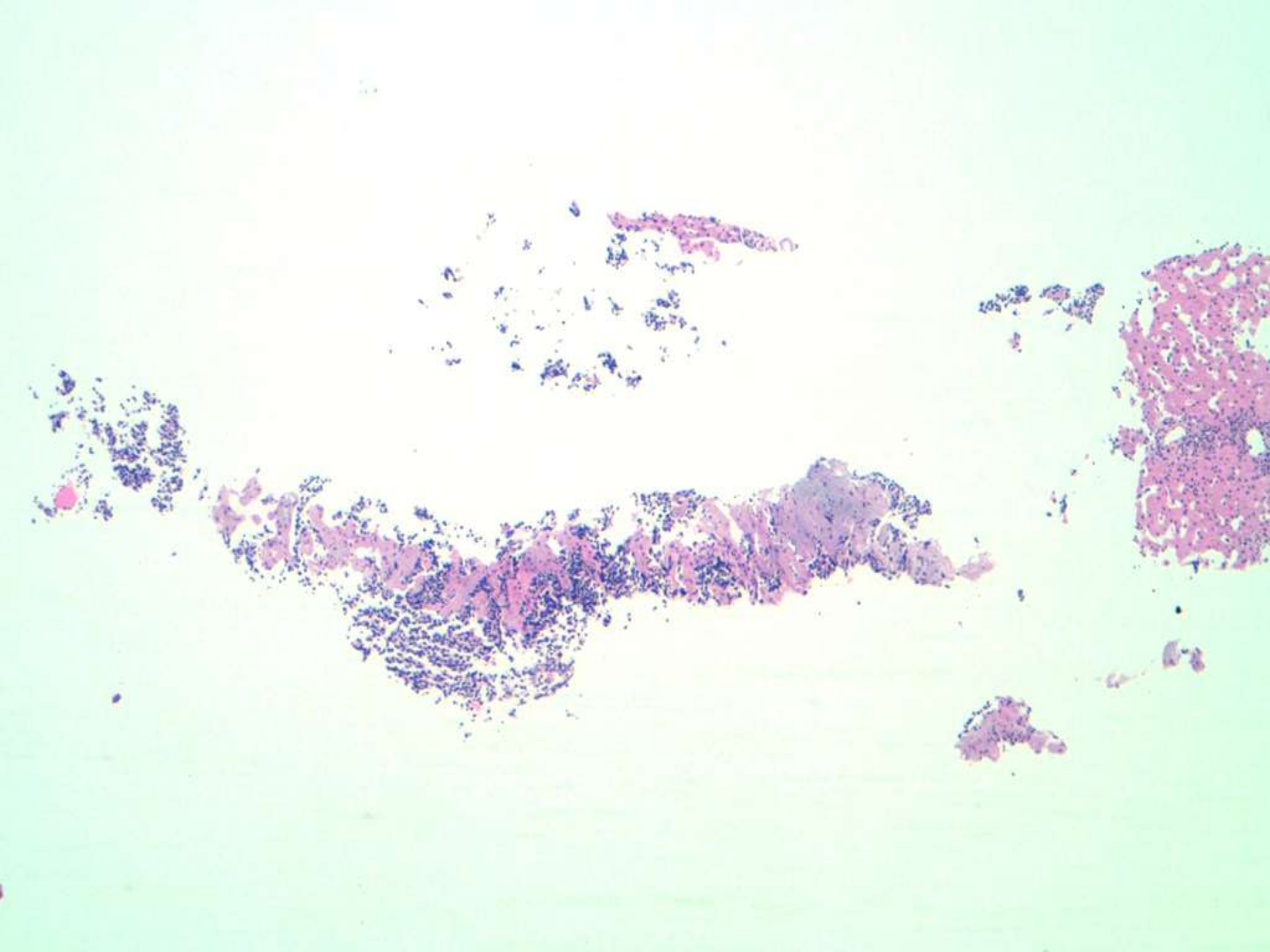
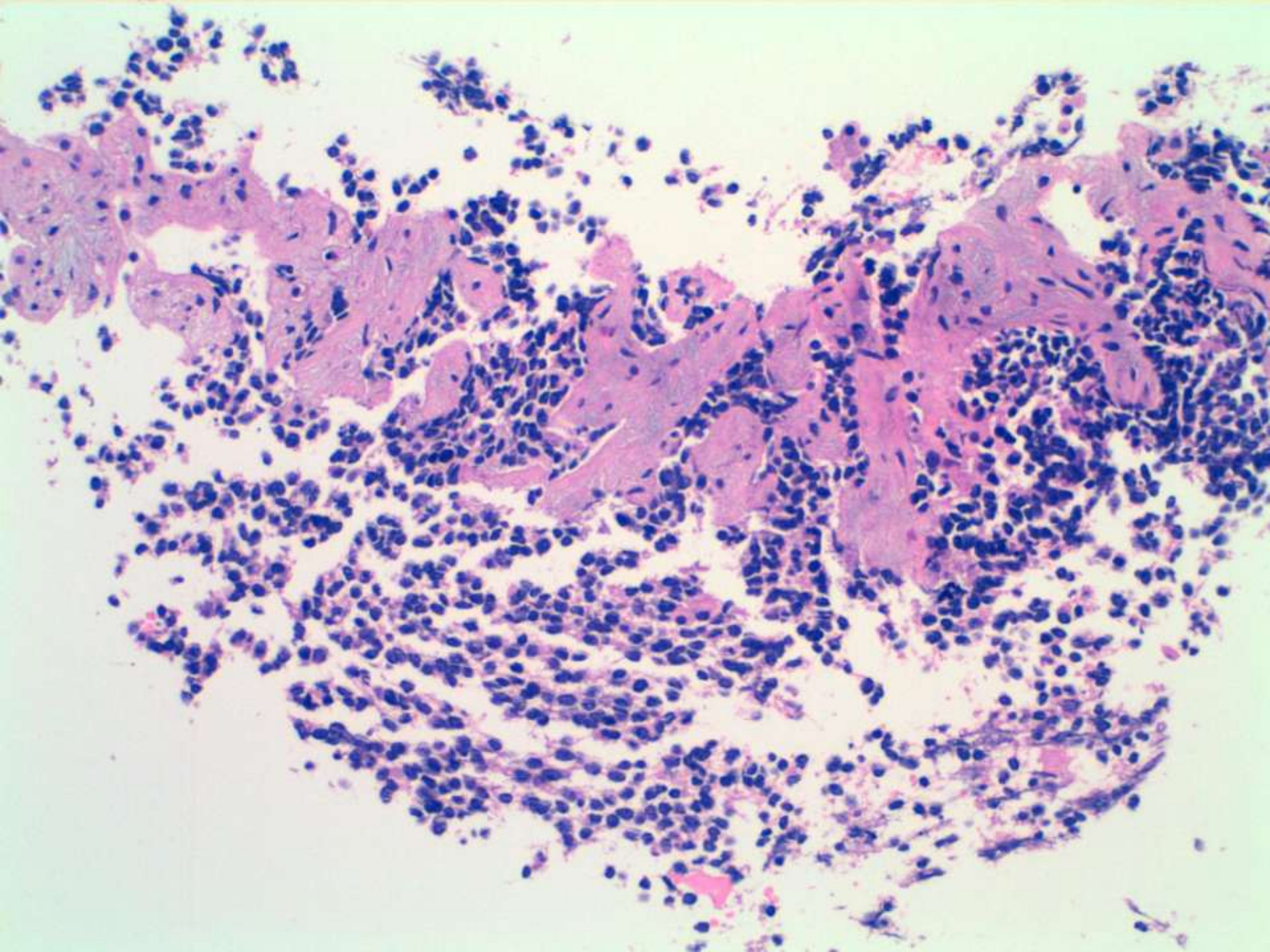


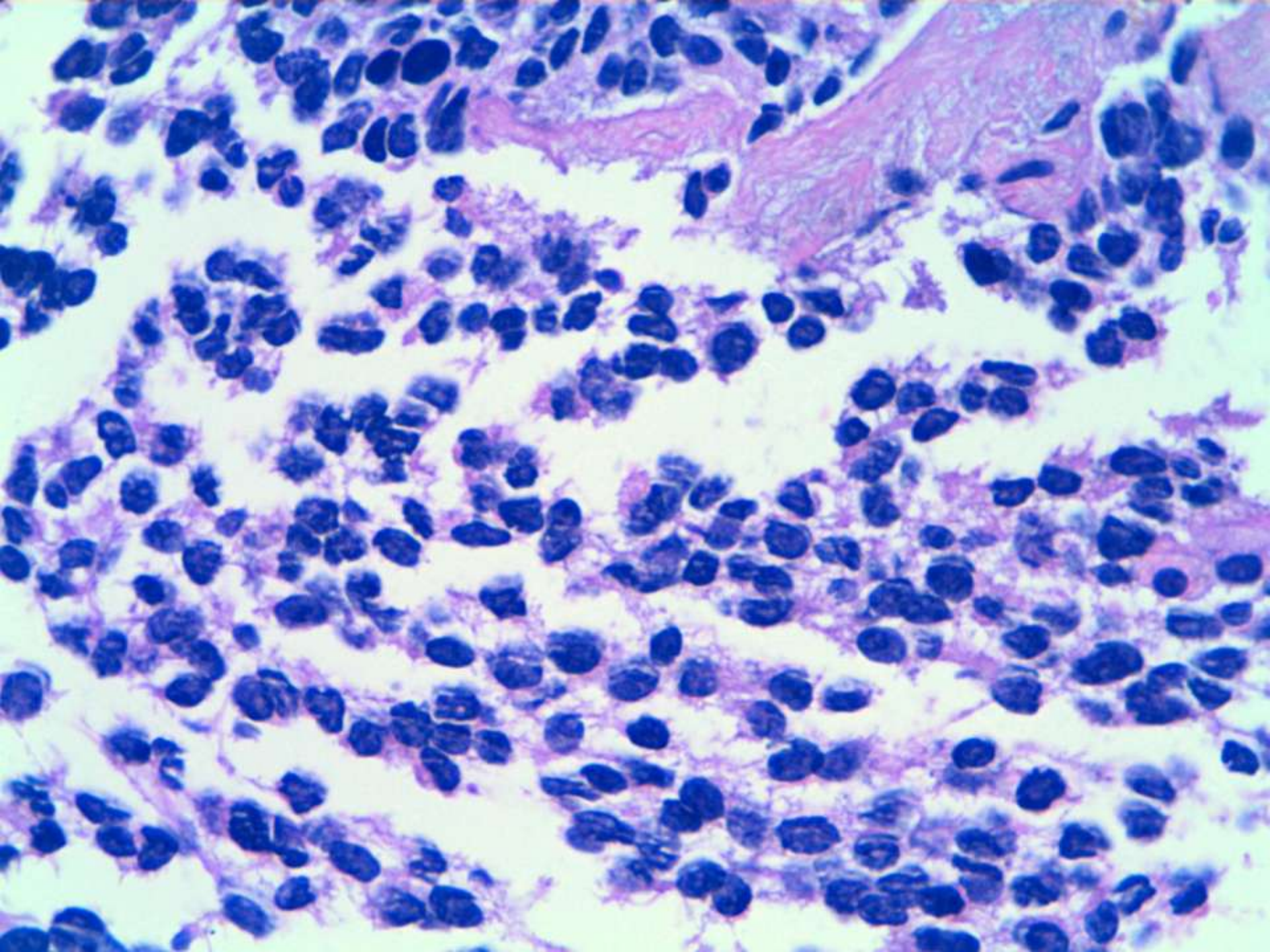
Caso

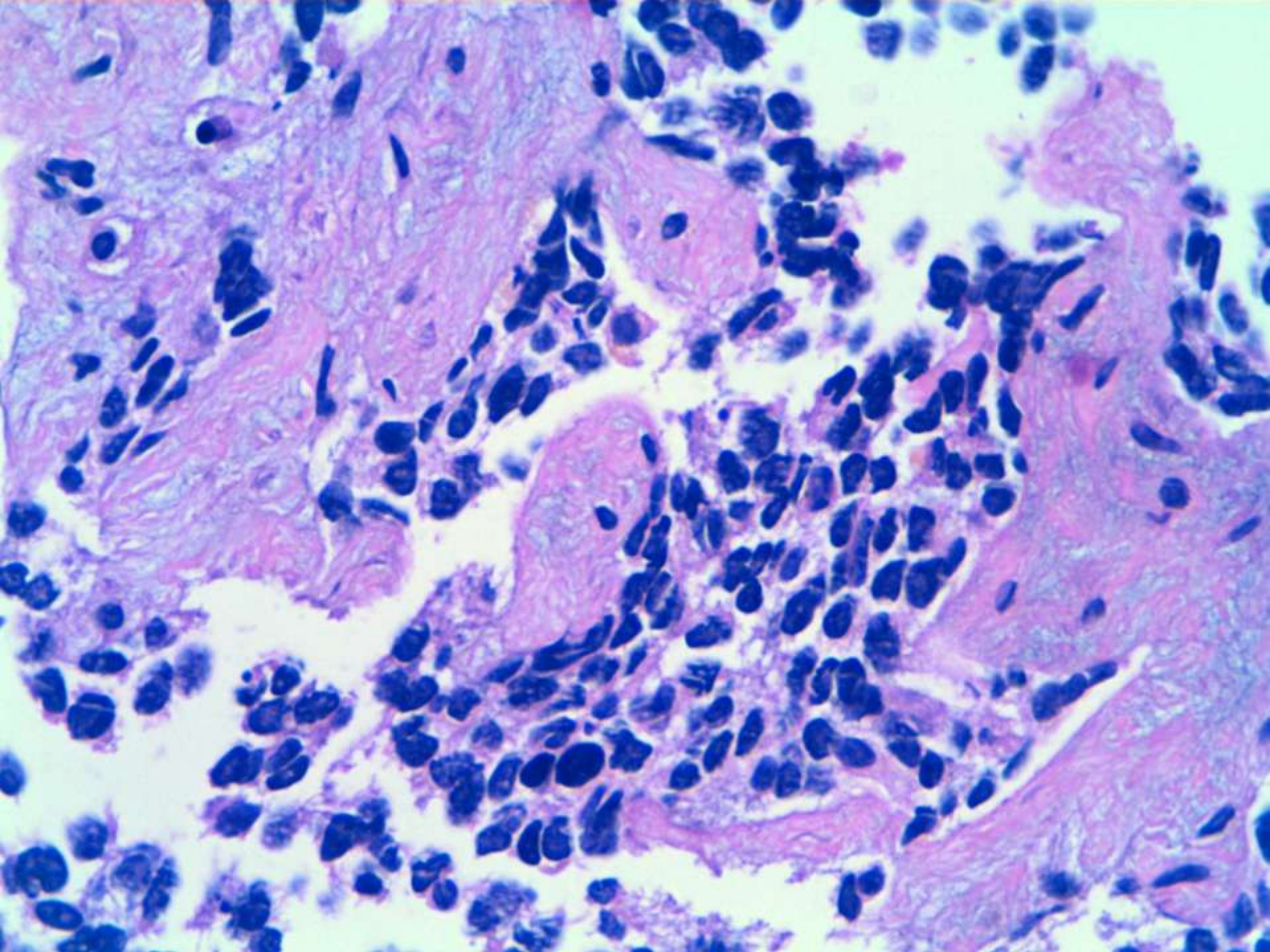
Dra Teresa Serrano. Hospital Universitario de Bellvitge

- Varón de 18 años con **dolor lumbar no irradiado** que ingresa en reumatología
- RNM de columna: **infiltración difusa** de la médula ósea en la práctica totalidad de los **cuerpos vertebrales**, asociado a **adenopatías retroperitoneales** que sugiere proceso linfoproliferativo como primera posibilidad.
- TAC toraco-abdominal: **hepatomegalia con múltiples lesiones focales < 1 cm**, esplenomegalia y adenopatías retroperitoneales, hilio hepático, tronco celiaco, paraaórticas formando conglomerados adenopáticos.
- PET-TC: **adenopatías** hipermetabólicas en regiones **supradiagrásmicas** (supraclavicular, mamaria interna) y **masa hipermetabólica en fosa iliaca izquierda** que podría corresponder a conglomerado adenopático o lesión dependiente de pared intestinal





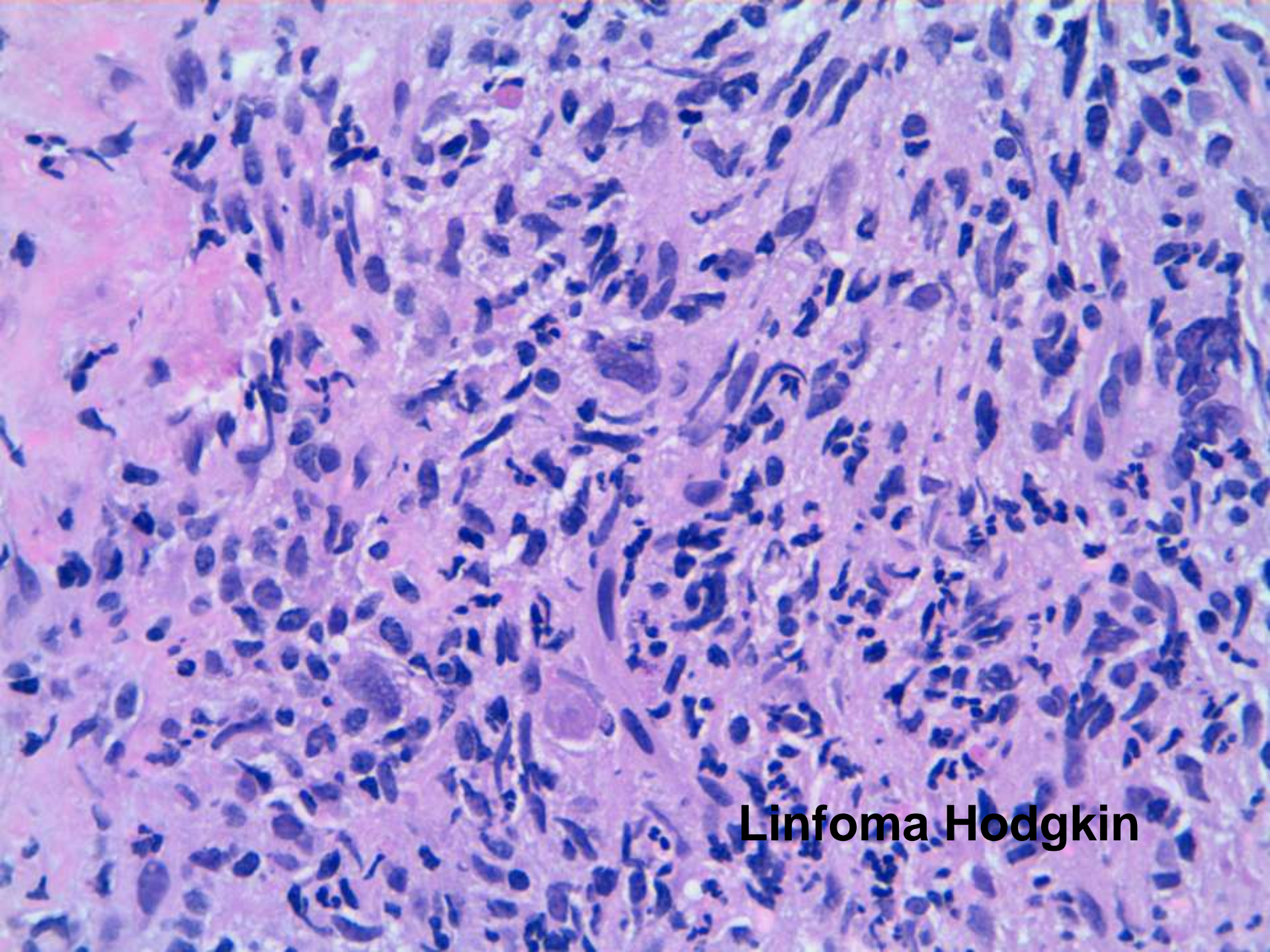




Diagnóstico diferencial inicial y perfil inmunohistoquímico inicial

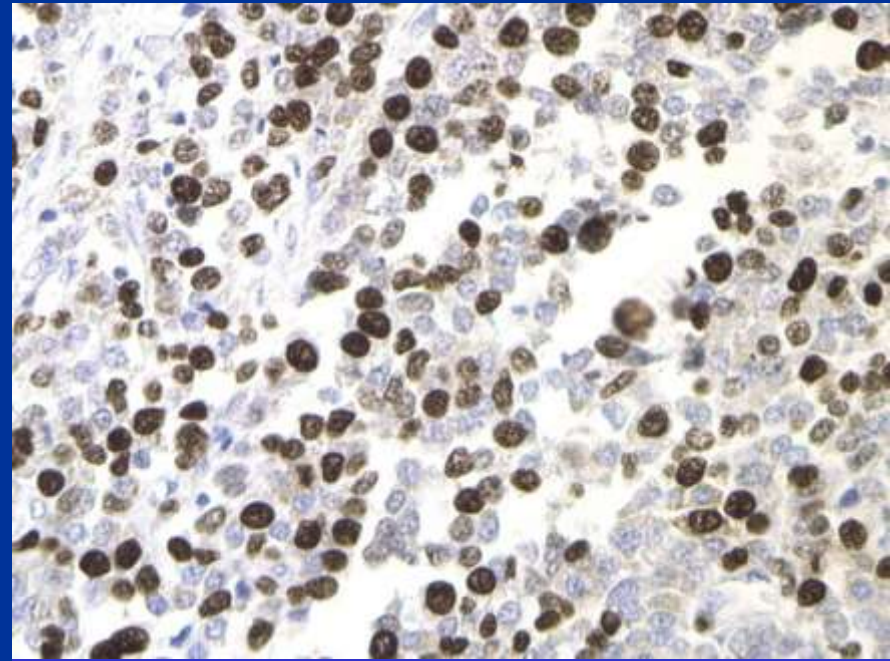
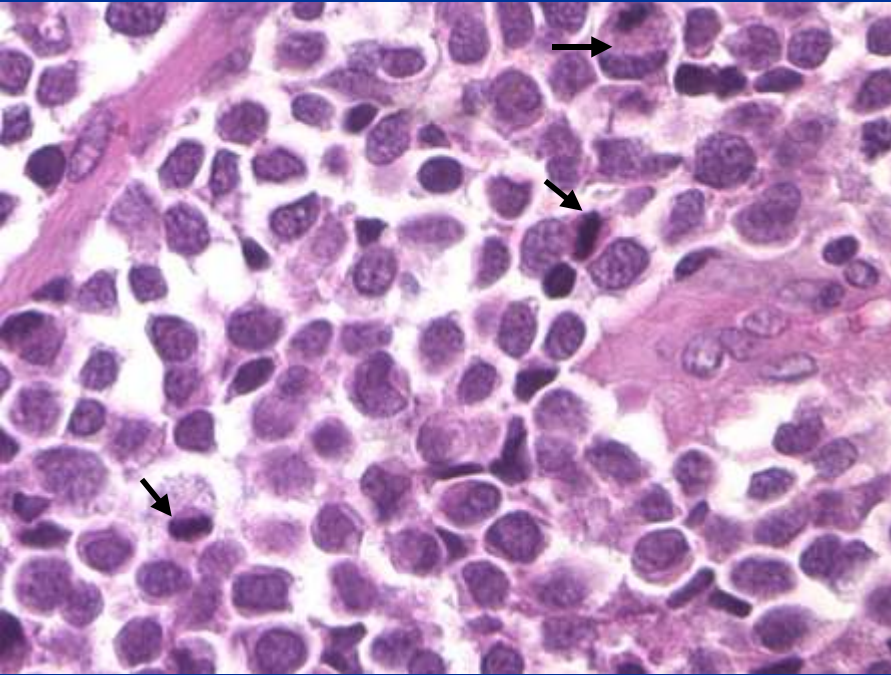
(16 cortes en blanco)

- Linfomas (B, T, NK, Hodgkin): **LCA, CD20, CD3, CD56, CD30, CD15**
- Sarcoma granulocítico: **CD43, CD117**
- Tumores epiteliales que más frecuentemente metastatizan al hígado (pulmón, colon, páncreas y estómago): **CKAE1-AE3, EMA, CK7, CK20, TTF1, CDX2**
- Carcinoma neuroendocrino: **sinaptofisina, cromogranina, CD56, Ki67**
- Tumor neuroectodérmico primitivo(PNET/ES): **CD99, NSE**
- Sarcoma del estroma gastrointestinal: **vimentina, CD117, DOG1**
- Tumor desmoplásico de células redondas pequeñas: **desmina, CKAE1-AE3, WT1**
- Melanoma: **vimentina, S100, HMB45, Melan A, CD117**

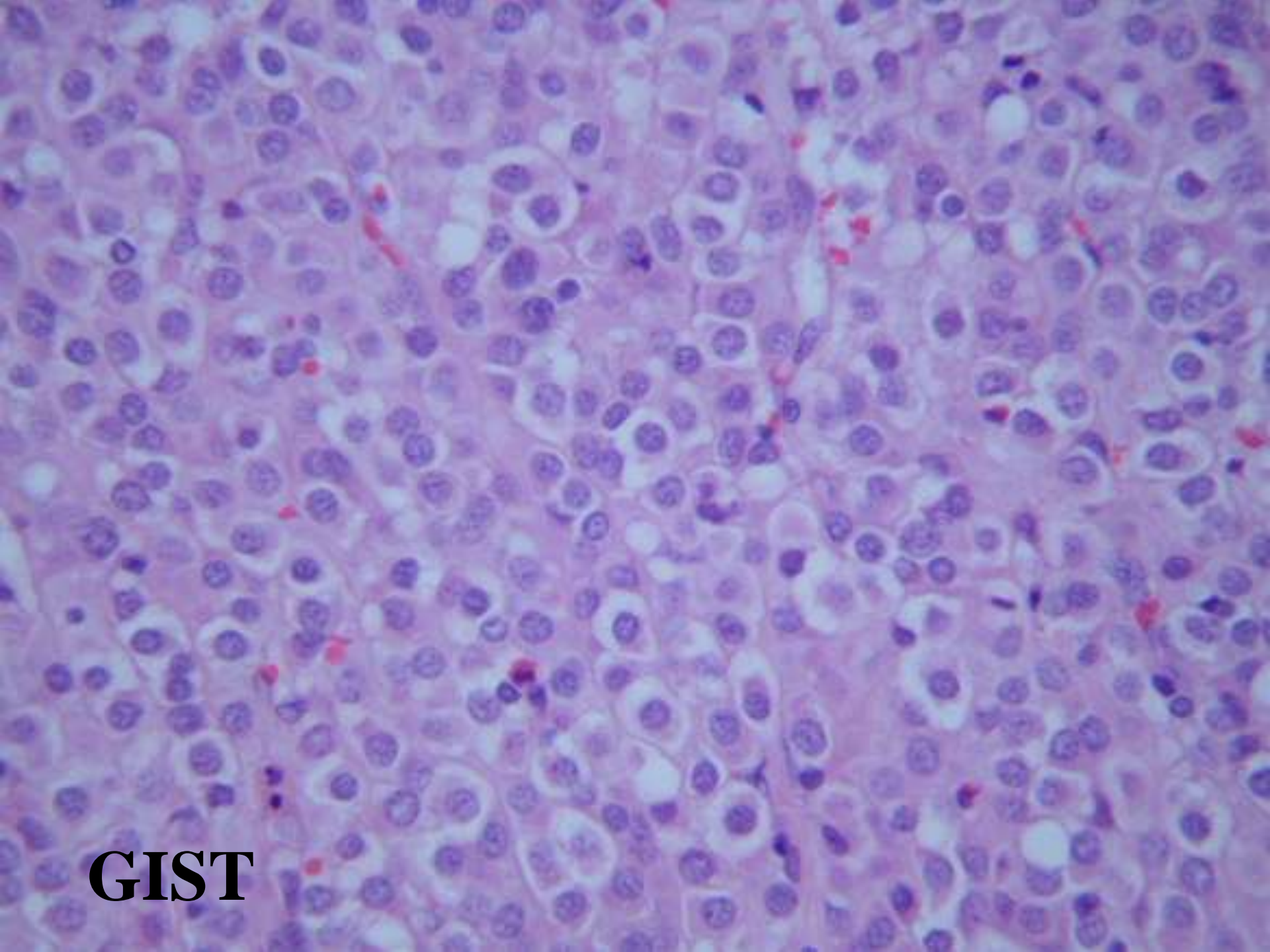


Linfoma Hodgkin

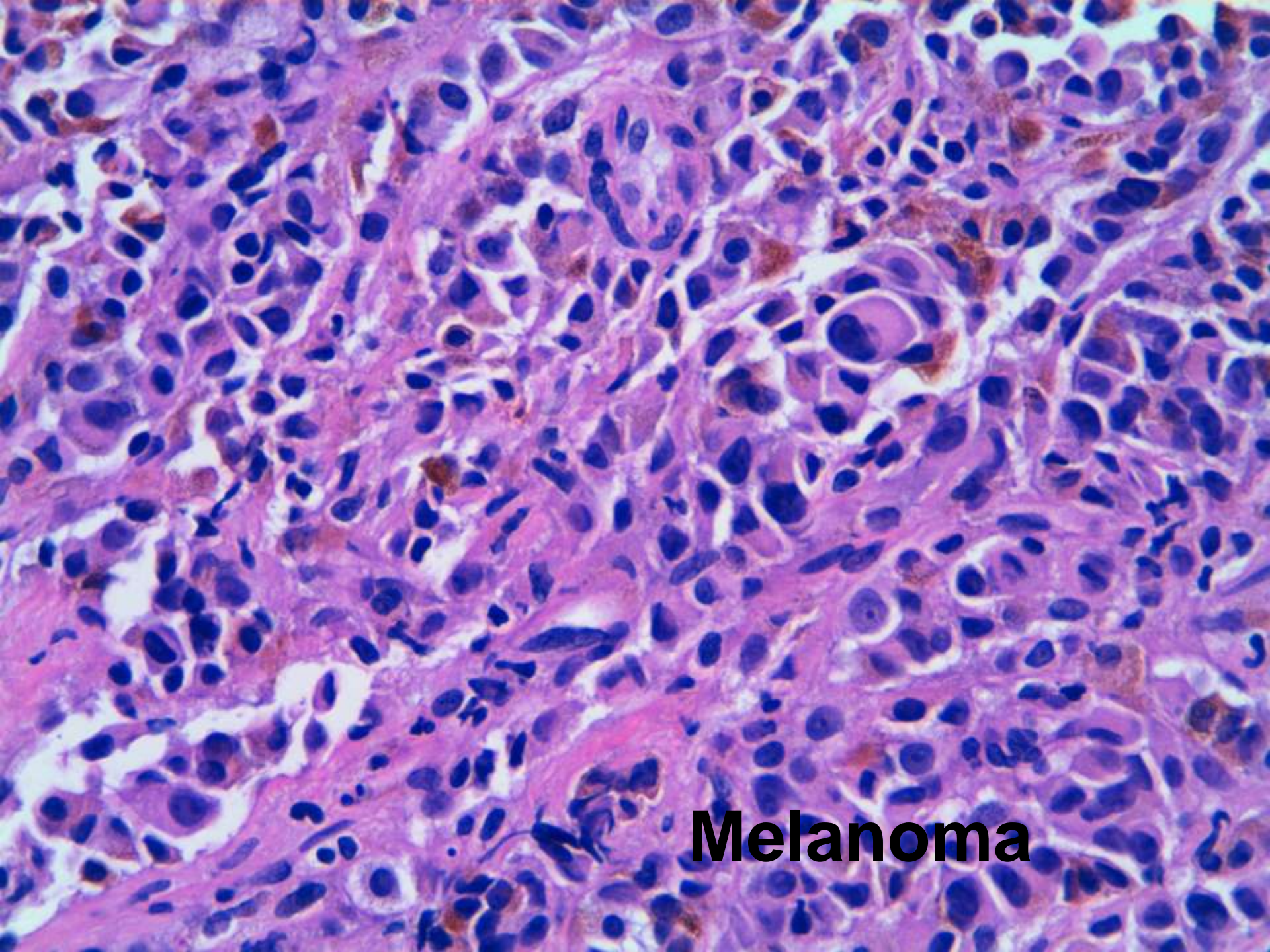
Carcinoma neuroendocrino poco diferenciado



- Índice mitótico alto: >10 mitosis/10 CGA
- Índice proliferativo Ki-67: $>20\%$



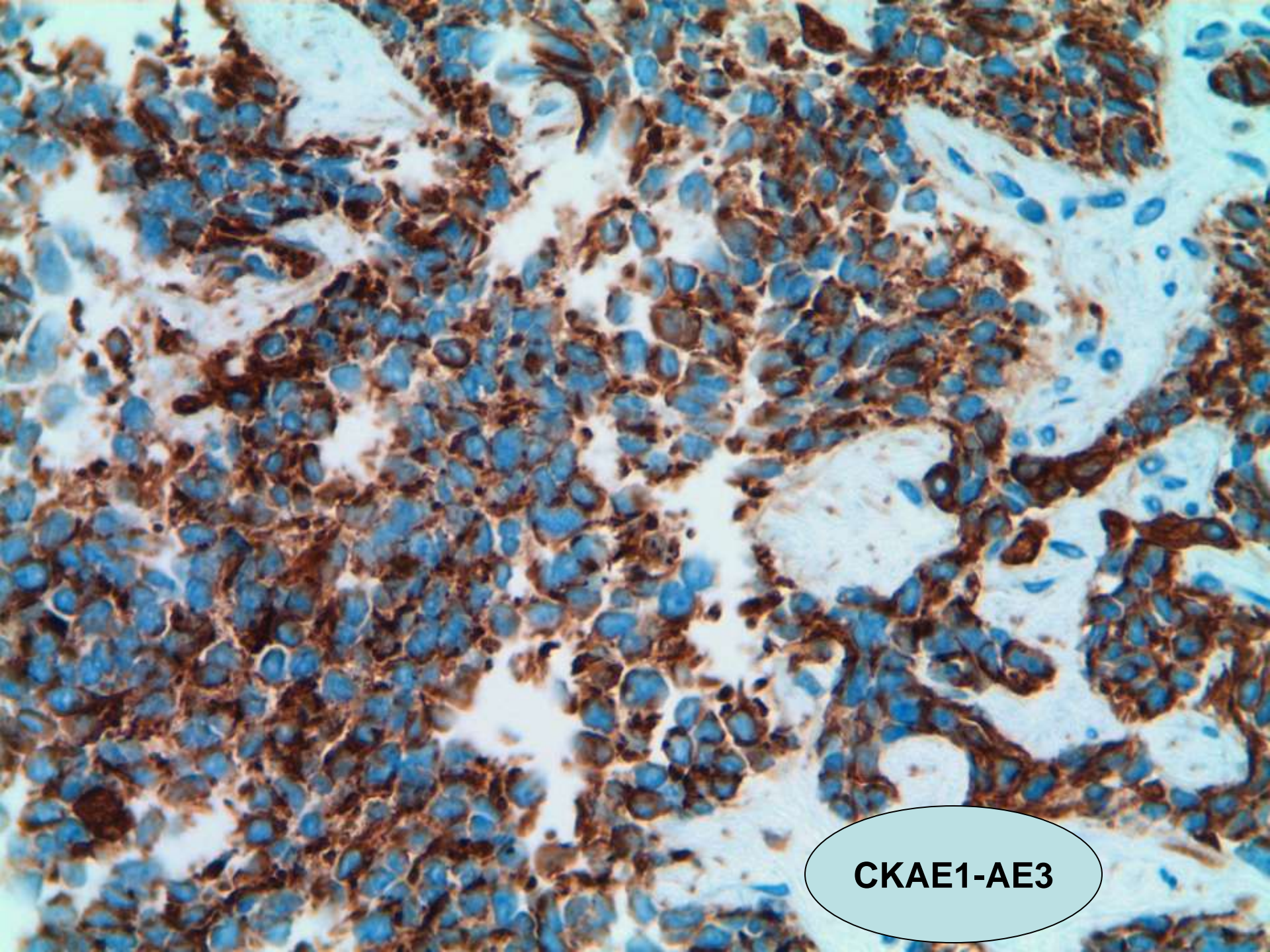
GIST



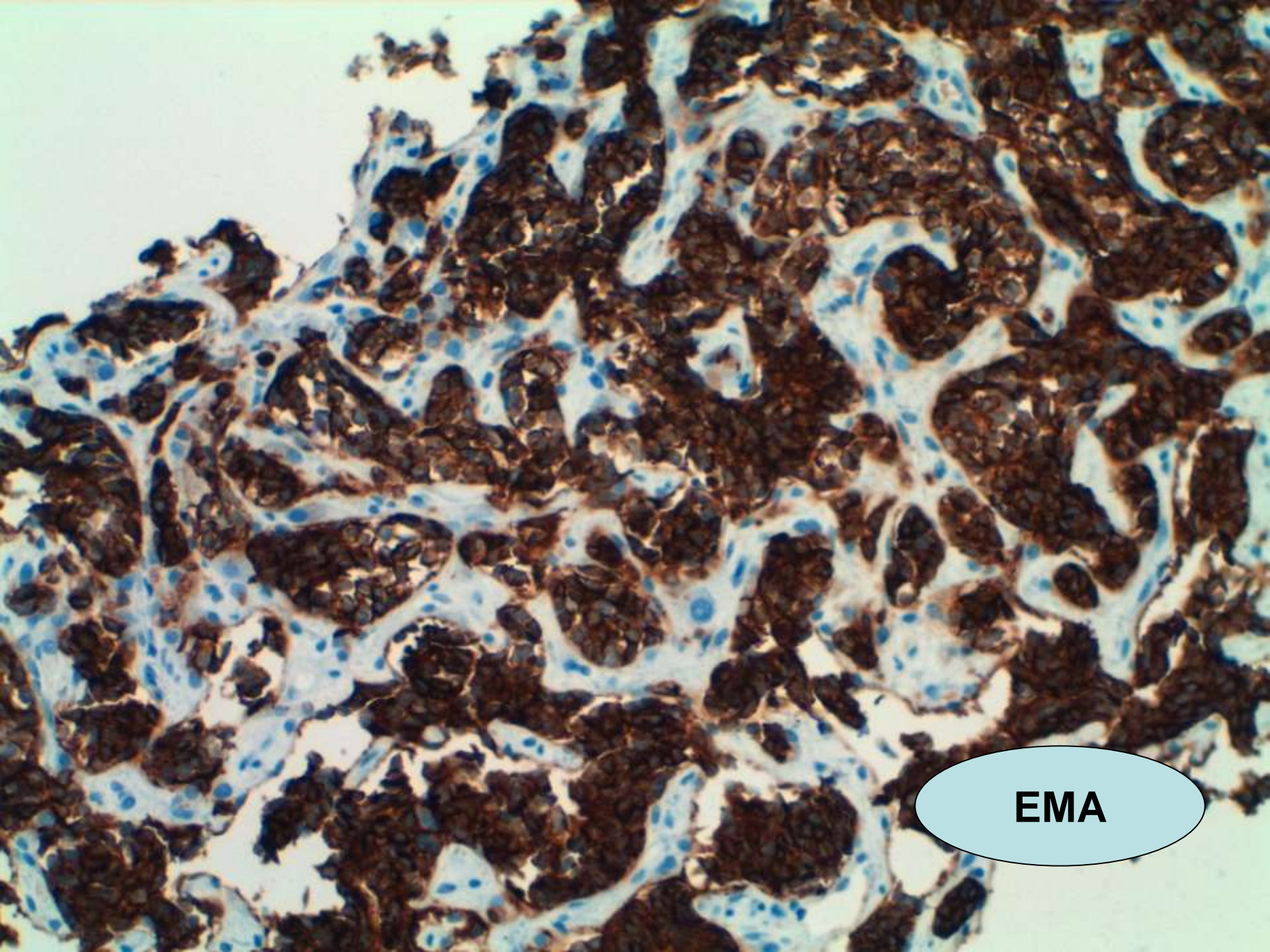
Melanoma

Marcadores hematológicos

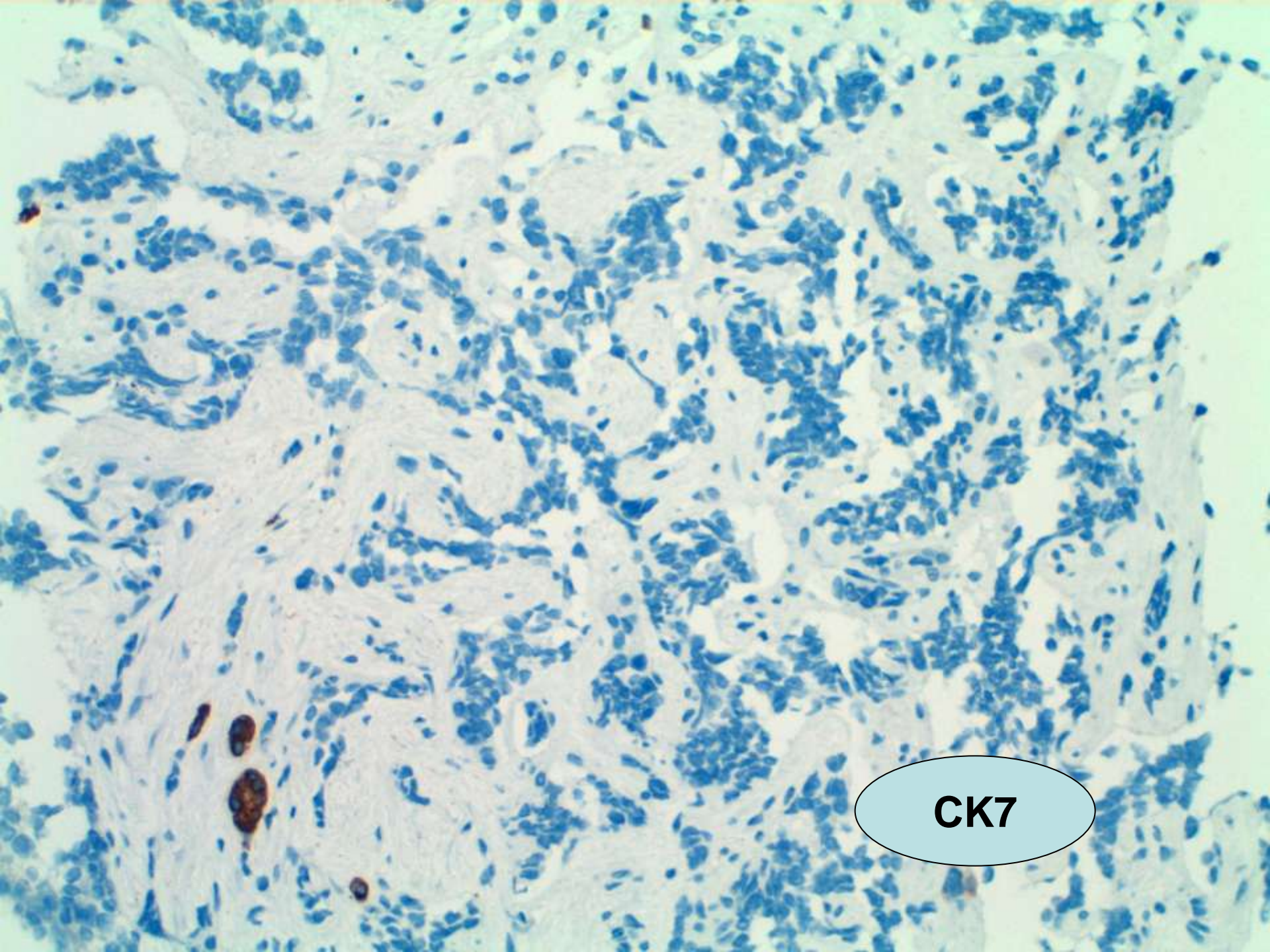
- LCA: negativo
- CD20: negativo
- CD3: negativo
- CD43: negativo



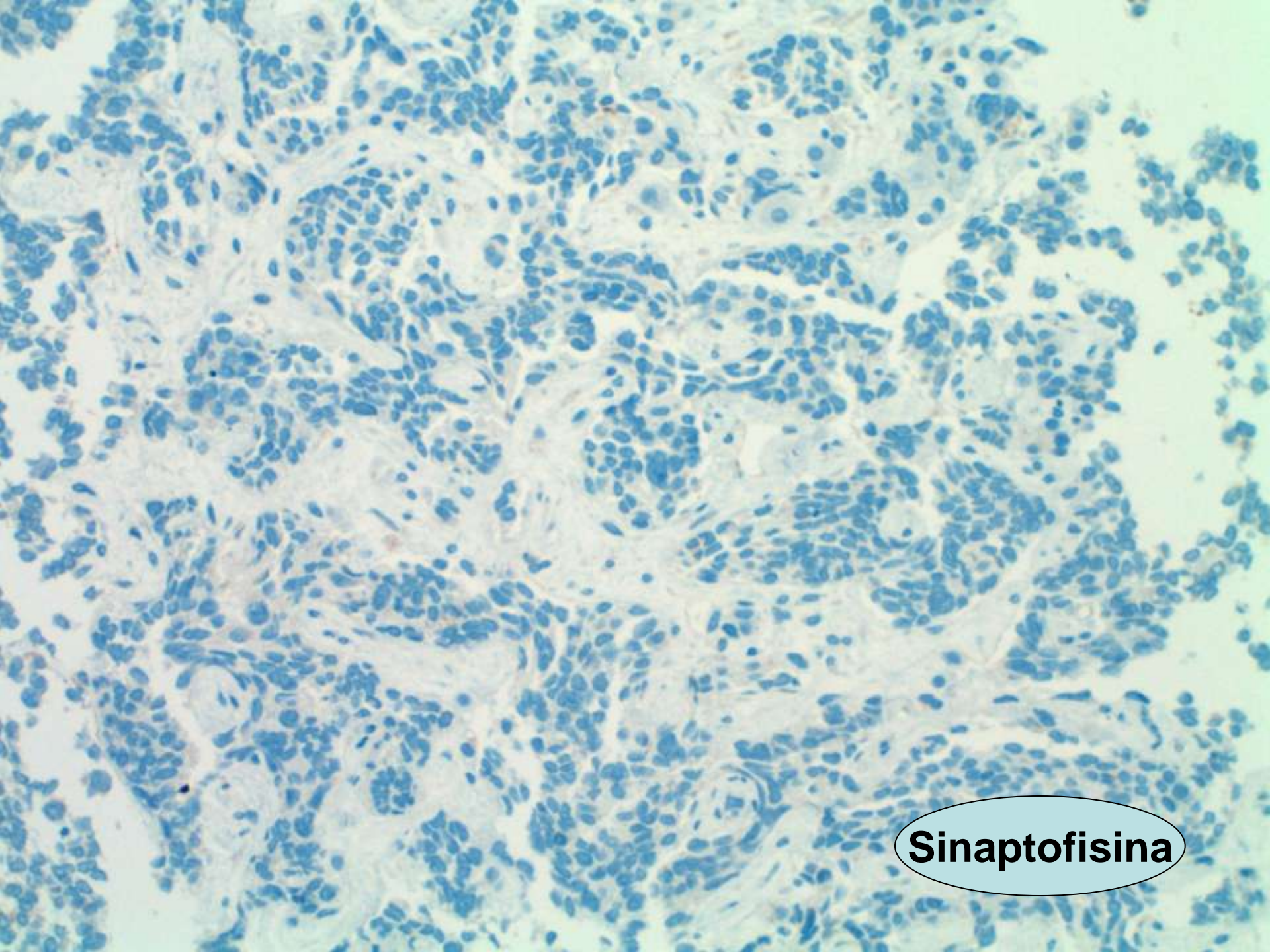
CKAE1-AE3



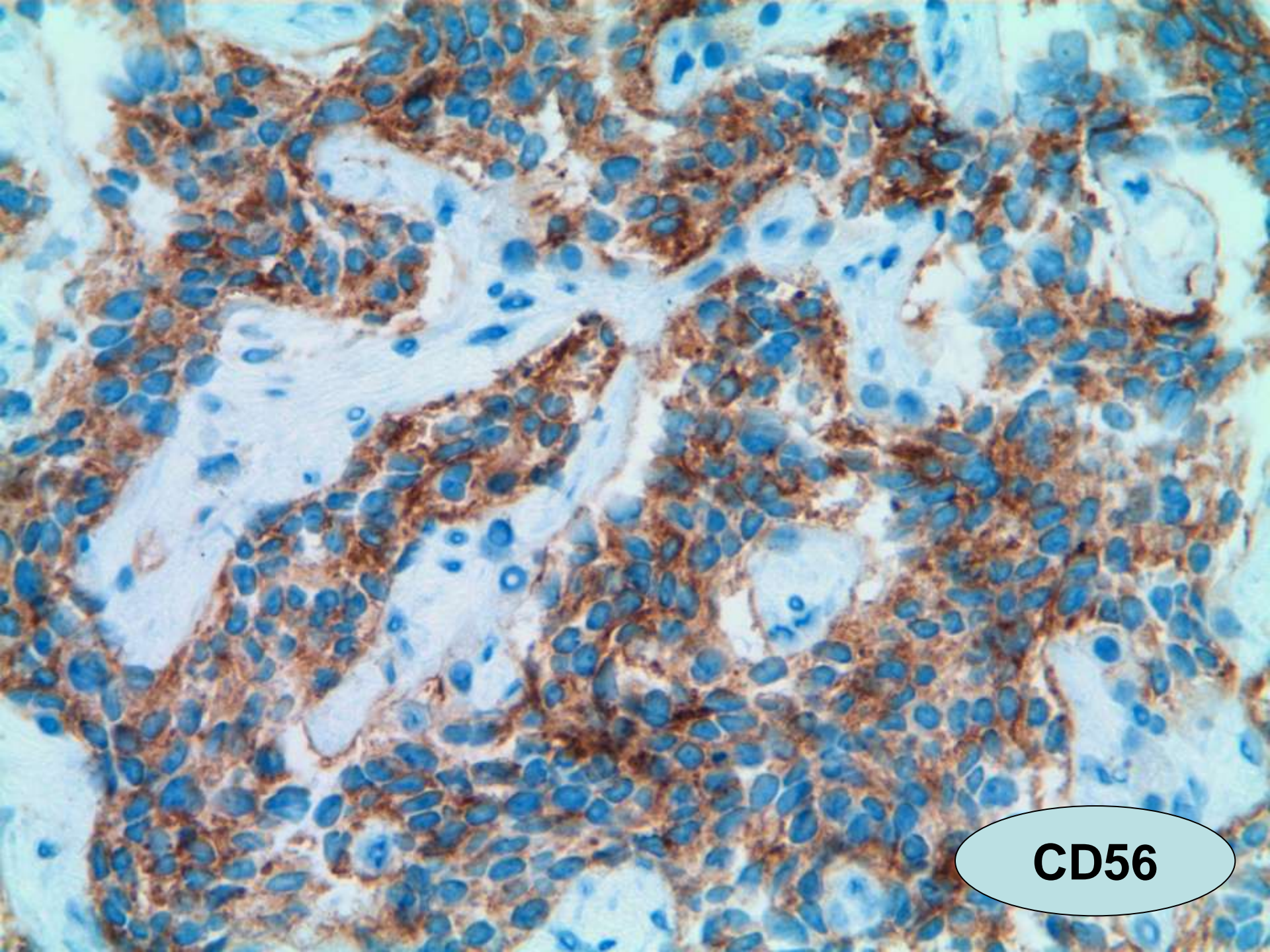
EMA



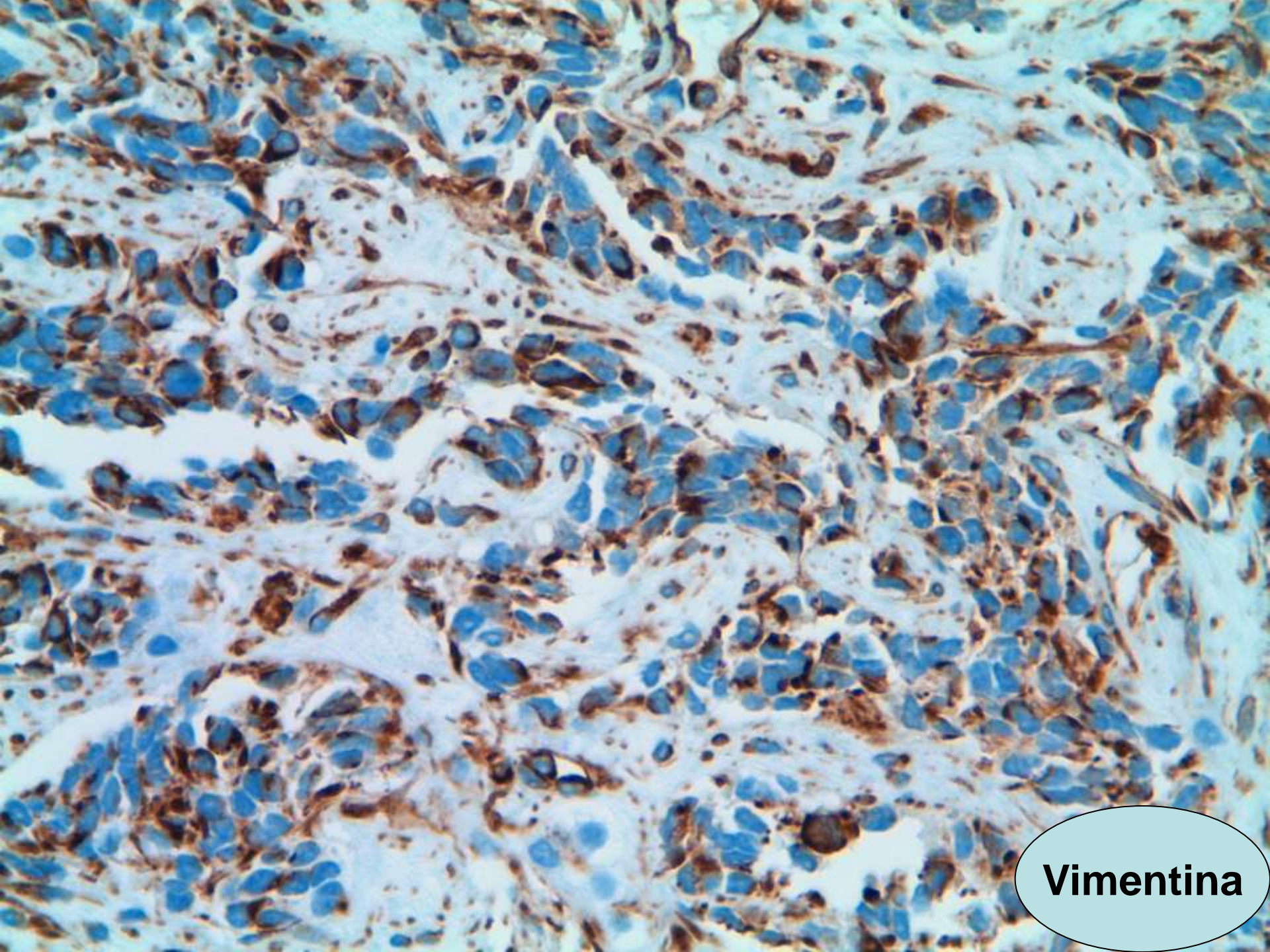
CK7



Sinaptofisina



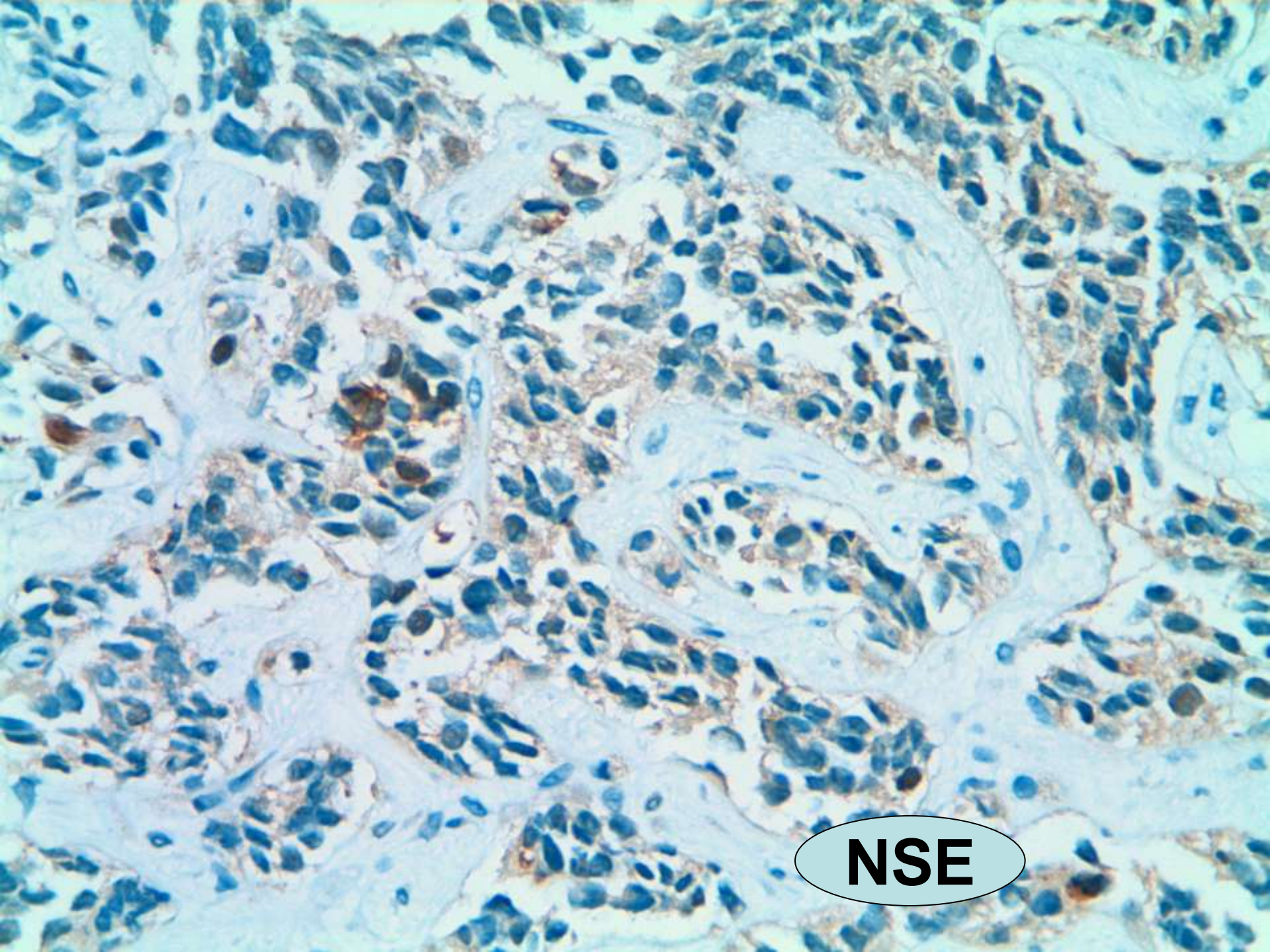
CD56



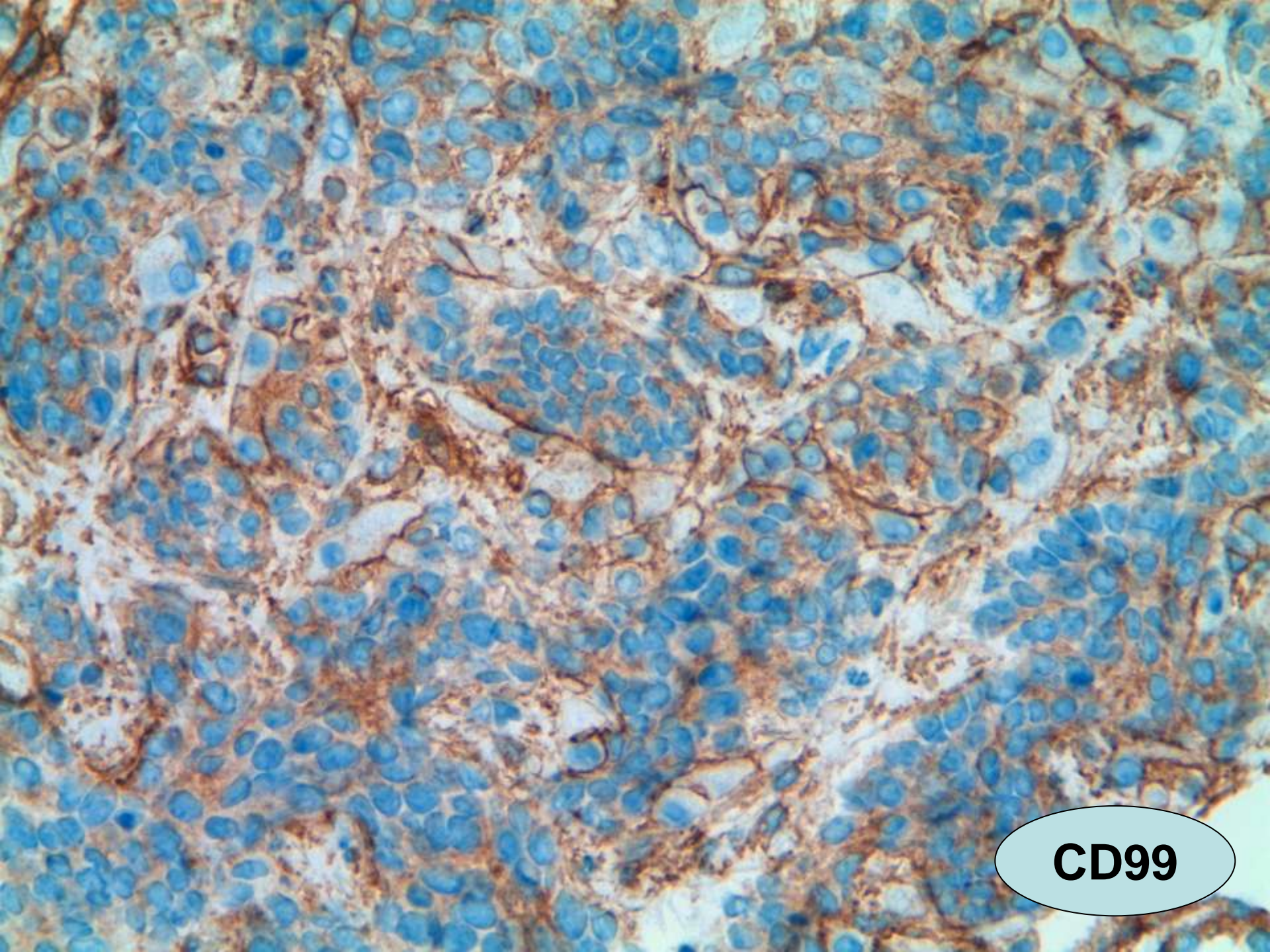
Vimentina

Diagnóstico diferencial inicial y perfil inmunohistoquímico inicial (16 cortes en blanco)

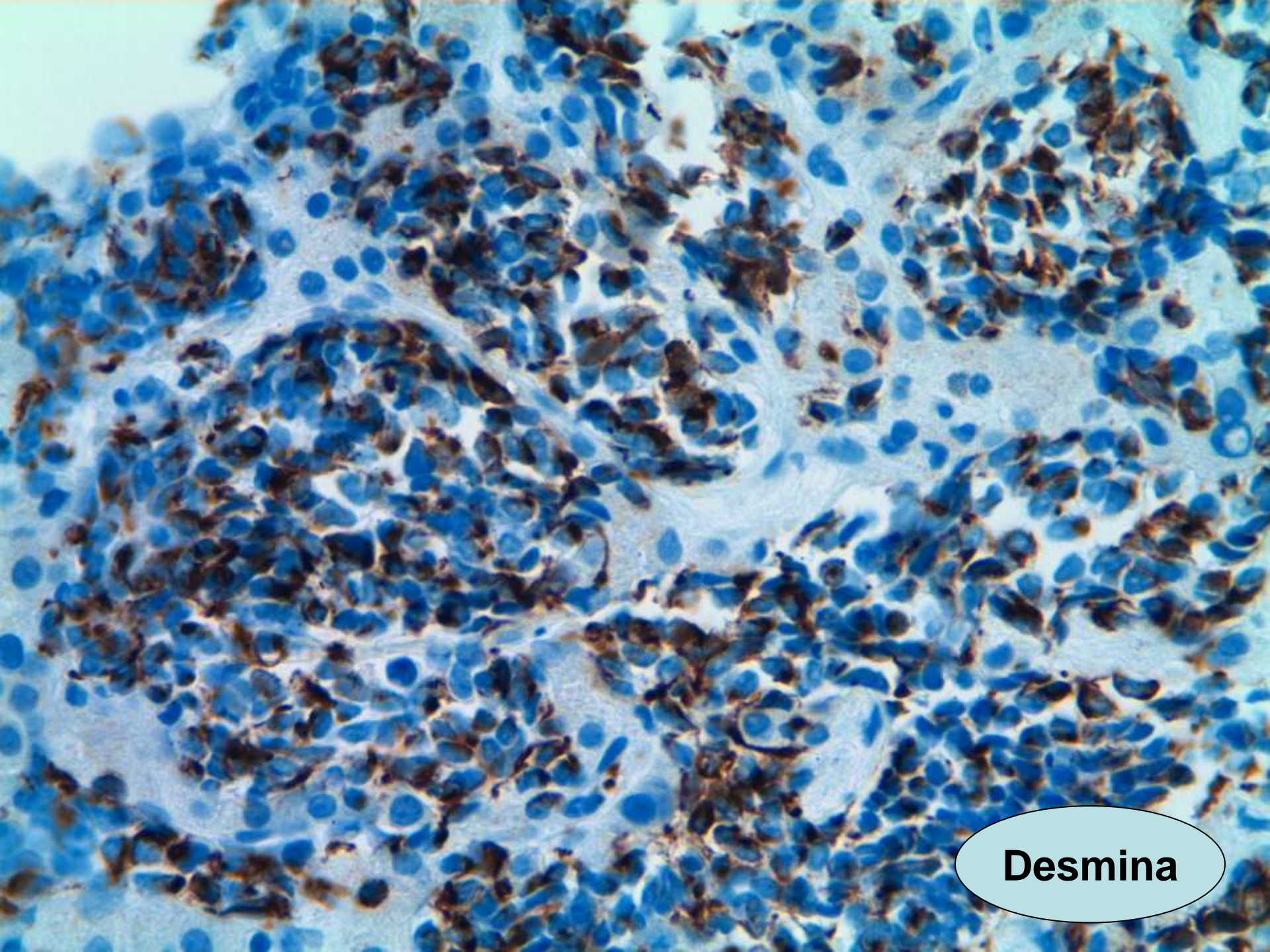
- Linfomas (B, T, NK, Hodgkin): **descartado**
- Sarcoma granulocítico: **descartado**
- Tumores epiteliales que más frecuentemente metastatizan al hígado (pulmón, colon, páncreas y estómago): CKAE1-AE3, EMA, CK7, CK20, TTF1, CDX2
- Carcinoma neuroendocrino: **poco probable** porque la sinaptofisina suele ser positiva
- Tumor neuroectodérmico primitivo(PNET/ES): **CD99, NSE**
- Sarcoma del estroma gastrointestinal: **descartado**
- Tumor desmoplásico de células redondas pequeñas: **desmina**, CKAE1-AE3, WT1
- Melanoma: **descartado**



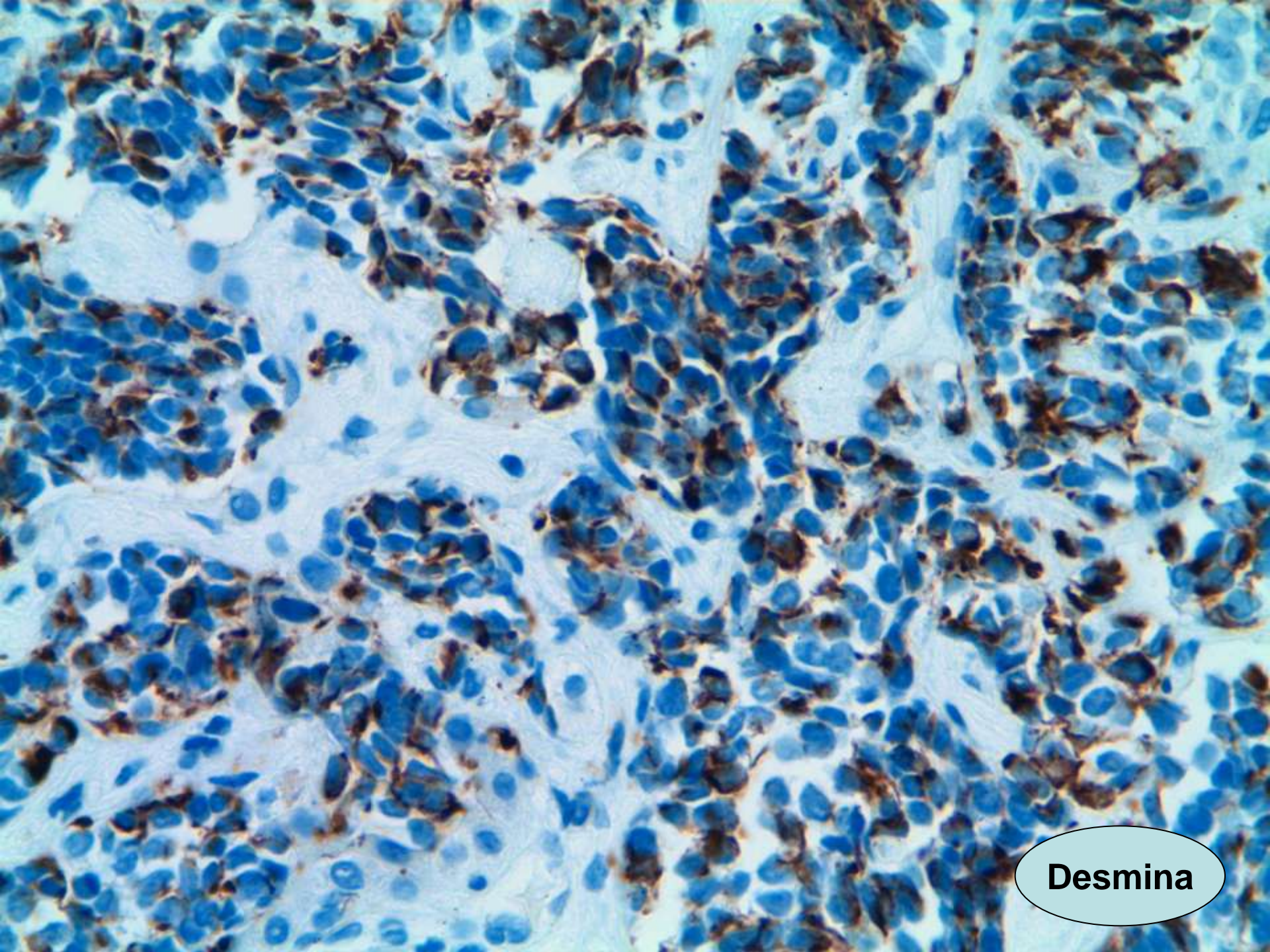
NSE



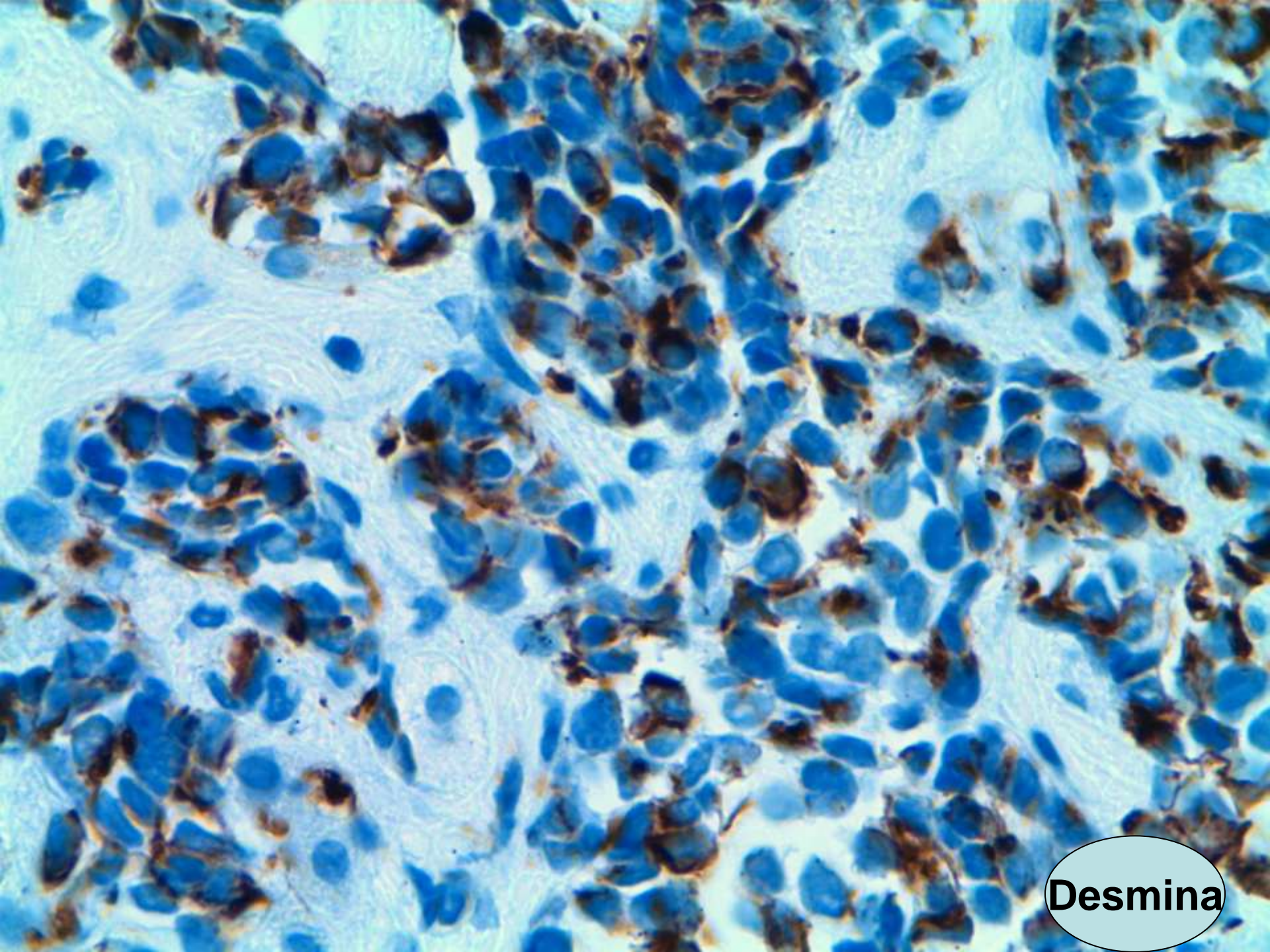
CD99



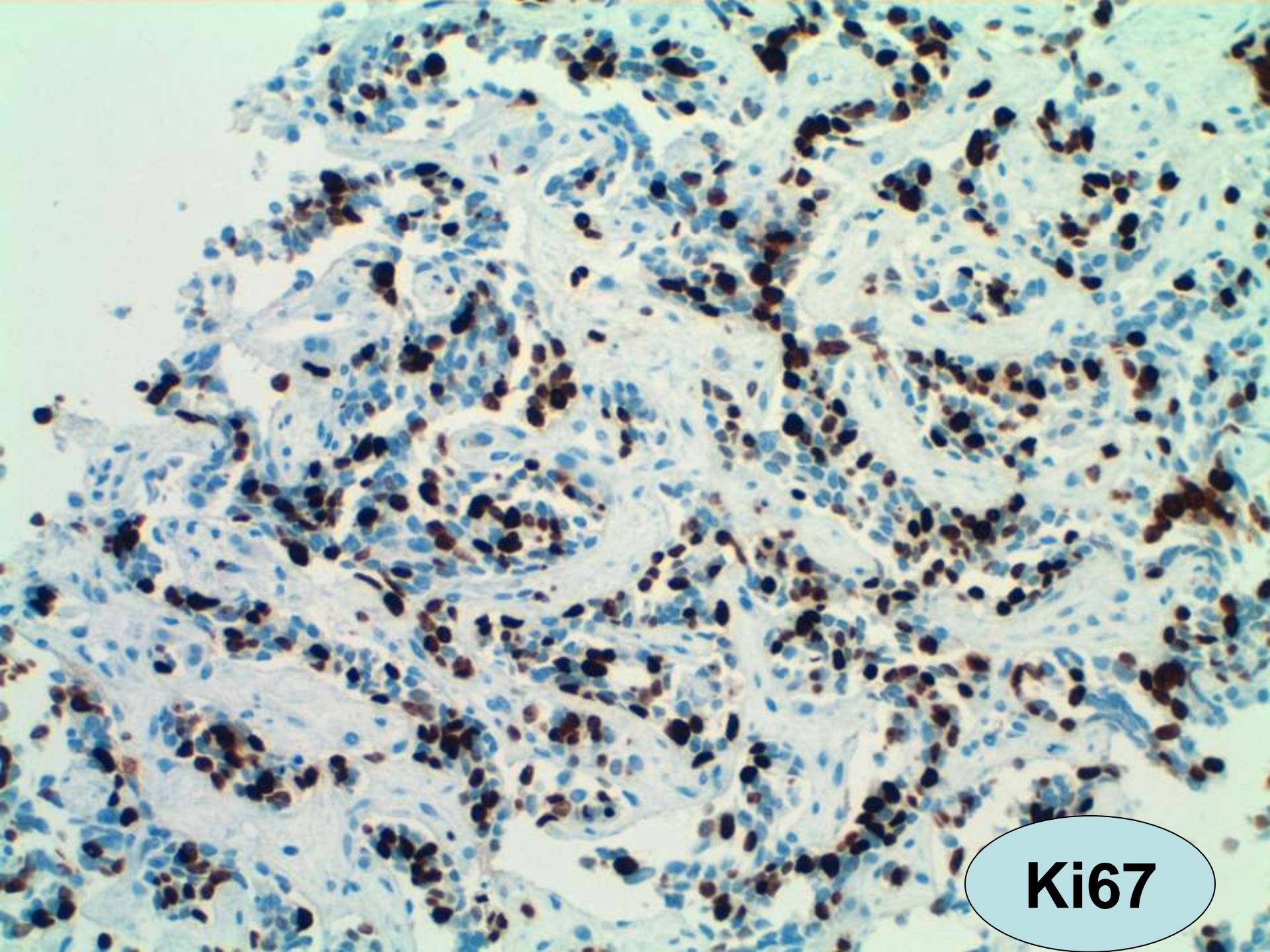
Desmina



Desmina



Desmina



Ki67

- Paciente varón joven
- Histología: células redondas con desmoplasia acompañante
- Inmunohistoquímica: Positividad para CKAE1-AE3, EMA, vimentina, desmina (dot-like) y CD56.

Diagnóstico definitivo

Metástasis hepática de tumor desmoplásico de células redondas pequeñas

El diagnóstico se confirmó con la demostración de la **translocación t(11;22)(p13;q12)** que fusiona el exón 7 del gen del sarcoma de Ewing (EWS) en el cromosoma 22 con el exón 8 del gen supresor del tumor de Wilms (WT1) en el cromosoma 11.

Evolución

- Se trata de un tumor muy agresivo, de pronóstico infausto.
- El paciente está recibiendo quimioterapia (esquema CAV-IE) y de momento está vivo, pero sólo hace 4 meses del diagnóstico.

Conclusiones

Tumor desmoplásico de células redondas pequeñas

- Fue descrito por Gerald et al en 1991 y en 1992 se identificó la translocación cromosómica característica t(11;22) (p13;q12)
- La **presentación** del DSRCT puede ser **atípica con afectación predominantemente ósea** en lugar de como masa intraabdominal.
- La **afectación hepática es frecuente** (28%).
- Pensar en pacientes **varones jóvenes**, especialmente en los que se observa en el tumor un componente de desmoplasia.
- Es una neoplasia primitiva, siendo característica la polifenotipia con **coexpresión de marcadores epiteliales, musculares y neurales**. Añadir al perfil inmunohistoquímico una **desmina** y el WT1 pero el AC C-19 contra los aa del extremo C-terminal.

