T1 o T2; a o b; N0 o N1; M1.^{1,2}

Los estudios que deben realizarse ante la sospecha de RMS son: biometría hemática, química sanguínea, pruebas de función hepática y renal (examen general de orina, depuración de creatinina), telerradiografía de tórax, TAC de la región afectada, gammagrama óseo, aspirado de médula ósea. En algunos casos será necesaria la resonancia magnética para establecer extensión de la enfermedad.

El tratamiento de los tumores de localización parorrectal con metástasis y/o infiltración a médula ósea es inicialmente con quimioterapia sistémica; el esquema básico es con Vincristina, Dactinomicina, Ciclofosfamida; se han

agregado Doxorrubicina y Cisplatino con o sin Etopósido. La International Society of Paediatric Oncology en su protocolo para paciente con etapa clínica IV ha propuesto el esquema que incluye Carboplatino, Epirubicina, Vincristina, Ifosfamida, Actinomicina D y VP-16. También se ha empleado transplante autólogo de médula ósea; sin embargo, esto no ha mejorado sustancialmente el porcentaje de período libre de enfermedad en etapas IV.

De acuerdo a la respuesta a la quimioterapia podrá efectuarse cirugía, según sea el caso en particular (incluso resección abdominoperineal) aunque debe tomarse en consideración que los pacientes con enfermedad metastásica tienen un alto índice de recurrencia y se reporta que la probabilidad de sobrevida a 3 años es de 0 a 20 %.^{2,4,11}

Desafortunadamente, en el caso que presentamos hubo diversos factores que coadyuvaron para que la paciente no recibiera el tratamiento quimioterápico que requería. (Diagnóstico inicial de patología hematológica como causa de la bicitopenia; biopsias teñidas con hematoxilina y eosina, que orientaban a adenocarcinoma; retraso en el resultado del estudio por inmunohistoquímica y finalmente las malas condiciones para entonces de la paciente)

Conclusiones.

El rhabdiosarcoma es un tumor poco frecuente en adultos y la localización parorrectal es aún más rara.

El subtipo histológico de RMS predominante en esta región es el alveolar el cual da metástasis a ganglios linfáticos en el 90 % de los pacientes.

En algunos casos es necesario realizar estudios de inmunohistoquímica, inmunológicos, de microscopia electrónica, así como histogenética para poder establecer el diagnóstico de RMS.

La infiltración a médula ósea se reporta en el 40 % del Grupos IV, siendo éste un factor de mal pronóstico (tanto para recurrencia como para sobrevida)

En adultos jóvenes con tumores parorrectales y con datos de infiltración a médula ósea, debe considerarse en el diagnóstico diferencial RMS.

Abreviaturas utilizadas:

BAAF: biopsia por aspiración con aguja fina.

TAC tomografía axial computarizada US. ultrasonido

Referencias

1. De Vita VT Jr, Hellman S, Rosenberg SA, editors: Cancer. Principles and practice of oncology, Lippincott-Raven 1997:2107-13.
2. Hollan JF et al. Cancer medicine plus CD-ROM, 1998, Williams and Wilkins
3. Di Mario Antonella, Sica Simona, d'Onofrio Giuseppe, Larocca Luigi M, Rumi Carlo, Zini Gina, et al. Severe anaemia as first sign of metastatic alveolar rhabdomyosarcoma. Eur J Haematol 1996;57(1):109-10.
4. Kessler Kent J, Kerlakian George M, Wellings Richard E. Perineal and Perirectal Sarcomas: Report of two Cases. Dis Colon Rectum. 1996;39(4):468-72.
5. Pérez del Rio MJ, Fresno Forcelledo MF, Ramírez Payer A, Ablanedo Ablanedo P, Luno Fernández E, Fanjul Colunga E, et al. Alveolar rhabdomyosarcoma with massive infiltration of the bone marrow as its initial manifestation. Sangre 1998; 43 (3):236-9.
6. Kahn DG. Rhabdomyosarcoma mimicking acute leukemia in an adult: report of a case with histologic, flow cytometric, cytogenetic, immunohistochemical, and ultrastructural studies. Arch Pathol Lab Med. 1998;122(4):375-8.
7. Reid MM, Saunders PW, Bown N, Bradford CR, Maung ZT, Craft AW, et al. Alveolar rhabdomyosarcoma infiltrating bone marrow at presentation: the value to diagnosis of bone marrow trephine biopsy specimens. J Clin Pathol 1992;45(9):759-62.
8. Ozkaynak ME, Nolta J, Parkman R. In vitro purging of human rhabdomyosarcoma cell using 4-hydroperoxycyclophosphamide. Cancer Research 1990;50 (5):1455-8.
9. Koji Sasajima, Kyoichi Okawa, Yoshinobu Sasamoto, Akiko Shiota, Kaoru Aihara. Pararectal Rhabdomyoarcoma: Report of a case. Dis Colon Rectum 1980;23:576-77.
10. R Beverly Raney Jr, William Crist, Daniel Hays, William Newton, Frederick Ruymann, Melvin Teft. Soft Tissue Sarcoma of the Perineal Region in Childhood. Cancer 1990;65:2787-92.
11. Harold M Maurer, Mohan Beltangady, Edmund A Gehan, William Crist, Denman Hammond, Daniel M Hays, et al. The Intergroup Rhabdomyosarcoma Study I. A final Report. Cancer 1988; 61:209-20.
12. Frederick B Ruymann, William A Newton Jr, Abdelsalam H Ragab, Milton H Donaldson, Mary Foulkes. Bone Marrow Metastases at Diagnosis in Children and Adolescents With Rhabdomyosarcoma. Cancer 1984;53:368-73.