



Tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas: Reporte de un caso. (*Desmoplastic small round cell tumor: A case report*)

Carmen Luisa Briceño Díaz ¹  , Alejandra Elena Boada Scalia ¹ , William David Moreno González ¹ , José Rubén Bracho Montañez ¹ , Marco Antonio Gil Meza ² 

¹ Facultad de Medicina, Universidad de Los Andes, Mérida-Venezuela

² Servicio de Pediatría y Puericultura de la Universidad de Los Andes, Mérida-Venezuela

Recibido: 11 de Noviembre de 2022.

Aceptado: 23 de Julio de 2023.

Publicado online: 10 de Agosto de 2023.

[CASOCLÍNICO]

PII: S2477-9369(23)12009-CC

Resumen(español)

El tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas (TDCPR) es una neoplasia maligna muy poco frecuente, de mal pronóstico, que afecta generalmente a adolescentes y adultos jóvenes del sexo masculino. Los mecanismos fisiopatológicos subyacentes no están bien dilucidados, sin embargo se ha encontrado la formación de un gen fusionado llamado EWSR1-WT1. El diagnóstico se realiza con la toma de biopsia del tumor y pruebas con marcadores inmunohistoquímicos. El tratamiento amerita quimioterapia, radioterapia y resección quirúrgica. En este artículo se presenta el caso de un adolescente masculino a quien se le diagnosticó esta inusitada patología.

Palabras clave(español)

Tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas, tumor peritoneal, inmunohistoquímica.

Abstract(english)

Desmoplastic small round cell tumor (DSRCT) is a rare malignant neoplasm, with a poor prognosis, that usually affects male teenagers and young adults. The pathophysiological mechanisms are not well understood, however, the formation of a fused gene called EWSR1-WT1 has been found. Diagnosis is made by biopsy of the tumor and immunohistochemical marker tests. Treatment requires chemotherapy, radiotherapy and surgical resection. This article reports the case of a male adolescent diagnosed with this unusual pathology.

Keywords(english)

Desmoplastic small round cell tumor, peritoneal tumor, immunohistochemistry.

Introducción

El tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas (TDCPR), fue descrito por primera vez en 1989

por Gerald y Rosai, quienes refirieron un tumor de células pequeñas redondas y azules que presenta predilección por las membranas serosas (1). Perteneció a la clasificación histológica de tumores malignos de



Figura 1. USG abdominal 5 meses luego del diagnóstico donde se observan lesiones anecoicas en lóbulo hepático derecho.

células pequeñas (2). Su incidencia se estima entre 0,2 a 0,5 nuevos casos por millón de personas por año (3), siendo tan escasa que hasta el año 2014 se habían reportado menos de 200 casos a nivel mundial (4). Afecta generalmente adolescentes y adultos jóvenes, con manifestaciones clínicas usualmente al final de la tercera década de la vida, con un marcado predominio en hombres en relación 4:1 respecto a las mujeres (5).

Esta entidad, tiene la capacidad de afectar la cavidad peritoneal, siendo a menudo multifocal con diseminación hacia las vísceras serosas (6). En un principio se presenta de manera oligosintomática, con manifestaciones clínicas comunes con otras patologías, pudiendo avanzar hacia el dolor abdominal paroxístico, distensión abdominal, cambios en el patrón evacuatorio, fiebre, pérdida de peso y sensación de masa abdominal; aun así, las manifestaciones clínicas aparecen en la mayoría de los casos cuando ya existe invasión en otros órganos, principalmente hígado, pulmón, ganglios linfáticos y huesos. El diagnóstico de este tipo de tumor en etapas avanzadas le confiere a los pacientes un pronóstico pobre, la tasa de supervivencia oscila entre un 15 y 30%⁷.

El objetivo de este reporte es discutir el caso de un adolescente masculino de 14 años de edad, natural de Bailadores, Estado Mérida, Venezuela, con el diagnóstico de TDCPR con diseminación hepática e intraabdominal, quien fue admitido en el Instituto Autónomo Hospital Universitario de Los Andes (IAHULA), donde recibió esquema de quimioterapia durante 8 meses.

Caso clínico

Adolescente masculino de 14 años de edad procedente de Bailadores, Estado Mérida, quien presentó dolor abdominal en epigastrio e hipocondrio derecho de moderada intensidad acompañado de pérdida de peso de alrededor de 3 kg en una semana, por lo que es tratado con protector gástrico, analgésico y antiespasmódico por sospechar inflamación colónica. Al persistir con clínica se realiza ultrasonido (USG) abdominal donde se observó 4 imágenes anecoicas de bordes regulares bien definidos, 3 en lóbulo hepático derecho y 1 en el izquierdo, por lo que es llevado por sus padres al IAHULA el día 24 de abril de 2021, donde se ingresó para continuar estudio y manejo médico. Como antecedentes familiares de importancia: abuelo materno fallecido a los 71 años de edad por tumor cerebral, sin especificar el tipo. Niega antecedentes patológicos o hábitos psicobiológicos de importancia. Convive con 3 perros no vacunados.

A su ingreso presentó taquicardia con FC de 120 latidos por minuto, y el resto de signos vitales en rango normal para la edad. El paciente lucía en buenas condiciones generales, afebril e hidratado, tolerando aire ambiente sin dificultad respiratoria, el abdomen globoso, con ruidos hidroaéreos disminuidos, doloroso a la palpación en hipocondrio derecho irradiándose a epigastrio (EVA 7/10), se palpaba borde hepático a 5 cm por debajo del reborde costal derecho, estado neurológico conservado con GCS de 15/15 puntos. Con paraclínicos de ingreso que reportaron leucocitosis con



Figura 2. USG abdominal 9 meses luego del diagnóstico de TDCPR donde se evidencian lesiones hipoeogénicas en lóbulo hepático derecho.

neutrofilia (leucocitos en 10.130 /mm³, neutrófilos en 75,7 % y linfocitos en 13,5 %), transaminasas elevadas (TGO 234 U/l y TGP 199 U/l) y un nuevo USG abdominal que reportó enfermedad hepática difusa, múltiples imágenes hipoeogénicas en probable fase de resolución, hepatomegalia y líquido libre en cavidad abdominal. En vista de lo cual se inicia tratamiento a base de metronidazol 500 mg vía endovenosa, diagnosticando quiste hidatídico.

En vista de persistencia de sintomatología dada por dolor abdominal y asociarse ascitis e ictericia marcada, y con resultado negativo de serología para virus de hepatitis A, B y C, se decide realizar tomografía computarizada (TC) abdominal contrastada que reveló hepatomegalia con múltiples imágenes quísticas hipodensas en segmentos III, VI, VII y VIII, la mayor con un volumen aproximado de 124 ml (5,45 x 4,96 x 4,61 cm), además de una imagen redondeada que ocupa hemiabdomen derecho, de contornos definidos, con densidad líquido y aire en su interior que pudiera corresponderse con un asa intestinal, además de engrosamiento de las paredes del intestino delgado con reducción de su luz pero que permite el paso de contraste. Por estos hallazgos se realiza posteriormente laparotomía exploratoria con toma de biopsia de lóbulo hepático derecho y muestra de líquido ascítico, cuyo estudio inmunohistoquímico informó tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas (TDCPR) con expresión antigénica polifenotípica, inmunorreactivo a los marcadores de diferenciación epitelial citoqueratina AE1/AE3, antígeno de membrana

epitelial (EMA) y citoqueratina 7 (CK-7), al marcador de diferenciación mesenquimal vimentina, a los marcadores de diferenciación muscular (desmina y actina de músculo HHF35) y a los marcadores neuroendocrinos (enolasa específica de neurona [NSE] y PGP 9.5). La actina de músculo liso (SMA), actina y la proteína S100 fueron negativas.

En los días subsiguientes se inició tratamiento quimioterápico combinado alternando vincristina, ciclofosfamida, ifosfamida y etopósido, asociado con mesna y filgrastim para disminuir los efectos adversos del mismo, y con paracentesis paliativas. Este esquema se mantuvo durante 32 semanas y tras realizar estudios imagenológicos de control no se evidenció remisión de las lesiones iniciales (Fig. 1-3). El paciente falleció en su casa luego de 10 meses del diagnóstico recibiendo tratamiento analgésico paliativo.

Discusión

Las enfermedades raras son definidas según el Acta de Fármacos Huérfanos de los Estados Unidos (USA) como una entidad que afecta a menos de 200.000 habitantes en USA (8), y según la Unión Europea (EU) como aquella que afecta a menos de una en 2.000 personas de la población general (9). El TDCPR es considerado una entidad sumamente rara, pudiendo estimarse una incidencia menor a uno por cada millón de habitantes. Con un comportamiento agresivo y de mal pronóstico, su diagnóstico se basa en parámetros

epidemiológicos, clínicos, imagenológicos, histopatológicos, inmunohistoquímicos y estudios moleculares, y el tratamiento requiere de un equipo multidisciplinario (1).

La evolución silenciosa de esta patología hace del diagnóstico un verdadero reto para el médico y generalmente se diagnostica en etapas avanzadas por la presencia de ascitis, síntomas gastrointestinales y pérdida de peso, que hace acudir al paciente al centro de salud. Aparece más frecuentemente en pacientes masculinos jóvenes, con distensión abdominal y algunos síntomas gastrointestinales, con una gran masa tumoral a nivel abdominal (10). El USG abdominal revelará múltiples masas tumorales con ecogenicidad variable. En la TC se puede evidenciar esas mismas masas originadas del retroperitoneo o de la cavidad abdominopélvica con límites poco definidos, y formas quísticas con cambios de densidad variables que pudieran presentar calcificaciones. La resonancia magnética puede identificar lesiones potenciales con necrosis, hemorragias y estroma fibroso. El estudio histopatológico de las lesiones tumorales muestra células pequeñas y redondeadas agrupadas, con bordes poco definidos, núcleos hipercromáticos y pequeños nucléolos rodeados por un estroma desmoplásico hipocelular (11).

En el análisis inmunohistoquímico se observa un origen polifenotípico, con expresión celular de marcadores de diferenciación epitelial (citoqueratina y antígeno epitelial de membrana EMA), mesenquimal (vimentina), muscular (desmina) y neuronal (enolasa específica de neurona NSE y CD-56), apareciendo positivo la desmina y el EMA en el 90% de los casos publicados (12).

Los estudios moleculares como la reacción en cadena de polimerasa (PCR) e hibridación in situ fluorescente (FISH) van a confirmar el diagnóstico junto a los hallazgos clínicos por la presencia del gen quimérico EWSR1-WT1, que resulta patognomónico de esta patología (13).

En el caso de nuestro paciente presentó una clínica muy vaga dada por distensión abdominal, con dolor en hipocondrio derecho e hígado palpable, con un USG y TC abdominal que no reportaban masa tumoral sino lesiones quísticas a nivel hepático y engrosamiento intestinal. La TC es una herramienta comúnmente empleada para el seguimiento y la estadificación del TDCPR14. Sin embargo, en el caso del paciente, la TC fue de ayuda para esclarecer el diagnóstico y tomar acciones destinadas a una intervención quirúrgica, para el posterior estudio histopatológico. Al realizar la biopsia de estas lesiones hepáticas y del líquido ascítico se reveló la disposición hística y la expresión polifenotípica al estudio inmunohistoquímico características de esta patología. No se realizó estudios moleculares debido a que no se dispone de los mismos en el centro de salud donde fue hospitalizado y la falta de recursos económicos para realizarlo externamente por parte del paciente. Sin embargo, dadas la presentación clínica inespecífica en el contexto epidemiológico, los estudios imagenológicos e inmunohistoquímicos se realiza el diagnóstico de TDCPR.

Similar al caso presentado, en el año 2020 Rendón y cols. presentan en Colombia el caso de paciente masculino de 21 años de edad, sin antecedentes patológicos, con inicio de síntomas inespecíficos dados por dolor en flanco derecho, fiebre



Figura 3. USG abdominal 9 meses luego del diagnóstico de TDCPR donde se evidencian lesiones anecoicas en lóbulo hepático derecho.

y pérdida de peso, realizando el diagnóstico de igual manera con estudio de imagen que revelaba masa tumoral abdominal y estudio histopatológico e inmunohistoquímico positivo para desmina, CD-56 e índice para proliferación celular Ki-67 del 80%; el paciente recibió dos ciclos de quimioterapia y falleció al mes de realizado el diagnóstico (15). Duarte y cols. en el año 2019 reportan el caso de un masculino de 10 años de edad sin antecedentes, quien tuvo clínica similar y cuyo estudio inmunohistoquímico revelaba positividad para citoqueratina AE1/AE3, EMA, desmina, Can5.2, 35bH11, CEA, WT1 y sinaptofisina, quien falleció 50 meses luego de múltiples ciclos de quimioterapia y radioterapia (16); así mismo Butt y cols. en el año 2017 reportan otro caso similar en Australia cuyo diagnóstico fue realizado por la presencia de una masa en TC abdominal, histopatología típica con células redondas y pequeñas y posterior inmunohistoquímica con resultados positivos para citoqueratina AE1/AE3, desmina, vimentina, EMA y EWSR1, quien recibió 6 ciclos de quimioterapia y permanecía vivo al momento de la publicación (17). De esta manera se observa que múltiples reportes de casos de esta patología tienen una evolución clínica similar y cuyo diagnóstico es realizado por hallazgos imagenológicos e inmunohistoquímicos similares al caso presentado. Como se puede evidenciar comparando con casos reportados, este tipo de tumor presenta un comportamiento bastante agresivo con un pronóstico ominoso.

Este infrecuente tipo de cáncer tiene muy baja incidencia en la población general y no presenta sintomatología florida por lo que el diagnóstico se realiza por lo general de manera tardía en una fase muy avanzada, con la ayuda de múltiples estudios y donde el tratamiento no ha demostrado ser exitoso en su

totalidad. Actualmente se están utilizando terapias inmunológica, biológica o dirigida, hormonal y trasplante autólogo de células madre, con resultados un poco más esperanzadores (11).

En conclusion, el TDCPR es una entidad muy poco frecuente a nivel mundial, que cuenta con una tasa de mortalidad bastante elevada. Una de las características a las que se puede atribuir esta baja tasa de sobrevida es a la manifestación tardía y muy pobre de síntomas clínicos. Sin embargo está muy bien definido su tipo histológico, fenotipo inmunológico y molecular, siendo esto último lo que hace el diagnóstico definitivo de esta patología. En el caso de no contar con estudios moleculares se puede realizar el diagnóstico por medio de las características clínicas tardías e imagenológicas junto con los análisis inmunohistoquímicos, como en el caso presentado. Al día de hoy se encuentran en estudio múltiples tratamientos novedosos que han disminuido la mortalidad, sin embargo, no existe actualmente una terapia que conduzca a una remisión completa de la enfermedad. Es por esto que se hace énfasis en la necesidad de más investigaciones y reportes de casos clínicos, que puedan contribuir a aumentar el conocimiento y por tanto los recursos dirigidos a la detección temprana y tratamiento adecuado de esta entidad, con el fin de mejorar la calidad de vida y tasa de supervivencia en los pacientes

Conflictos de interés

Los autores declaran no tener conflicto de interés ni financiación.

Referencias

1. Hayes-Jordan A, LaQuaglia MP, Modak S. Management of desmoplastic small round cell tumor. *Semin Pediatr Surg.* 2016; 25: 299-304. doi: 10.1053/j.sempedsurg.2016.09.005 [[PubMed](#)] [[Google Scholar](#)]
2. Domanski HA. The Small Round Cell Sarcomas Complexities and Desmoplastic Presentation. *Acta Cytol.* 2022; 66: 279-294. doi: 10.1159/000524260. [[PubMed](#)] [[Google Scholar](#)]
3. Honoré C, Delhorme JB, Nassif E, Faron M, Ferron G, Bompas E, Glehen O, Italiano A, Bertucci F, Orbach D, Pocard M, Quenet F, Blay JY, Carrere S, Chevreau C, Mir O, Le Cesne A; French Network for Rare Peritoneal Malignancies (RENAPE), French Sarcoma Clinical Network (NETSARC). Can we cure patients with abdominal Desmoplastic Small Round Cell Tumor? Results of a retrospective multicentric study on 100 patients. *Surg Oncol.* 2019; 29: 107-112. doi: 10.1016/j.jsuronc.2019.04.002 [[PubMed](#)] [[Google Scholar](#)]
4. Lettieri CK, Garcia-Filion P, Hingorani P. Incidence and outcomes of desmoplastic small round cell tumor: results from the surveillance, epidemiology, and end results database. *J Cancer Epidemiol.* 2014; 2014: 1-5. doi: 10.1155/2014/680126 [[PubMed](#)] [[Google Scholar](#)]
5. Waqar SH, Ali H, Sheikh T, Hamouda D. Desmoplastic small round cell tumor: analysis of surveillance, epidemiology, and end results (SEER) database 1975 to 2018. *J Clin Oncol.* 2022; 40: e23540. doi: 10.1200/JCO.2022.40.16_suppl.e23540 [[Google Scholar](#)]

6. Morales LN, Alonso FJ, Perrotta FM. Tumor desmoplásico intraabdominal de células redondas y pequeñas. Abordaje médico quirúrgico y fisioterapéutico. A propósito de un caso. An Fac Cienc Méd. 2021; 54: 137-44. doi: 10.18004/anales/2021.054.02.137. [\[Google Scholar\]](#)
7. Osma-Charris H, Contreras-Mejía F, Vallejo-Yepes C, Bautista-Saiz C, Medina-Boada V, Rocancio-Velandia T. Tumor desmoplásico de célula pequeña y redonda paratesticular/testicular: reporte de caso y revisión de la literatura. Rev Colomb Cancerol. 2020; 24: 125-34. doi: 10.35509/01239015.691 [\[Google Scholar\]](#)
8. About Genetic and Rare Diseases Information Center [Internet]. U.S. Department of Health and Human Services. [citado 31 Oct 2022]. [\[Google\]](#)
9. What is a rare disease? [Internet]. Org.uk. Rare Disease UK; 2018 [citado 31 Oct 2022]. [\[Google\]](#)
10. Mello CA, Campos FAB, Santos TG, Silva MLG, Torrezan GT, Costa FD, Formiga MN, Nicolau U, Nascimento AG, Silva C, Curado MP, Nakagawa SA, Lopes A, Aguiar S Jr. Desmoplastic Small Round Cell Tumor: A Review of Main Molecular Abnormalities and Emerging Therapy. Cancers (Basel). 2021;13(3):498. doi: 10.3390/cancers13030498 [\[PubMed\]](#) [\[Google Scholar\]](#)
11. Wei G, Shu X, Zhou Y, Liu X, Chen X, Qiu M. Intra-Abdominal Desmoplastic Small Round Cell Tumor: Current Treatment Options and Perspectives. Front Oncol. 2021;11:705760. doi: 10.3389/fonc.2021.705760. [\[PubMed\]](#) [\[Google Scholar\]](#)
12. Hendricks A, Boerner K, Germer CT, Wiegner A. Desmoplastic small round cell tumors: a review with focus on clinical management and therapeutic options. Cancer Treat Rev. 2021; 93:102140. doi: 10.1016/j.ctrv.2020.102140. [\[PubMed\]](#) [\[Google Scholar\]](#)
13. Zhou J, Li Q, Luo B, Fu X, Ou C, Gao X, Xu Z, Feng D, Yang K. Primary desmoplastic small round cell tumor of the submandibular gland: a case report and literature review. Diagn Pathol. 2022;17(6). doi: 10.1186/s13000-021-01183-3. [\[PubMed\]](#) [\[Google Scholar\]](#)
14. Völker T, Denecke T, Steffen I, Misch D, Schönberger S, Plotkin M, Ruf J, Furth C, Stöver B, Hautzel H, Henze G, Amthauer H. Positron emission tomography for staging of pediatric sarcoma patients: results of a prospective multicenter trial. J Clin Oncol. 2007;25: 5435-41. doi: 10.1200/JCO.2007.12.2473. [\[PubMed\]](#) [\[Google Scholar\]](#)
15. Rendón JC, Aguirre GL, Puerta AM, Arias LR, Arias D y Ayala JF. Tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas. Presentación de caso y revisión de la literatura. Rev. Colomb. Radiol. 2020; 31: 5469-72
16. Duarte NB, de Seixas MT, Lederman HM, Abib S, Barros AA, Monteiro E. Irinotecan and vincristine for the treatment of refractory desmoplastic small round cell tumor in a developing country: a case report. J Med Case Rep. 2019;13: 77. doi: 10.1186/s13256-019-1985-z. [\[PubMed\]](#) [\[Google Scholar\]](#)
17. Butt SUR, Bull JMH, Scott A. Desmoplastic small round-cell tumor in a young indigenous Australian man: A case report. J Glob Oncol. 2017;3: 79-81. doi: 10.1200/JGO.2016.006163. [\[PubMed\]](#) [\[Google Scholar\]](#)

<https://me-qr.com/3zRMLsAC>

Como citar este artículo: Briceño Díaz CL, Boada Scalia AE, Moreno González WD, Bracho Montañez JR, Gil Meza MA. Tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas: Reporte de un caso. *Avan Biomed.* 2023; 12: 70-5



Avances en Biomedicina se distribuye bajo la Licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Venezuela, por lo que el envío y la publicación de artículos a la revista son completamente gratuitos.

