

Invest Medicoquir 2017 (julio-diciembre);9(2):301-09.

ISSN: 1995-9427, RNPS: 2162

PRESENTACIÓN DE CASO

Tumor intrabdominal desmoplásico de células pequeñas redondas. Reporte de un caso
Intraabdominal desmoplastic small round cell tumor. A case report

Carmen Adela Brito Portuondo^I, Liudmila Sánchez López^{II}, Julio César Hernández Perera^{III}, Carlos Alfonso Sabatier^{IV}, Michel Álvarez Pérez^V.

I Especialista de I Grado en Medicina Interna. Instructor. Centro de Investigaciones Médico Quirúrgicas. La Habana, Cuba.

II Especialista de I Grado en Medicina Interna. Centro de Investigaciones Médico Quirúrgicas. La Habana, Cuba.

III Especialista de I y II Grado en Medicina Interna. Doctor en Ciencias Médicas. Profesor Titular. Investigador Titular. Centro de Investigaciones Médico Quirúrgicas. La Habana, Cuba.

IV Especialista de I Grado en Anatomía Patológica. Centro de Investigaciones Médico Quirúrgicas. La Habana, Cuba.

V Especialista de I Grado en Medicina Interna. Centro de Investigaciones Médico Quirúrgicas. La Habana, Cuba.

RESUMEN

El tumor desmoplásico de células redondas pequeñas, es una neoplasia maligna mesenquimal muy poco frecuente. Es común en pacientes jóvenes y tiene un mal pronóstico. Paciente del sexo femenino, de 32 años de edad, con antecedentes de neoplasia intraepitelial cervical II (displasia moderada). Se realizó biopsia del tumor localizado en el peritoneo parietal, guiada por laparoscopia donde se

informa: tumor intrabdominal desmoplásico de células pequeñas redondas. La neoplasia mostraba una extensa necrosis y alto índice de proliferación en todas las muestras estudiadas. Se comprobó además en el estudio laparoscópico, la existencia de carcinosis peritoneal y de metástasis hepáticas.

Palabras clave: tumor desmoplásico, células pequeñas redondas, carcinosis peritoneal.

ABSTRACT

The desmoplastic small round cell tumor is a rare mesenchymal malignancy. Its main clinical feature is to happen essentially in young patients and to have a very poor prognosis. 32 years old female patient with antecedents of cervical II intraepithelial neoplasia (moderate dysplasia). Biopsy of the tumor located in the parietal peritoneum was made, which was guided by laparoscopy, where a dermoplastic small round cell intra-abdominal tumor is reported. The neoplasia showed an extensive necrosis and a high rate of spreading in all the samples studied. In the laparoscopic study, the existence of peritoneal carcinomatosis and liver metastases was also confirmed

Key words: desmoplastic small round cell tumor, small round cell tumor, peritoneal carcinomatosis.

INTRODUCCIÓN

El tumor desmoplásico intrabdominal de células pequeñas redondas, es una neoplasia maligna, infrecuente de alta agresividad, descrita por primera vez por Gerald y Rosai en 1989^(1,2).

La enfermedad afecta preferentemente a varones, con una relación respecto al sexo femenino de 2 a 10 veces más frecuente^(2,3). En su mayoría los enfermos son jóvenes, con una edad media estimada de 22 años.

No es una entidad frecuente; hasta enero de 1998 se reconocían en la literatura médica 60 enfermos⁽⁴⁾. En la actualidad, se han reportado alrededor de 200 casos a nivel internacional^(1,5,6).

Esta enfermedad forma parte de una familia de tumores de células pequeñas y redondas, que principalmente tienen lugar en niños; junto al sarcoma de Ewing, el rhabdomiosarcoma alveolar y embrionario, el sarcoma sinovial pobremente diferenciado y los tumores rabdoideos⁽¹⁾.

El tumor se desarrolla dentro de la cavidad abdominal, donde invade el epiplón con múltiples implantes peritoneales y que pueden comprometer el diafragma, el hilio esplénico, el mesenterio y la cavidad pélvica. Los síntomas y signos clínicos de presentación son inespecíficos y pueden semejar el cuadro que caracteriza a las carcinosis peritoneales: dolor abdominal, ascitis, distensión abdominal, estreñimiento, vómitos, obstrucción intestinal y pérdida de peso. También se ha descrito sudoración nocturna, hepatomegalia y esplenomegalia⁽¹⁾.

DESARROLLO

Presentación del caso.

Paciente del sexo femenino, de 32 años de edad, con antecedentes de neoplasia intraepitelial cervical II (displasia moderada), conizada dos años antes de ser atendida en Centro de Investigaciones Científicas, la cual refirió que dos meses antes del ingreso hospitalario comenzó a tener dolor en hemiabdomen inferior.

Esta manifestación sintomática aumentaba durante las relaciones sexuales, se aliviaba discretamente con la ingestión de analgésicos orales (dipirona), sin desaparecer por completo.

Al inicio, el dolor era comparable con los propios del ciclo menstrual, sin otros síntomas acompañantes.

Poco tiempo después, el dolor aumentó en intensidad, sin alivio tras la medicación habitual oral, por lo que necesitó el uso de la vía parenteral para aliviarlo. El síntoma doloroso se localizaba en el todo el abdomen e irradiaba hacia ambas regiones lumbares. Se acompañaba además de náuseas, decaimiento, anorexia, pérdida de peso, sin precisar cantidad, y aumento progresivo del tamaño del abdomen.

A su ingreso hospitalario, se detectó al examen físico, la existencia de un abdomen globuloso, con matidez en los puntos declives y maniobra de Tarral positiva. El tacto vaginal no mostró alteraciones.

En las pruebas de laboratorio se comprobó la existencia de leucocitosis ($12.51 \times 10^9/L$) con un conteo diferencial dentro de límites normales, velocidad de sedimentación globular (27 mm/h) y conteo de plaquetas ($490 \times 10^9/L$).

También presentaba elevaciones en las transaminasas (fosfatasa alcalina: 160 UI/L, Aspartato aminotransferasa (AST) 58 UI/L, Alanina aminotransferasa (ALT) 68 UI/L y Gamma glutamil transferasa (GGT) 255 UI/L). Se halló elevación de la glicoproteína de alto peso molecular la CA-125(marcador tumoral) a 38 U/mL (valor de referencia. <35 U/mL).

Durante el ingreso, se extrajeron cuatro litros de líquido ascítico de aspecto turbio, en paracentesis. Con posterioridad se realizó ecografía ginecológica donde se informó: imagen compleja que mide 61 x 50 mm con una porción quística de 31 x 24 mm en ovario derecho. El ovario izquierdo no se observó. Se apreció discreta cantidad de líquido en excavación pélvica”.

El estudio citológico del líquido ascítico fue negativo de células tumorales, compuesto por abundantes linfocitos, células mesoteliales reactivas y algunas células con atipia moderada. En el estudio microbiológico no se obtuvo crecimiento bacteriano.

Por su parte, el estudio citoquímico del líquido mostró los siguientes resultados:

Aspecto: turbio

Albúmina: 24.6 g/L

Proteína: 61.4 g/L

Colesterol: 2.17 mmol/L

Triglicéridos: 0.97 mmol/L

Glucosa: 4.03 mmol/L

Leucocitos: $375 \times 10^6/L$, a predominio de linfocitos. Abundantes hematíes frescos.

Se realizó biopsia del tumor localizado en el peritoneo parietal, guiada por laparoscopia donde se informó: tumor intrabdominal desmoplásico de células

pequeñas redondas. La neoplasia mostró una extensa necrosis y alto índice de proliferación en todas las muestras analizadas. Se comprobó además en el estudio laparoscópico, la existencia de carcinosis peritoneal y de metástasis hepáticas.

DISCUSIÓN

El tumor maligno desmoplásico de células pequeñas redondas, se caracteriza por una translocación cromosómica específica t(11;22) (p13;q12), que compromete los genes WT1 del tumor de Wilms en el cromosoma 11 y EWS del sarcoma de Ewing (exón 7 del gen EWS y el exón 8 del gen WT) en el cromosoma 22⁽⁴⁾. De esta manera se produce una fusión de los genes EWS-WT1, que genera una proteína quimérica de 59 KDa que contiene la porción N-terminal de EWS y que funciona como un nuevo factor de transcripción oncogénico⁽¹⁾.

Este hecho es capaz de activar la expresión de genes específicos, como el del factor de crecimiento alfa derivado de plaquetas (PDGF-A), el receptor beta de la interleucina 2 (IL-2), del factor 1 de la leucemia mieloide o del factor 1 de crecimiento asociado a la insulina. Estos tienen una potente actividad de inducción de la proliferación fibroblástica; uno de los fenómenos más importantes manifestados en este tipo de neoplasia maligna y que le da el nombre de desmoplásico: desmoplasia, del griego “desmo” (atadura, ligamento) y “plasia” (formación celular), significa formación y desarrollo de tejido^(1,2,4).

Durante un tiempo relativamente largo, los enfermos pueden permanecer asintomáticos y una vez que se presentan las manifestaciones clínicas, su curso generalmente es agresivo y de muy mal pronóstico⁽⁴⁾.

Generalmente al momento del diagnóstico el tumor está diseminado, con toma ganglionar extensa, e invasión de órganos como el hígado y los pulmones, como sitios más frecuentes de metástasis. En menor proporción, pueden aparecer metástasis en órganos extraperitoneales como testículos, ovarios y pleura. Raras veces se demuestran metástasis en médula ósea y huesos^(1,5).

Las pruebas de imagen, como la ecografía abdominal, la tomografía axial computarizada (TAC) y la resonancia magnética de imágenes (RMI), aunque inespecíficas, son necesarias para estadificar el cáncer y con frecuencia guiar la toma de muestras para la biopsia^(1,6). En esta paciente se obtuvo una ecografía ginecológica positiva.

En la literatura existen pocas descripciones de los hallazgos imaginológicos de esta neoplasia. En la mayoría de las veces se describe como una masa tumoral bien definida en el espacio retrovesical o rectouterino, con diseminación peritoneal⁽³⁾.

En otras ocasiones, la TAC y la RMI pueden probar la extensión peritoneal, mesentérica y pélvica, con lesiones de diferentes tamaños; la mayoría adheridas al omento mayor, espacio paracólico, perihepático e infracólico. También se puede comprobar la existencia de ascitis sin un tumor demostrable^(3,7,8). En este caso se tuvo la coexistencia de la ascitis y la tumoración.

Por ser un tumor localmente agresivo, es capaz de comprimir e invadir estructuras vecinas intrabdominales, como las gastrointestinales y las genitourinarias⁽⁷⁾.

El diagnóstico se basa en el análisis histológico de las biopsias. Las células tumorales se agrupan en nidos, separadas por un denso estroma o tejido desmoplásico. Estas células tienen las características de ser redondeadas, pequeñas y contener escaso o moderado citoplasma, usualmente eosinófilo que le da el característico color azul, identificadas en la tinción de hematoxilina y eosina. El núcleo generalmente es hipercromático redondo u oval con nucléolo poco evidente⁽²⁾.

Las células malignas muestran una reactividad inmunohistoquímica a los marcadores epiteliales (queratina, antígeno epitelial de membrana), neurales (enolasa específica de las neuronas) y musculares (desmina)⁽⁴⁾.

En la paciente estudiada, la biopsia demostró tumor intrabdominal desmoplásico de células pequeñas redondas, con extensa necrosis y alto índice de proliferación en todas las muestras analizadas. Se comprobó además en el estudio

laparoscópico, la existencia de carcinosis peritoneal y de metástasis hepáticas. lo cual coincide con lo descrito en la literatura referida.

El manejo terapéutico de la enfermedad ha variado a lo largo de los años, con múltiples definiciones de tratamiento quirúrgico y diferentes esquemas de radioterapia y quimioterapia⁽⁴⁾.

A pesar de las diferentes pautas terapéuticas agresivas multimodales, el mal pronóstico no ha variado. La mediana de supervivencia estimada es de 17 a 25 meses después del diagnóstico, y menos del 20% de los enfermos llegan a sobrevivir hasta 5 años⁽¹⁾.

No obstante, se acepta como pilar más importante la citoreducción quirúrgica, definida como la eliminación del al menos el 90% de la carga tumoral. Varios autores han propuesto la quimioterapia intraperitoneal hipertérmica tras la citoreducción efectiva del tumor^(5-7,9,10).

CONCLUSIONES

A pesar de haberse realizado un diagnóstico precoz en la paciente, la misma presentó un pronóstico desfavorable, típico de la enfermedad señalada. Por las condiciones físicas y lo avanzado de la enfermedad solo llevó tratamiento con opiáceo.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.

1. Dufresne A, Cassier P, Couraud L, Marec-Bérard P, Meeus P, Alberti L, Blay JY. Desmoplastic small round cell tumor: current management and recent findings. *Sarcoma*. 2012; Volume 2012, Article ID 714986, Disponibles en: <http://dx.doi.org/10.1155/2012/714986>.
2. Gerald WL, Ladanyi M, de Alava E, Cuatrecasas M, Kushner BH, La Quaglia MP, Rosai J. Clinical, pathologic, and molecular spectrum of tumors associated with t(11;22)(p13;q12): desmoplastic small round-cell tumor and its variants. *J.ClinOncol*. 1998 Sep;16(9):3028-36.

3. Kis B, O'Regan KN, Agoston A, Javery O, Jagannathan J, Ramaiya NH. Imaging of desmoplastic small round cell tumour in adults. *Br J Radiol*. 2012 Feb;85(1010):187-92.
4. Gerald WL, Miller HK, Battifora H, Miettinen M, Silva EG, Rosai J. Intra-abdominal desmoplastic small round-cell tumor. Report of 19 cases of a distinctive type of high-grade polyphenotypic malignancy affecting young individuals. *Am J Surg Pathol*. 1991 Jun;15(6):499-513.
5. Lal DR, Su WT, Wolden SL, Loh KC, Modak S, La Quaglia MP. Results of multimodal treatment for desmoplastic small round cell tumors. *Journal of Pediatric Surgery*. 2005;40(1):251–255.
6. Schwarz RE, Gerald WL, Kushner BH, Coit DG, Brennan MF, La Quaglia MP. Desmoplastic small round cell tumors: prognostic indicators and results of surgical management. *Annals of Surgical Oncology*. 1998;5(5):416–422.
7. Santos J, Martin M, Flores T, De Castro F. Tumor desmoplásico intraabdominal de células pequeñas redondas. Hallazgos en imágenes y anatomía patológica. *Rev. chil. radiol*. 2009;15(3): 123-127.
8. Tateishi U, Hasegawat T, Kusumoto M, Oyama T, Ishkawa H, Moriyama N. Desmoplastic small cell tumor: imaging findings associated with clinocopathologic features. *J Comput Assist Tomogr*. 2002 Jul-Aug;26(4):579-583.
9. Hayes-Jordan A, Green H, Fitzgerald N, Xiao L, Anderson P. Novel treatment for desmoplastic small round cell tumor: hyperthermic intraperitoneal perfusion. *Journal of Pediatric Surgery*. 2010;45(5):1000–1006.
10. Aguilera D, Hayes-Jordan A, Anderson P, Woo S, Pearson M, Green H. Outpatient and home chemotherapy with novel local control strategies in desmoplastic small round cell tumor. *Sarcoma*. 2008;9.261589. Disponible en: <http://doi.org/10.1155/2008/261589>.

Recibido: 20 de enero de 2017

Aprobado: 10 de marzo de 2017

Carmen Adela Brito Portuondo. Centro de Investigaciones Médico Quirúrgicas.

Calle 216 y 11B, Siboney, Playa. La Habana, Cuba.

Correo electrónico: cbportuondo@infomed.sld.cu