

RODA DE CASOS: MELANOMA METASTÀSIC

Casanovas Rodríguez, Xènia; Martínez Luque, Judit; Bueno Remacha, Ana; Costa Trachsel, Irmgard
Grup Atrys - Servei d'anatomia patològica del Centre Mèdic Teknon; Barcelona

Història clínica:

Dona de 51 anys sense hàbits de tabaquisme i sense antecedents patològics coneguts, però amb COVID persistent des de 2020. En un control radiològic es van objectivar múltiples nòduls pulmonars bilaterals i adenopaties mediastíniques.

Es procedeix a realitzar-li EBUS (EndoBronchial UltraSound) i PAAF (Punció Aspiració amb Agulla Fina) de l'adenopatia mediastínica subcarinal (7) amb ROSE ('rapid on site evaluation').

Troballes citològiques:

Es van realitzar 'in situ' un total de cinc passades obtenint tres extensions tenyides en DiffQuick -donat que els dos primers passes van resultar escassament representatius de la adenopatia- i tres extensions fixades en alcohol 96%.

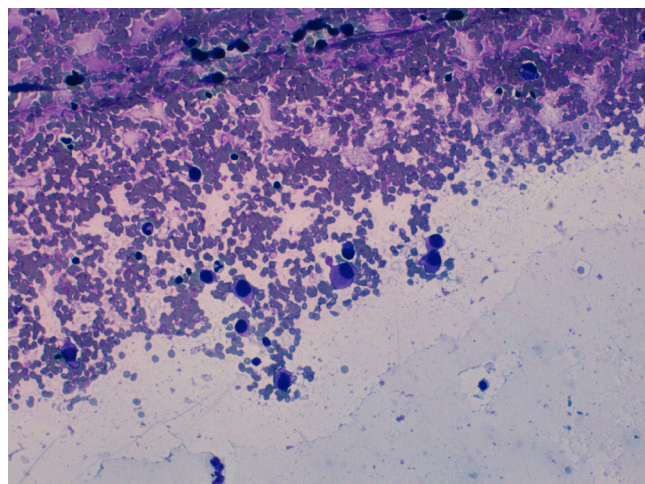


Figura 1. Petits grups d'aspecte rosetoide, de citoplasma dens i nucli perifèric.

Durant l'EBUS es va fer ROSE obtenint extensions amb cel·lularitat limfoide en diferents estadis de maduració, sense atípia, acompanyada de cèl·lules que es disposaven majoritàriament aïllades, ocasionalment formant petits grups d'aspecte rosetoide, de citoplasma dens i nucli perifèric (figura 1: DQ, 20x), informant la PAAF com a representativa i patològica.

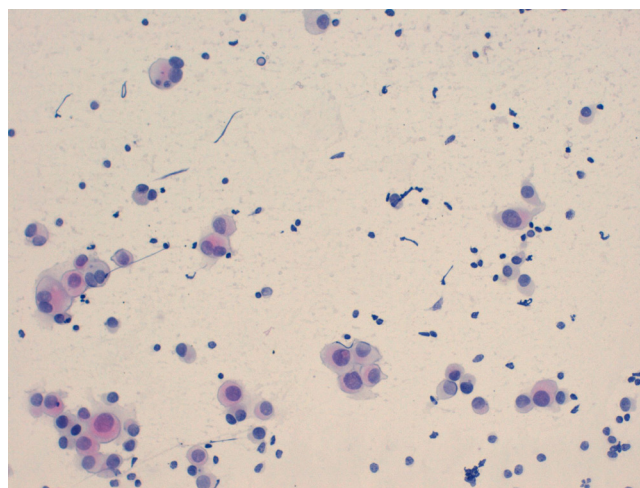


Figura 2. Població atípica, monomorfa, d'hàbit plasmacitoide.

Un cop al laboratori, després de realitzar la tinció de Papanicolaou sobre les extensions prèviament fixades en alcohol, al screening citològic les extensions mostraven cel·lularitat moderada a abundant, amb una població limfoide heterogènia acompanyada d'una població atípica, monomorfa, d'hàbit plasmacitoide i nuclis hiper Cromàtics, alguns dels quals presentaven pseudoinclusions (figura 2: PAP, 20x). S'evidenciaren aïllades cèl·lules més pleomòrfiques (figura 3: PAP, 20x).

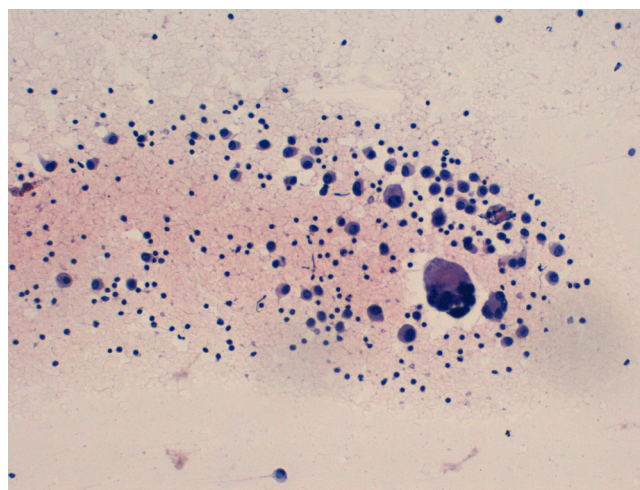


Figura 3. Aïllades cèl·lules pleomòrfiques.

Finalment, amb el material restant del rentat d'agulla, es va realitzar un bloc cel·lular es on van trobar la mateixa cel·lularitat atípica de les extensions.

La primera impressió diagnòstica va ser la d'una metastasi de carcinoma, en primer lloc, de mama o pulmonar, pel que es va realitzar estudi immunohistoquímic sobre el bloc cel·lular.

Tècniques immunohistoquímiques:

D'entrada es va fer un primer estudi immunohistoquímic per descartar un primari de pulmó (tant escamós com adenocarcinoma) -p40 i TTF1- o una metastasi de mama -GATA3-. En ambdós casos la tècnica va resultar negativa.

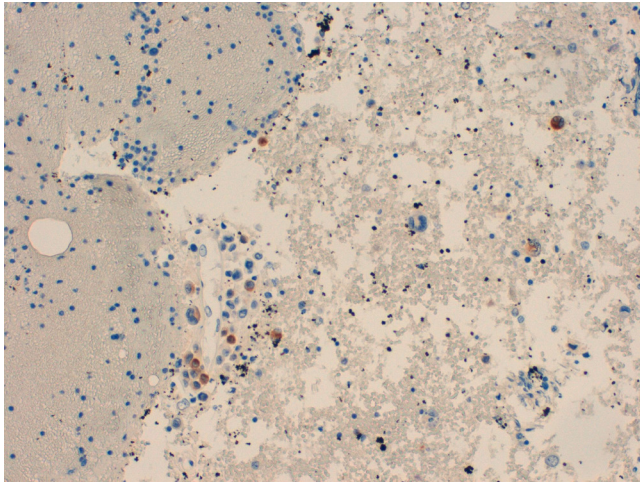


Figura 4. Melan-A.

En aquest punt, el metge es va posar en contacte amb la patòloga per informar-li de sospita de tumor neuroendocrí, per la qual cosa es va procedir a ampliar l'estudi, incloent marcadors -sinaptofisina i cromogranina- que van resultar també negatius. També es van sol·licitar altres marcadors, com CK7 i CK20 que van ser negatius, i vimentina i SOX10 que van resultar positius. En aquest moment, es va plantejar una probable metastasi de melanoma, afegint un melan-A que va mostrar tinció citoplasmàtica (figura 4: melan-A, 20x).

Diagnòstic:

Amb aquesta citologia, junt amb els resultats immunohistoquímics, el diagnòstic final que es va emetre va ser:

- CATEGORIA V (Sydney System for Reporting Lymph Node - SSRL)
- POSITIU PER A CÈL·LULES MALIGNES, COMPATIBLE AMB METÀSTASIS DE MELANOMA

Després del diagnòstic, la pacient va recollir el material per realitzar-se el tractament en un altre centre hospitalari. Tot i això, cap a finals d'any, va tornar al nostre hospital per realitzar-se un PET-TAC

(Tomografia per Emissió de Positrons-Tomografia Axial Computaritzada) de control. En aquest PET-TAC es van evidenciar múltiples lesions metastàsiques: una única lesió cerebral i diverses adenopaties supradiaphragmàtiques, infradiaphragmàtiques, subcutànies, pulmonars i hepàtiques, informant en el recull de la història clínica, absència d'evidència de tumor primari (T0).

Des del moment del diagnòstic, la pacient estava rebent immunoteràpia amb resposta favorable, malgrat la persistència de tumor metastàtic.

Discussió:

El melanoma es reconeix com a gran simulador en l'estudi cito i histològic i cal tenir-lo sempre en compte en un diagnòstic citològic d'una neoplàsia d'origen desconegut. Actualment, es recull un augment de consultes clíniques per les pigues, secundari al canvi d'hàbits de la població (cabines de rajos UV, solàriums, més exposició al sol...) que fa que s'hagin de tenir més en compte i que els diagnòstics de melanoma augmentin anualment.

Des del punt de vista citològic, el melanoma pot presentar-se de moltes maneres: preparacions de fons necròtic o amb presència de pigment, que pot ser visual a l'ull, moderadament a altament cel·lulars amb cèl·lules aïllades, en agregats, grups tridimensionals o grups discohesius, algunes amb aspecte plasmacitoide. Ocasionalment, es poden observar mitosis, pigment citoplasmàtic (melanina) i/o inclusió nuclears. En aquest sentit, l'estudi citològic permet un diagnòstic ràpid i amb certesa d'una metastasi de melanoma.

Finalment, cal destacar la importància dels estudis immunohistoquímics i moleculars, per arribar a un diagnòstic definitiu. En immunohistoquímica, el melanoma és positiu per a melan-A, HMB45 i PRAME, entre d'altres marcadors i negatiu per a marcadors epitelials. Per altra banda, les alteracions genètiques descrites en aquests neoplàsies han permès l'ús de tècniques de FISH (hibridació fluorescent in situ), en concret sobre CCND1, MYB, CEP6 i RREB1, presentant també mutacions en altres gens com NF1, CDKN2A, BRAF i NRAS. ■

Bibliografia

1. Melanoma - SEOM: Sociedad Española de Oncología Médica © 2019. <https://seom.org/info-sobre-el-cancer/melanoma?start=1>
2. Ronchi, A., Montella, M., Marino, F. Z., Argenziano, G., Moscarella, E., Brancaccio, G., Ferraro, G., Nicoletti, G. F., Troiani, T., Franco, R., & Cozzolino, I. (2021). Cytologic diagnosis of metastatic melanoma by FNA: A practical review. *Cancer Cytopathology*, 130(1), 18-29. <https://doi.org/10.1002/cncy.22488>
3. Invasive melanoma. (s. f.). <https://www.pathologyoutlines.com/topic/skintumormelanocyticmelanoma.html>