

REPORTE DE CASO

Tumor de células epitelioides perivasculares (PEComa) uterino en una paciente pediátrica: reporte de caso

Uterine perivascular epithelioid cell tumor (PEComa) in a pediatric patient: case report

Santiago Vieira-Serna^{1,2}, Claudia Rojas-Salamanca³, Diana Jimena Santana-Ballesteros^{4,5}, Oscar Fernando Serrano-Ortiz⁴, Lina María Caicedo-Páez⁴, David Andrés Viveros-Carreño^{4,5,6}

¹ Fellow Unidad Funcional Ginecología, Instituto Nacional de Cancerología, Bogotá, D.C., Colombia.

² Posgrado de Ginecología Oncológica, Universidad Militar Nueva Granada, Bogotá, D.C., Colombia.

³ Servicio Ginecología Clínica de Marly Jorge Cavelier Gaviria, Bogotá, D.C., Colombia.

⁴ Departamento de Ginecología Oncológica, Clínica Colsanitas, Bogotá, D.C., Colombia.

⁵ Unidad Funcional Ginecología, Instituto Nacional de Cancerología, Bogotá, D.C., Colombia.

⁶ Departamento de Ginecología Oncológica, Clínica Los Nogales, Bogotá, D.C., Colombia.

Fecha de sometimiento: 10/06/2022

Fecha de aceptación: 24/08/2022

Disponibile en internet: 30/03/2023

Abstract

PEComa is a perivascular epithelioid cell tumor of mesenchymal origin. These tumors correspond to a rare group of neoplasms. About 100 cases have been reported, of which only 30% are of gynecological origin, and the uterine body is the most frequent site. Due to its low frequency of appearance, there is no established medical conduct and treatment, which is why the management of this entity is a challenge. Presentation in the pediatric population is extremely rare, with limited data on its frequency in this age group. We present the case of a 13-year-old patient who consulted for pelvic pain. Diagnostic images were performed that documented a solid right para-adnexal mass. She was taken to surgery, which evidenced a tumor dependent on the uterine body with histology corresponding to a PEComa with characteristics of malignant behavior.

Keywords: Perivascular epithelioid cell neoplasms, uterine neoplasms

Citación:

Vieira-Serna S, Rojas-Salamanca C, Santana-Ballesteros DJ, Serrano-Ortiz OF, Caicedo-Páez LM, Viveros-Carreño DA. Tumor de células epitelioides perivasculares (PEComa) uterino en una paciente pediátrica: reporte de caso. Rev Col Cancerol. 2023;27(1):121-5.

<https://doi.org/10.35509/01239015.888>

Conflictos de interés:

No existen conflictos de interés por parte de los autores del presente estudio.

Correspondencia:

Santiago Vieira Serna

Fellow Unidad Funcional Ginecología, Instituto Nacional de Cancerología, Bogotá, D.C., Colombia.

Correo electrónico: sant_vieira@hotmail.com

Resumen

El PEComa es un tumor de células epitelioides, perivascular, de origen mesenquimatoso. Estos tumores corresponden a un grupo raro de neoplasias. Hay cerca de 100 casos reportados de los que solo el 30% son de origen ginecológico y el cuerpo uterino es el sitio más frecuente. Debido a su baja frecuencia de aparición no hay una conducta médica y tratamiento establecidos, por lo cual es un reto el manejo de esta entidad. La presentación en población pediátrica es extremadamente rara, con datos limitados de su frecuencia de presentación en este grupo etario. Presentamos el caso de una paciente de 13 años que consultó por dolor pélvico; se realizaron imágenes diagnósticas que documentaron una masa paraanexial derecha sólida; es llevada a cirugía obteniendo como hallazgo un tumor dependiente del cuerpo uterino cuya histología correspondía a un PEComa con características de comportamiento maligno.

Palabras clave: neoplasias de células epitelioides perivasculares, neoplasias uterinas

Introducción

Los (PEComas) son tumores mesenquimales originados en células epitelioides perivasculares (1). Fueron descritos por primera vez en 1943 como mioblasto anormal (2). En 1992, Bonetti y colaboradores propusieron el término células epitelioides perivasculares al describir un tipo celular con distribución perivascular de aspecto epitelioides y un citoplasma acidófilo claro, inmunorreactivo a marcadores melanocíticos (3).

El cuerpo uterino es el sitio más común de PEComas ginecológicos; sin embargo, también se han reportado en el cuello uterino (4,5) vagina (6,7,8), ligamento ancho (6,9,10), ovario (11,12) y la vulva (13). La presentación clínica es inespecífica e incluye sangrado uterino anormal, dolor abdominopélvico o identificación de una masa en imágenes diagnósticas (14,15). En raras ocasiones, las pacientes pueden presentar ruptura uterina y/o hemoperitoneo, especialmente durante el embarazo (15). Aproximadamente el 10% de las pacientes tienen antecedentes de esclerosis tuberosa (16).

La OMS propone un algoritmo para la estratificación del riesgo teniendo en cuenta el tamaño tumoral, grado nuclear, componente infiltrativo, recuento mitótico, necrosis e invasión vascular (17). En general, la mayoría de los PEComas ginecológicos se presentan en pacientes entre la quinta y la sexta décadas de la vida, en un rango 6-79 años (6), pero los de la vagina, el ligamento ancho y la vulva pueden ocurrir a una edad mucho más temprana (en promedio 28, 25 y 20 años, respectivamente) (14). A continuación, presentamos un caso en una paciente pediátrica; en esta población existe literatura escasa por su baja presentación, no existen datos en Colombia de la frecuencia de presentación ni manejo de esta entidad.

Reporte de Caso

Paciente de 13 años, quien consultó al servicio de urgencias por cuadro clínico de dolor pélvico agudo de intensidad 7/10, con hallazgos al examen físico de dolor en fosa ilíaca derecha sin signos de irritación peritoneal. Se realizan imágenes diagnósticas que documentan una masa paranaxial derecha sólida de 58 mm de diámetro, asociada a líquido libre en fondo de saco posterior (Figura 1).



Figura 1. Imagen de tomografía axial computarizada. En el corte axial se identifica masa para-anaxial derecha con componente predominantemente sólido, ovalada, contornos bien definidos, densidad heterogénea de 60 x 58 x 52 mm.

Por sospecha de torsión de lesión tumoral ovárica, es llevada a laparoscopia diagnóstica con hallazgo intraoperatorio de lesión tumoral dependiente de cuerpo uterino de 8 cm, lo cual era concordante con la imagen de tomografía preoperatoria, de consistencia sólido-quística de base ancha, sin compromiso de ovarios ni trompas uterinas, no presentaba líquido libre en pelvis (Figura 2). Se identificó un implante de características tumorales de 2 cm en fosa ovárica derecha, el cual se resecó en su totalidad; no se identificaron otras lesiones tumorales en la cavidad abdominal. Teniendo en cuenta el tamaño tumoral, se convierte la cirugía a vía abierta, se realiza incisión transversa suprapúbica tipo Pfannenstiel para la resección de lesión tumoral, con preservación del útero y anexos.

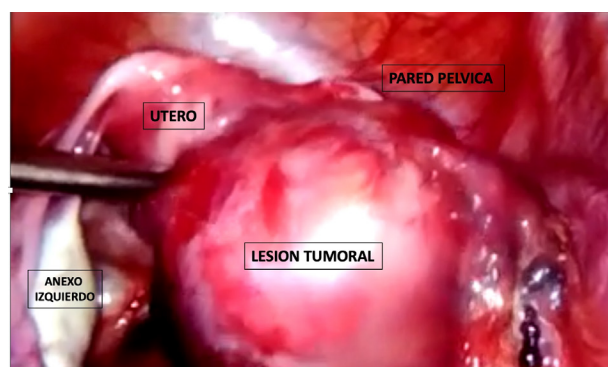


Figura 2. Visión laparoscópica de tumor dependiente de cuerpo uterino de 8 cm, se visualiza el anexo izquierdo sin compromiso tumoral.

Se recibe reporte de patología de lesión tumoral que corresponde a tumor de células epitelioides perivascular (PEComa), con características de comportamiento maligno dado por tamaño tumoral de 8 cm, componente infiltrativo, áreas de necrosis del 30% y recuento de hasta 10 mitosis en 50 campos de alto poder. No se demostró alto grado nuclear ni invasión linfocelular. Los márgenes de sección marcados con tinta se encontraron en contacto con el tumor. Los estudios de inmunohistoquímica evidenciaron reactividad para marcadores musculares con actina de músculo liso (Figura 3) y H Caldesmon en un patrón perivascular (Figura 4). Melan A y HMB45 fueron reactivos de forma multifocal. El índice de proliferación Ki67 fue del 20% (Figura 5). La evaluación histopatológica del implante en fosa ovárica descartó compromiso tumoral.

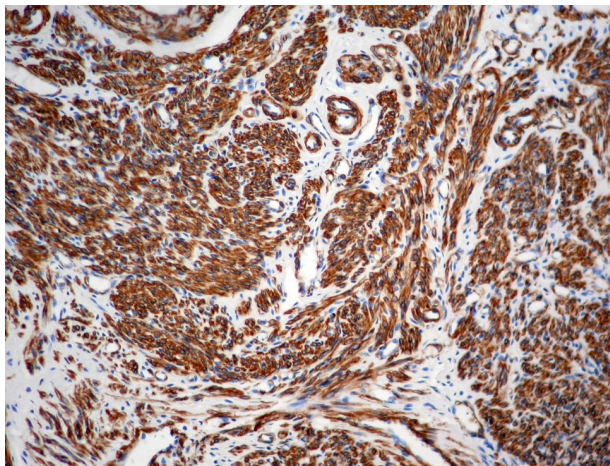


Figura 3. Marcador de inmunohistoquímica: Actina de músculo liso.

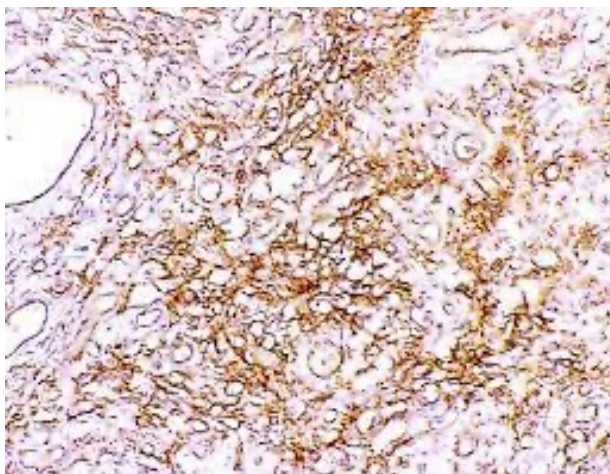


Figura 4. Marcador de inmunohistoquímica: H Caldesmon.

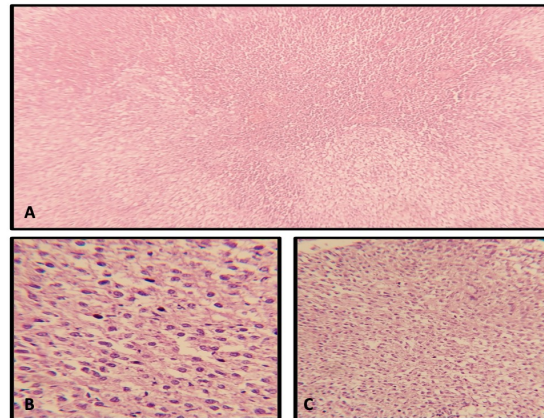


Figura 5. A. En tinción de hematoxilina eosina se observa una neoplasia constituida por células epitelioides 5X. B. Áreas fusiformes de citoplasma eosinófilo, con atipia nuclear moderada, 50X. C. Patrón en sabanas sólidas y márgenes infiltrativos, 10X.

Se presentó el caso en junta multidisciplinaria integrada por ginecología oncológica, oncología clínica, radiología, cirugía pediátrica y patología, en dos centros oncológicos de referencia, donde se conceptuó, en conjunto con la paciente y su grupo familiar, que teniendo en cuenta que se trata de un tumor maligno de cuerpo uterino con márgenes de sección positivos para lesión, debía ser llevada a cirugía reclasificatoria. A las 8 semanas del diagnóstico, se realiza manejo quirúrgico en conjunto por los grupos de ginecología oncológica y cirugía pediátrica, con histerectomía abdominal total, con salpingectomía bilateral por laparotomía a través de la misma incisión de la cirugía previa; los ovarios no presentaban lesiones macroscópicas (Figura 6).



Figura 6. Especimen quirúrgico del útero.

El resultado de histopatología del espécimen quirúrgico no mostró enfermedad residual y los márgenes de sección estaban libres de tumor; con este reporte, se conceptuó no dar

manejo adyuvante y se dejó en observación para seguimiento periódico. Actualmente, la paciente se encuentra en seguimiento trimestral con imágenes diagnósticas y examen físico por parte de ginecología oncológica y cirugía pediátrica, por el momento en periodo libre de enfermedad.

Discusión

El tumor maligno de células epitelioides perivasculares es una neoplasia rara que se caracteriza por presentar células epitelioides perivasculares de origen mesenquimatoso, que expresan marcadores melanocíticos y miogénicos (4). Actualmente, solo 30,0% de los casos reportados son ginecológicos (18). Estos tumores afectan a mujeres de 40 años en promedio. Su localización más frecuente es el cuerpo uterino. Se asocian con el complejo de esclerosis tuberculosa en un 10% de los casos, una enfermedad sistémica autosómica dominante distinguida por la mutación de los genes TSC1 o TSC2 (19). En la población pediátrica, la mayoría de estas neoplasias se originan en el ligamento falciforme (20) y existen menos de 4 casos de origen ginecológico reportados en esta población (21,22).

La imagen radiológica es variable y semeja una gran masa heterogénea (23). La manifestación clínica y radiológica no es específica para establecer un diagnóstico preoperatorio, es por esta razón que se llega al diagnóstico de forma incidental en el posoperatorio, con los reportes de patología e inmunohistoquímica (24).

El diagnóstico está basado en los hallazgos del estudio histológico que se caracteriza por la presencia de células epitelioides, fusiformes, claras y en la inmunohistoquímica por marcadores melanocíticos (el más importante HMB-45) y musculares (actina de músculo liso). Suelen ser negativos para proteína S-100 y citoqueratinas; esto ayuda a diferenciarlos de otras neoplasias, como los sarcomas y metástasis de melanoma (14).

De acuerdo con la clasificación de Folpe y colaboradores, pueden ser benignos, malignos o con potencial maligno incierto (6). Los malignos tienen más de dos de estos criterios: tamaño mayor de 5 cm, actividad mitótica mayor 1/50 por campo, necrosis, células con pleomorfismo nuclear, patrón de crecimiento infiltrante, alto grado nuclear o

invasión vascular. Los que presentan potencial maligno incierto tienen un criterio de tamaño mayor de 5 cm, células gigantes multinucleadas o pleomorfismo nuclear, mientras que los benignos no tienen ninguno de los criterios mencionados (6).

El caso clínico de la paciente se encuentra en la categoría de maligno, por el tamaño tumoral mayor de 5 cm, bordes infiltrantes, con necrosis y con 10 mitosis en 50 campos de alto poder.

En la actualidad no existe un tratamiento establecido. Aunque se tiene como premisa que el pilar del tratamiento es el manejo quirúrgico. La recomendación para estos casos es realizar histerectomía total con o sin salpingooforectomía bilateral. En el caso de nuestra paciente, se practicó la histerectomía abdominal total y se conservaron los ovarios teniendo en cuenta su edad (17).

En cuanto al manejo adyuvante, respecto a los PEComas malignos no hay suficiente evidencia en la literatura que soporte el manejo, no se ha logrado establecer la respuesta del tumor a la quimioterapia y radioterapia. Se han publicado protocolos de quimioterapia con ifosfamida, con buena respuesta; también se han realizado ensayos con la terapia localizada con inhibidor de mTOR con desenlaces variables que requieren reunir más experiencia para poder recomendarla (23,24).

En conclusión, el PEComa es una neoplasia rara pues los casos ginecológicos reportados son pocos, casi todos son reportes incidentales de patología posterior a la histerectomía. Hasta el momento, no hay un tratamiento y conducta médica establecida, dada la baja frecuencia de esta entidad. Por la complejidad de esta patología es muy importante evaluar cada caso en una junta multidisciplinaria para individualizar cada conducta de manejo. Es importante dar seguimiento a las pacientes que permita establecer un tratamiento adecuado. Nuestra paciente se encuentra en seguimiento trimestral hasta el momento sin recaída.

Aspectos éticos

La representante legal de la paciente dio consentimiento para la publicación del caso. El comité de ética de la institución donde se trató a la paciente aprobó el reporte de caso para publicación.

Financiación

Ninguno de los autores recibió financiación para este artículo.

Referencias

- Bennet J, Schoolmeester J. Perivascular epithelioid cell tumour (PEComa). In: Female Genital Tumours, WHO Classification of Tumours. 5th Edition, Vol. 4. Lyon: International Agency for Research on Cancer; 2020. p. 296-7.
- Apitz K. Die Geschwulste und Gewebsmissbildungen der Nierenrinde. II Mitteilung. Die mesenchymalen Neubildungen. Virchows Arch. 1943;311:306-27.
- Bonetti F, Pea M, Martignoni G, Zamboni G. PEC and sugar. Am J Surg Pathol. 1992;16(3):307. <https://doi.org/10.1097/00000478-199203000-00013>
- Fadare O, Parkash V, Yilmaz Y, Mariappan MR, Ma L, Hileeto D, et al. Perivascular epithelioid cell tumor (PEComa) of the uterine cervix associated with intraabdominal "PEComatosis": a clinicopathological study with comparative genomic hybridization analysis. World J Surg Oncol. 2004;2:35. <https://doi.org/10.1186/1477-7819-2-35>
- Papoutsis D, Sahu B, Kelly J, Antonakou A. Perivascular epithelioid cell tumour and mesonephric adenocarcinoma of the uterine cervix: an unknown co-existence. Oxf Med Case Reports. 2019;01:21-5. <https://doi.org/10.1093/omcr/omy115>
- Folpe AL, Mentzel T, Lehr HA, Fisher C, Balzer BL, Weiss SW. Perivascular epithelioid cell neoplasms of soft tissue and gynecologic origin: A clinicopathologic study of 26 cases and review of the literature. Am J Surg Pathol. 2005;29(12):1558-75. <https://doi.org/10.1097/01.pas.0000173232.22117.37>
- Kalyanasundaram K, Parameswaran A, Mani R. Perivascular epithelioid tumor of urinary bladder and vagina. Ann Diagn Pathol. 2005;9(5): 275-8. <https://doi.org/10.1016/j.anndiagpath.2005.05.003>
- Gupta R, Hariprasad R, Dhanasekaran K, Gupta S. Malignant perivascular epithelioid tumor of the vagina: Report of a rare case with brief review of literature. Diagn Cytopathol. 2020;48(5):483-8. <https://doi.org/10.1002/dc.24402>
- Fink D, Marsden DE, Edwards L, Camaris C, Hacker NF. Malignant perivascular epithelioid cell tumor (PEComa) arising in the broad ligament. Int J Gynecol Cancer. 2004;14(5):1036-9. <https://doi.org/10.1111/j.1048-891x.2004.014549.x>
- Mathew M, Nayal B, Rao L, Nagel B. Broad ligament perivascular epithelioid cell tumor (PEComa) of uncertain malignant potential. Turk Patoloji Derg. 2016;32(1):44-6. <https://doi.org/10.5146/tjpath.2014.01252>
- Schoolmeester JK, Howitt BE, Hirsch MS, Dal Cin P, Quade BJ, Nucci MR. Perivascular epithelioid cell neoplasm (PEComa) of the gynecologic tract: Clinicopathologic and immunohistochemical characterization of 16 cases. Am J Surg Pathol. 2014;38(2):176-88. <https://doi.org/10.1097/PAS.000000000000133>
- Ramaiah S, Ganesan R, Mangham DC, McNally O, Klys HS, Hirschowitz L. Malignant variant of sclerosing perivascular epithelioid cell tumor arising in the adnexa. Int J Gynecol Pathol. 2009;28(6):589-93. <https://doi.org/10.1097/PGP.0b013e3181a3a4de>
- Tazelaar HD, Batts KP, Srigley JR. Primary extrapulmonary sugar tumor (PEST): A report of four cases. Mod Pathol. 2001;14(6): 615-22. <https://doi.org/10.1038/modpathol.3880360>
- Conlon N, Soslow RA, Murali R. Perivascular epithelioid tumours (PEComas) of the gynaecological tract. J Clin Pathol. 2015;68:418-26. <https://doi.org/10.1136/jclinpath-2015-202945>
- Vang R, Kempson RL. Perivascular epithelioid cell tumor (PEComa) of the uterus: A subset of HMB-45-positive epithelioid mesenchymal neoplasms with an uncertain relationship to pure smooth muscle tumors. Am J Surg Pathol. 2002;26(1):1-13. <https://doi.org/10.1097/00000478-200201000-00001>
- Bennett JA, Braga AC, Pinto A, et al. Uterine PEComas: A morphologic, immunohistochemical, and molecular analysis of 32 tumors. Am J Surg Pathol. 2018;42(10):1370-83. <https://doi.org/10.1097/PAS.0000000000001119>
- Gadducci A, Zannoni GF. Perivascular epithelioid cell tumors (PEComa) of the female genital tract: A challenging question for gynaecologic oncologist and pathologist. Gynecol Oncol Reports. 2020;33:100603. <https://doi.org/10.1016/j.gore.2020.100603>
- Musella A, De Felice F, Kyriacou AK, Barletta F, Di Matteo FM, Marchetti C, et al. Perivascular epithelioid cell neoplasm (PEComa) of the uterus: A systematic review. Int J Surg. 2015;19:1-5. <https://doi.org/10.1016/j.ijso.2015.05.002>
- Bennett JA, Oliva E. Perivascular epithelioid cell tumors (PEComa) of the gynecologic tract. Genes Chromosom Cancer. 2020;60(3):168-79. <https://doi.org/10.1002/gcc.22908>
- Folpe AL, Goodman ZD, Ishak KG, Paulino A, Taboada EM, Meehan SH, et al. Clear cell myomelanocytic tumor of the falciform ligament/ligamentum teres: A novel member of the perivascular epithelioid clear cell family of tumors with a predilection for children and young adults. Am J Surg Pathol. 2000;24(9):1239-46. <https://doi.org/10.1097/00000478-200009000-00007>
- Cho H-J, Lee M-K, Kang B-M, Kim S-H, Chae H-D, Kim C-H. A 6-year-old girl with vaginal spotting who was diagnosed with perivascular epithelioid cell neoplasm after vaginoscopic resection. Obstet Gynecol Sci. 2014;57(5):409-11. <https://doi.org/10.5468/ogs.2014.57.5.409>
- Ong LY, Hwang WS, Wong A, Chan MY, Chui CH. Perivascular epithelioid cell tumour of the vagina in an 8 year old girl. J Pediatr Surg. 2007;42(3):564-6. <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2006.10.050>
- Agratal P, Anagani M, Agratal R. Uterine PEComa - A group of rare mesenchymal tumors. J Minim Invasive Gynecol. 2020;27(4): 803-4. <https://doi.org/10.1016/j.jmig.2019.08.020>
- Jeon I-S, Lee SM. Multimodal treatment using surgery, radiotherapy, and chemotherapy in a patient with a perivascular epithelioid cell tumor of the uterus. J Pediatr Hematol Oncol. 2005;27(12):681-4. <https://doi.org/10.1097/01.mph.0000193475.06870.d5>