

Rabdomiosarcoma embrionario

Embryonal Rhabdomyosarcoma

Iliana Beatriz Quiroga López^{1*} <https://orcid.org/0000-0001-5346-5280>

Dionis Ruiz Reyes¹ <https://orcid.org/0000-0003-3061-1892>

Marcel Palomino Delgado¹ <https://orcid.org/0000-0002-4574-4017>

Diana García Rodríguez¹ <https://orcid.org/0000-0001-7554-6284>

¹Universidad de Ciencias Médicas. Facultad de Medicina. Villa Clara, Cuba.

*Autor para la correspondencia: donyms.reyes@nauta.cu

RESUMEN

Introducción: El rabdomiosarcoma es un tipo de tumor maligno proveniente de las células que crecen para convertirse en células musculoesqueléticas. Constituye un carcinoma infrecuente, aunque es más común en niños de menores de 10 años.

Objetivo: Describir un caso de rabdomiosarcoma embrionario en una paciente pediátrica.

Presentación de caso: Se presenta una paciente femenina de 16 años de edad que acude al Hospital Pediátrico Provincial José Luis Miranda por presentar "aumento en el pecho". Al examen físico se constatan múltiples nódulos en ambas mamas. Se le realiza análisis inmunohistoquímico que finalmente muestra un rabdomiosarcoma embrionario, además con infiltración en la médula y metástasis a pulmón. Después del ingreso recibió tratamiento oncoespecífico, lo cual proporcionó resultados favorables con disminución marcada de los nódulos en las mamas, a pesar del pronóstico reservado debido a los signos desfavorables por la infiltración a médula y metástasis a pulmón.

Conclusiones: Es importante a la hora del diagnóstico definitivo, un correcto interrogatorio y un examen físico en correlación con las técnicas imagenológicas y patológicas. Se ofrecieron otras opciones de tratamiento, las cuales incluyen quimioterapia, radioterapia y cirugía, se utilizaron estas en correspondencia a las características del tumor.

Palabras clave: rabdomiosarcoma embrionario; nódulos subcutáneos; masa suprarrenal.

ABSTRACT

Introduction: Rhabdomyosarcoma is a type of malignant tumor originating from cells that grow to become musculoskeletal cells. It is an uncommon carcinoma, although it is more common in children under 10 years of age.

Objective: To describe a case of embryonal rhabdomyosarcoma in a pediatric patient. **Case report:** We report the case of a 16-year-old female patient who came to José Luis Miranda Provincial Pediatric Hospital with "breast enlargement." Physical examination revealed multiple nodules in both breasts. Immunohistochemical analysis was performed, which finally showed embryonal rhabdomyosarcoma, with infiltration into the bone marrow and lung metastasis. After admission, she received oncospecific treatment, which provided favorable results with marked decrease in the breasts nodules, despite the reserved prognosis due to unfavorable signs due to infiltration into the bone marrow and lung metastasis.

Conclusions: Correct questioning and physical examination in correlation with imaging and pathological techniques are important for definitive diagnosis. Other treatment options were offered, including chemotherapy, radiotherapy and surgery, and these were used in accordance with the characteristics of the tumor.

Keywords: embryonal rhabdomyosarcoma; subcutaneous nodules; adrenal mass.

Recibido: 23/08/2023

Aceptado: 26/09/2023

Introducción

El sarcoma es un término que se refiere a cualquier cáncer de hueso, músculo u otro tejido conectivo como cartílago y tendones. Los sarcomas pueden ocurrir en niños y adultos y tanto en hombres como en mujeres. Existen muchos tipos diferentes de sarcomas, según el lugar donde crecen las células cancerosas y cómo se ven al microscopio, todos estas son de estirpe maligna.⁽¹⁾

El rhabdomyosarcoma es un tipo de tumor que comienza en las células que crecen para convertirse en células musculoesqueléticas estas células se llaman rhabdomioblastos, y es más común en niños menores de 10 años, pero es infrecuente.⁽²⁾

La primera descripción del rhabdomioma fue realizada por Weber en 1854. Sin embargo, su publicación "definitiva" es atribuida a Stout en 1946, 92 años después.⁽³⁾

Los tumores pediátricos tienen una incidencia de 150 casos/1000 000 niños/año. La mayoría de ellos son tumores con buena respuesta a los tratamientos. Los tumores de partes blandas son un grupo heterogéneo de neoplasias de alta incidencia. Esta enfermedad oncológica representa alrededor del 8 % de todos los cánceres en niños menores de 15 años y su incidencia es de cinco casos por millón de niños.⁽⁴⁾

El Rhabdomioma infantil representa aproximadamente 3,5 % de los casos de cáncer en niños de 0 a 14 años, y 2 % de los casos entre adolescentes y adultos jóvenes de 15 a 19 años.⁽⁵⁾

En Estados Unidos de América los tumores malignos en la edad pediátrica son muy raros; se diagnostican 1 por cada 333 pacientes pediátricos, con una incidencia de 1 por cada 1000 casos nuevos diagnosticados anualmente. No hay color de la piel o área del mundo que se haya relacionado con tasas más altas de rhabdomioma y es un poco más común en niños que en niñas.⁽⁶⁾

En Cuba los tumores malignos no constituyen un problema de salud en la población menor de un año y ocupan la segunda causa de muerte en niños de uno a 19 años, solo precedido por los accidentes. Alrededor del 22,2 % de la población cubana está representada por menores de 19 años (2 millones 490 mil 873) y se diagnostican cada año entre 200 y 300 casos nuevos de cáncer. Dentro de las primeras causas de incidencia de esta enfermedad en esta etapa de la vida se incluyen las leucemias, los tumores del sistema nervioso central (SNC) y linfomas.⁽⁷⁾

Actualmente, se dice que ciertas afecciones genéticas aumentan el riesgo de rhabdomioma infantil como el síndrome de Li-Fraumeni, síndrome DICER1, neurofibromatosis de tipo 1, síndrome de Costello, síndrome de Beckwith-Wiedemann, síndrome de Noonan.⁽⁸⁾

El rhabdomioma embrionario con este tipo de presentación que se expone en la investigación es un tumor con baja incidencia y la bibliografía es limitada, por lo que el equipo investigativo se vio motivado a la realización de este trabajo, teniendo, además conocimiento acerca de cómo puede presentarse para hacer un diagnóstico más rápido y certero y aplicar un tratamiento temprano, lo cual permite mejorar la esperanza y la calidad de vida de los pacientes. Por todo esto el equipo investigativo le confiere vital importancia al tema para futuras investigaciones.

La investigación tuvo como objetivo describir un caso de rhabdomioma embrionario en una paciente pediátrica.

Presentación de caso

Se presenta una paciente femenina de 16 años de edad, color de la piel blanca, el motivo de ingreso fue "aumento en el pecho", producto de un embarazo de bajo riesgo obstétrico, parto eutócico a las 39 semanas, con peso al nacer de 7,9 lb. Con antecedente de un ingreso al año por motivo de convulsión febril y posteriormente enfermedad diarreica aguda.

Hace 2 años presentó un nódulo en la espalda que desaparece espontáneamente, y en diciembre del año 2022 se nota un aumento de volumen de las mamas, por lo que acude al médico y se decide comenzar a estudiar a la paciente. El 10 de enero de 2023 se le constatan al examen físico nódulos en ambas mamas, además aparecen también en la pared anterior y posterior del abdomen, y refiere que no son dolorosas, a la palpación miden entre 1 a 2 cm de consistencia pétreas, no movibles. Se decide hacer biopsia de la mama, nódulos subcutáneos y lunar.

El 26 de enero de 2023 llegó el resultado de la biopsia que indicó tumor neuroectodérmico primario, el 27 de enero de 2023 se ingresa para comenzar con un tratamiento oncoespecífico. Se le realiza análisis inmunohistoquímico que finalmente muestra el día 29 de enero un rhabdomyosarcoma embrionario, además, con infiltración a la médula y metástasis a pulmón. Se encuentra ingresada para tratamiento.

En el examen físico se observó un aumento de volumen marcado en los senos, se le constataron nódulos subcutáneos múltiples en ambos, además, en pared abdominal anterior y posterior.

En los exámenes complementarios de laboratorio los resultados del hemograma fueron Hb 9,8 g %, leucograma $3,6 \times 10^9$, plaquetas 80×10^9 , glucemia 5,1, creatinina 37, ácido úrico 315. El medulograma: lámina periférica serie roja – hematíes microcíticos e hipocromía, serie blanca – leucopenia grave, sin alteraciones morfológicas, plaquetas – trombocitopenia grave. En cuanto a la celularidad: hiper celular y el % de blastos es menor de 5. En las células ajenas al parénquima, se presencia células de gran tamaño, con núcleo redondo, excéntrico, citoplasma basófilo, en forma de vidrio esmerilado, con aspecto de vacuolas formando sincitios.

En el ultrasonido abdominal se muestra masa suprarrenal izquierda predominantemente ecogénica de contornos polilobulados bien definidos. Que mide 7,15 x 5,20cm (fig.1).

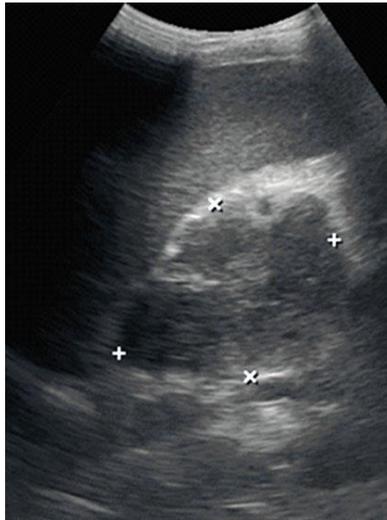


Fig. 1- Presencia de nódulo subcutáneo en pared anterior izquierda del torax, fuertemente hipoecogénico.

En el ultrasonido de mama se observó presencia de nódulo subcutáneo en la pared anterior izquierda del tórax, fuertemente hipoecogénico (fig. 2).



Fig. 2- Presencia de nódulo subcutáneo en pared anterior izquierda del tórax.

En la tomografía axial computarizada (TAC) se muestra la masa suprarrenal izquierda con densidad de 41 UH en estudio simple, que mostró realce significativo después de la administración de contraste alcanzando 85 UH. También aparece nódulo en la pared abdominal anterior que realza seguido de la administración de contraste (fig. 3).

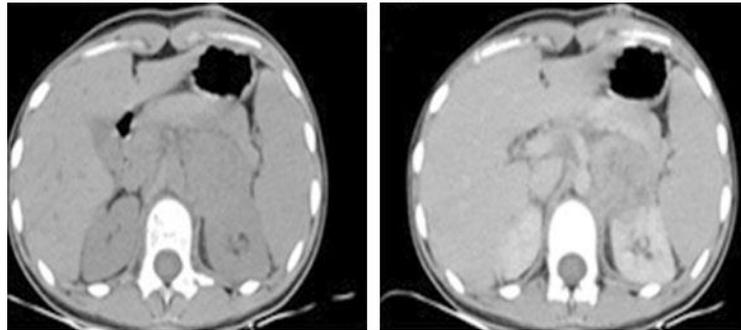


Fig. 3- Masa suprarrenal izquierda con densidad de 41UH en estudio simple y nódulo en pared abdominal anterior que realza tras administración de contraste.

En la resonancia magnética nuclear (RMN) la masa suprarrenal es de intensidad con señal variable a un predominio hiperintensa, con áreas de anulación de señal por vasosintratumorales (fig. 4)

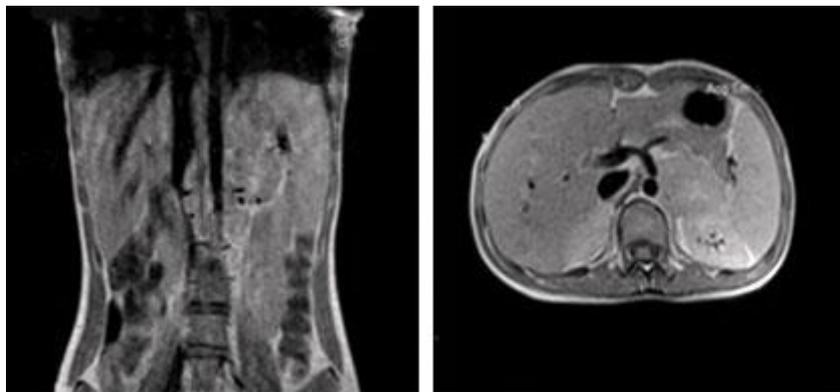


Fig. 4- Masa suprarrenal de intensidad de señal variable a predominio hiperintensa, con áreas de anulación de señal por vasosintratumorales.

En el resultado de anatomía patológica la inmunohistoquímica confirmó un rabdomyosarcoma embrionario.

Discusión

Los 2 tipos principales de rabdomyosarcomas:⁽¹⁾

- Rabdomyosarcoma embrionario o "translocación negativo": Este tipo suele afectar a bebés y niños pequeños. Las células tienen una apariencia inmadura, lo que significa que parecen células musculares en desarrollo.
- Rabdomyosarcoma alveolar o "translocado positivo" este tipo de rabdomyosarcoma a menudo afecta a niños mayores o adolescentes. Se

llama alveolar porque las células cancerosas forman pequeños espacios, huecos o "alvéolos".

Además del Rbdomiosarcoma de células fusiformes o esclerosante y el Rbdomiosarcoma pleomórfico.

En términos generales el rbdmiosarcoma en el 50 % de los casos por año aparecerá durante los primeros 10 años de vida de los individuos, los pacientes masculinos tienen una incidencia más alta en presentar tumores embrionarios.⁽⁹⁾ En el caso que se presentó es una paciente femenina de 16 años de edad coincidiendo con el estudio antes mencionado.

Existen varios factores de riesgo genéticos para que haya más probabilidad de padecer esta enfermedad sin embargo la paciente no presentó ninguno. Generalmente se desarrollan en la región de la cabeza y el cuello o en el aparato genitourinario, y la variedad botriode surgen debajo de la mucosa de los orificios corporales como la vagina, la vejiga, la nasofaringe y las vías biliares.⁽⁹⁾ En este caso el tumor primario se encontraba en la glándula suprarrenal izquierda, una localización muy poco descrita en la bibliografía consultada ya que es infrecuente.

Los signos y síntomas del rbdmiosarcoma dependen de la ubicación del cáncer, por ejemplo, si el cáncer se encuentra en el área de la cabeza o el cuello, los signos y síntomas pueden comprender dolor de cabeza, protuberancia o hinchazón en los ojos, sangrado en la nariz, la garganta o los oídos; si el cáncer se encuentra en el aparato reproductor o urinario, los signos y síntomas pueden comprender, entre otros: problemas para orinar y sangre en la orina, dificultad para evacuar los intestinos, una masa o sangrado en la vagina o el recto.

Si el cáncer se encuentra en los brazos o las piernas los signos y los síntomas pueden comprender, entre otros: hinchazón o un bulto en el brazo o la pierna, dolor en la zona afectada, aunque, a veces, no hay dolor.⁽¹⁰⁾ En la paciente sus síntomas comenzaron por un aumento de volumen marcado en ambos senos, que se le constataron nódulos subcutáneos múltiples, además en la pared abdominal anterior y posterior, sin otros síntomas acompañantes.

La historia clínica y el examen físico constituyen la primera herramienta para encaminar a un diagnóstico que confirme con las pruebas de imágenes. La radiografía en casos de rbdmiosarcoma es poco útil a diferencia de la tomografía computarizada, la cual es de utilidad para tener una imagen detallada de las regiones del cuerpo en donde se encuentren los tumores y también presenta imágenes de los ganglios linfáticos desde diferentes ángulos.

La resonancia magnética es considerada una herramienta diagnóstica para estos casos, ya que se obtiene una imagen clara sobre la diseminación ganglionar y la

infiltración medular. En algunos casos resulta útil el estudio de gammagrafía ósea para evaluar el comportamiento de las células, si estas se multiplican rápido, posiblemente sean cancerosas.⁽¹¹⁾

En el caso presentado se le realizan estudios imagenológicos que se corresponden con los expuestos en la bibliografía, además el primero en indicarse fue el ultrasonido de mama que permitió ver la naturaleza de los nódulos y su tamaño.

Todos los niños con rhabdomioma necesitan un tratamiento multimodal con quimioterapia sistémica, cirugía, radioterapia (RT) o ambas modalidades para lograr el máximo control local tumoral. La resección quirúrgica se hace antes de la quimioterapia, si entre sus riesgos no se determina desfiguración, compromiso funcional o disfunción orgánica.

Si no es posible la resección quirúrgica solo se realiza una biopsia inicial. La terapia con radiaciones se dirige a los ganglios linfáticos clínicamente sospechosos (detectados por palpación o imágenes), excepto los que se someten a biopsia y no sean un rhabdomioma. También se administra esta modalidad terapéutica cuando el ganglio linfático centinela identifica la enfermedad.

Las opciones de tratamiento del rhabdomioma utilizadas en Cuba son las que sugiere el Children's Oncology Group (COG). El objetivo principal es el empleo de la terapia local inmediatamente después de la cirugía o la biopsia inicial (excepto en pacientes con enfermedad metastásica), mediante el uso de la radioterapia en pacientes con enfermedad residual. El criterio de valoración objetivo es la supervivencia sin complicaciones de manera que se evite la recaída y la terapia de rescate posterior.⁽⁹⁾

La paciente fue ingresada para realizarse un mejor estudio y recibió tratamiento oncoespecífico, lo cual proporcionó resultados favorables con la disminución marcada de los nódulos en las mamas, a pesar del pronóstico reservado debido a los signos desfavorables por la infiltración a la médula y la metástasis a pulmón.

Se concluye que es importante a la hora del diagnóstico definitivo un correcto interrogatorio y un examen físico en correlación con las técnicas imagenológicas y patológicas. Se ofrecieron otras opciones de tratamiento, las cuales se incluyeron la quimioterapia, la radioterapia y la cirugía, a partir de las características del tumor.

Referencias bibliográficas

1. OncoLink Team. Todo sobre el rhabdomioma. OncoLink. 2021 [acceso 23/04/2023]. Disponible en: <https://es.oncolink.org/tipos-de-cancer/canceres->

[pediatricos/information/sarcomas-rabdomiosarcoma/todo-sobre-el-rabdomiosarcoma](#)

2. Rabdomiosarcoma en los niños. Stanford Medicine Children's Health. 2020 [acceso 23/04/2023]. Disponible en: <https://www.stanfordchildrens.org/es/topic/default?id=rhabdomyosarcoma-in-children-90-P05854>
3. [Wexler](#) Leonard H. ¿Qué Es el Rabdomiosarcoma? Memorial Sloan-Kettering Cancer Center. 2010 [acceso 23/04/2023]. Disponible en: <http://sarcomahelp.org/translate/es-rabdomiosarcoma.html>
4. Hernández-Velázquez F, Fernández-Sarmiento D. Rabdomiosarcoma de cabeza y cuello en la edad pediátrica: Caracterización clínico-epidemiológica y tratamiento. Progaleno. 2021 [acceso 25/04/2023];4(3):13. Disponible en: <https://revprogaleno.sld.cu/index.php/progaleno/article/view/303>
5. Mederos Mollineda K, Tabares Cruz Y, Vásquez Espinosa G, Echevarría Caicedo K. Rabdomiosarcoma embrionario en un paciente pediátrico. Rev Dilemas Contemporáneos: Educación, Política y Valores. 2020 [acceso 25/04/2023];edición especial. Disponible en: <https://www.dilemascontemporaneoseduccionpoliticayvalores.com/index.php/dilemas/article/view/2282>
6. Forteza Sáez M, García Socarras D, Pérez Trejo M, Alert Silva J, Reno Céspedes J. Tumores malignos de cabeza y cuello en pacientes pediátricos. Rev Cubana Pediatr. 2019 [acceso 25/04/2023];91(4):e789. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312019000400005&lng=es
7. Nueva Guía en el paquete educativo EDUCANCER. Red de Conocimiento para Control del Cáncer. 2021 [acceso 25/04/2023]. Disponible en: <https://instituciones.sld.cu/sicc/2021/05/>
8. Tratamiento del rabdomiosarcoma infantil (PDQ®)–Versión para pacientes. Instituto Nacional del cáncer EEUU (NIH). 2022 [acceso 25/04/2023]. Disponible en: <https://www.cancer.gov/espanol/tipos/sarcoma-de-tejido-blando/paciente/tratamiento-rabdomiosarcoma-pdq>
9. Pérez Trejo M, García Socarrás D, Gómez Cabrera E, Forteza Sáez M, Renó Céspedes J, Romero Rodríguez Y. Oncopediatría Tumores malignos de hueso y partes blandas. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2021.
10. Rabdomiosarcoma- síntomas y causas. Mayo Clinic. 2022 [acceso 25/04/2023]. Disponible en: <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/rhabdomyosarcoma/symptoms-causes/syc-20390962>

11. Franco Ortega ME, AguabiCejido SA, Medina Guevara AJ, Araujo Pozo ON, Gómez Panta GM. Rbdomiosarcoma Infantil: Hallazgos clínicos – patológicos. Ciencia Latina. 2023 [acceso 25/04/2023];7(1):9799-816. Disponible en: <https://ciencialatina.org/index.php/cienciala/article/view/5176>

Conflicto de intereses

Los autores declaran que o existe conflicto de intereses.