

## **TUMOR DESMOPLÁSICO DE PEQUENAS CÉLULAS REDONDAS, UMA NEOPLASIA DE DIFÍCIL DIAGNÓSTICO: RELATO DE CASO<sup>1</sup>**

**Helen Luiza Bledow Rozin<sup>2</sup>, Alexia Amanda Pinheiro<sup>3</sup>, Karol Bade Sonda<sup>4</sup>, Ana  
Mercedes Bianchi Tessari<sup>5</sup>, Rafaela Kirchner Piccoli<sup>6</sup>**

<sup>1</sup> Relato de caso desenvolvido pelos acadêmicos da Liga Acadêmica de Oncologia - LIONCO

<sup>2</sup> Acadêmica do Curso de Medicina da Universidade Regional do Noroeste do Estado do Rio Grande do Sul (UNIJUÍ)

<sup>3</sup> Acadêmica do Curso de Medicina da Universidade Regional do Noroeste do Estado do Rio Grande do Sul (UNIJUÍ)

<sup>4</sup> Acadêmica do Curso de Medicina da Universidade Regional do Noroeste do Estado do Rio Grande do Sul (UNIJUÍ)

<sup>5</sup> Médica Residente em Oncologia no Hospital de Clínicas de Ijuí

<sup>6</sup> Médica Oncologista. Preceptora da Residência Médica em Oncologia Clínica e em Clínica Médica do Hospital de Clínicas de Ijuí. Docente orientadora da Liga Acadêmica de Oncologia

### **INTRODUÇÃO**

O tumor desmoplásico de pequenas células redondas (TDPCR) é uma neoplasia rara e altamente agressiva, pertencente ao grupo dos sarcomas de partes moles. Afeta predominantemente jovens do sexo masculino (4:1) com idade média de 21 anos, envolvendo principalmente, retroperitônio, pelve, omento e mesentério<sup>(1)</sup>. A enfermidade possui uma taxa de sobrevida relatada em 5 anos de 15%, com média de 17 meses<sup>(2)</sup>. Atualmente o tratamento consiste em altas doses de quimioterapia, cirurgia e radioterapia<sup>(3)</sup>.

A partir desses dados, denota-se o interesse no estudo clínico acerca da TDPCR, visando compreender e contribuir na ausência de informações acerca dessa rara patologia. Nesse sentido, o presente estudo visa relatar um caso de TDPCR, cujo atendimento ocorreu no Hospital de Clínicas de Ijuí/RS, Brasil.

### **METODOLOGIA**

Trata-se de um estudo na modalidade de relato de caso clínico realizado no município de Ijuí. Os dados contidos no trabalho foram obtidos através de uma revisão do prontuário e consulta à literatura por meio de livros, e pesquisa nas bases de dados Pubmed. A paciente em questão autorizou a realização da pesquisa por meio de Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

### **RESULTADOS E DISCUSSÃO**

## RELATO DE CASO

Paciente do sexo feminino, 26 anos de idade, procurou o serviço de saúde em agosto de 2021, apresentando-se clinicamente com queixas de distensão abdominal, dor em fossa ilíaca direita e ascite há 3 semanas. Negava febre, vômitos, inapetência e queixas urológicas. No exame físico, evidenciava-se icterícia e abdômen distendido. Realizou tomografia computadorizada (TC) e ressonância magnética (RM) do abdômen, os quais mostraram carcinomatose peritoneal, hipodensidade junto ao hilo hepático, provavelmente relacionado a processo infiltrativo primário, e dois nódulos hepáticos, suspeitos para implantes secundários. A paciente foi referenciada ao Centro de Alta Complexidade em Oncologia de Ijuí para conclusão diagnóstica, conduta e seguimento.

Em setembro de 2021, foi submetida à laparoscopia diagnóstica, que revelou moderada ascite, presença de múltiplos implantes difusos em peritônio parietal, com sinais de infiltração em hilo hepático e ligamento redondo, omental cake, além de acometimento do mesentério e mesocólon, serosa de íleo e cólon, e comprometimento de apêndice cecal, útero e anexos, não sendo passível de citorredução primária. O estudo anatomopatológico foi sugestivo de TDPCR. A análise imuno-histoquímica mostrou-se positiva para a expressão dos marcadores WT1 e desmina em padrão “dot” perinuclear, além de vimentina (V9), citoqueratina (clone AE1 e AE3) e KI-67 60%, sendo perfil compatível com TDPCR.

No mesmo mês, iniciou tratamento quimioterápico com protocolo VAC-IE (Vincristina, Doxorrubicina e Ciclofosfamida, alternados com Ifosfamida e Etoposide), com 7 ciclos de cada, concluído em julho de 2022. Em nova RM realizada ao final do tratamento, mostrou-se regressão da ascite, regressão parcial das lesões intra-peritoneais e da lesão no hilo hepático, sem evidências de novas lesões. A paciente obteve uma ótima resposta clínica ao tratamento, sendo submetida a nova laparoscopia diagnóstica e reestadiadora, em outubro de 2022, que evidenciou resolução completa da ascite, importante redução dos implantes secundários, porém, com doença residual em mesentério e mesocólon.

Em seguida, passou por avaliação da equipe de cirurgia oncológica do Hospital de Clínicas de Ijuí (HCI) e Hospital Nossa Senhora da Conceição em Porto Alegre (HNSC), sendo indicado cirurgia citorrredutora com HIPEC (quimioterapia intraperitoneal hipertérmica). Porém, a paciente necessitou entrar via judicial para realizar o procedimento. Pela demora, iniciou-se quimioterapia de manutenção com Carboplatina e Paclitaxel, até a

realização da cirurgia. A cirurgia foi realizada no dia 1 julho de 2023 no HNCS, contudo, durante o procedimento foi identificado grande progressão da doença, impossibilitando o prosseguimento da cirurgia. A partir de então, optou-se por uma segunda linha de tratamento paliativo, com protocolo ICE (Etoposide, Ifosfamida e Carboplatina), o qual a paciente iniciou em 14 de agosto de 2023, até o presente momento.

O TDPCR constitui-se como um tumor peritoneal primário altamente agressivo de ocorrência rara, com mau prognóstico quando do diagnóstico<sup>(4)</sup>. Afeta principalmente adultos jovens, entre 18 a 25 anos, com predominância no sexo masculino<sup>(5)</sup>. Cerca de 85 a 90% dos pacientes são do sexo masculino, porém a proporção de mulheres tende a ser maior entre os pacientes com menos de 20 anos no momento do diagnóstico<sup>(6)</sup>. Foi descrito pela primeira vez na literatura em 1989 por Gerald e Rosai, como um tumor maligno intra abdominal desmoplásico de pequenas células com diferenciação imunocitoquímica de células epiteliais, neuroendócrinas e musculoesqueléticas<sup>(7)</sup>.

Os sinais e sintomas do TDPCR são inespecíficos, sendo comum o diagnóstico em estágios mais avançados<sup>(4)</sup>. Na maioria das vezes encontra-se uma grande massa intra-abdominal ou retroperitoneal/pélvica com múltiplos implantes nodulares e com sítios de metástase para linfonodos, fígado e pulmões<sup>(8)</sup>. Além disso, a sintomatologia pode incluir dor abdominal, emagrecimento, ascite, constipação e hepatomegalia<sup>(9)</sup>. Apesar de acometer principalmente a cavidade abdominal, já foram relatados casos extra-abdominais, como tórax, ovários e região paratesticular.<sup>(7)</sup> Dessa forma, a apresentação clínica e a topografia das lesões na paciente em questão são compatíveis com a apresentação mais habitual desse tumor.

Ademais, além da apresentação clínica inespecífica, outro desafio ao diagnóstico é a sua aparência morfológica semelhante a outros tumores de pequenas células redondas. Todavia, as características do TDPCR são bem definidas. A análise histopatológica evidenciando pequenas células redondas azuis separadas por abundante estroma desmoplásico, associada a estudo imunohistoquímico, apresentando positividade para os marcadores epiteliais de citoqueratina e antígeno de membrana epitelial; marcadores mesenquimais desmina e vimentina; marcador neural enolase-neurônio específico e, algumas vezes, para a proteína S100, são úteis para se chegar ao diagnóstico<sup>(2)</sup>. Em casos questionáveis pode ser indicada a verificação da presença da translocação cromossômica específica: t(11;22)(p13;q12), que envolve a fusão do gene EWS com o gene WT1 (EWS-WT1),

presentes também no Sarcoma de Ewing e tumor de Wilms, respectivamente<sup>(10)</sup>. O aspecto histológico do presente caso, está em concordância com a literatura. O perfil do TDPCR foi confirmado com resultado da imuno-histoquímica apresentando coloração positiva para desmina, vimentina, citoqueratina e positiva para a expressão dos marcadores WT1. Outra característica importante encontrada no relato, é o alto índice mitótico KI-67 (60%), porém não relatado com tanta frequência na literatura.

Atualmente, mesmo com a existência de diversas modalidades de tratamento, ainda não há evidência de ensaios clínicos para apoiar estratégias terapêuticas específicas e eficientes. Apesar dos esquemas de quimioterapia para sarcoma de Ewing, cirurgia agressiva para redução de volume, radiação do abdome total e altas doses de quimioterapia com transplante autólogo de células-tronco, não mostrou-se melhora significativa na evolução da doença<sup>(2)</sup>. A excisão cirúrgica completa pode melhorar as taxas de sobrevivência, principalmente para TDPCR não metastáticos. No entanto, a ressecção total muitas vezes é impossível quando a doença já progrediu. A cirurgia citorrredutora continua sendo a principal abordagem para o manejo do TDPCR, para oferecer um alívio sintomático, e é realizada antes da quimioterapia. A quimioterapia intraperitoneal hipertérmica (HIPEC) tem sido utilizada associada com a cirurgia de citorredução<sup>(5)</sup>. Entretanto, o prognóstico permanece desfavorável com uma sobrevida global média de 17 meses com variações entre 3 e 72 meses<sup>(1)</sup>. A paciente do caso em questão, apresentou sobrevida de 23 meses até o presente momento, o que se encontra dentro do relatado na literatura e acima da média global.

Portanto, apesar de limitada a literatura a respeito desse tumor, podemos concluir que se faz essencial reconhecer o TDPCR como um dos possíveis diagnósticos diferenciais em pacientes jovens, com queixas abdominais inespecíficas, quando se identifica achados de doença peritoneal disseminada em que não se visualiza lesão primária. Nesses casos, levantar um alto grau de suspeição pode nos proporcionar um diagnóstico e planejamento terapêutico precoce, buscando não apenas impactos positivos no prognóstico da doença, mas também garantindo melhor qualidade de vida ao indivíduo acometido.

## **CONSIDERAÇÕES FINAIS**

Por meio do presente relato, foi possível comparar as características clínicas, epidemiológicas, laboratoriais e a grande dificuldade em instituir um tratamento eficaz para

conter a evolução da patologia e evitar um desfecho desfavorável. Portanto, devido a sua raridade, a doença segue sendo um grande desafio e, por tal motivo, se torna de extrema importância o estudo dessa patologia visando repercussões positivas na vida do paciente afetado.

**Palavras-chave:** Tumor Desmoplásico de Pequenas Células Redondas. Tumor raro. Sarcoma.

### REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. TORRES, U.S. et al. Tumor desmoplásico de pequenas células redondas abdominal da infância: relato de caso. **Jornal Brasileiro de Patologia e Medicina Laboratorial**, v. 46, n. 1, p. 55-59, fev 2010.
2. COSTA, P. A. et al. Tumor Desmoplásico de Pequenas Células Redondas: Relato de Caso. **Revista Brasileira de Cancerologia**, v. 64, n. 4, p. 575-579, dez. 2018.
3. MELO, C.A. et al. Desmoplastic Small Round Cell Tumor: A Review of Main Molecular Abnormalities and Emerging Therapy. **Cancers**, v. 13, n. 3, p. 498, fev, 2021.
4. DOHERTY, Gerard et al. **CURRENT cirurgia: diagnóstico e tratamento**. 14. ed. Porto Alegre: AMGH, 2017.
5. TSOUKALAS, N. et al. Desmoplastic small round-cell tumour of the peritoneal cavity: case report and literature review. **Royal College of Surgeons**, v. 104, n. 4, p. 77-81, jan, 2020.
6. JORDAN, A. H. et al. Management of Desmoplastic Small Round Cell Tumor. **Seminars Pediatric Surgery**, v. 25, n. 5, p. 299-304, out, 2016.
7. GERALD, W. L., ROSAI, J. Case 2 Desmoplastic small cell tumor with divergent differentiation. **Pediatric Pathology**, v.9, n.2, p.177-183, 1989.
8. DOMANSKI, H. A. The Small Round Cell Sarcomas Complexities and Desmoplastic Presentation. **Acta Cytologica**, v. 66, n. 4, p. 279-294, jul, 2022.
9. LAE, M. E. et al. Desmoplastic Small Round Cell Tumor A Clinicopathologic, Immunohistochemical, and Molecular Study of 32 Tumors. **The American journal of surgical pathology**, v. 25, n.7, p. 823-835, jul 2002.
10. CHANG, F. Desmoplastic Small Round Cell Tumors: Cytologic, Histologic, and Immunohistochemical Features. **Archives of pathology & laboratory medicine**, v.130, n.5, p. 728-732, maio, 2006.