

MASSA PRESACRA EPITELIOIDE: MÈS ENLLÀ DEL GIST

Daniela Salas-Díaz (1); Ricardo López del Campo (2); Sandra Hoya (1); Naiara Vega (1); Silvia Alòs (1); María Roser Esteve (1); Ivan Archilla (1)

1. Servei d'Anatomia Patològica, Hospital Clinic, Barcelona; 2. Servei d'Anatomia Patològica, Parc Taulí Hospital Universitari, Sabadell

INTRODUCCIÓ

El diagnòstic citopatològic dels tumors de parts toves constitueix un repte per l'àmplia varietat de neoplàsies que poden originar-se en aquests teixits i per la superposició de moltes de les seves característiques citomorfològiques. No obstant això, la punció aspirativa amb agulla fina (PAAF) d'aquest tipus de lesions s'ha consolidat com un mètode diagnòstic ràpid, segur i de baix cost (1). Diversos estudis han demostrat que la seva precisió diagnòstica és comparable a l'obtinguda mitjançant la biòpsia amb agulla gruixuda, la qual cosa ressalta la seva utilitat en l'avaluació inicial d'aquestes lesions, permetent en alguns casos definir si els pacients es beneficiarien més d'un tractament sistèmic dirigit, com la quimioteràpia, en lloc d'una intervenció quirúrgica primària (1,2).

CAS CLÍNIC

Es presenta el cas d'un home de 78 anys amb antecedents d'hipertensió arterial, diabetis mellitus tipus 2, cardiopatia isquèmica i hiperplàsia prostàtica benigna. En el context de simptomatologia caracteritzada per tenesme vesical i polaquiúria, es va realitzar una ressonància magnètica prostàtica en la qual es va identificar una massa presacra heterogènia amb un diàmetre màxim de 10 cm. Tant en la ressonància magnètica com en l'endoscòpia i ecoendoscòpia baixa, la lesió es trobava en relació extrínseca amb la paret posterior del recte, sense evidència d'infiltració ni compromís ossi sacre. Així mateix, la mucosa rectal que recobria la lesió no presentava alteracions visibles. Davant aquestes troballes, es va decidir realitzar una PAAF, amb la sospita diagnòstica inicial de tumor de l'estroma gastrointestinal (GIST).

L'estudi citològic va mostrar extensions amb fons hemàtic i moderada cel·lularitat, disposada en cèl·lules aïllades i petits grups, en alguns casos envoltats per material d'aspecte hialí.

La majoria de les cèl·lules presentaven una morfologia predominantment epitelioida i altres en menor freqüència eren fusiformes. Els nuclis eren arrodonits, amb membranes nuclears llises, cromatina homogènia i sense nuclèol prominent.

L'estudi immunohistoquímic inicial, realitzat sobre el bloc cel·lular, va mostrar que les cèl·lules neoplàsiques eren negatives per a CD117 i DOG1, la qual cosa va permetre descartar la sospita clínica inicial d'un GIST, que d'haver-se confirmat correspondria a una variant epitelioida d'aquesta entitat. Es van ampliar els estudis amb marcadors addicionals, incloent CD56, Cromogranina A, CAM5.2, CK AE1/AE3 i NKX3.1. Aquests resultats van permetre descartar la possibilitat d'un tumor neuroendocrí, considerat per la localització de la lesió, i d'un carcinoma d'origen prostàtic, plantejat per la simptomatologia i els antecedents clínics del pacient.

Per consegüent, es va ampliar el panell immunohistoquímic. Les cèl·lules tumorals van mostrar positivitats per a STAT6 i vimentina, així com positivitats focals per a sinaptofisina, mentre que van ser negatives les tincions per a EMA, SOX10, actina de múscul llis, miogenina, S-100, MDM2, CDK4, HMB45, brachyury, h-caldesmon, SS18-SSX, ERG i CD68. L'índex proliferatiu avaluat mitjançant Ki-67 va ser aproximadament del 2%.

Amb base en aquestes troballes, es va establir el diagnòstic de tumor fibrós solitari (TFS). Es va realitzar l'exèresi quirúrgica de la lesió retrocecal, la qual presentava un diàmetre màxim d'11 cm i una aparença macroscòpica heterogènia, de coloració blanquinosa, conformada per múltiples nòduls de coloració brunenca, amb àrees negres i altres d'aspecte quístic. En l'anàlisi histològica, la lesió estava constituïda predominantment per cèl·lules de morfologia epitelioida i algunes cèl·lules fusiformes, disposades en un estroma col·lagen.

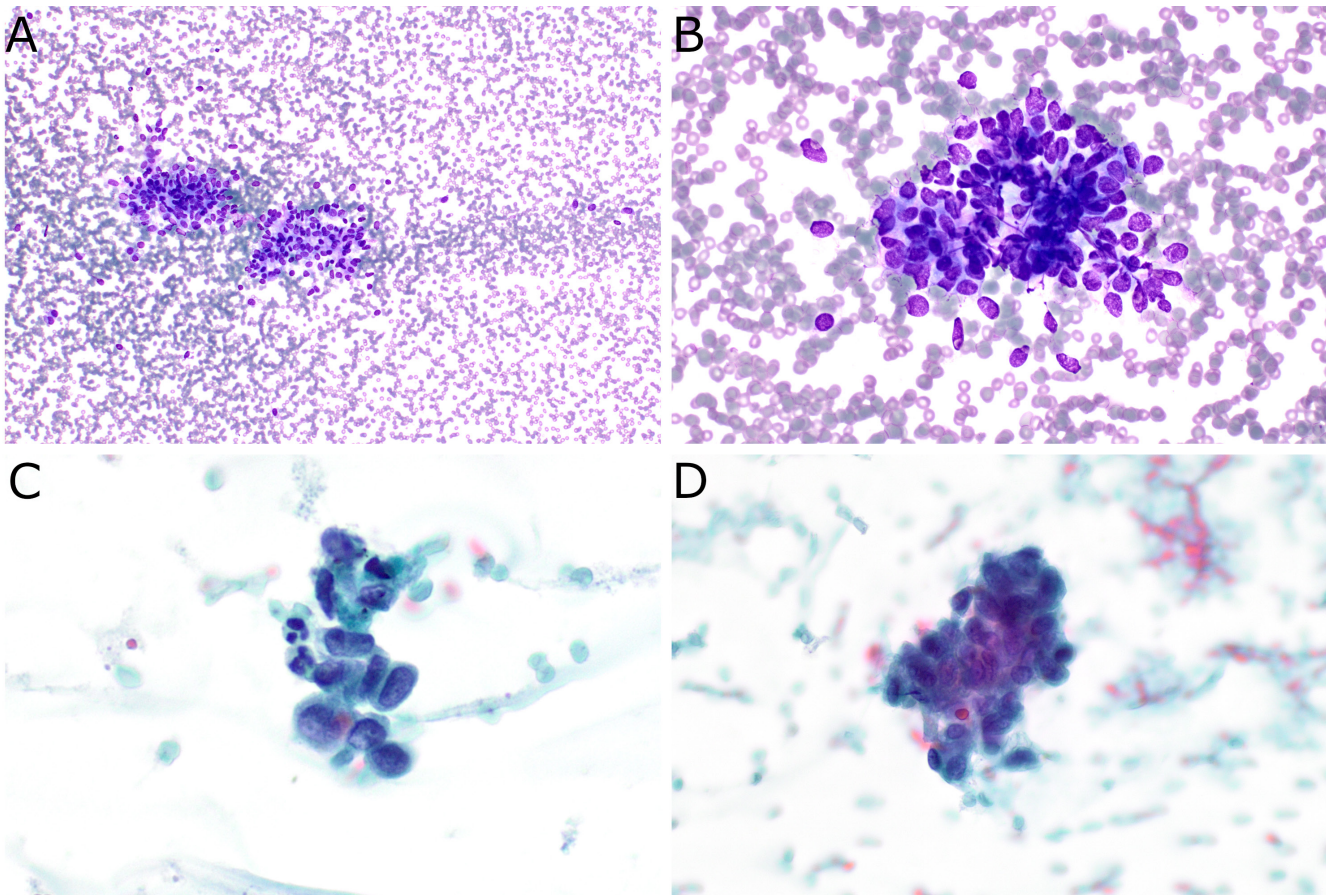


Figura 1. A: Extensió citològica de fons hemàtic amb escassa cel·lularitat disposada en petits grups i en forma de cèl·lules aïllades (Diff Quick 10X). B: Els grups estan constituïts per cèl·lules epitelioides i ocasionalment fusiformes amb escàs citoplasma. (Diff quick 20X). C i D: La cel·lularitat mostra nuclis amb contorns llisos, regulars i sense nuclèol prominent (Papanicolaou 20X).

A més, destacava un patró hemangiopericític característic. La positivitat per a STAT6 i CD34 va confirmar el diagnòstic de tumor fibrós solitari. D'acord amb el model de risc modificat de 4 variables, la lesió va presentar un risc baix de metastasi (puntuació 3), mentre que en el model de risc de 3 variables, el risc es va considerar intermedi (puntuació 3) (3,4).

DISCUSSIÓ

El TFS és un tumor fibroblàstic que pot originar-se en qualsevol localització anatòmica, sent més freqüent en ubicacions extrapleurals. Aproximadament el 30-40% dels casos sorgeixen en teixits tous profunds, cavitat abdominal, pelvis o retroperitoneu (3). No obstant això, la seva presentació a la regió presacra o retrorectal és inusual, amb escassos casos reportats en la literatura (5,6).

Macroscòpicament, el TFS és una neoplàsia ben delimitada, nodular, de coloració marró vermellosa, que pot presentar àrees mixoides, hemorràgia o degeneració quística.

Histològicament, es caracteritza per un patró hemangiopericític, amb cèl·lules fusiformes o ovoides disposades sense un patró definit en un estroma col·lagen variable (3), troballa concordant amb el cas presentat.

El diagnòstic citològic del TFS és un desafiament degut a la seva variabilitat morfològica i a l'existència de múltiples imitadors histològics. Les extensions citològiques del TFS solen presentar una cel·lularitat escassa a moderada que es disposa en cèl·lules aïllades o en cúmuls cohesius hipercel·lulars, immersos en un estroma intercel·lular col·lagen en la majoria dels casos i amb la presència ocasional d'estructures vasculars. Les cèl·lules exhibeixen una morfologia heterogènia, incloent-hi formes ovalades, allargades, arrodonides o estrellades, amb un citoplasma tènue i un pleomorfisme nuclear generalment mínim o absent (7,8).

La inversió paracèntrica en el cromosoma 12q, que condueix a la fusió dels gens NAB2 i STAT6, és patognomònica del TFS.

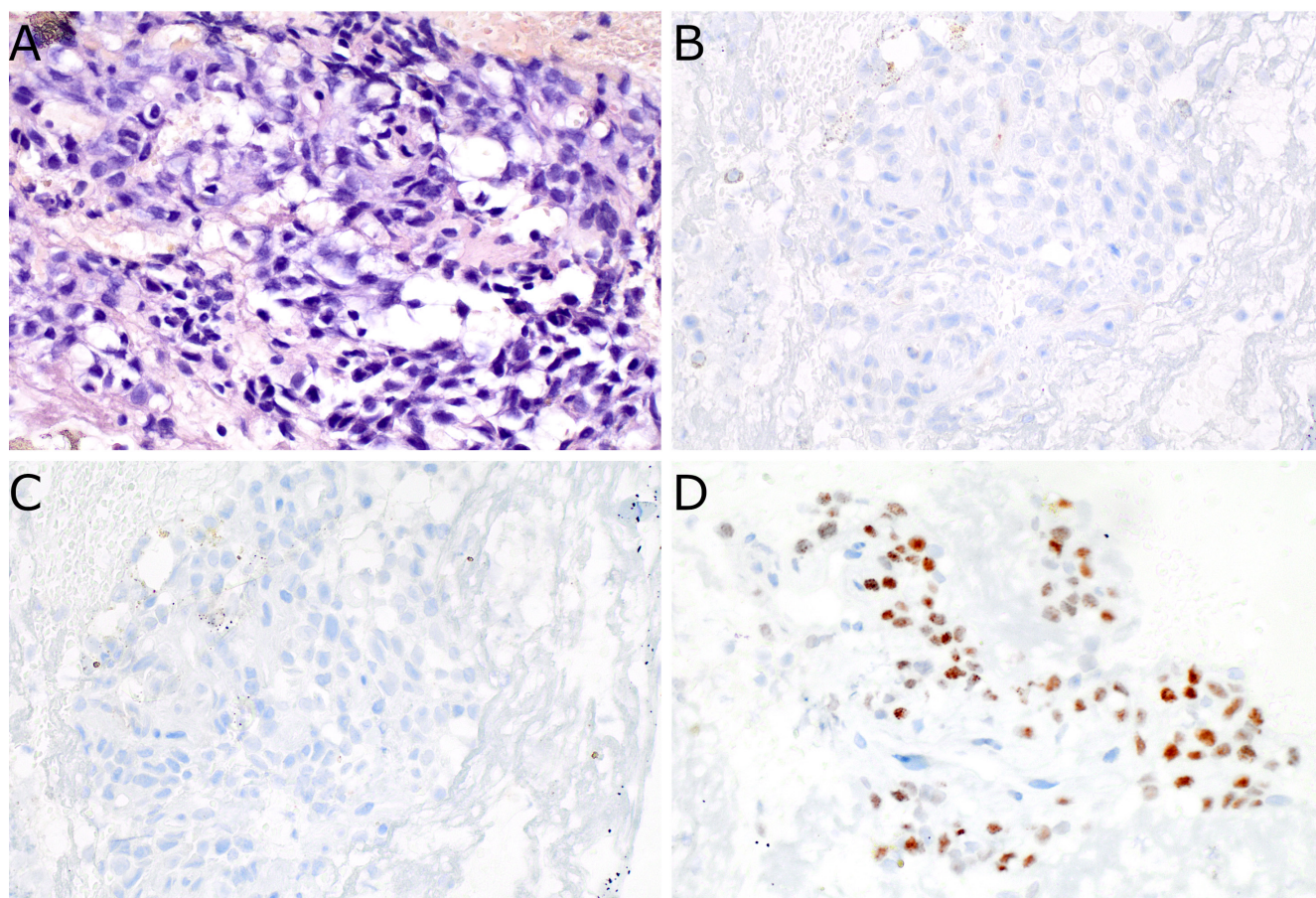


Figura 2. A: Bloc cel·lular amb cel·lularitat epitelioide disposada en grups cohesius. Les tincions immunohistoquímiques per a CAM5.2 (B) i DOG1 (C) van ser negatives, i mentre que la tinció per a STAT6 (D) va ser positiva 20X.

La immunoreactivitat nuclear de l'extrem C-terminal de STAT6 constitueix un marcador subrogat per a aquesta alteració genètica, sent altament sensible i específic per al diagnòstic d'aquests tumors (3,7). És per aquest motiu que l'estudi immunohistoquímic de STAT6 constitueix una eina fonamental per a la seva correcta caracterització (7).

En conclusió, presentem un cas de TFS on l'estudi citològic ha estat útil per a respondre la pregunta clínica i descartar la sospita inicial d'un GIST, ajudant a decidir la conducta terapèutica. Cal ressaltar que la ubicació presacra del TFS és inusual i que la variabilitat morfològica d'aquests tumors en extensions citològiques ressalta la importància d'un diagnòstic diferencial ampli i de la correlació clínic-radiològica per a la seva adequada identificació. ■

Bibliografia

1. Layfield L. J. (2020). Soft tissue tumor diagnosis: A three prong approach utilizing pattern analysis, immunocytochemistry, and molecular diagnostics. *Diagnostic cytopathology*, 48(3), 265–284. <https://doi.org/10.1002/dc.24355>
2. Domanski H. A. (2020). Role of fine needle aspiration cytology in the diagnosis of soft tissue tumours. *Cytopathology : official journal of the British Society for Clinical Cytology*, 31(4), 271–279. <https://doi.org/10.1111/cyt.12836>
3. WHO Classification of Tumours Editorial Board. Soft tissue and bone tumours. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2020. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 3). <https://publications.iarc.fr/588>
4. Demicco, E. G., Wagner, M. J., Maki, R. G., Gupta, V., Iofin, I., Lazar, A. J., & Wang, W. L. (2017). Risk assessment in solitary fibrous tumors: validation and refinement of a risk stratification model. *Modern pathology : an official journal of the United States and Canadian Academy of Pathology, Inc*, 30(10), 1433–1442. <https://doi.org/10.1038/modpathol.2017.54>
5. Moriuchi, T., Idani, H., Taniguchi, K., Sawada, H., & Yoshimitsu, M. (2024). A Rare Solitary Fibrous Tumor of the Mesorectum: A Case Report. *Cureus*, 16(4), e58395. <https://doi.org/10.7759/cureus.58395>
6. Zhu, X., Zhou, M., Li, A. Q., & Lin, J. (2022). Solitary fibrous tumour of the sacrum: A report of 2 cases with review of the literature. *The Malaysian journal of pathology*, 44(1), 101–109.
7. Tani, E., Wejde, J., Åström, K., Wingmo, I. L., Larsson, O., & Haglund, F. (2018). FNA cytology of solitary fibrous tumors and the diagnostic value of STAT6 immunocytochemistry. *Cancer cytopathology*, 126(1), 36–43. <https://doi.org/10.1002/cncy.21923>
8. Shastri, M., Gupta, N., Dey, P., Srinivasan, R., & Radotra, B. (2022). Cytomorphological spectrum of solitary fibrous tumour: revisited. *Cytopathology : official journal of the British Society for Clinical Cytology*, 33(6), 688–695. <https://doi.org/10.1111/cyt.13163>