

S&AP-IAP

REVISTA ESPAÑOLA DE
Patología

www.elsevier.es/patologia



ARTÍCULO BREVE

Sarcoma sinovial primario de mama

Clara Alfaro-Cervelló* y Octavio Burgués

Servicio de Anatomía Patológica, Hospital Clínico Universitario de Valencia, Valencia, España

Recibido el 12 de marzo de 2017; aceptado el 22 de mayo de 2017

PALABRAS CLAVE

Neoplasias de mama;
Sarcoma sinovial;
Sarcomas primarios
de mama

KEYWORDS

Breast neoplasms;
Synovial sarcoma;
Primary breast
sarcoma

Resumen El sarcoma sinovial primario de mama es muy poco frecuente. Presentamos el caso de una mujer de 33 años con diagnóstico de carcinoma fusocelular en biopsia con aguja gruesa, a la que se realizó mastectomía radical. El estudio histológico mostró una lesión hiper celular con células fusiformes con patrón estoriforme y en espina de pescado, demostrando expresión intensa de vimentina y CD99, y focal de bcl2, EMA, CK AE1-AE3, actina y desmina, con negatividad para S100, CD34, CK7, CK14, CK19, receptores hormonales, caldesmón y miosina. El estudio de biología molecular demostró la expresión del producto de fusión de los genes *SS18* y *SSX*, indicativo de la translocación t(X;18)(p11.2;q11.2), que confirmó el diagnóstico de sarcoma sinovial.

© 2017 Sociedad Española de Anatomía Patológica. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Primary breast synovial sarcoma

Abstract Primary synovial sarcoma of the breast is very rare. We report a case of a 33-year-old woman, who had previously undergone a radical mastectomy, having been diagnosed with fusocellular breast carcinoma. Histopathology revealed a hypercellular lesion formed by spindle cells with storiform and herringbone patterns. Immunohistochemistry showed strong expression of vimentin and CD99, and focal bcl2, EMA, CK AE1-AE3, actin and desmin, with negativity for S100, CD34, CK7, CK14, CK19, hormone receptors, caldesmon and myosin. Molecular biology revealed the expression of the fusion product of the *SS18* and *SSX* genes, indicative of the translocation t(X;18)(p11.2;q11.2), which confirmed the diagnosis of synovial sarcoma.

© 2017 Sociedad Española de Anatomía Patológica. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: clara.alfaro@uv.es (C. Alfaro-Cervelló).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.patol.2017.05.003>

1699-8855/© 2017 Sociedad Española de Anatomía Patológica. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Introducción

El sarcoma sinovial corresponde al 10% de los sarcomas de partes blandas y aparece con mayor frecuencia en las extremidades, aunque puede presentarse en cualquier localización¹. La presentación primaria en la mama es extremadamente infrecuente, con muy escasos casos descritos en la literatura²⁻⁴. Suele presentar un crecimiento lento como una masa indolora y puede mostrar calcificaciones detectables radiológicamente.

Se distinguen 2 subtipos histológicos principales: el tipo clásico bifásico y el tipo monofásico. La demostración de la translocación t(X;18)(p11.2;q11.2) o de la expresión del producto del gen de fusión *SS18/SSX* es específica para el sarcoma sinovial y confirma el diagnóstico en el más del 95% de los casos¹.

Presentación del caso

Presentamos el caso de una mujer de 33 años, diagnosticada en su centro de origen de un carcinoma fusocelular de mama triple negativo mediante biopsia con aguja gruesa. La paciente fue remitida a nuestro centro, donde recibió quimioterapia neoadyuvante. Al completar el tratamiento sistémico, se realizó mastectomía radical modificada con linfadenectomía axilar.

El estudio macroscópico identificó en la línea intercuadrántica externa un nódulo redondeado de 5,5 cm de diámetro, con contornos bien definidos, coloración blanco-parduzca y consistencia elástica. La lesión mostraba un área quística de 2,5 cm de contenido seroso.

El estudio histológico mostró una lesión muy celular con áreas de esclerosis hialina y focos de necrosis (menos del 50% del volumen tumoral), con persistencia de islotes tumorales perivasculares (fig. 1 A y B). La lesión estaba constituida por células fusiformes que formaban fascículos irregulares con patrón estoriforme (fig. 1 C) y focalmente con patrón en espina de pescado. Las células tumorales mostraban núcleos ovalados con moderado pleomorfismo y citoplasmas elongados, pálidos y mal delimitados. El recuento de mitosis demostró más de 20 mitosis en 10 campos de gran aumento (fig. 1 D). La lesión presentaba un crecimiento nodular expansivo en relación con el borde profundo, quedando bien delimitada por una cápsula fibrosa. En cambio, lateralmente se observó un patrón de crecimiento infiltrativo en relación con el parénquima mamario adyacente, al que sustituía englobando ductos y acinos. No se identificó componente neoplásico intraductal en relación con el tumor. Se confirmaron histológicamente 15 adenopatías axilares libres de infiltración. Los bordes se encontraban libres de neoplasia.

Ante el patrón morfológico de neoplasia fusocelular se realizó un panel inmunohistoquímico amplio, observando expresión intensa de vimentina y CD99, siendo heterogénea para bcl-2, y débil y parcheada para EMA y CK AE1-AE3 (fig. 2 A-E). Aparecían áreas focales de expresión de actina y desmina (fig. 2 F y G). No se detectó expresión de S100, CD34, caldesmón, miosina, CK7, CK14, CK19 ni receptores hormonales (estrógenos y progesterona).

Ante el patrón morfológico y el inmunofenotipo, se planteó el diagnóstico de sarcoma fusocelular grado 3 (7/8), tipo

sarcoma sinovial monofásico, con focos de diferenciación miogénica.

Se realizó estudio molecular mediante extracción de RNA, RT-PCR y secuenciación de los productos de reacción mediante el método Sanger. Se demostró la expresión del producto de fusión de los genes *SS18* y *SSX*, indicativo de la translocación t(X;18)(p11.2;q11.2), lo que confirmó el diagnóstico de sarcoma sinovial.

Tras la cirugía, la paciente recibió tratamiento con radioterapia local sin complicaciones y continúa libre de enfermedad a los 10 años.

Discusión

El sarcoma sinovial primario de mama es un tumor raro, con muy escasos y aislados casos descritos en la literatura²⁻⁴. El tratamiento de elección es la escisión quirúrgica amplia con radioterapia adyuvante o neoadyuvante, ya que se trata de un tumor agresivo con alta incidencia de metástasis, con mayor frecuencia en el pulmón y el hueso. Puede haber recurrencias y la supervivencia libre de enfermedad a los 10 años es de aproximadamente el 50% en los adultos¹. La edad avanzada, la localización diferente de las extremidades, la necrosis tumoral, la actividad mitótica, el grado histológico y el tamaño tumoral se han descrito como los principales factores pronósticos adversos⁵⁻⁷.

Se distinguen 2 subtipos histológicos en el sarcoma sinovial. El tipo clásico es el sarcoma sinovial bifásico, que muestra mezcla de elementos epitelioides formando cordones, nidos o estructuras glandulares, junto con un componente fusocelular en proporción variable. El sarcoma sinovial monofásico está compuesto exclusivamente por células fusiformes. Se ha descrito un tercer tipo poco diferenciado de comportamiento más agresivo¹. El sarcoma sinovial muestra expresión al menos focal de marcadores epiteliales como EMA y citoqueratinas. Es frecuente la expresión de CD99 y bcl-2. Con menor frecuencia se observa expresión de S100, y muy raramente de CD34. La ausencia de expresión de receptores hormonales en lesiones mamarias puede ayudar al diagnóstico diferencial. La confirmación diagnóstica se realiza con la demostración de la translocación específica t(X;18)(p11.2;q11.2), con expresión del producto de fusión de los genes *SS18* y *SSX*.

En el abordaje diagnóstico de lesiones de mama con componente exclusivamente fusocelular hay que considerar diferentes entidades en el diagnóstico diferencial, principalmente la fibromatosis, el tumor fibroso solitario, el miofibroblastoma, el carcinoma metaplásico y los sarcomas⁸.

En la fibromatosis se observa un patrón de crecimiento infiltrativo con fascículos de colágeno denso asociado a células de hábito fibroblástico sin atipia significativa ni mitosis. La inmunohistoquímica puede ayudar al diagnóstico, mostrando positividad débil para CD10 y beta-catenina nuclear, sin expresión de citoqueratinas, P63 o S100.

El carcinoma metaplásico y los sarcomas pueden presentarse tanto como lesiones fusocelulares, como asociando un componente bifásico. Ante lesiones fusocelulares de mama es fundamental excluir el carcinoma metaplásico fusocelular o sarcomatoide, que puede no mostrar evidencia de adenocarcinoma. Presenta atipia nuclear variable del componente

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8807989>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8807989>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)