

## TUMOR DESMOPLÁSICO DE CÉLULAS REDONDAS

MAITENA BLANCO, CANDELARIA TREGEA, PABLO E. CHIARADIA,  
NEBIL LARRAÑAGA, MARÍA JOSÉ BASTIANELLO, ROXANA CHIRICO

Departamento de Imágenes, Centro de Educación Médica e Investigaciones Clínicas (CEMIC),  
Buenos Aires, Argentina

**Dirección postal:** Maitena Blanco, Departamento de Imágenes, Centro de Educación Médica e Investigaciones Clínicas (CEMIC),  
Hospital Universitario Sede Saavedra, Galván 4102, 1431 Buenos Aires, Argentina

**E-mail:** blanco.maitena20@gmail.com

**Recibido:** 1-XI-2022

**Aceptado:** 31-I-2023

### Resumen

El tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas es una neoplasia poco frecuente y muy agresiva que forma parte de la familia de los “tumores de células pequeñas, redondas y azules”. Presenta una mayor incidencia en el sexo masculino en la segunda década de la vida. Se debe a la translocación t(11;22) (p13;q12). Se puede localizar tanto en el abdomen como en el retroperitoneo caracterizándose por presentar síntomas inespecíficos. El tratamiento es muy variado y no se ha detectado todavía aquel que garantice la cura total del paciente.

El objetivo del presente estudio es exponer un caso clínico de tumor desmoplásico como enfermedad abdominal infrecuente y su expresión imagenológica.

**Palabras clave:** tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas, retroperitoneo, translocación de genes

### Abstract

#### *Desmoplastic round cell tumor*

Desmoplastic small round cell tumor is a rare and very aggressive neoplasm that belongs to the family of “small round blue cell tumors”. It has a higher incidence in males in the second decade of life. It is due to translocation t(11;22) (p13;q12). It can be located both in the

abdomen and in the retroperitoneum and is characterized by nonspecific symptoms. The treatment is very varied and the one that guarantees the total cure of the patient has not yet been detected.

The objective of this study is to expose a clinical case of desmoplastic tumor as an rare abdominal disease and its imaging expression.

**Key words:** desmoplastic small round cell tumor, retroperitoneum, gene translocation

El tumor desmoplásico de células redondas pequeñas (DSRCT, por sus siglas en inglés) es un sarcoma muy raro y agresivo<sup>1-9</sup>. Debido a que los síntomas son muy inespecíficos su diagnóstico suele demorarse.

Su principal característica diagnóstica se basa en la presencia de marcadores epiteliales, musculares, y neuronales, así como en la expresión de una traslocación recíproca del gen t(11;22) (p13;q11 o q12), la cual resulta de la fusión del gen del sarcoma de Ewing y el cromosoma 22 del tumor de Wilms (WT1)<sup>1-6</sup>.

Se caracterizan por falta de respuesta al tratamiento por lo cual las personas que lo desarrollan tienen corta supervivencia<sup>2-9</sup>.

Debido a la importancia de estar alerta ante esta entidad, decidimos comunicar este caso.

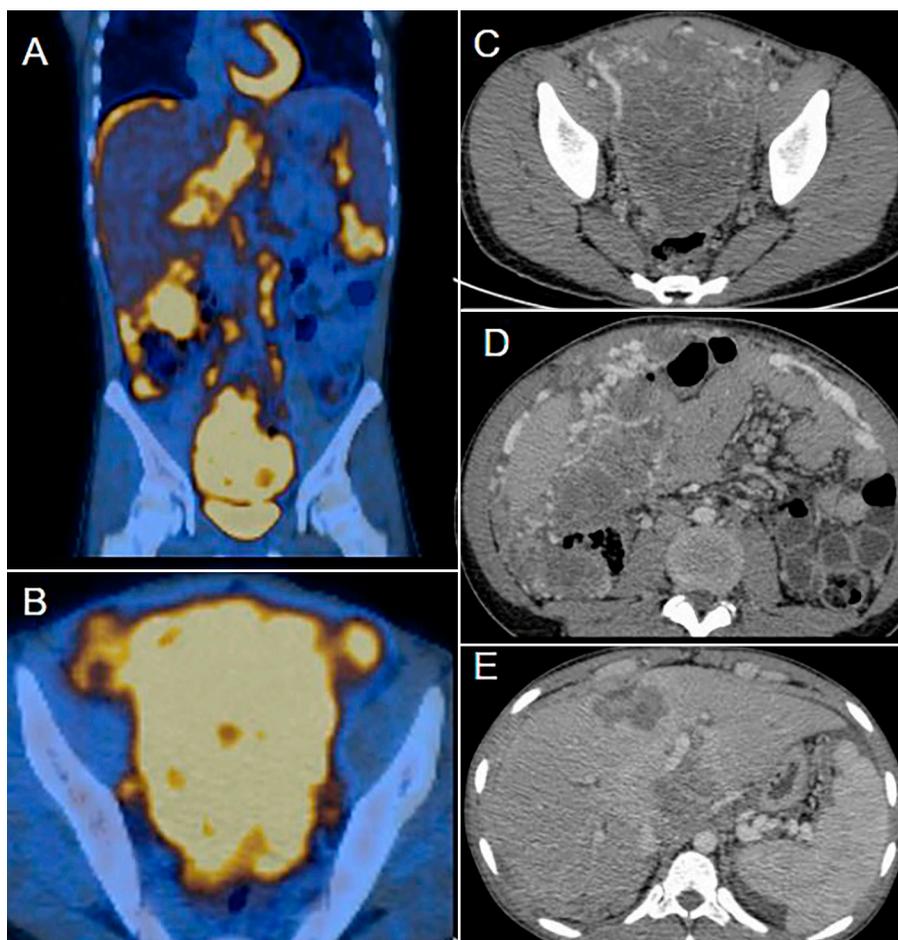
### Caso clínico

Varón de 18 años que consultó por pérdida de peso no cuantificada, astenia y dorsalgia, sin antecedentes personales relevantes. Al examen físico se palparon múltiples adenomegalias supraclaviculares y ante el pedido médico, se realizó biopsia cuyo informe histopatológico indicó tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas.

Se hizo una tomografía computada por emisión de positrones con 18 F- FDG (PET-TC) en la que se evidenciaron múltiples focos de hipermetabolismo (Fig. 1A), entre ellos una formación pélvico-abdominal marcadamente vascularizada que ocupaba la pelvis mayor. La misma se extendía hacia cefálico ocupando el parietocólico derecho y el omento mayor, generando desplazamiento con compresión de asas intestinales y órganos sólidos. Metabólicamente presentaba intensa captación

que alcanzaba un SUV máximo de 10.0 (Fig. 1 B y C). Además, se observaban en las imágenes de tomografía computarizada (TC), una imagen con densidad de partes blandas mal delimitada, que comprometía el domo e hilio hepático, afectando las estructuras bilio-vasculares con ectasia de la vía biliar que se extendía hacia el retroperitoneo reduciendo el calibre de la vena renal izquierda (Fig. 1D). El parénquima hepático presentaba múltiples imágenes focales heterogéneas que realizaban periféricamente tras la administración del contraste endovenoso y generaban retracción capsular. Las mismas mostraron marcado metabolismo periférico con centro fotopénico en relación a necrosis (Fig. 1E). Dichos hallazgos se asociaron a múltiples adenomegalias retroperitoneales perivasculares y en ambas cadenas ilíacas primitivas.

**Figura 1** | A: Corte coronal de PET -TC de abdomen y pelvis donde se visualiza masa pélvica con intensa captación SU máx.10 extendiéndose hacia el espacio parietocólico derecho y omento mayor. B: Corte axial de PET-TC en pelvis visualizando la masa ya descrita con hipercaptación. C y D: Corte axial de TC con contraste endovenoso observando masa hipodensa e hipovascular con marcada circulación colateral extendiéndose hacia el hipocondrio derecho. E: Corte axial de TC con contraste endovenoso donde se observa compromiso hepático por imágenes nodulares con centro necrótico y vascularización periférica



Se realizó biopsia quirúrgica de la masa pélvica, omento mayor y lesiones focales hepáticas a las cuales se les realizó técnicas de inmunohistoquímica con plataforma ventana Benchmark, que arrojó resultado positivo para CKAE1-AE3 y para Desmina, siendo negativo para sinaptofisina, resultando un tumor desmoplásico de células pequeñas redondas.

Se indicó tratamiento quimioterápico basándose en ciclofosfamida, adriamicina y bevacizumab. Al finalizar el tratamiento, se llevaron a cabo estudios de PET-TC y no se observaron signos de actividad tumoral (Fig. 2A y B). Cinco meses después, el paciente concurrió por presentar dolor abdominal y se le repitió el PET-TC observando nuevamente actividad tumoral (Fig. 2 C, D y E). Actualmente el paciente se encuentra con deterioro clínico y continúa recibiendo quimioterapia.

### Discusión

El tumor desmoplásico de células redondas fue descrito por primera vez en 1989 por Gerald y Rosai y menos de 200 casos han sido descritos en la literatura. Se trata de un sarcoma que

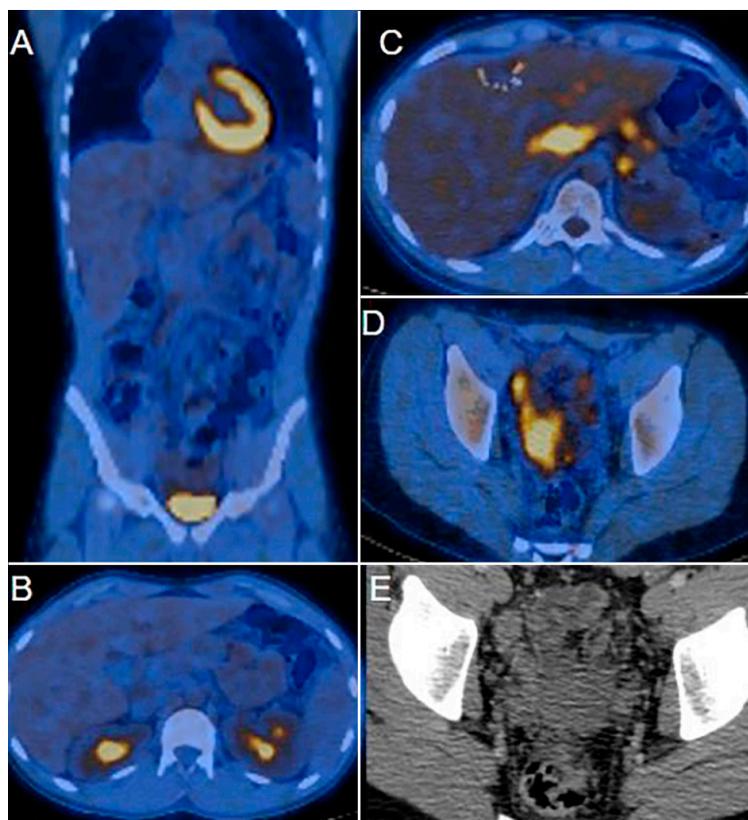
forma parte de las neoplasias conocidas como “tumores de células pequeñas, redondas y azules”<sup>1-9</sup>.

Su nombre se debe al aspecto embrionario con gran contenido de células de núcleos azul oscuro y escaso citoplasma con la tinción de hematoxilina-eosina, los cuales no presentan marcadores morfológicos específicos, ya que incluyen una amplia variedad de neoplasias como linfomas no Hodgkin, neuroblastoma, rhabdomyosarcoma, sarcoma de Ewing, tumor de Wilms y tumor neuroectodérmico primitivo periférico<sup>2-9</sup>.

Afecta principalmente al sexo masculino con una elevada prevalencia en niños y adultos jóvenes con una edad promedio de aparición de 21 años<sup>1-9</sup>.

La localización más frecuente es la abdominal, conformando grandes masas que pueden ocupar pelvis y retroperitoneo (con extensión peritoneal/omental). Sin embargo, también se han descrito en otras localizaciones anatómicas extraperitoneales.

**Figura 2** | A y B: Corte coronal y axial de PET-TC con respuesta completa tras la finalización del tratamiento. C y D: Corte axial de PET-TC visualizando focos de hipercaptación ganglionar retroperitoneal, en hilio hepático y nodular en pelvis, interpretándose como recidiva. E: Corte axial de TC con contraste endovenoso visualizando recidiva tumoral



Los pacientes pueden presentar síntomas variados o incluso permanecer asintomáticos durante largos periodos<sup>2-9</sup>.

El diagnóstico temprano y preciso es dificultoso por la gran variedad y la mayor prevalencia de los diagnósticos diferenciales antes mencionados, sin embargo, el DSRCT cuenta con ciertas características por imágenes que son típicas y pueden acelerar el inicio del tratamiento. La forma de presentación característica es la presencia de masas de tejido blando que involucran la cavidad peritoneal o el mesenterio sin un órgano definido de origen con el desarrollo ocasional de calcificaciones, áreas de engrosamiento peritoneal, ascitis y linfadenopatía abdominopélvica. A medida que avanza la enfermedad, se pueden ver extensos implantes tumorales en todo el peritoneo, típicamente en el epiplón y el mesenterio<sup>2,3,5-7</sup>.

Entre los estudios complementarios para llegar al diagnóstico contamos con la TC que nos permite un análisis detallado de masas o nódulos intraabdominales, los cuales presentan densidad de tejidos blandos. Puede presentar áreas de menor densidad sin realce, debido a la presencia de necrosis, o bien zonas de hemorragia. La TC permite evaluar además, la extensión, el compromiso ganglionar, la presencia o no de engrosamientos peritoneales y de ascitis<sup>3,5-7</sup>.

El <sup>18</sup>FDG PET-TC cumple un rol importante en la estadificación tumoral y proporciona información acerca de la actividad metabólica y contribuye a establecer su estadio, permitiendo detectar metástasis ocultas que no son visibles en TC y RM. Se considera superior a las técnicas de imagen convencionales para la visualización de la afectación ósea y de ganglios linfáticos en pacientes con sarcoma. Estos tumores suelen tener un valor máximo de captación estandarizado variable y con frecuencia llega a SUV Máximo de 12, lo que indica hipermetabolismo intensamente ávido<sup>6,7</sup>.

El PET se utiliza no solo como método de estadificación inicial sino también para valorar la respuesta al tratamiento y definir nuevas conductas o cambios en la terapéutica. Puede detectar disminución de la actividad metabólica al evaluar la respuesta positiva al tratamiento antes de que se produzcan cambios morfológicos o disminución del tamaño de la lesión, como tam-

bién puede detectar recurrencia o progresión tumoral antes de que estos cambios morfológicos sean evidentes en las imágenes. Predice supervivencia prolongada sin enfermedad o remisión en pacientes con respuesta metabólica completa<sup>6,7</sup>.

No existe un consenso establecido con respecto al tratamiento y no hay uno que garantice la cura total. El pronóstico es malo con una tasa de supervivencia a 5 años de menos del 15%. Aproximadamente el 60-70% de los pacientes mueren dentro de los 3 años posteriores al diagnóstico<sup>6,7</sup>.

El tratamiento de elección consiste en quimioterapia neoadyuvante multimodal seguida de cirugía y radiación. Dado que existe posibilidad de diseminación de la enfermedad dentro de la cavidad peritoneal la cirugía se vuelve eficaz después de la quimioterapia neoadyuvante ya que estos tumores se encogen o se vuelven menos vascularizados. El régimen más utilizado es el que involucra vincristina, doxorubicina y ciclofosfamida alternando con ifosfamida y etopósido<sup>6,9</sup>.

La quimioterapia intraperitoneal hipertérmica (HIPEC) se propone como tratamiento para la enfermedad residual microscópica después de la resección quirúrgica completa

La irradiación abdominopélvica completa también se utiliza para tratar la enfermedad residual después de la cirugía y reduce la incidencia de recaída peritoneal; pero presenta toxicidad gastrointestinal y hematopoyética grave.

La tasa de supervivencia general es de aproximadamente 30-55%. El tratamiento puede garantizar el control local de la enfermedad; sin embargo; el pronóstico es muy malo, sólo se describen remisiones parciales y se ha comprobado que los pacientes siguen presentando metástasis a distancia durante el seguimiento<sup>2-9</sup>.

En conclusión, el tumor desmoplásico de células redondas es un sarcoma infrecuente potencialmente letal que presenta sintomatología inespecífica, por lo tanto, la TC y el PET-TC son imprescindibles para la caracterización de los hallazgos con el fin de un diagnóstico y tratamiento oportuno, así como de su seguimiento y control terapéutico.

---

**Conflicto de intereses:** Ninguno para declarar

## Bibliografía

1. Cabrera Morales CM. Tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas (DSRCT) de riñón. *Oncología (Barc)* 2005; 28: 38-42.
2. Santos JA, Martín MJ, Flores CT, De Castro FJ. Tumor desmoplásico intrabdominal de células pequeñas redondas: hallazgos en imágenes y anatomía patológica. *Rev Chil Radiol* 2009; 15. doi:10.4067/s0717-93082009000300005.
3. Briseno-Hernández AA, Quezada-López DR, Coronado-Cobián LE, Castañeda-Chávez A, Duarte-Ojeda AT, Macías-Amezcu MD. Tumor intraabdominal desmoplásico de células pequeñas y redondas. *Cir Cir* 2015; 83: 243-8.
4. Mello CA, Campos FAB, Santos TG, et al. Desmoplastic small round cell tumor: a review of main molecular abnormalities and emerging therapy. *Cancers (Basel)* 2021; 13: 498.
5. Markinez Gordobil I, Ruiz I, Jiménez R, et al. Tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas. Diagnóstico y tratamiento. *Gaceta Médica de Bilbao* 2012; 109: 101-3.
6. Morani AC, Bathala TK, Surabhi VR, et al. Desmoplastic small round cell tumor: imaging pattern of disease at presentation. *AJR Am J Roentgenol* 2019; 212: W45-54.
7. Chen J, Wu Z, Sun B, et al: Intra-abdominal desmoplastic small round cell tumors: CT and FDG-PET/CT findings with histopathological association. *Oncol Lett* 2016; 11: 3298-302.
8. Espinosa-Cotton M, Cheung N-KV. Immunotherapy and radioimmunotherapy for desmoplastic small round cell tumor. *Front Oncol* 2021; 11: 772862.
9. Hayes-Jordan A, LaQuaglia MP, Modak S. Management of desmoplastic small round cell tumor. *Semin Pediatr Surg* 2016; 25: 299-304.