

## CONTENIDO

## SEMINARIOS

▶ Caso anterior

▶ Caso siguiente

▶ Título preliminar

▶ Presentación

▶ Imágenes

▶ Resumen

▶ Introducción

▶ Resultados

▶ Discusión

▶ Diagnóstico

▶ Referencias

▶ PDF

## PACIENTE FEMENINA DE 26 AÑOS DE EDAD, CON CLÍNICA DURANTE TRES MESES DE TOS SECA CON EXPECTORACIÓN, DOLOR ABDOMINAL Y PERDIDA DE PESO.

*Israel Borrajero Martínez, Concepción Ochoa Ochoa, Maria Victoria López Soto, Carlos Domínguez Álvarez, Isidro Machado Puerto.*

*Hospital C. Q, Hermanos Ameijeiras. Ciudad Habana. Cuba.*

IV-CVHAP 2001 SEMINARIO-CASOS - 018

Fecha recepción: 25/01/2001

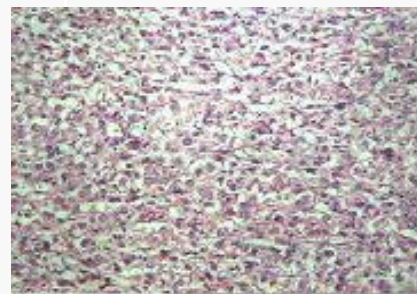
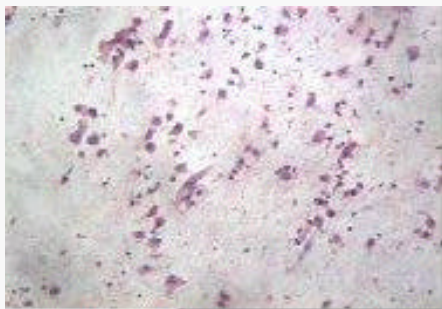
Fecha publicación: 29/06/2001

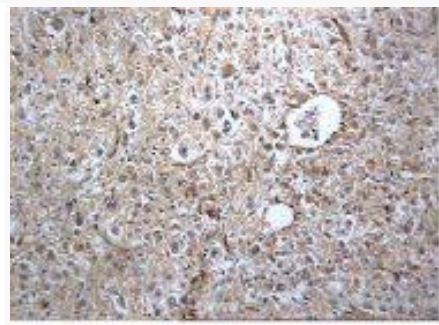
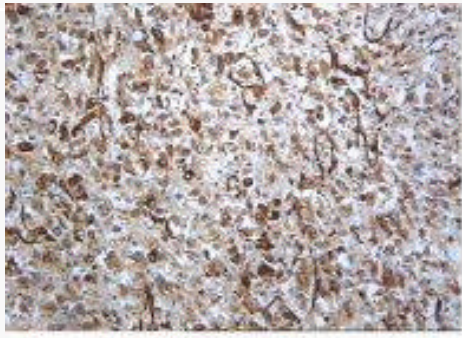
Evaluación: Ver "Taller de Seminario de Casos"

### PRESENTACIÓN DEL CASO: HISTORIA CLÍNICA

Mujer de 26 años con antecedentes de salud. Consulta por tos persistente de varios meses de evolución con pérdida de peso. Se le realizan varios estudios imagenológicos donde aparece tumoración en lóbulo inferior del pulmón izquierdo por radiografía, tumoración en cola de páncreas por ultrasonido y tumoración pediculada en aurícula izquierda por ecocardiograma. La paciente evoluciona desfavorablemente con toma del estado general y fallece. En el estudio necrópsico se encuentran varias lesiones tumorales con iguales características morfológicas. Las muestras fueron fijadas en formol al 10% y procesada mediante las técnicas habituales. Se realizaron técnicas de inmunohistoquímica vimentina y desmina, alfa actina y citoqueratina.

### IMÁGENES





CONTENIDO

SEMINARIOS

▣ Caso anterior

▣ Caso siguiente

▣ Título

▣ Presentación

▣ Imágenes

▣ Resumen

▣ Introducción

▣ Resultados

▣ Discusión

▣ DiagnósticoFinal

▣ Referencias

▣ PDF

## RABDOMIOSARCOMA CON PATRÓN RABDOIDE. PRESENTACIÓN DE UN CASO.

*Israel Borrajero Martínez, Concepción Ochoa Ochoa, Maria Victoria López Soto, Carlos Domínguez Álvarez, Isidro Machado Puerto.*

*Hospital C. Q, Hermanos Ameijeiras. Ciudad Habana. Cuba.*

IV-CVHAP 2001 SEMINARIO-CASOS - 018

Fecha recepción: 25/01/2001

Fecha publicación: 29/06/2001

Evaluación: Ver "Taller de Seminario de Casos"

### RESUMEN

**INTRODUCCIÓN:** Los Rbdomiosarcomas (RMS) constituyen una de las neoplasias mesenquimales malignas que forman parte de los tumores de músculo estriado. Existen tres variantes morfológicas : el RMS embrionario, el pleomórfico y el alveolar. Los RMS pleomórfico ocurren exclusivamente en adultos y se pueden originar en diversas localizaciones como miembros inferiores y superiores, partes blandas y órganos profundos como el corazón. Para su diagnostico es importante la presencia de rbdomioblastos con estriaciones y/o la positividad para la proteína vimentina, desmina y mioglobina por los métodos de inmunohistoquímica. En el corazón se han descrito casos de RMS, pero por lo poco frecuente de esta localización presentamos un caso con diagnostico de RMS primario de corazón con metástasis en páncreas y en pulmón.

**MATERIALES Y MÉTODOS:** Paciente femenina de 26 años de edad, femenina con antecedentes de salud que viene presentando hace tres meses tos seca con

expectoración, dolor abdominal y pérdida de peso. Se le realizó un Rx y TAC de tórax donde se informa la presencia de una tumoración en lóbulo inferior del pulmón izquierdo que presenta calcificaciones. Ultrasonido abdominal que informa tumor en cola de páncreas. TAC de silla turca normal. Ecocardiograma con engrosamiento y fibrosis y además tumoración pediculada en la aurícula izquierda que protuye en sístole. La paciente evoluciona tórpidamente con dolor precordial, cianosis intensa y fallece en insuficiencia respiratoria.

## **RESULTADOS Y CONCLUSIÓN:**

**MACROSCÓPICAMENTE:** Aparato respiratorio: Derrame pleural bilateral, presencia de tromboembolismo pulmonar de ramas medias, tumoración en el lóbulo inferior izquierdo multinodular con áreas de necrosis y hemorragia que al corte presentaba aspecto sarcomatoso. Aparato digestivo: Ascitis, formación tumoral en la cola del páncreas de 2x1 cms de forma redondeada al corte de color amarillento y de aspecto sarcomatoso. Aparato cardiovascular: Pericarditis con derrame pericárdico y tumoración pediculada de 5x2 cms en la aurícula izquierda que al corte tenía características similares al tumor del pulmón y el páncreas.

**MICROSCÓPICAMENTE:** Los tres órganos principalmente afectados: corazón, pulmón y páncreas mostraban un proceso tumoral maligno de origen mesenquimal con patrón de crecimiento sólido. Las células tenían apariencia rabiomoblástica con citoplasma anfófilo abundante, núcleo redondo con nucleolo prominente, en algunas células se observan estriaciones transversales, existían áreas de células claras y otras con apariencia rabdoide con núcleo excéntrico y citoplasma abundante eosinófilo. Las técnicas de inmunohistoquímica mostraron el siguiente inmunofenotipo: Vimentina positiva, Citokeratina negativa, Desmina positiva en células tumorales, alfa actina negativa en células tumorales y positiva en vasos intratumorales. Se concluye como un rabiomiosarcoma con patrón rabdoide primario de corazón con metástasis en páncreas y pulmón.

## **BIBLIOGRAFÍA:**

1. Gaffney EF, Dervan PA, Fletcher CD. Pleomorphic rhabdomyosarcoma in adult. Analysis of 11 cases with definition of diagnostic criteria. Am J Surg Pathol 17:601-609, 1993.
2. Hollowood K; Fletcher CD. Rhabdomyosarcoma in adults. Sem Diagn Pathol 11: 47-57, 1994.
3. Tsokos M. The diagnosis and classification of childhood Rabiomyosarcoma. Sem Diagn Pathol 11: 26-38, 1994.

**Palabras clave:** tumores partes blandas | neoplasias | músculo | rabiomiosarcoma | rabdoide | inmunohistoquímica

## INTRODUCCIÓN

Los Rabdomiosarcomas (RMS) constituyen una de las neoplasias mesenquimales malignas que forman parte de los tumores de músculo estriado. Existen tres variantes morfológicas, el RMS embrionario, RMS pleomórfico y el alveolar. Los RMS pleomórficos ocurren casi exclusivamente en adultos, macroscópicamente tienen la forma del músculo donde se originan, microscópicamente el tumor es muy pleomórfico con numerosas células gigantes tumorales, el diagnóstico diferencial es fundamentalmente con el liposarcoma y el histiocitoma fibroso maligno, para esto es necesario demostrar una verdadera diferenciación a músculo esquelético mediante técnicas de inmunohistoquímica o microscopía electrónica teniendo en cuenta que puede ocurrir atrapamiento de fibra muscular esquelética en otros tumores, liberación de mioglobina de músculo necrótico con la subsecuente absorción por las células tumorales y además por la presencia de diferenciación de músculo esquelético en otros tumores malignos como tumor de nervio periférico maligno, timoma maligno, tumor mixto mülleriano del tracto genital femenino, tumor de células germinales, meduloblastoma y tumor de Wilms.

Los otros dos tipos de RMS ocurren primariamente en niños y adolescentes y actualmente constituyen las formas más frecuentes de sarcomas de partes blandas en este grupo de edad. Los RMS embrionarios son comunes en cabeza y cuello, retroperitoneo y tracto urogenital. Muy raramente puede ocurrir acumulación de glucógeno o lípido intracitoplasmático mostrando apariencia de células claras. Otra variación morfológica esta representada por células tumorales que contienen inclusiones globulares intracitoplasmáticas compuestas de filamentos intermedios que generan apariencia rabdoide (1, 3), tales características se presentaron en nuestro caso los que nos motivo a la presentación del mismo.

## RESULTADOS

El estudio citológico del tumor mediante una extensión obtenida en fresco reveló la presencia de células tumorales discohesivas con abundante citoplasma acidófilo que mostraban unas prolongaciones en forma de raqueta, anisonucleosis con presencia de núcleos grandes pleomórficos, uno o varios nucleolos, ocasionalmente se encontraron inclusiones hialinas intracitoplasmáticas. El aspecto citológico era compatible con rabdomioblastos lo que orientó hacia el diagnóstico de sarcoma específicamente rabdomiosarcoma (Figura 1). El estudio citológico de los tres tumores mostró características similares lo que confirma la histogénesis de los tumores. Cuando se realiza el estudio histológico con microscopia de luz en los cortes de tejido se observan sábanas de células tumorales formadas por células de apariencia sarcomatosa algo pleomórficas redondas y fusiformes, anisonucleosis con presencia de uno o varios nucleolos, citoplasma abundante eosinófilo de apariencia rabdomioblástica, estroma laxo con presencia en ocasiones de material hialino rosado, áreas de necrosis y hemorragia, áreas de células claras, sábanas formadas por células de apariencia rabdoide con citoplasma intensamente acidofílico, núcleo algo excéntrico y citoplasma que en ocasiones presenta inclusiones hialinas, el índice mitótico no era muy elevado (Figura 2). Por las características citohistológicas se pensó en un RMS pero por las características histológicas atípicas con patrón de células claras, células con aspecto rabdoide, necrosis y algo de pleomorfismo se indicó la inmunohistoquímica que mostró negatividad para la citokeratina y alfa actina en células tumorales y positividad para vimentina, desmina y S100 en células tumorales (Figura 3) (Figura 4).

## DIAGNÓSTICO FINAL

***RABDOMIOSARCOMA CON PATRÓN RABDOIDE.***

## DISCUSIÓN

El diagnóstico de RMS con patrón rabdoide se realiza por los resultados obtenidos en el examen citohistológico y por el resultado de las técnicas de inmunohistoquímica. La presencia de tumores en tres sitios diferentes nos hace meditar acerca del origen primario del tumor, no obstante pensamos que el tumor primario sea de corazón por ser la localización más frecuente en estos tumores comparado con los otros dos órganos. Desde el punto de vista inmunohistoquímico la positividad para vimentina y no para citokeratina descarta los carcinomas indiferenciados y sarcomatoides y apoya el diagnóstico de sarcoma (4,5). La positividad para desmina y la negatividad para alfa actina confirma diferenciación rabiomioblástica ya que no marcó alfa actina el cual, es un marcador de gran especificidad para músculo liso. Además las inclusiones rabdoideas fueron positivas para vimentina y desmina. Hubo buen control ya que la alfa actina marco en las células musculares lisas de los vasos sanguíneos. El S100 fue positivo como se describe en algunos RMS. Las dificultades principales para el diagnóstico diferencial serian con los tumores rabdoideos, los melanomas ya que el S100 y la Vimentina fueron positivos pero las características morfológicas de las células, la localización y el tamaño del tumor no se correspondían con un melanoma, no habían pseudoinclusiones ni melanina, no existía el antecedente de lesión cutánea o mucosa. El diagnóstico diferencial con otras entidades como el tumor maligno de nervio periférico, tumores germinales, sarcomas epitelioides y timomas malignos se realiza teniendo en cuenta las diferencias citohistológicas y la inmunotinción (6,7).

## NOTAS AL PIE DE PÁGINA

**Correspondencia:** Isidro Machado Puerto. Departamento de Patología. Hospital C. Q. Hermanos Ameijeiras. Ciudad Habana, Cuba. <mailto:telepatol@hha.sld.cu>

## REFERENCIAS

1. De Cristofaro MF, Betz BL, Wang W, Wussma BE. Alteration of LSNF/INI1 BAF47 detected in rabioid cell lines and primary rhabdomiosarcoma but not Wilm's tumor. *Oncogene* 1999, Dec 9, 52:7559- 65.
2. White FV, Dehner LP. Congenital disseminated malignant rabioid tumor: a distinct clinicopathologic entity demonstrating abnormalities of Ch' 22q11. *Am J Surg Path* 1999, 23 (3):249-56.
3. Fanburg-Smith JC. Extrarenal rabioid tumors of soft tissue a clinicopathologic and IHQ study of 18 cases. *Ann Diag Pathol* 1998 Dec,

2 (6):351-62.

4. Sabbioni S. GOK, a gene at 11p15 involved in RMS an RT development. *Canc Res* 1997 Oct 15, 57(20):4493-7.

5. Caputo V, Repelli ML. Cerebral RMS with rhabdoid tumor-like features. *J Neuroncol* 1997 marz, 32(1):81-6.

6. Gillou L, Wadden C. Proximal type epithelioid a distinctive agresive neoplasm showing rhabdoid features. Clinicopathologic, IHQ, and ultraestructural study of a series. *Am J Surg Pathol* 1997 Feb, 21(2):130-46.

7. Kodet B. Rhabdoid tumor of soft tissue: a clinicopathologic study of 26 cases enrolled on the intergroup. Rhabdomyosarcom study. *Hum Pathol* 1991 Jul, 22 (7):674-84.