

MASĂ TUMORALĂ ABDOMINO-PELVINĂ LA O ADOLESCENTĂ – PREZENTARE DE CAZ

Asist. Univ. Dr. Irina Mihaela Ciomaga^{1,5}, Asist. Univ. Dr. Mădălina Mardare^{1,5},
Asist. Univ. Dr. Ștefana Cristina Dupa^{1,5}, Dr. Cristina Alexa², Dr. Doina Mihăilă³,
Asist. Univ. Dr. Elena Țarcă^{4,5}, Șef Lucr. Dr. Nicolai Nistor^{1,5}

¹ *Pediatrie, Spitalul Clinic de Urgență pentru copii „Sf. Maria“, Iași, România*

² *Radiologie și Imagistică Medicală,*

Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii „Sf. Maria“, Iași, România

³ *Anatomie Patologică, Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii „Sf. Maria“, Iași, România*

⁴ *Chirurgie Pediatrică, Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii „Sf. Maria“, Iași, România*

⁵ *Universitatea de Medicină și Farmacie „Gr. T. Popa“, Iași, România*

REZUMAT

O formațiune palpabilă în regiunea abdomino-pelvină la o adolescentă este o manifestare clinică de obicei severă. În prezența unei astfel de formațiuni, trebuie precizat dacă ea este sau nu malignă și dacă se asociază sau nu cu compresia organelor vecine. O astfel de formațiune tumorală este descoperită cel mai adesea cu ocazia creșterii de volum a abdomenului, alterării stării generale sau apariției tulburărilor digestive sau urinare.

Autorii prezintă cazul unei adolescente de 16 ani, care se internează pentru lombalgii, impotență funcțională a membrului inferior drept și o formațiune tumorală în fosa iliacă dreaptă, apărută de aproximativ 5 luni. Examenul clinic, investigațiile biologice, imagistice și anatomo-patologice au precizat diagnosticul de rabdomiosarcom, formă embrionară. Lipsa de comunicare între adolescentă și familie a făcut ca prezentarea la spital să fie tardivă, când rabdomiosarcomul era deja în stadiu terminal, cu metastaze pulmonare și osoase, prognosticul în această situație fiind nefavorabil.

Cuvinte cheie: rabdomiosarcom, tumoră, adolescentă, malign

INTRODUCERE

Formațiunile abdomino-pelvine la copil pot fi expresia unor afecțiuni diverse, în funcție de vârstă, sex, locație și structura lor. La adolescente, ele pot fi de cauză ginecologică sau nu, benigne sau maligne (1). Rabdomiosarcomul este una dintre tumorile maligne ce pot avea această localizare, cum este și la cazul pe care îl vom prezenta în continuare.

El este o tumoră malignă a țesuturilor moi (mușchi, vase sanguine, țesut adipos) ce se dezvoltă de la celulele mușchilor striati (2,3). Rabdomiosarcomul este unul dintre cele mai frecvente sarcoame de țesuturi moi, cele mai multe cazuri apărând la copii mici (4). Reprezintă 4,5% din totalul cazurilor de cancer la copil (5) și este a treia tumoră extracraniană solidă la copii și adolescenți, după neuroblastom și tumora

Wilms (6). Pacienții cu rabdomiosarcom pot prezenta o masă tumorală asimptomatică, au simptome asociate cu localizarea tumorii primare ori sunt diagnosticați abia în stadiu de complicații (6,7).

Obiectivul explorărilor paraclinice este de a preciza raporturile anatomice ale tumorii cu organele vecine și prezența eventualelor metastaze. Aceasta se poate realiza prin ecografie, CT sau RMN.

Diagnosticul trebuie confirmat histopatologic prin pozitivitatea markerilor musculari în imunohistochimie. Evidențierea translocației t (2,13) permite diagnosticul formelor alveolare. Tot biopsia permite precizarea caracteristicilor celulelor relevante pentru rabdomiosarcom, pentru încadrarea histologică și definirea strategiei terapeutice adecvate (3). Tratatamentul rabdomiosarcomului implică o abordare multimodală, incluzând chimioterapie, chirurgie și radioterapie,

Autor de corespondență:

Asist. Univ. Dr. Irina Ciomaga, Universitatea de Medicină și Farmacie „Gr. T. Popa“, Str. Universității nr. 16, Iași, România
E-mail: irinaciomaga@yahoo.com

cu riscurile legate de complicațiile tratamentului pe termen lung. Deși prognosticul s-a îmbunătățit mult, pentru cazurile cu metastaze și recidive el rămâne încă rezervat (4).

PREZENTAREA CAZULUI

Pacientă în vârstă de 17 ani, cunoscută în antecedente cu chist ovarian stâng de aproape 2 ani (pentru care nu a mai făcut control), a fost internată la Spitalul de Urgență pentru copii „Sfânta Maria“ din Iași pentru dureri lombare și impotență funcțională la nivelul membrului inferior drept, și apariția unei formațiuni tumorale în fosa iliacă dreaptă, simptomatologie ce a debutat insidios în urmă cu aproximativ 5 luni. Declarativ, pacienta a efectuat ultimul control medical în urmă cu aproape 2 ani. Din antecedentele heredo-colaterale, reținem că atât mama pacientei, cât și mătușa maternă a acesteia sunt cunoscute cu boală polichistică ovariană.

Clinic, la internare, pacienta prezenta stare generală ușor influențată, afebrilă, normoponderală (IMC = 19,94 kg/m²), tegumente calde, elastice, palide, marmorate la nivelul membrului inferior drept, ganglioni superficiali nepalpabili. Examinarea sistemului osteo-articular relevă durere și impotență funcțională la nivelul membrului inferior drept și lombalgii. Echilibrată cardio-pulmonar (AV = 70 b/min), artere periferice pulsatile. Se decelează prezența unei formațiuni tumorale la nivelul hipogastrului și fosei iliace drepte, imprecis delimitată, de consistență dură, aderentă de planurile subiacente, dureroasă la palpare. Tranzit intestinal fiziologic și polachiurie. Pacienta este orientată temporo-spațial, semnele de iritație meningeană fiind absente.

Paraclinic, hemoleucograma a evidențiat leucopenie (2.730 GA/mm³), ușoară trombocitopenie (110.000/mm³ iar pe frotiul de sânge periferic – ușoară anizocitoză. Biochimic, s-au constatat hipofosfatemie (fosfor seric 3,23 m/dl), LDH crescut (853 UI/l), calciu ionic scăzut (3,97 mg/dl), feritina crescută (151,3 μg/dl). Testele de coagulare, acidul vanil mandelic, complementul seric și amilazuria au fost normale. Testele pentru sifilis, hepatită cu virus C, B și anticorpii anti-*Toxoplasma gondii* (IgM) au fost negative. Examenul microscopic al lichidului peritoneal a evidențiat rare PMN și hematii, bacterioscopia fiind negativă. Cancerul ovarian s-a exclus prin valoarea CA 125, care a fost în limite normale. Anticorpii anti-*Echinococcus ganulosus* au fost negativi.

Radiografia toracică postero-anterioară arată multiple opacități omogene de intensitate mare, bine delimitate periferic, cu dimensiuni variate (0,4-4 cm) localizate cu precădere la nivelul lobului mijlociu drept și lobului inferior stâng.

Ecografia abdominală obiectivează latero-vezical drept, posibil pe topografia ovarului drept, o formațiune tumorală cu ecostructură neomogenă (solidă cu zone transsonice la interior), bine delimitate periferic, cu semnal vascular prezent și dimensiuni de 6,63/11,12 cm, recomandându-se IRM pelvin.

Examinarea CT toraco-abdominală nativ și CIV descrie multiple formațiuni expansive rotunde, bine delimitate, ușor neomogene, cu densități native de tip lichidian, cu priză a substanței de contrast, diseminate pulmonar și subpleural bilateral, cu dimensiuni variabile, cea mai mare de 36/36 mm, localizată paracardiac drept (fig. 1), în contact cu vena pulmonară inferioară dreaptă și cu pericardul. Multiple leziuni osteolitice, circumscrise, localizate la nivelul arcurilor costale VIII-IX stângi (fig. 2), corpurilor vertebrale T2, L3 și probabil la nivelul sternului (în vecinătatea joncțiunii corpului cu manubriul).

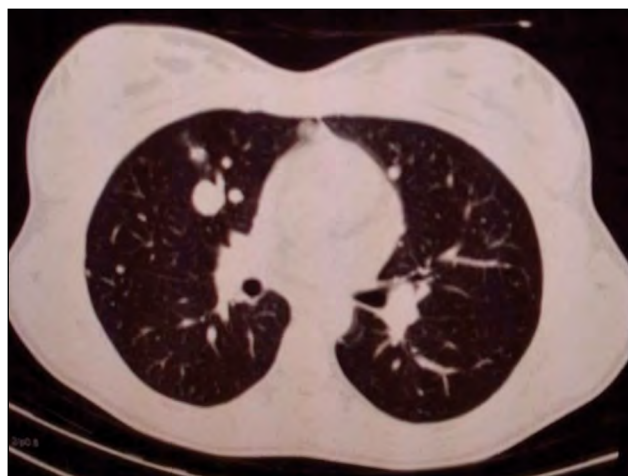


FIGURA 1. Secțiune transversală toracică. Metastaze paracardiac și pulmonare



FIGURA 2. Secțiune transversală toracică. Metastaze costale

Examinarea IRM pune în evidență o formațiune tumorală de mari dimensiuni, heterogenă, marginită de o capsulă fină, cu semnal mixt, cu conținut lichidian, grăsos și solid (Fig. 4), ce pare a avea origine la

nivelul mușchilor obturatori externi și interni de pe partea dreaptă, cu invazia secundară a structurilor secundare de vecinătate (Fig. 3). Leziuni secundare osoase la nivelul bazinului și femurului stâng (atât cât pot fi evidențiate pe examinarea IRM). Aspect infiltrativ la nivelul mușchiului ridicător anal, organelor genitale externe și în jurul canalului vaginal. Uter și ovare mult ascensionate de către formațiunea tumorală.

Examenul histopatologic

Fragmentele prelevate surprind arii întinse de necroză tumorală și focare cu celule tumorale viabile în periferie de tip rabdomyosarcom embrionar.

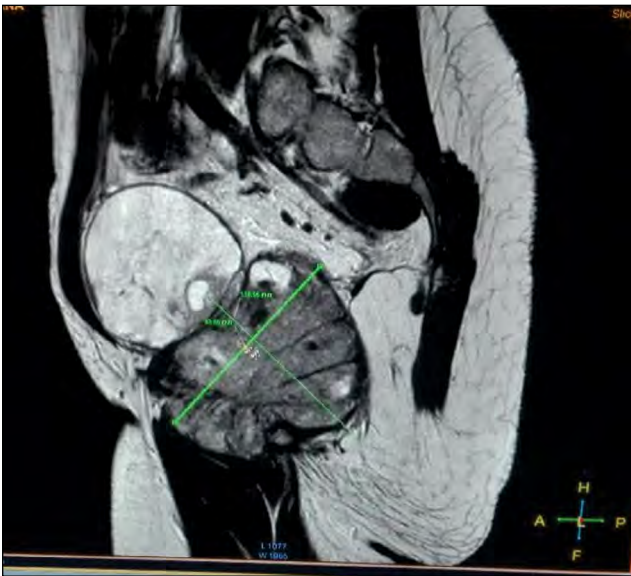


FIGURA 3. Secțiune sagitală abdomino-pelvină. Formațiune tumorală cu dimensiuni de 87/111/138 mm (antero-posterior, transversal/cranio-caudal)

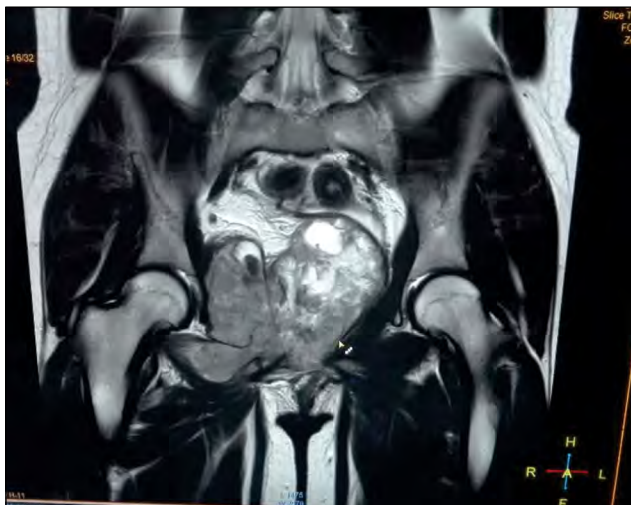


FIGURA 4. Secțiune frontală abdomino-pelvină. Se poate observa conținutul heterogen al tumorii, lichidian, grăos și solid

Imunohistochimie – Vimentin intens pozitiv (fig. 7, 8) și myogenin pozitiv în celulele tumorale (fig. 9),



FIGURA 5. Piesă de biopsie – aspect macroscopic

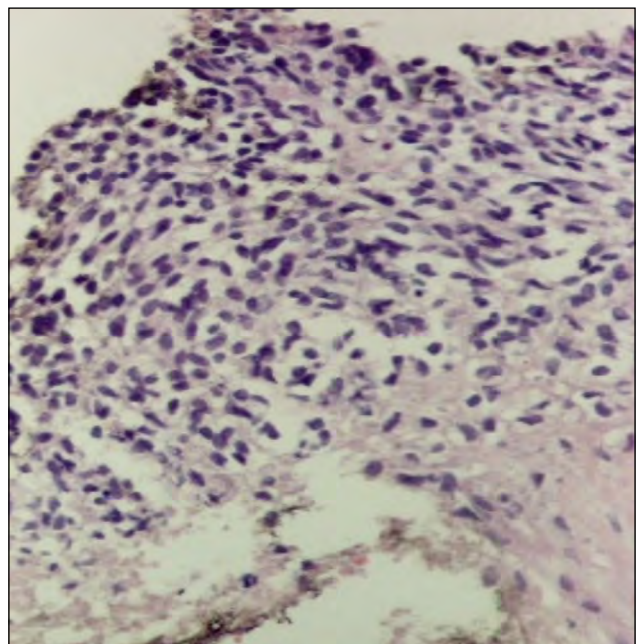


FIGURA 6. Aspect microscopic – HE X200

Ki67>10 celule pozitive în High power field x 400 (fig. 10), CD34 negativ în proliferatul tumoral (fig. 11) și SMA negativ în celulele tumorale (fig. 12).

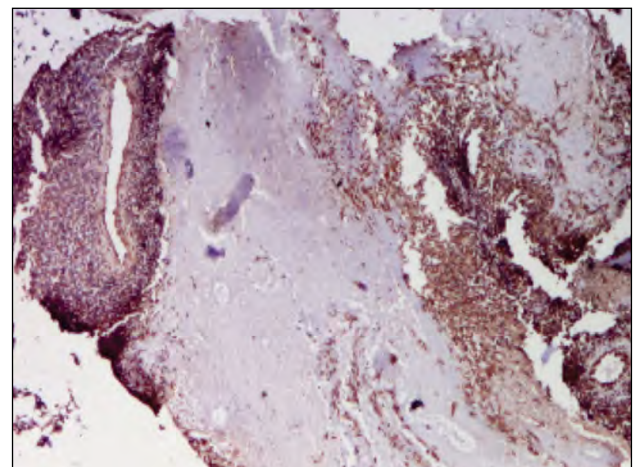


FIGURA 7. Vimentin + X 40

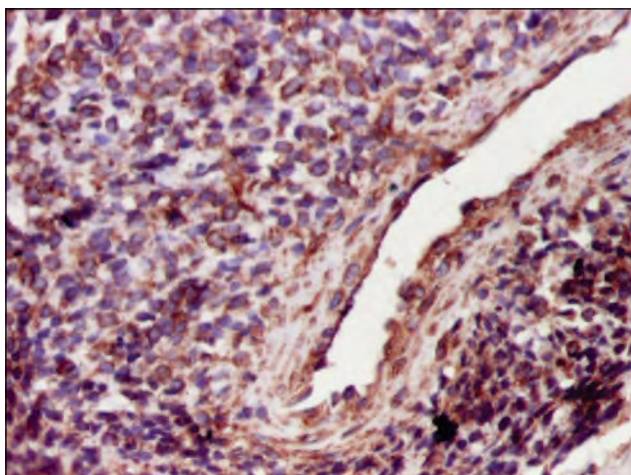


FIGURA 8. Vimentin + X 200

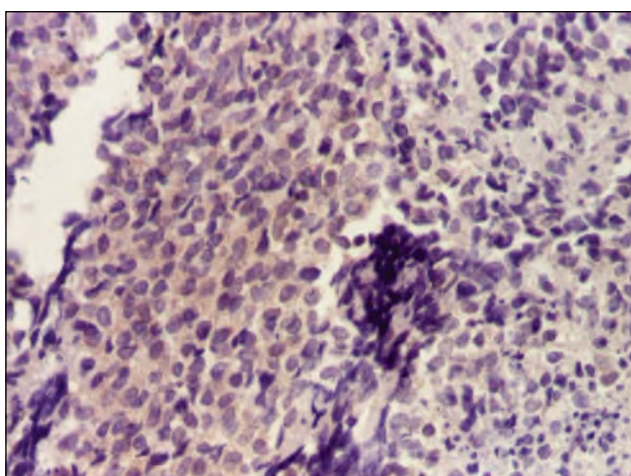


FIGURA 9. Myogenin + X 200

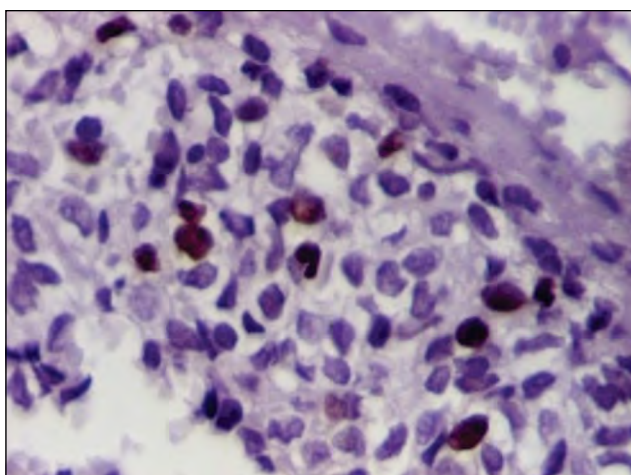


FIGURA 10. Ki67 X 400

Coroborând rezultatele CT și IRM cu examenul histopatologic, diagnosticul final a fost de rabdomyosarcom de tip embrionar stadiu IV.

DISCUȚII

Depistarea, adesea întâmplătoare, a unei mase abdomino-pelvine la un copil sau adolescent necesită un

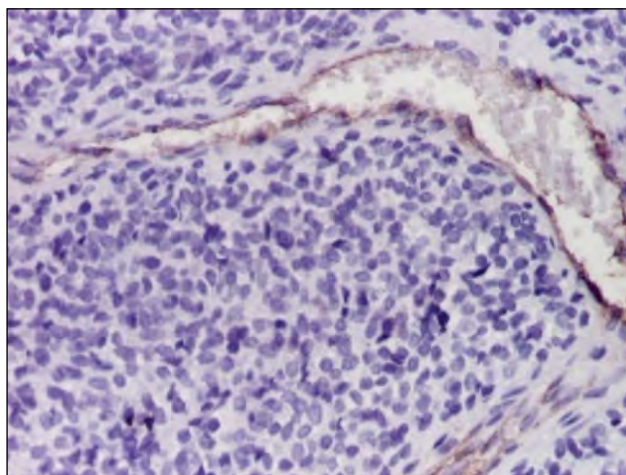


FIGURA 11. CD34 - X 200

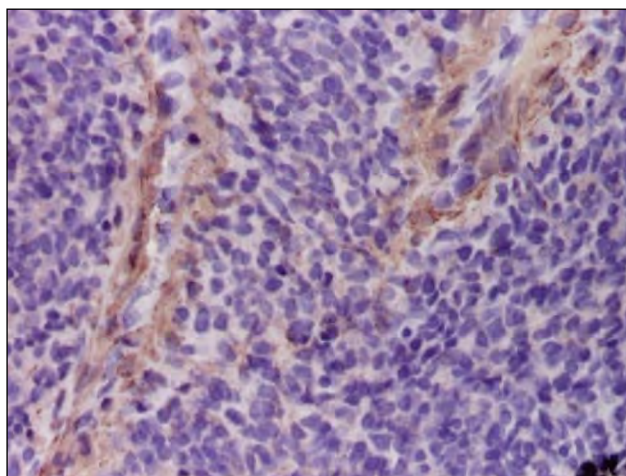


FIGURA 12. SMA - X200

diagnostic precis și rapid, deoarece ea este adesea semnul clinic sugestiv al unei tumori solide maligne. Efectuarea unei ecografii evită capcanele de diagnostic prin precizarea, de obicei, a originii masei tumorale și a sediului: retroperitoneal (renal sau extrarenal), intraperitoneal sau abdomino-pelvin, sugerând în același timp și investigațiile care trebuie efectuate în continuare (8). Pacienta adolescentă prezentată anterior s-a internat pentru o astfel de masă abdomino-pelvină, dar adresarea a fost tardivă, la aproximativ 5 luni de la debutul aparent. Investigațiile efectuate au precizat diagnosticul de rabdomyosarcom, cu origine probabilă la nivelul mușchilor obturatorii externi și interni, cu invazie secundară a structurilor vecine. Rabdomyosarcomul este cea mai frecventă tumoră malignă a țesuturilor moi (9). Se estimează că 350 de cazuri noi de RMS sunt diagnosticate în fiecare an la pacienții cu vârsta sub 20 de ani în Statele Unite. În contrast, RMS este extrem de rar la adulți (6). Au fost raportate și cazuri de rabdomyosarcoame congenitale cu diverse localizări (10,11,12), precum și la vârsta de sugar (rabdomyosarcom de col uterin la vârsta de 7 luni) (13). Cele mai multe rabdomyosarcoame sunt sporadi-

ce, însă unele sunt asociate cu sindroame genetice: sindromul Li-Fraumeni, Rubinstein Taybi, Wiedemann-Beckwith, Costello, Noonan și neurofibromatoza tip I (6). Rbdomiosarcoamele cu localizare pelvină sunt rare. Un studiu amplu, care a inclus copii și adulți, a raportat o frecvență a localizării pelvine de 3,3% (14). Deoarece RMS este derivat din celulele stem mezenchimale primitive îndreptate spre miogeneză, acestea pot apărea într-o varietate de locuri anatomice în tot corpul (15). Conform clasificării OMS, tipurile histologice de RMS includ RMS embrionar cu variantele sale: RMS botrioid și anaplazic, alveolar, cu varianta sa solidă și varianta mixtă embrionar-alveolară, și RMS pleomorf. Rbdomiosarcomul celular al arterei nu mai este considerat o variantă a RMS embrionar, ci o entitate separată cu rearanjări ale genei NCOA2 (16).

Cazul prezentat s-a încadrat în tipul embrionar de rbdmiosarcom. De altfel, tipul embrionar este de departe cel mai frecvent la copil, comparativ cu cel alveolar. Un studiu pe 25 copii cu rbdmiosarcom realizat anterior la același spital, a găsit în 20 de cazuri tipul embrionar (17). Un alt studiu mai amplu, pe 277 pacienți de toate vârstele, a raportat o frecvență a tipului embrionar de 87,4%, a celui alveolar de 9,4% și a tipului pleomorf în 1,8% dintre cazuri (14). În prezent, tratamentul multimodal care include chimioterapie, chirurgie cu sau fără radioterapie, a devenit standard pentru RMS (6). Ratele de supraviețuire pentru adolescenți și adulți cu RMS sunt mult mai slabe comparativ cu copiii mai mici (între 21% și 56%) (18,19).

Unul dintre factorii de care depinde prognosticul este vârsta: copiii cu vârsta cuprinsă între 1 și 9 ani au un prognostic mai bun față de cei cu vârsta mai mică de

1 an și cei mai mari de 9 ani (supraviețuirea la 5 ani este de 76% pentru pacienții < 1 an, 87% pentru pacienții 1-9 ani și 76% pacienți > 10 ani (20,21)). Alți factori care influențează prognosticul sunt: sediul tumorii primare, dimensiunea tumorii, rezectabilitatea, prezența sau absența metastazelor, numărul de metastaze secundare, prezența sau absența implicării regionale a ganglionilor limfatici, subtipul histopatologic (alveolar vs. embrionar) și, în unele cazuri, radioterapia (3,22,23). Pacienta s-a externat la cerere contrar indicațiilor medicului curant, deși a fost informată asupra prognosticului și a ratei de supraviețuire, refuzând tratamentul convențional.

CONCLUZII

Prezența unui rbdmiosarcom cu localizare abdomino-pelvină la o adolescent este neobișnuită. El trebuie avut în vedere întotdeauna în cadrul diagnosticului diferențial la un copil care prezintă o masă abdomino-pelvină la care nu se poate preciza cu exactitate apartenența la un anumit organ, știut fiind că rbdmiosarcomul poate apărea în orice organ sau țesut, cu excepția oaselor. În cazul prezentat, care a fost diagnosticat tardiv, când deja erau instalate metastaze pulmonare și osoase, prognosticul era rezervat. Lipsa de cooperare a adolescentei și familiei, care au refuzat orice tratament medical posibil, a scăzut și mai mult șansele de supraviețuire.

Pacienta fiind minoră, familia pacientei a hotărât să refuze tratamentul propus și a solicitat externarea, medicii fiind nevoiți să respecte această decizie. În ciuda eforturilor acestora de a urma terapiei alternative, prognosticul a fost același, prelungind durata de viață cu un an.

BIBLIOGRAFIE

- Francis JC, Dietrich JE. You have identified a pelvic mass in your teenage patient. What now? *OBG Management* 2015 ; 27 (7): 21-26.
- Dasgupta R, Rodeberg DA. Update of rhabdomyosarcoma. *Semin Pediatr Surg* 2012; 21 (1): 68-78.
- Cadas C. Prise en charge d'un patient atteint de rhabdomyosarcome. HAL archives-ouvertes 2017. HAL Id: dumas-01546119.
- Wasti AT, Mandeville H, Gatz S, Chisholm JC. Rhabdomyosarcoma. *Pediatrics and Child Health* 2018; 28 (4): 157-163.
- Reilly BK, Kim A, Peña MT, Dong TA, Rossi C, Murnick JG et al. Rhabdomyosarcoma of the head and neck in children: review and update. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2015; 79: 1477-1483.
- Egas-Bejar D, Huh WW. Rhabdomyosarcoma in adolescent and young adult patients: current perspectives. *Adolescent Health, Medicine and Therapeutics* 2014;5 115-125.
- Bloem L, I. Reidsma I. Bone and soft tissue tumors of hip and pelvis. *European Journal of Radiology* 2012; 81: 3793-3801.
- Orbach D, Gajdos V, Doz F, André N. Pièges et urgences diagnostiques des cancers de l'enfant. *La Revue du Praticien* 2014; 64: 1276-1283.
- Yang L, Takimoto T, Fujimoto J. Prognostic model for predicting overall survival in children and adolescents with rhabdomyosarcoma. *BMC Cancer* 2014, 14:654.
- Eghtedari M, Farsiani A.R, Bordbar M.R. Congenital Orbital Rhabdomyosarcoma. *Ocul Oncol Pathol* 2018; 4:165-169.
- Esmaeili H, Mahzad Azimpouran M. Congenital embryonal rhabdomyosarcoma; multiple lesions. *International Journal of Surgery Case Reports* 2017;31: 47-50.
- Taeubner J, Brozou T, Qin N, Barti J, Ginzel S, Schaper J, Felsberg J, Fuldas C, Vokohl C, Borkhardt A, Kuhlen M. Congenital embryonal rhabdomyosarcoma caused by heterozygous concomitant PTCH1 and PTCH2 germline mutations. *European Journal of Human Genetics* 2018; 26:137-142.
- Yasmin F, Ahmed MAU, Begum T, Ahmed T, Baki MA. A Case Report of Rhabdomyosarcoma of Uterine Cervix in a 7-Month-Old Child. *BIRDEM Med J* 2017; 7(3): 242-244.
- Ahmad Z, Din NU, Ahmad A, Imran S, Pervez S, Ahmed R, Kayani N. Rhabdomyosarcoma - an Epidemiological and Histopathologic Study of 277 Cases from a Major Tertiary Care Center in Karachi, Pakistan.

- Asian Pacific Journal of Cancer Prevention, Vol 16, 2015; 16: 757-770.
15. Soleimani VD, Rudnicki MA. New insights into the origin and the genetic basis of rhabdomyosarcomas. *Cancer Cell* 2011; 19 (2): 157-159.
 16. Vy J, Fletcher CDM . WHO classification of soft tissue tumours: An update based on the 2013 (4th) edition. *Pathology* 2014; 46 (2):95-104.
 17. Diaconescu S, Burlea M, Miron I, Aprodu SG, Mihaila D, Olaru C, Miron L. Childhood rhabdomyosarcoma. Anatomico-clinical and therapeutic study on 25 cases. Surgical implications. *Rom J Morphol Embryol* 2013; 54 (3): 531-537.
 18. Bisogo G, Compostella A, Ferrari A, Pastore G, Cecchetto G, Garaventa A, Indolfi P. Rhabdomyosarcoma in adolescents: A report from the AIEOP Soft Tissue Sarcoma Committee. *Cancer* 2012 Feb 1; 118(3):821-7.
 19. van Gaal JC, van der Graaf WTA, Rikhof B et al. Age as a prognostic factor for outcome in rhabdomyosarcoma (RMS) patients (pts). In: ASCO annual meeting 2008.
 20. Malempati S, Hawkins DS. Rhabdomyosarcoma: Review of the Children's Oncology Group (COG) Soft-Tissue Sarcoma Committee experience and rationale for current COG studies 2012; 59 (1):5-10.
 21. Domenichelli V, Straziuso S, Italiano F, Pelusi G, Federici S. Rhabdomyosarcoma (RMS) of the Renal Pelvis in a Child: A Case Report. *Urol Androl Open J.* 2017; 1(2): 35-38.
 22. Levy CF, Wexler LH. Rhabdomyosarcoma and Other Soft-Tissue Sarcomas. In: Lanzkowsky P, Lipton JM, Fish JD (eds). Lanzkowsky's Manual of Pediatric Hematology and Oncology. *Academic Press* 2016; 505-523.
 23. Kim JR, Yoon HM, Koh KN, Jung AY. Rhabdomyosarcoma in Children and Adolescents: Patterns and Risk Factors of Distant Metastasis. *American Journal of Roentgenology.* 2017;209: 409-416.