



## Neumotórax espontáneo persistente como manifestación primaria de sarcoma sinovial pleuropulmonar primario: a propósito de un caso

M. Macarena Oneglia<sup>a</sup> , M. Sol Fernández Sardá<sup>a</sup> , Guido Felizzia<sup>b</sup> , Mariana Álvarez<sup>c</sup> , Marcelo Barrenechea<sup>d</sup> , Verónica Giubergia<sup>a</sup> , Manuela Dicembrino<sup>a</sup> , Claudio Castaños<sup>a</sup>

### RESUMEN

El sarcoma sinovial pleuropulmonar (SSPP) es un tumor primario de pulmón, maligno, infrecuente en pediatría (prevalencia 0,1-0,5 %) que afecta predominantemente a adolescentes y adultos jóvenes. Se ha descrito una sobrevida global cercana al 30 % a los 5 años.

Se reporta el caso de un paciente de 12 años de edad, previamente sano, que presentó tos, dolor torácico y disnea de comienzo súbito, como manifestación inicial de neumotórax izquierdo, el que persistió a los 4 días y requirió resección quirúrgica de lesión bullosa pulmonar. Se realizó diagnóstico histológico de sarcoma sinovial pleuropulmonar confirmado por estudio molecular, que evidenció la translocación cromosómica entre el cromosoma X y el 18: t(X;18) (p11.2;q11.2) de la pieza quirúrgica extirpada.

Ante pacientes con neumotórax persistente o recidivante, es importante descartar causas secundarias, entre ellas, sarcoma sinovial pleuropulmonar. Su ominoso pronóstico determina la necesidad de arribar a un diagnóstico temprano e implementar un tratamiento agresivo.

**Palabras clave:** neumotórax, bullas, neoplasias pulmonares, sarcoma sinovial, pediatría.

doi (español): <http://dx.doi.org/10.5546/aap.2022-02714>

doi (inglés): <http://dx.doi.org/10.5546/aap.2022-02714.eng>

**Cómo citar:** Oneglia MM, Fernández Sardá MS, Felizzia G, Álvarez M, et al. Neumotórax espontáneo persistente como manifestación primaria de sarcoma sinovial pleuropulmonar primario: a propósito de un caso. *Arch Argent Pediatr* 2023;121(3):e202202714.

<sup>a</sup> Servicio de Neumonología; <sup>b</sup> Servicio de Hemato-Oncología; <sup>c</sup> Servicio de Anatomía Patológica; <sup>d</sup> Servicio de Cirugía; Hospital de Pediatría S.A.M.I.C. Prof. Dr. Juan P. Garrahan, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

**Correspondencia para M. Macarena Oneglia:** [macarena.onegla@gmail.com](mailto:macarena.onegla@gmail.com)

**Financiamiento:** ninguno.

**Conflicto de intereses:** ninguno que declarar.

**Recibido:** 7-5-2022

**Aceptado:** 26-7-2022



Esta obra está bajo una licencia de Creative Commons Atribución-No Comercial-Sin Obra Derivada 4.0 Internacional. Atribución — Permite copiar, distribuir y comunicar públicamente la obra. A cambio se debe reconocer y citar al autor original. No Comercial — Esta obra no puede ser utilizada con finalidades comerciales, a menos que se obtenga el permiso. Sin Obra Derivada — Si remezcla, transforma o crea a partir del material, no puede difundir el material modificado.

## INTRODUCCIÓN

Se define como neumotórax a la presencia de aire en la cavidad pleural que provoca cierto grado de colapso pulmonar.<sup>1</sup> Es infrecuente en pediatría, con una incidencia de 4:100 000 varones y 1,1:100 000 niñas.<sup>2</sup>

Según su etiología, se clasifica en adquirido o espontáneo, y este último, en secundario o primario (con o sin enfermedad pulmonar subyacente).<sup>1</sup> El tipo de neumotórax más frecuente es el espontáneo primario, en varones de 10 a 30 años, de hábito longilíneo y su principal etiología son las bullas subpleurales.<sup>2</sup> Dentro de las causas secundarias de neumotórax, se incluyen la enfermedad de las vías aéreas (asma), postinfecciosa (neumonía necrotizante, tuberculosis), fibrosis quística, malformaciones pulmonares congénitas, enfermedades del tejido conectivo y, con menor frecuencia, las neoplasias.<sup>3</sup>

Los tumores malignos primarios de pulmón son raros en pediatría. Dentro de los más frecuentes, se encuentran el blastoma pleuropulmonar, el tumor carcinoide y el tumor miofibroblástico inflamatorio. El sarcoma sinovial (SS) es excepcional.<sup>4,5</sup> Este se presenta habitualmente como masa tumoral periarticular de crecimiento progresivo en las extremidades.<sup>6,7</sup> Cuando se manifiesta de forma primaria en pulmón, el sarcoma sinovial pleuropulmonar (SSPP) presenta mal pronóstico y, en general, un curso agresivo de la enfermedad.<sup>8</sup>

En ocasiones, los neumotórax presentan mala evolución con persistencia o recurrencia,<sup>9,10</sup> lo que marca el rumbo de realizar estudios en búsqueda de causa subyacente.

Se presenta el caso de un niño con diagnóstico de SSPP cuya manifestación clínica inicial fue como neumotórax espontáneo persistente.

## CASO CLÍNICO

Paciente de sexo masculino de 12 años de edad, sin antecedentes personales de relevancia, que consultó en guardia por tos, dolor torácico y disnea de inicio súbito. Negó antecedentes de traumatismo u otros síntomas acompañantes.

Al ingreso se lo evaluó vigil, conectado, afebril (36 °C), en regular estado general, normoxémico (SpO<sub>2</sub> 95 % con aire ambiente), taquicárdico (FC 96/lpm), taquipneico (FR 30/rpm), normotenso (95/60 mmHg) con pulsos periféricos presentes; con hipoventilación en hemitórax izquierdo a la auscultación pulmonar.

Se realizó radiografía de tórax de frente, que evidenció hemitórax izquierdo radiolúcido sin trama vascular, con línea de pleura visceral que delimitaba colapso pulmonar, aplanamiento del diafragma homolateral y leve desplazamiento del mediastino hacia la línea media; el hemitórax contralateral sin alteraciones. Se confirmó el diagnóstico de neumotórax izquierdo grado 3 hipertensivo (*Figura 1*).

El paciente fue internado, se le administró oxígeno suplementario y se le colocó tubo de

**FIGURA 1. Radiografía de tórax de frente realizada al ingreso. Se observa colapso pulmonar izquierdo secundario a neumotórax grado 3 hipertensivo**



avenamiento pleural (TAP) con mejoría clínica, acompañado de radiografía que evidenció expansión pulmonar izquierda completa. Requirió 2 días de oxígeno suplementario. El TAP se retiró al tercer día por evolución favorable. Sin embargo, a las 24 horas, el niño refirió disnea abrupta con hipoxemia ( $\text{SaO}_2$  92 % con aire ambiente) y se constató neumotórax izquierdo por radiografía.

Ante la persistencia del neumotórax, se realizó toracoscopia que evidenció bullas apicales y escaso líquido pleural. Se efectuó apicectomía y pleurodesis. Se tomó muestra de tejido pulmonar y pleural para estudio microbiológico y anatomopatológico.

Aguardando resultados histológicos, se descartó tuberculosis mediante la prueba de la tuberculina (PPD por la sigla en inglés de derivado proteico purificado) (0 mm) y 3 muestras de esputo para baciloscopia y cultivo negativos, como causa secundaria de neumotórax. Se realizó tomografía axial computada de alta resolución (TACAR) de tórax sin contraste; donde el parénquima pulmonar, mediastino y estructuras óseas no presentaban alteraciones.

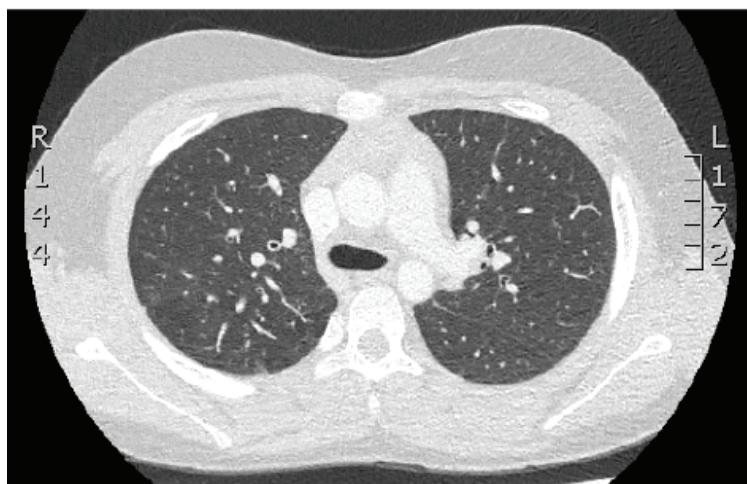
La biopsia pulmonar mostró con tinción hematoxilina-eosina parénquima pulmonar focalmente infiltrado por proliferación neoplásica densamente celular monomorfa, no encapsulada, constituida por células alargadas fusiformes de núcleos ovalados con cromatina granular y algunos nucleolos destacables, conformando fascículos entrelazados. Se reconocieron hasta 2 figuras mitóticas en más

de 10 campos (*Figura 2*). Se realizaron técnicas de inmunomarcación positivas para BCL-2, vimentina, CD99 y EMA; también hibridación *in situ* fluorescente (FISH) y reacción en cadena de la polimerasa con transcripción inversa (RT-PCR), que demostró la translocación entre el cromosoma X y el 18: t(X;18) (p11.2;q11.2), confirmando el diagnóstico de SS.

El paciente permaneció internado 10 días, requirió 5 días de oxígeno suplementario y presentó buena evolución clínica. Inició seguimiento por el servicio de Oncología. Se estadificó la enfermedad y se descartó que se tratara de una expresión metastásica de otro sitio primario a través de TACAR de tórax, abdomen y sistema nervioso central, tomografía por emisión de positrones (PET-TC) y centellograma óseo.

Evaluando los factores pronósticos asociados a esta enfermedad, se concluyó que, si bien se trataba de un tumor de <5 cm y con una clasificación postoperatoria IRS I (Clasificación del Intergrupo de Estudio del Rbdomiosarcoma: lesión completamente extirpada con márgenes negativos), ambos factores pronósticos favorables para el SS, su localización axial lo categorizaba como un paciente de alto riesgo. Recibió tratamiento, según protocolo EpSSG NoRMS 2005, para pacientes con SS de alto riesgo, que incluye quimioterapia con agentes alquilantes y antraciclinas (ifosfamida-doxorrubicina) junto con la necesidad de consolidación del tratamiento local con radioterapia. No presentó complicaciones mayores durante el tratamiento y actualmente se encuentra en remisión completa, realizando los controles correspondientes.

**FIGURA 2. Tomografía axial computarizada de alta resolución de tórax. No se evidencian lesiones parenquimatosas, mediastinales ni óseas**



## DISCUSIÓN

Los tumores primarios de pulmón en niños son raros y menos frecuentes que las metástasis pulmonares.<sup>4,5</sup>

El SS es un tumor maligno de origen mesenquimático que, a pesar de su nombre, no está relacionado con los tejidos sinoviales.<sup>8</sup> Representa el 8 % de los sarcomas de partes blandas. Se localiza con mayor frecuencia en las extremidades, aunque también puede tener localización axial (cabeza, cuello, pared abdominal, retroperitoneo, mediastino o pleuropulmonar), la cual se asocia a un peor pronóstico y requiere tratamiento más intensivo, como en el caso de nuestro paciente.<sup>6</sup>

El SSPP es una forma de presentación poco habitual del SS, representa el 0,1-0,5 % de los tumores pulmonares; los pocos casos descritos se presentan en forma agresiva y afectan a adolescentes y adultos jóvenes.<sup>6,8</sup> Se manifiesta más frecuentemente como masa pulmonar asintomática, o bien con dolor torácico, tos, disnea y hasta hemotórax.<sup>7</sup> En la radiografía de tórax, se lo observa como masa pulmonar o pleural de bordes redondeados, bien definidos que suele estar acompañado de derrame pleural ipsilateral. En la TACAR de tórax, como masa con realce heterogéneo y bordes bien delimitados, sin afectación ósea ni calcificaciones en su interior.<sup>11</sup> De forma menos frecuente, el SSPP se presenta como neumotórax persistente o recidivante

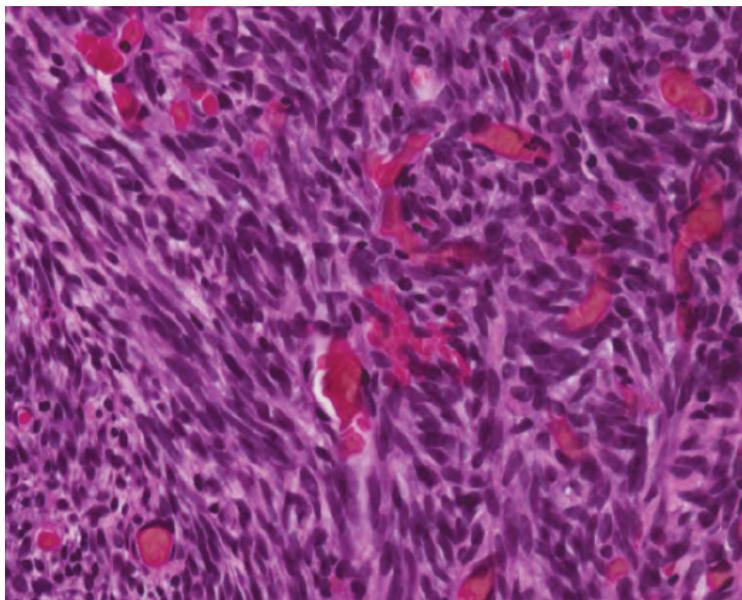
debido a la ruptura de una lesión pulmonar de tipo quística o bullosa, como lo evidencia el caso clínico expuesto. Dichas características de la lesión ameritan realizar el diagnóstico diferencial con quistes benignos, blastoma pleuropulmonar tipo 1, hamartoma quístico mesenquimal y linfangioleiomiomatosis.<sup>6,7</sup>

La sospecha diagnóstica se confirma mediante estudio anatomopatológico del tejido pleuropulmonar. Su histopatología lo clasifica en monofásico o bifásico. A través de marcación por inmunohistoquímica, se pueden identificar como marcadores positivos: vimentina, citoqueratina, EMA, y BCL-2. En más del 90 % de los casos, presentan una translocación entre el cromosoma X y el 18: t(X;18) (p11.2;q11.2), que resulta en la fusión del gen *SYT* del cromosoma 18 y los genes *SSX1* o *SSX2* en el cromosoma X. Su presencia constituye un marcador específico de SS y puede detectarse con la prueba de FISH o técnicas de biología molecular como RT-PCR.<sup>11-13</sup> Como se mencionó en el caso clínico, el paciente evidenció hallazgos positivos en las técnicas de inmunomarcación y en el estudio cromosómico molecular.

El tratamiento en primera instancia es la resección quirúrgica asociada a quimioterapia, radioterapia o ambas, tal como se le indicó a nuestro paciente, por estratificación tumoral.<sup>7,11</sup>

La sobrevida global a los 5 años de los pacientes adolescentes con SS localizado supera

**FIGURA 3. Técnica de tinción con hematoxilina-eosina. Proliferación celular atípica, monomorfa, no encapsulada, con células alargadas fusiformes con escaso citoplasma**



el 80 %, sin embargo, cuando se trata de SSPP, las cifras disminuyen hasta el 30 %.<sup>14,15</sup> La localización axial, la dificultad de realizar una resección completa, un gran tamaño (>5 cm) y la presencia de metástasis constituyen factores de mal pronóstico para SSPP. Estos muestran curso clínico más agresivo y altas tasas de recurrencia tanto local como metastásica, que finalmente comprometen la vida del paciente.<sup>14</sup>

Si bien el SSPP posee un mal pronóstico, la evolución del paciente fue favorable hasta el momento, gracias al abordaje multidisciplinario que permitió su diagnóstico y tratamiento oportuno.

## CONCLUSIÓN

Existen escasos datos publicados en la bibliografía mundial sobre pacientes pediátricos con SSPP y, hasta el momento, no se han publicado casos con esta forma de presentación en nuestro país. Ante pacientes con neumotórax persistente o recidivante, es importante descartar causas secundarias. El pronóstico ominoso del SSPP determina la necesidad de un diagnóstico temprano y la implementación de un tratamiento agresivo. ■

## REFERENCIAS

- González Fernández AM, Torres Torres AR, Valverde Molina J. Traumatismo torácico, neumotórax, hemoptisis y tromboembolismo pulmonar. *Protoc Diag Ter Pediatr*. 2017; 1:189-209.
- Prentice B, Jaffé A. Aire y líquido en el espacio pleural. En: Wilmott RW, Bush A, Deterding R, Li A, et al. *Kendig Enfermedades respiratorias en niños*. 9na ed. Barcelona: Elsevier; 2019. Págs. 1010-3.
- Dotson K, Johnson LH. Pediatric spontaneous pneumothorax. *Pediatr Emerg Care*. 2012; 28(7):715-20; quiz 721-3.
- Dishop MK, Kuruvilla S. Primary and metastatic lung tumors in the pediatric population: a review and 25-year experience at a large children's hospital. *Arch Pathol Lab Med*. 2008; 32(7):1079-103.
- Giuseppucci C, Reusmann A, Giubergia V, Barrias C, et al. Primary lung tumors in children: 24 years of experience at a referral center. *Pediatr Surg Int*. 2016; 32(5):451-7.
- Guo C, Liu C, Pu Q, Lin F, Liu L. Occult primary pulmonary synovial sarcoma presenting as recurrent spontaneous pneumothorax and explosive progression. *Thorac Cancer*. 2017; 8(2):121-3.
- Johnson ED, Downs-Kelly E, Bull DA, Gulbahce HE. Primary Cystic Pleuropulmonary Synovial Sarcoma Presenting as Recurrent Pneumothorax. *Case Rep Oncol*. 2017; 10(2):660-5.
- Abdulghaffar S, AlNuaimi D, AlMulla M, Eldoky Y, et al. A rare case of pleuropulmonary synovial sarcoma of the chest wall: A case report and a literature review. *Radiol Case Rep*. 2020; 16(1):175-9.
- MacDuff A, Arnold A, Harvey J, BTS Pleural Disease Guideline Group. Management of spontaneous pneumothorax: British Thoracic Society pleural disease guideline 2010. *Thorax*. 2010; 65 (Suppl 2):ii18-31.
- Walker SP, Bibby AC, Halford P, Staddon L, et al. Recurrence rates in primary spontaneous pneumothorax: a systematic review and meta-analysis. *Eur Respir J*. 2018; 52(3):1800864.
- Orman G, Masand P, Hicks J, Huisman TAGM, Guilleman RP. Pediatric thoracic mass lesions: Beyond the common. *Eur J Radiol Open*. 2020; 7:100240.
- Cummings NM, Desai S, Thway K, Stewart S, et al. Cystic primary pulmonary synovial sarcoma presenting as recurrent pneumothorax: Report of 4 cases. *Am J Surg Pathol*. 2010; 34(8):1176-9.
- Dermawan JKT, Policarpio-Nicolas MLC. Cytological findings of monophasic synovial sarcoma presenting as a lung mass: report of a case and review of the literature. *Diagn Cytopathol*. 2019; 47(9):948-55.
- Ferrari A, de Salvo GL, Brennan B, van Noesel MM, et al. Synovial sarcoma in children and adolescents: the European Pediatric Soft Tissue Sarcoma Study Group prospective trial (EpSSG NRSTS 2005). *Ann Oncol*. 2015; 26(3):567-72.
- Bégueret H, Galateau-Salle F, Guillou L, Chetaille B, et al. Primary Intrathoracic Synovial Sarcoma: a clinicopathologic study of 40 t(X;18)-positive cases from French Sarcoma Group and the Mesopath Group. *Am J Surg Pathol*. 2005; 29(3):339-46.