

Revista médica de Panamá

ARTICULO ORIGINAL

Sarcoma indiferenciado de células redondas con rearreglo de CIC-DUX4 de vulva: presentación de un caso.

Undifferentiated round cell sarcoma with CIC-DUX4 rearrangement of the vulva: case report.

Jorge E Lasso de la Vega Z.¹

1. Servicio de Ginecología Oncológica, Instituto Oncológico Nacional. Panamá.

Palabras Claves

sarcoma, vulva, CIC-DUX4

Keywords:

sarcoma, vulva, CIC-DUX4

Correspondencia

Dr. Jorge Lasso de la Vega

jeldlvz@gmail.com

Recibido

14 de febrero de 2025

Aceptado

26 de julio de 2025

Uso y reproducción

© 2025. Artículo de acceso abierto.
Creative Common CC-BY 4.0

DOI

<https://doi.org/10.48204/medica.v45n2.8429>

Resumen

Presentamos un caso ultra raro de sarcoma de vulva que requirió para su diagnóstico final, pruebas genéticas especializadas. Inicialmente se confundió con un proceso infeccioso. Luego la biopsia lo catalogó como un sarcoma y fue referido al Instituto Oncológico Nacional. Se realizó la cirugía correspondiente y el tumor se fue reportado como un sarcoma de células pequeñas indiferenciado. Para su diagnóstico final se enviaron bloques de parafina a un centro especializado en sarcomas en Italia. La evolución de la paciente ha sido satisfactoria.

Abstract

We present an extremely rare case of vulvar sarcoma that required specialized genetic testing for its final diagnosis. Initially, it was mistaken for an infectious process. Then, the biopsy classified it as a sarcoma, and the patient was referred to the National Cancer Institute. The corresponding surgery was performed, and the tumor was reported as an undifferentiated small cell sarcoma. For the final diagnosis, paraffin blocks were sent to a center specializing in sarcomas in Italy. The patient's progress has been satisfactory.

Declaración de conflicto de intereses: Los autores declaran que no existe conflicto de interés alguno asociado en la publicación de este manuscrito.

Financiamiento: La presente investigación no ha recibido ayudas específicas provenientes de agencias del sector público, sector comercial o entidades sin ánimo de lucro

CASO CLÍNICO

Se trata de una paciente de 56 años oriunda y residente en Penonomé (Provincia de Coclé) con una lesión en el monte de Venus con aproximadamente 7 meses de crecimiento. Es enviada inicialmente a cirugía quienes la derivan a ginecología. Con la impresión diagnóstica de absceso, se incide la lesión en la consulta. Se produce un sangrado importante por lo que se hospitaliza para controlar el sangrado. Luego le realizan una biopsia incisional, con diagnóstico de “neoplasia maligna infiltrante que requiere inmunohistoquímica para diagnóstico definitivo” es referida al Instituto Oncológico Nacional (ION).

El examen físico general no presenta hallazgos relevantes. Presenta una lesión ulcerada de aproximadamente 8 cm que compromete el tejido subcutáneo del lado derecho del monte de Venus con afectación parcial del labio mayor ipsilateral. Resto normal. No se palpan adenopatías.

La revisión de patología de la biopsia previa se reporta como sarcoma de alto grado sugestivo de sarcoma sinovial. Con este diagnóstico es llevada al quirófano para resección. El 19 de junio de 2024 se realiza escisión completa de la lesión con movilización de colgajo desde el abdomen aprovechando la cicatriz mediana de las cesáreas sin complicaciones transoperatorias. Presenta dehiscencia parcial de la herida que se maneja conservadoramente permitiendo el cierre por segunda intención. Se realizan revisiones clínicas y tomografías computadas de tórax-abdomen-pelvis en junio de 2024 y en febrero de 2025 sin encontrar evidencia de actividad tumoral o metástasis.

PATOLOGÍA

La masa es crema-roja de 8 x 5 x 5,5 cm. Hay necrosis extensa con actividad mitótica alta (> 40/campo). La neoplasia muestra

predominantemente un patrón de crecimiento sólido y difuso de células pequeñas, redondas y azules. Focalmente exhibe otros patrones con septos gruesos fibrosos que imparte una apariencia lobular, espacios micro quísticos y áreas de células fusiformes cortas en fascículos. Las células tienen contornos nucleares irregulares, con cromatina punteada con uno o varios nucléolos basofílicos. El citoplasma es no discernible o claro. Hay escasas células muy pleomórficas y una fina red vascular interconectada. No hay invasión linfovascular. Los márgenes de resección son libres. Hay dos ganglios que son negativos.

Se realizan múltiples tinciones de inmunohistoquímica. Las células neoplásicas son positivas para TLE1 y focalmente positivas para CD99. Son negativas para: CKAE1/AE3, EMA, sinaptofisina, CD45, S100, SOX10, Melan A, desmina, SMA, CD34 y WT1 negativo nuclear. Estos resultados no permiten una mejor caracterización del sarcoma y es reportado como un sarcoma de células redondas pequeñas indiferenciado. Como no hay capacidad diagnóstica para lograr más especificidad se recurre a un centro especializado internacional. Se envían los bloques de parafina a estudios moleculares al Institute Ortopédico Rizzoli di Bologna (Italia). La sección de Biología Molecular del Departamento de Anatomía e Histología Patológica (dirigida por el Dr. Marco Gambarotti) realiza los análisis con el sistema FusionPlex Sarcoma Panel v2 19191 (ArcherDX, Inc.). Se evidencia la presencia de la fusión (fuerte fusión): CIC::DUX4 con punto de rotura chr19:42799216::chr4:191996652 (GRCh37/hg19).

DISCUSIÓN

La ocurrencia de sarcomas en el área vulvar es tan poco común, que las principales guías de manejo oncológico no contemplan este diagnóstico [1,2] ni aparece en guías

para reconocimiento de sarcomas vulvares [3,4]. Del 2012 al 2024 en el ION se registran 8 casos de sarcomas de vulva, incluyendo el caso actual [5]. El sarcoma con rearreglo CIC está en el grupo de los sarcomas ultra raros (incidencia anual de 1 o menos por 1 000 000 de habitantes) por consenso del 2023 [6].

La histopatología de hematoxilina y eosina de nuestro caso permite clasificarlo en el grupo de sarcomas de células redondas/sarcomas tipo Ewing. Este grupo se subdivide en tres tipos: 1. Sarcomas con rearreglo CIC, 2. Sarcomas de células redondas con fusiones EWSR1–non-ETS y 3. Sarcomas con alteraciones genéticas BCOR [6]. La tecnología para caracterizar este tipo de sarcomas es muy especializada y comprende varias técnicas para validar los resultados [7]. Para completar el diagnóstico se envía a un centro italiano especializado en sarcomas que demuestra el rearreglo con fuerte fusión CIC-DUX4, que es el hallazgo más frecuente [8].

Los pocos casos descritos, sugieren una evolución agresiva con metástasis frecuentes y poca respuesta a la quimioterapia [9,10]. En el caso presentado, se realiza la resección completa y no hay evidencia recurrencia local o a distancia en el período de seguimiento. No se considera la quimioterapia adyuvante por la falta de evidencia de beneficio en estos casos.

CONCLUSIONES

El caso es interesante por ser de frecuencia extremadamente baja y porque su caracterización se basa en alteraciones genéticas y moleculares. Es importante publicar estos casos raros para contribuir a la comprensión de la evolución y generar información que oriente el manejo más adecuado.

BIBLIOGRAFÍA

- [1]. Vulvar Cancer NCCN Guidelines Version 1.2025 — February 10, 2025

National Comprehensive Cancer Network,

https://www.nccn.org/professionals/physician_gls/pdf/vulvar.pdf

- [2]. Oonk MHM, Planchamp F, Baldwin P, et al. European Society of Gynecological Oncology Guidelines for the Management of Patients with Vulvar Cancer - Update 2023 Int J Gynecol Cancer 2023;33:1023–1043.
- [3]. Vulvar sarcomas: Short guideline for histopathological recognition and clinical management. Part 1 AA Chokoeva,1 G Tchernev,2 JC Cardoso,3 JW Patterson,4,5 I Dechev,6 S Valkanov,7 M Zanardelli,7 T Lotti8 and U Wollina International Journal of Immunopathology and Pharmacology 2015, Vol. 28(2) 168–177 © The Author(s) 2015 Reprints and permissions: sagepub.co.uk/journalsPermissions.nav DOI: 10.1177/0394632015576029 iji.sagepub.com
- [4]. Vulvar sarcomas: Short guideline for histopathological recognition and clinical management. Part 2 AA Chokoeva,1 G Tchernev,2 JC Cardoso,3 JW Patterson,4,5 I Dechev,6 S Valkanov,6 M Zanardelli,7 T Lotti8 and U Wollina International Journal of Immunopathology and Pharmacology 2015, Vol. 28(2) 178–186 © The Author(s) 2015 Reprints and permissions: sagepub.co.uk/journalsPermissions.nav DOI: 10.1177/0394632015575977 iji.sagepub.com
- [5]. Registro Hospitalario del Cáncer del Instituto Oncológico Nacional. Marzo del 2025.
- [6]. Stacchiotti S et al. Ultra-rare sarcomas: A consensus paper from the Connective Tissue Oncology Society community of experts on the incidence threshold and the list of

- entities. Cancer. 2021 Aug 15;127(16):2934-2942. doi: 10.1002/cncr.33618. Epub 2021 Apr 28. PMID: 33910263; PMCID: PMC8319065.
- [7]. Panagopoulos et al: Chromosome Translocation t(10;19)(q26;q13) in a CIC-sarcoma. *in vivo* 37: 57-69 (2023) doi:10.21873/invivo.13054
- [8]. Mancarella, C.; Carrabotta, M.; Toracchio, L.; Scotlandi, K. CIC-Rearranged Sarcomas: An Intriguing Entity That May Lead the Way to the Comprehension of More Common Cancers. *Cancer* 2022, 14, 5411. <https://doi.org/10.3390/cancers14215411>
- [9]. Ko JS, Marusic Z, Azzato EM, et al. Superficial sarcomas with CIC rearrangement are aggressive neoplasms: A series of eight cases. *J Cutan Pathol.* 2020;47(6): 509–516. <https://doi.org/10.1111/cup.13656>
- [10]. Connolly EA, Bhadri VA, Wake J, Ingley KM, Lewin J, Bae S, Wong DD, Long AP, Pryor D, Thompson SR, Strach MC, Grimison PS, Mahar A, Bonar F, Maclean F, Hong A. Systemic treatments and outcomes in CIC-rearranged Sarcoma: A national multi-center clinicopathological series and literature review. *Cancer Med.* 2022 Apr;11(8):1805-1816. Doi: 10.1002/cam4.4580. Epub 2022 Feb 17. PMID: 35178869; PMCID: PMC9041083.

Ilustración 1. Lesión en el lado derecho del monte de Venus con área de la biopsia realizada.



Ilustración 2. Resultado de la cirugía. Se removió totalmente con el lado derecho del monte de Venus. Se realizó un colgajo aprovechando la cicatriz abdominal previa.



Ilustración 3. Resultado final de la cicatrización.



Ilustración 4. Tinción de hematoxilina/eosina. El tumor está formado por células pequeñas, redondas o en forma de lámina, con núcleos vesiculares y nucléolos prominentes. Hay alta actividad mitótica.

