

LESIÓN CUTÁNEA DORSAL

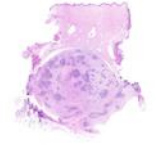
LVI Reunión Territorial de la Región de Murcia 30 de Septiembre de 2022

Martínez Pérez Matías

Cano Mármol Purificación Reyes, Collantes Chávez Luciana Antonella, Martínez Díaz Francisco, Godoy Alba Cristina.



CASO CLÍNICO



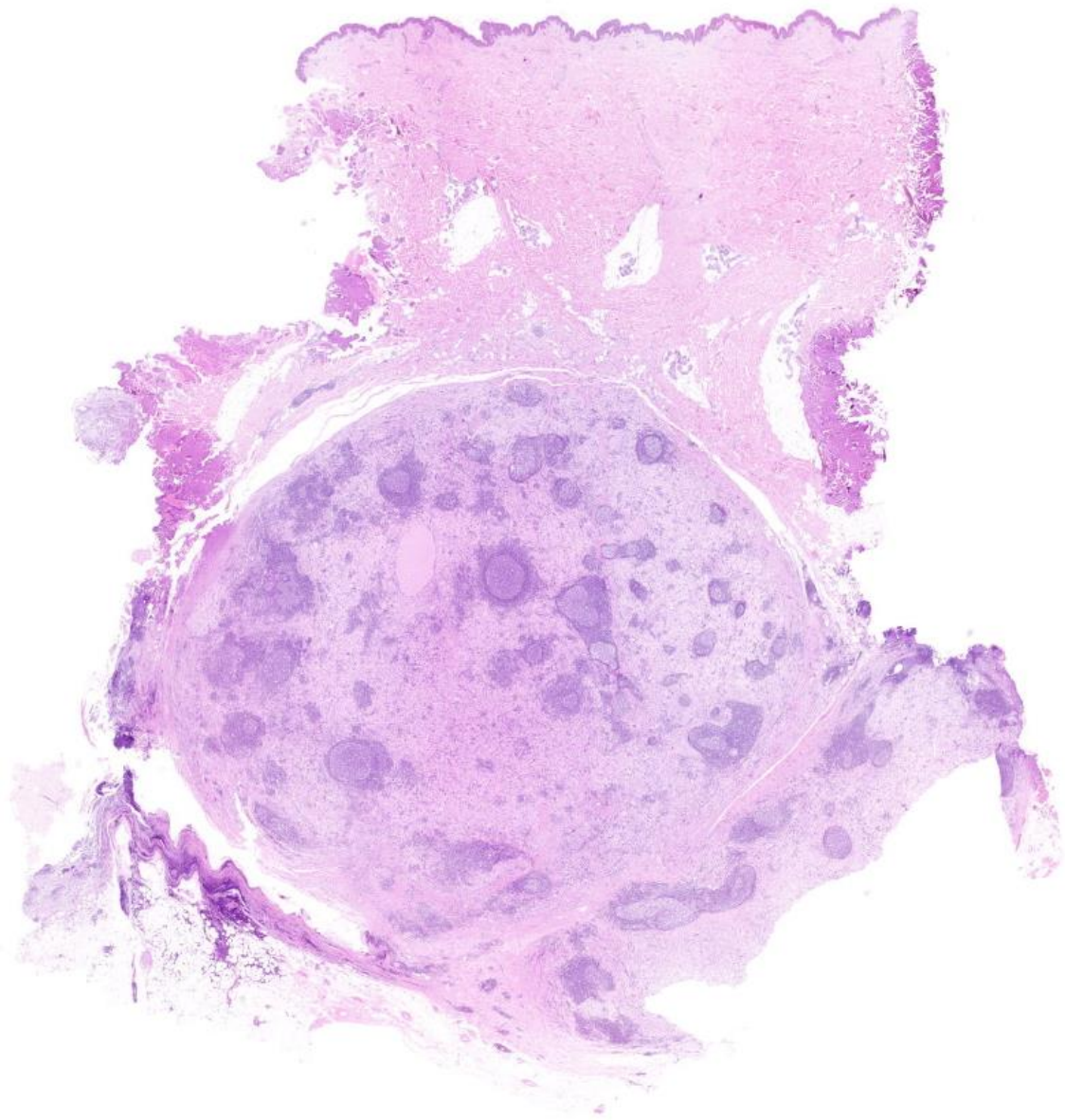
Mujer 53 años con presencia de un nódulo subcutáneo dorsal, a nivel del hombro izquierdo, de 2,5 cm de diámetro, con impresión diagnóstica de quiste sebáceo.

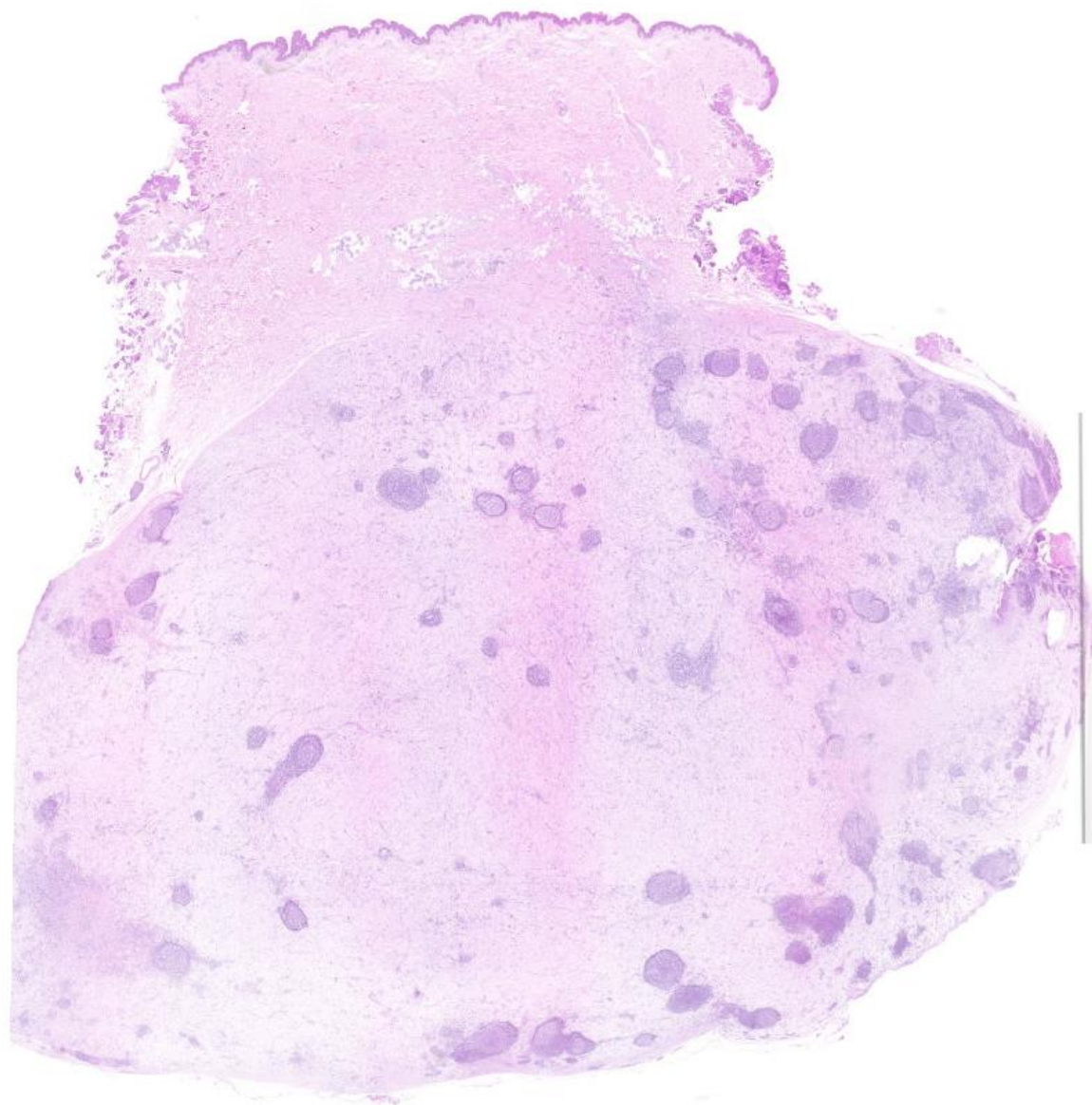
ESTUDIO MACROSCÓPICO

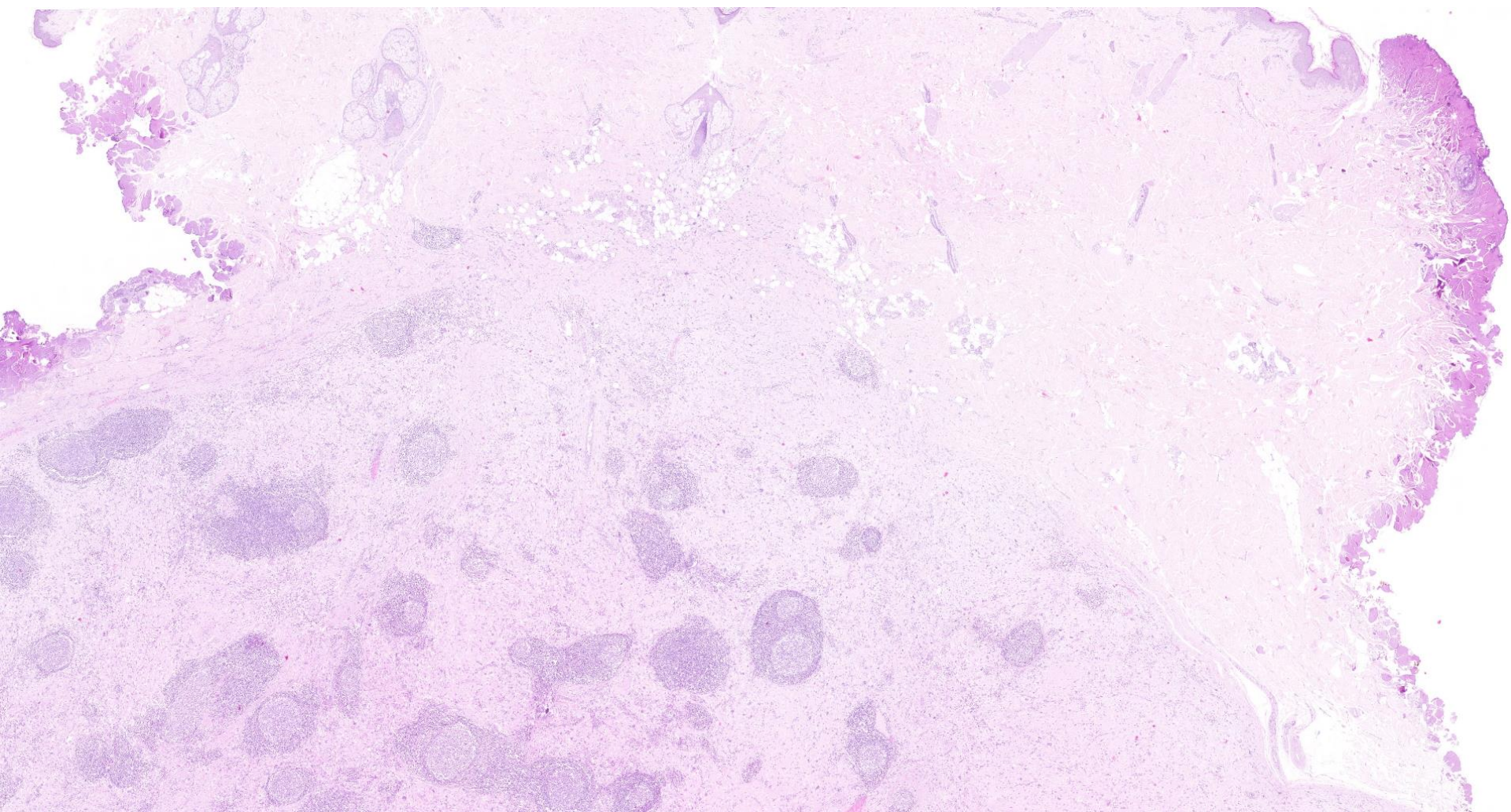
Elipse cutánea (2,4 x 1,4 cm) de la que depende en profundidad una lesión nodular de 2,8 x 2 x 1,5 cm de dimensiones máximas con un superficie de corte sólida y de coloración pardo amarillenta pálida.



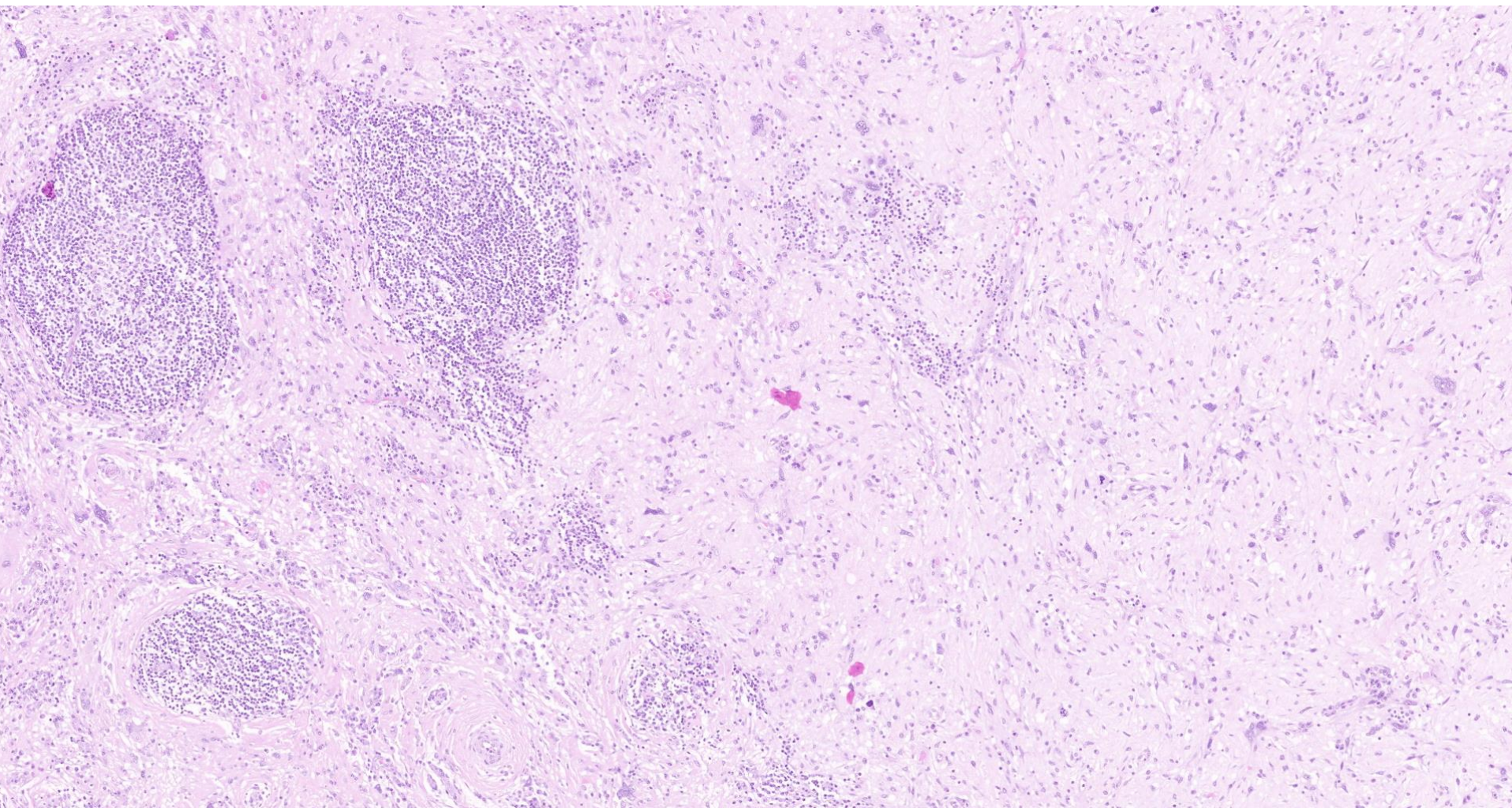




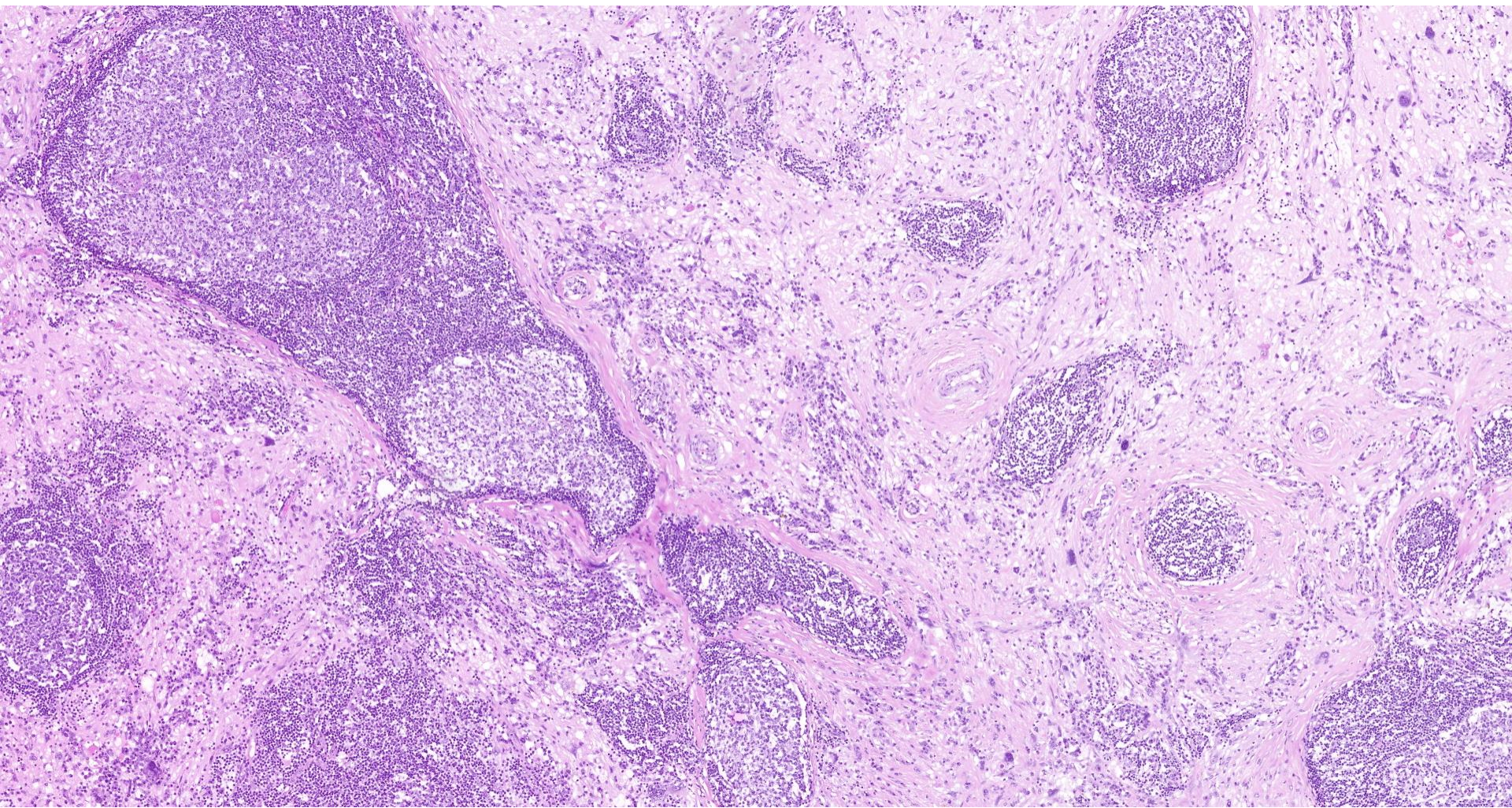




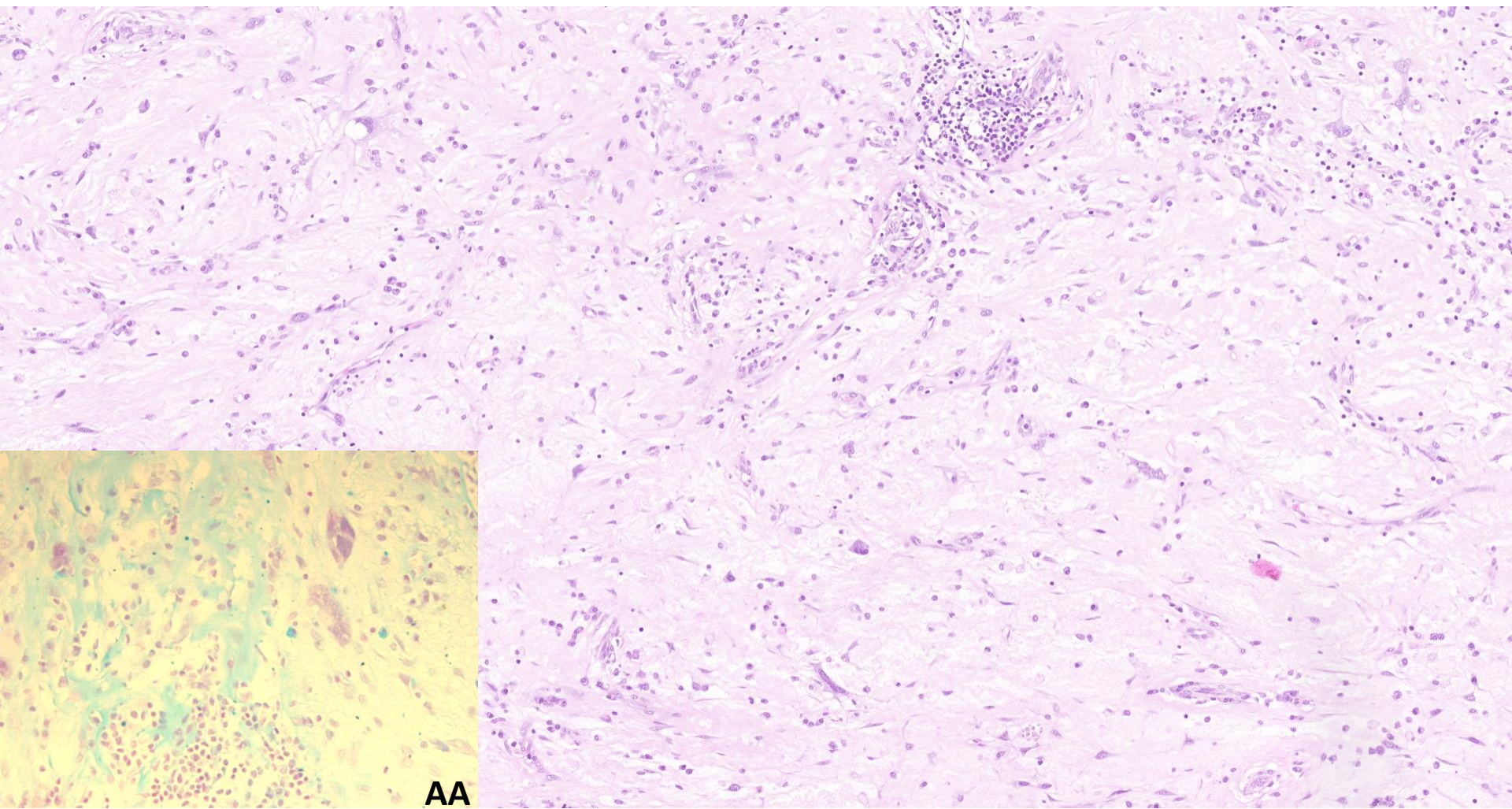
H&E



H&E

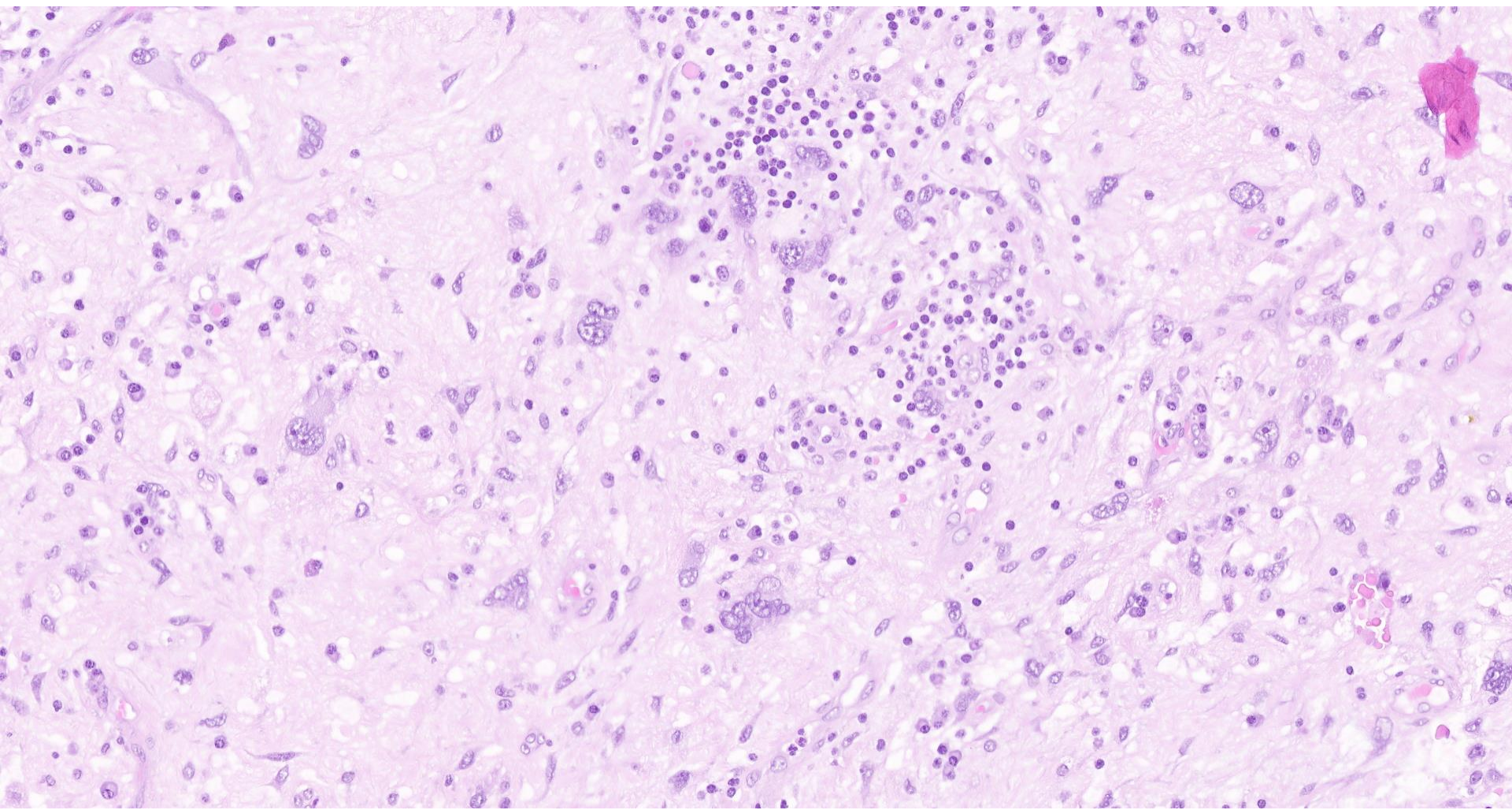


H&E

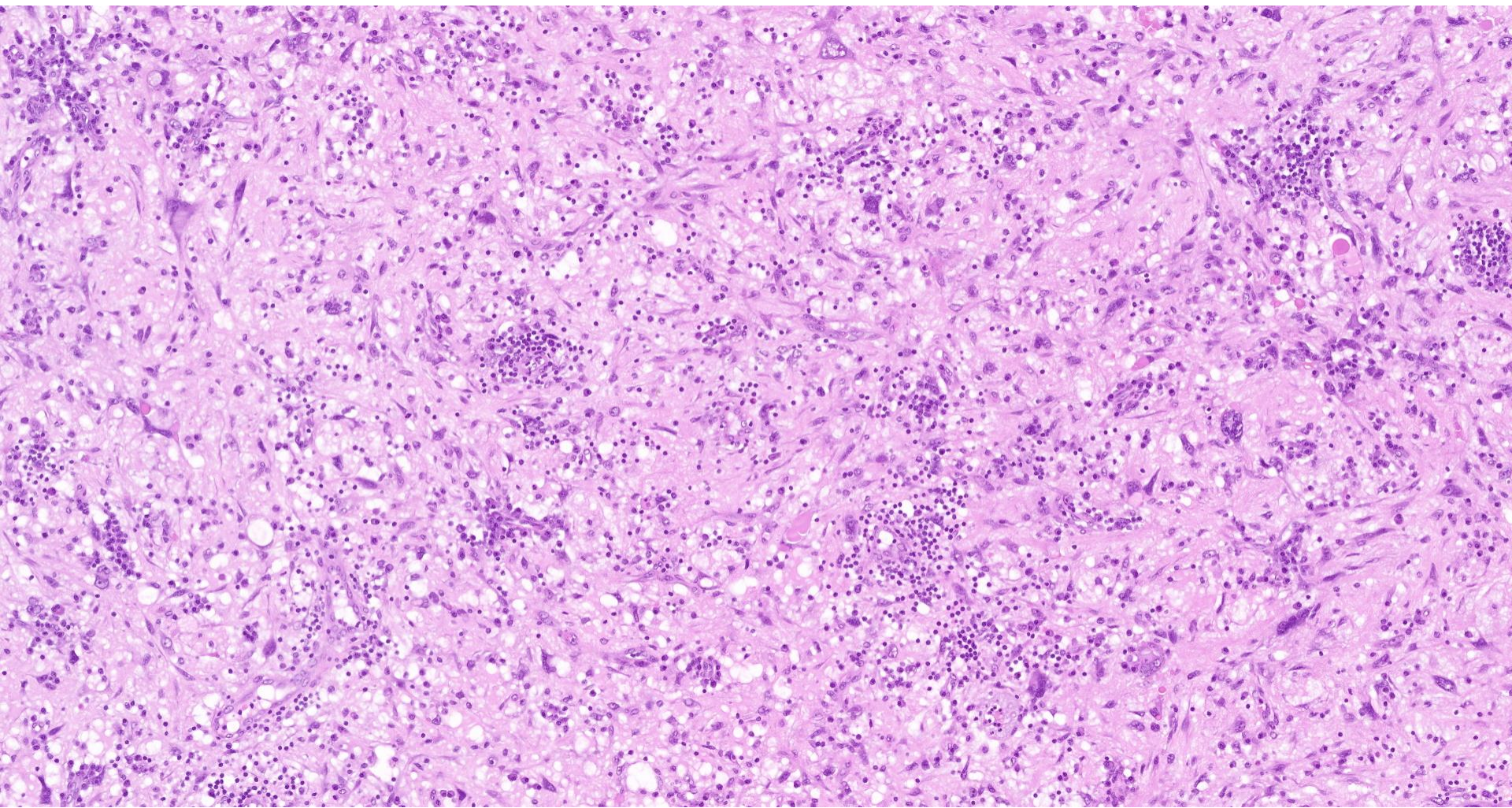


AA

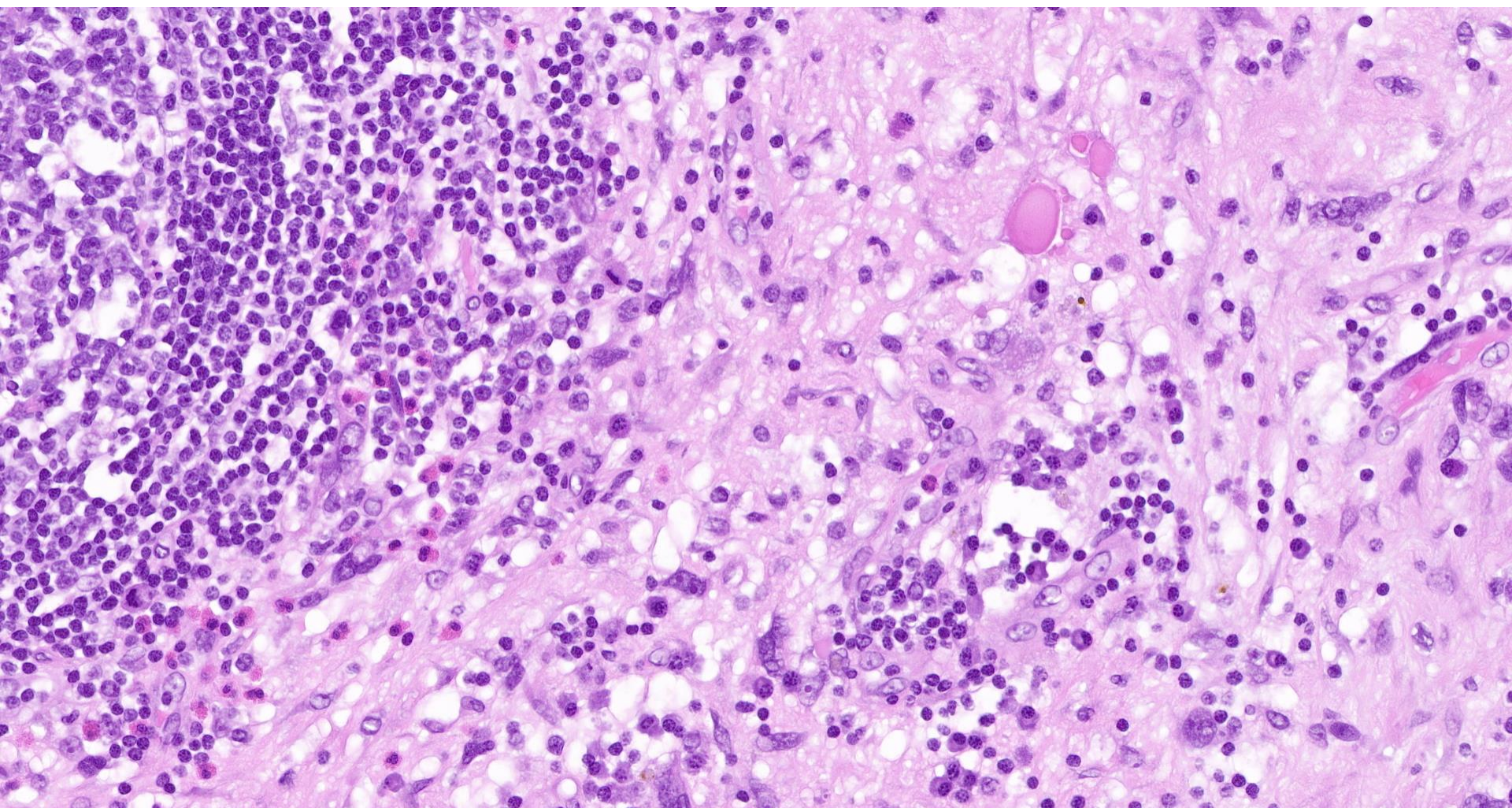
H&E



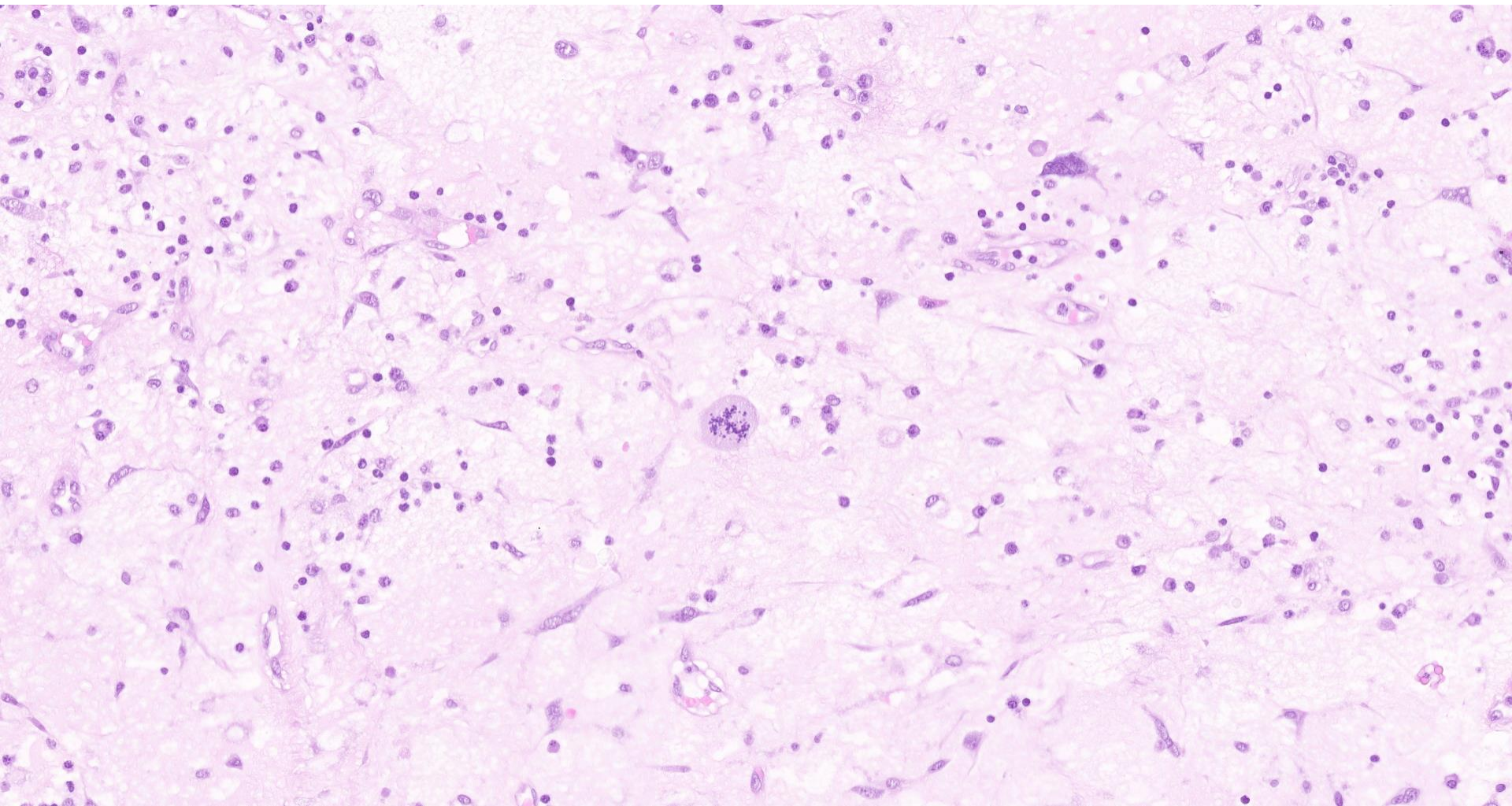
H&E



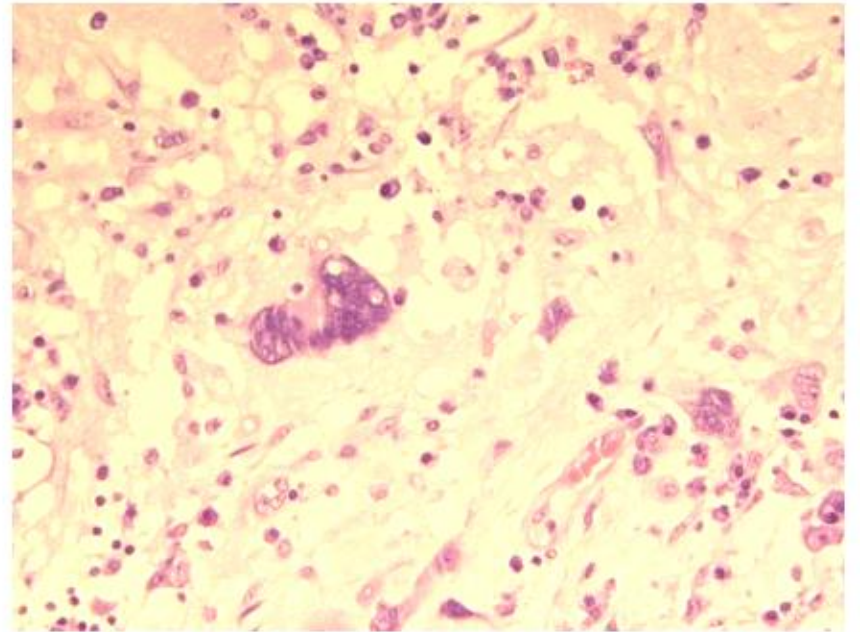
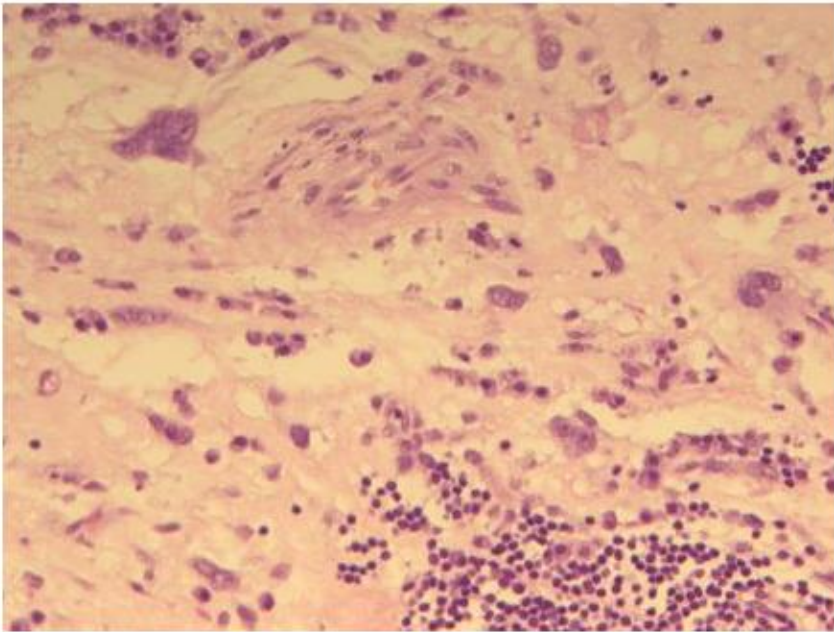
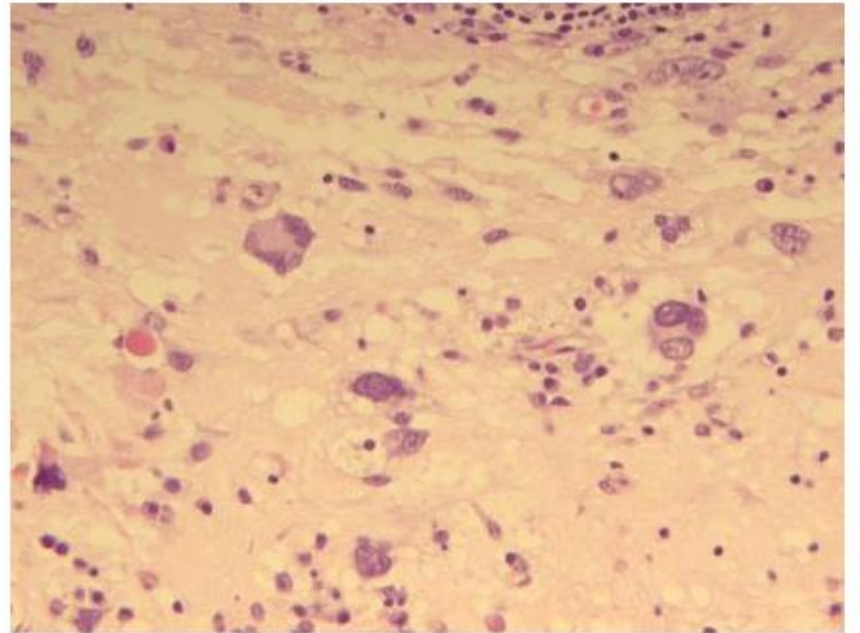
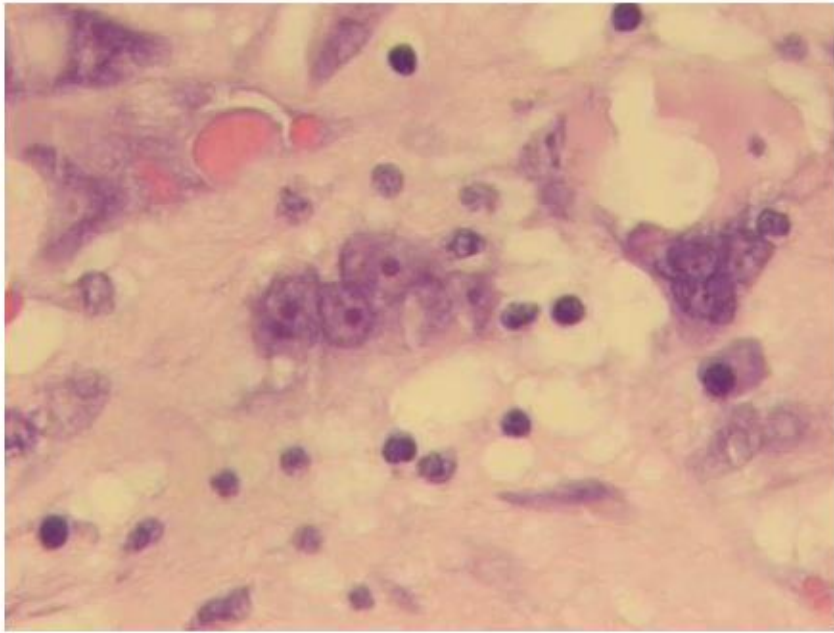
H&E



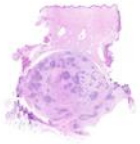
H&E

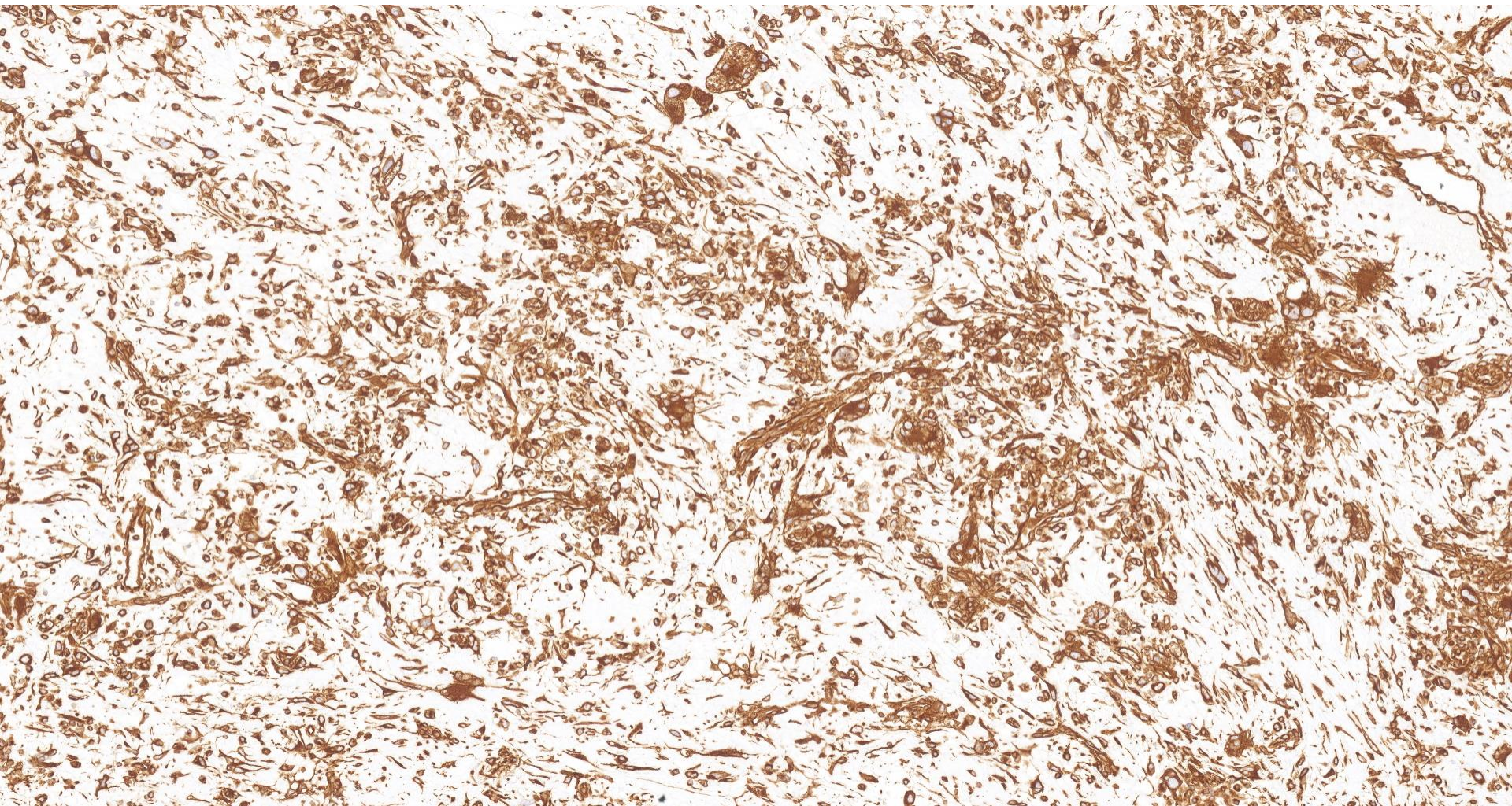


H&E

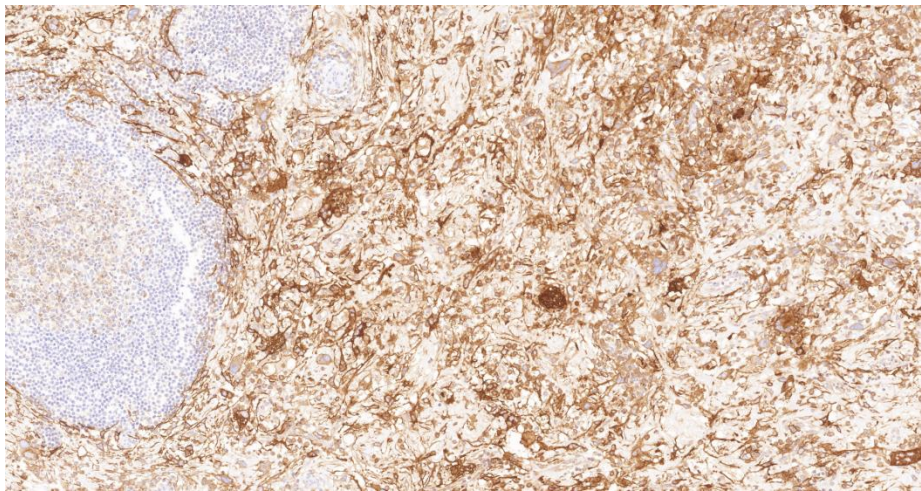


TÉCNICAS DE INMUNOHISTOQUÍMICA

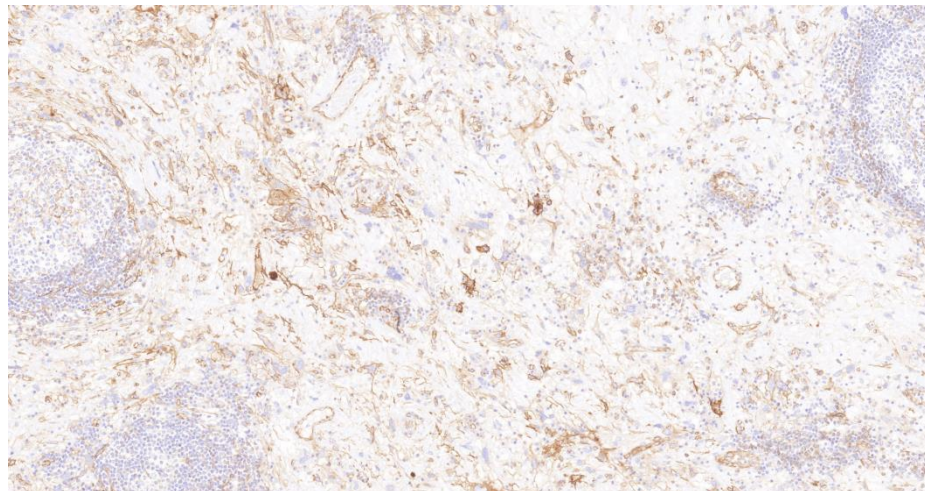




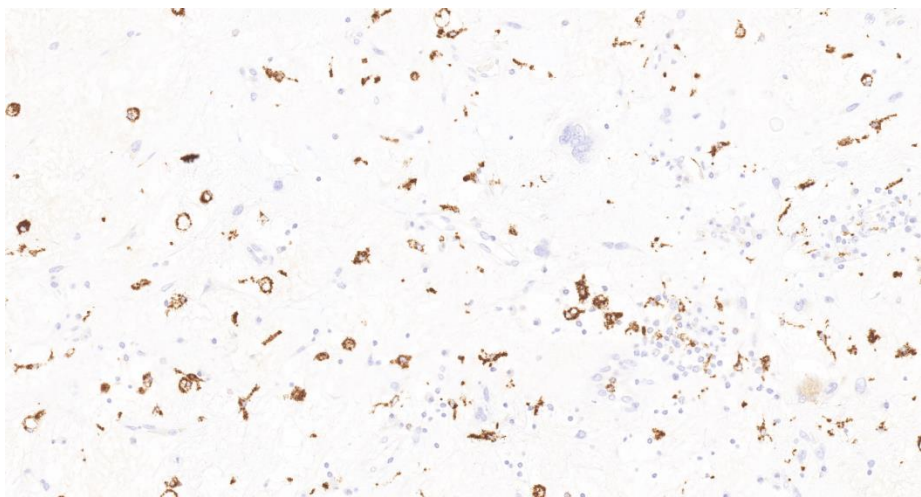
Vimentina



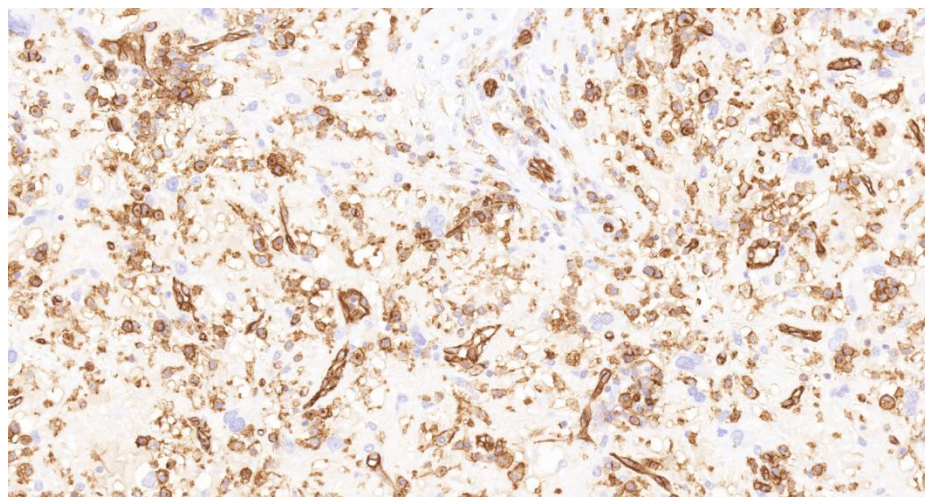
CD10



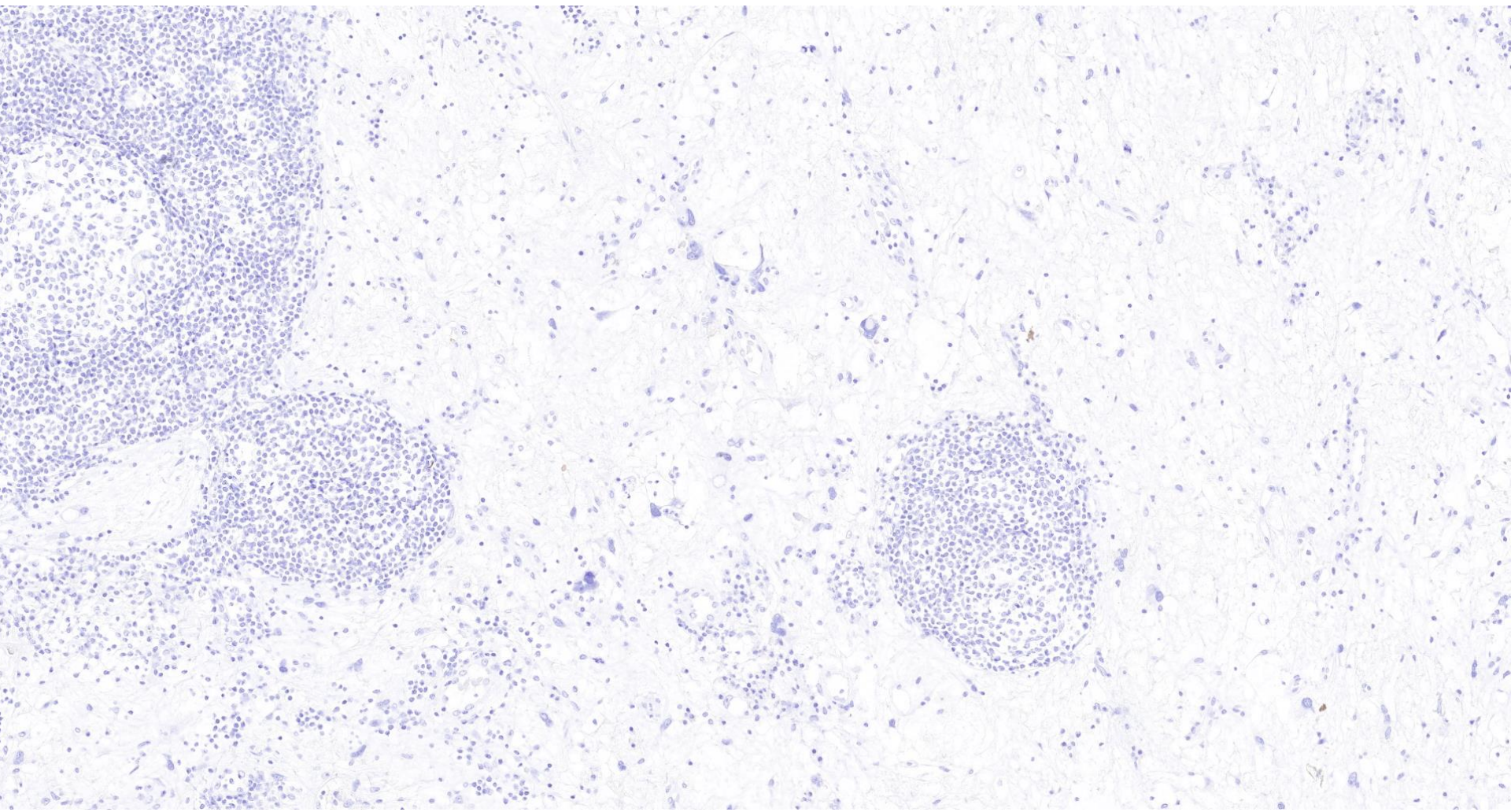
CD99



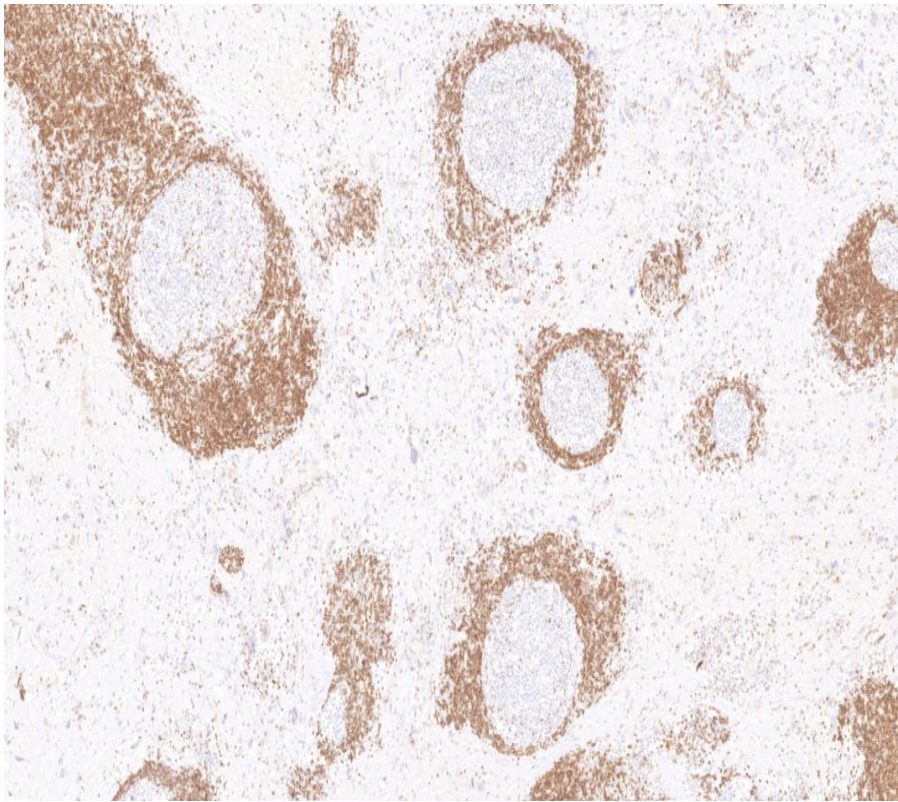
CD68



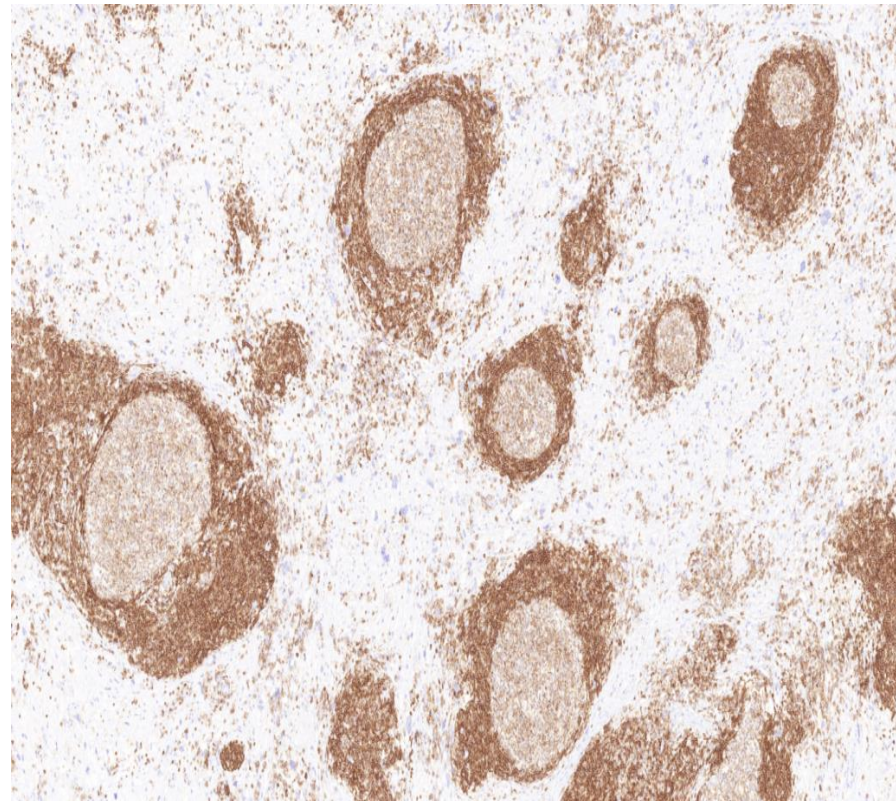
CD31



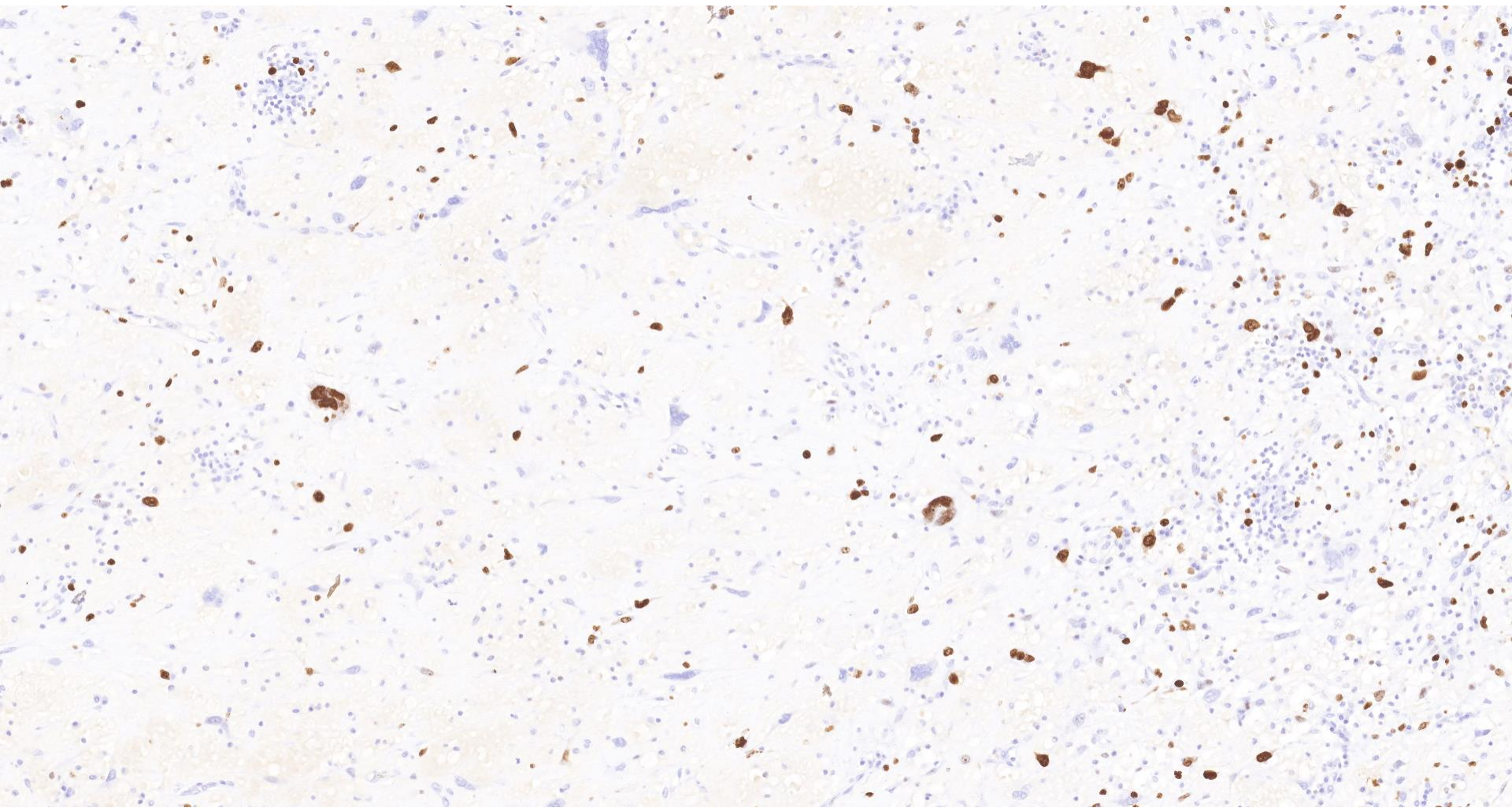
Ck AE1/AE3, Melan A, HMB45, S100, actina, desmina, Proteína Acídica Glial Fibrilar, CD34, MDM2, CD45, CD30, CD56.



BCL2



CD45



Ki67



DIAGNÓSTICO



Morfología

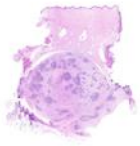


Estudio inmunohistoquímico:

- Positividad para **Vimentina, CD99, CD10, CD31** (parcheado)
- Negatividad para: Pancitoqueratinas AE1/AE3
Marcadores melánicos (Melan A, HMB45, S100)
Marcadores de diferenciación muscular (actina, desmina)
Marcadores de diferenciación neural (S100, Proteína Ácida Glial Fibrilar)
Marcadores de diferenciación vascular (CD34)
Otros marcadores: MDM2, CD45, CD30, CD56.
- Componente inflamatorio acompañante (folículos linfoides, plasmáticas, histiocitos, eosinófilos)
- Zonas mixoides.



SARCOMA FIBROBLÁSTICO MIXOINFLAMATORIO



SARCOMA FIBROBLÁSTICO MIXOINFLAMATORIO



Acral myxoinflammatory fibroblastic sarcoma: a low-grade tumor of the hands and feet

J M Meis-Kindblom ¹, L G Kindblom

Affiliations + expand

PMID: 9706971 DOI: [10.1097/00000478-199808000-00001](https://doi.org/10.1097/00000478-199808000-00001)

Inflammatory myxohyaline tumor of distal extremities with virocyte or Reed–Sternberg–like cells: a distinctive lesion with features simulating inflammatory conditions, Hodgkin's disease, and various sarcomas

E A Montgomery ¹, K O Devaney, T J Giordano, S W Weiss

Affiliations + expand

PMID: 9578090

Inflammatory myxoid tumor of the soft parts with bizarre giant cells

M Michal ¹

Affiliations + expand

PMID: 9779486 DOI: [10.1016/S0344-0338\(98\)80041-1](https://doi.org/10.1016/S0344-0338(98)80041-1)

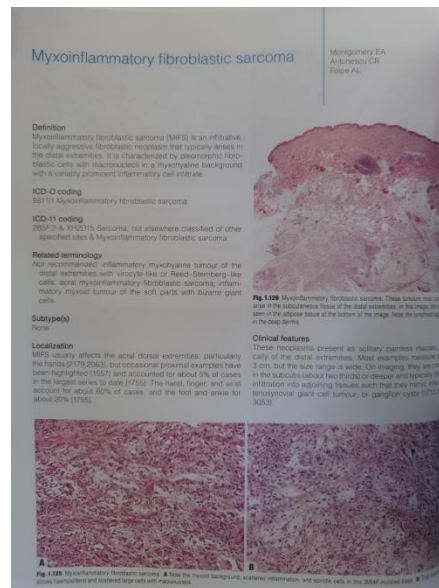
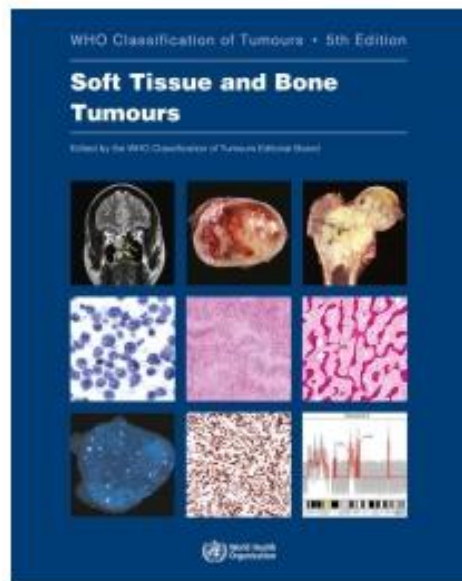
1- Casos de lesiones indoloras subcutáneas, con estroma variable, desde hialino a focalmente mixoide con células fusiformes atípicas y algunas con macronúcleos similares a virocitos o células sternbergoides.

2- El diagnóstico de presentación más común fue el de **proceso infeccioso**, pero:

- IHQ para CMV resultó negativa
- PCR para EBV resultó negativa
- Cultivos negativos

Todos llegaron a una misma conclusión...

La alta recurrencia, la atipia citológica y los estudios de agentes infecciosos negativos apoyaron el diagnóstico **NEOPLASIA MESENQUIMAL**. Ninguno de los casos presentó metástasis.



Fibroblastic and myofibroblastic tumours

Benign	
8828/0	Nodular fasciitis
	Intravascular fasciitis
	Cranial fasciitis
8828/0	Proliferative fasciitis
8828/0	Proliferative myositis
	Myositis ossificans and fibro-osseous pseudotumour of digits
	Ischaemic fasciitis
8820/0	Elastofibroma
8992/0	Fibrous hamartoma of infancy
	Fibromatosis colli
	Juvenile hyaline fibromatosis
	Inclusion body fibromatosis
8813/0	Fibroma of tendon sheath
8810/0	Desmoplastic fibroblastoma
8825/0	Myofibroblastoma
8816/0	Calcifying aponeurotic fibroma
	<i>EWSR1-SMAD3</i> -positive fibroblastic tumour (emerging)
8826/0	Angiomyofibroblastoma
9160/0	Cellular angiofibroma
9160/0	Angiofibroma NOS
8810/0	Nuchal fibroma
8811/0	Acral fibromyxoma
8810/0	Gardner fibroma
Intermediate (locally aggressive)	
8815/0	Solitary fibrous tumour, benign
8813/1	Palmar/plantar-type fibromatosis
8821/1	Desmoid-type fibromatosis
8821/1	Extra-abdominal desmoid
8822/1	Abdominal fibromatosis
8851/1	Lipofibromatosis
8834/1	Giant cell fibroblastoma
Intermediate (rarely metastasizing)	
8832/1	Dermatofibrosarcoma protuberans NOS
8833/1	Pigmented dermatofibrosarcoma protuberans
8832/3	Dermatofibrosarcoma protuberans, fibrosarcomatous
	Myxoid dermatofibrosarcoma protuberans
	Dermatofibrosarcoma protuberans with myoid differentiation
	Plaque-like dermatofibrosarcoma protuberans
8815/1	Solitary fibrous tumour NOS
	Fat-forming (lipomatous) solitary fibrous tumour
	Giant cell-rich solitary fibrous tumour
8825/1	Inflammatory myofibroblastic tumour
	Epithelioid inflammatory myofibroblastic sarcoma
8825/3	Myofibroblastic sarcoma
8810/1	Superficial CD34-positive fibroblastic tumour
8811/1	<u>Myxoinflammatory fibroblastic sarcoma</u>
8814/3	Infantile fibrosarcoma
Malignant	
8815/3	Solitary fibrous tumour, malignant
8810/3	Fibrosarcoma NOS
8811/3	Myxofibrosarcoma
	Epithelioid myxofibrosarcoma
8840/3	Low-grade fibromyxoid sarcoma
8840/3	Sclerosing epithelioid fibrosarcoma

Tumoración fibroblástica rara (grado intermedio), **indolora**, con localización preferente en las regiones acrales de las extremidades (4% localización en cabeza, cuello y tronco).

Afecta a hombre y mujeres por igual, con una mayor tasa de incidencia entre 40-50 años.

Histológicamente : componente mixoide + hialino-fibroso + fusocelular + inflamación (variación % de componentes).

Propenso a la **recidiva** y aunque es muy raro, puede metastatizar a distancia (pulmones).

La amputación de la extremidad queda reservada para los casos de recidiva con gran infiltración y tumores que presentan un alto número de mitosis.

La quimioterapia no resulta efectiva.

Genéticamente, se pueden encontrar diferentes alteraciones:

- Translocaciones recíprocas t (1;10) (p22;q24)
- Pérdida del cromosoma 3 y 13
- Presencia de cromosomas en anillo de diverso tamaño y complejidad (cromosoma 3)

DOI: 10.1016/S1699-8855(08)70127-2

Sarcoma fibroblástico mixoinflamatorio: presentación de un caso y revisión de la literatura

Myxoinflammatory fibroblastic sarcoma: a case report and literature review

Manuel Vaquero

Hospital Donostia de San Sebastián

Acral myxoinflammatory fibroblastic sarcoma with unique clonal chromosomal changes

[Isabelle Lambert](#), [Maria Debiec-Rychter](#), [Paul Guelinckx](#), [Anne Hagemeijer](#) & [Raf Sciot](#)

Myxoinflammatory fibroblastic sarcoma with complex supernumerary ring chromosomes composed of chromosome 3 segments

[Atiya Mansoor](#) ¹, [Nisreen Fidda](#), [Eleanor Himoe](#), [Misty Payne](#), [Helen Lawce](#), [R Ellen Magenis](#)

En nuestro caso...

Diagnóstico:

NGS ONCOMINE CHILDHOOD

☒ MUESTRA	
☒ TIPO DE MUESTRA: ☒ Bloque de parafina	☒ LOCALIZACIÓN DE LA MUESTRA: Partes blandas ☒ PORCENTAJE DE CÉLULAS TUMORALES (%) : 85
☒ VARIANTES REPORTADAS	
☒ Panel Oncomine Childhood DNA: Mutaciones, exones completos y CNVs ☒ Mutaciones estudiadas en exones completos de los genes (especificar tipo y frecuencia alélica): ☒ TP53: c.451C>T (p.Pro151Ser) - Frec. alélica 6,49% - Cobertura 1695X	☒ Panel Oncomine Childhood RNA: Fusiones y expresión génica ☒ No se han detectado variaciones.
☒ COMENTARIOS	
☒ Mutación hotspot, con una frecuencia alélica < 5%, en el gen NOTCH1 (p.Pro2415del - 405X □ 3.21%). Mutaciones truncating, con una frecuencia alélica < 5%, en los genes ARID1B (p.Gln204Ter - 200X - 4%) y NOTCH1 (p.Gln1492Ter - 427X □ 2.81%).	

MUESTRA

LOCALIZACIÓN DE LA MUESTRA: Partes blandas
TIPO DE MUESTRA:
Bloque de parafina

ESTUDIO MOLECULAR

No se consideran las variantes encontradas con una frecuencia alélica inferior al 5%.

Consentimiento informado: se asume la posesión del consentimiento informado debidamente cumplimentado por parte del solicitante.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

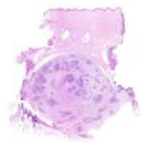
A) Procesos infecciosos (ya comentado)

B) Procesos inflamatorios

(fascitis nodular proliferativa, tenosinovitis)

C) Lesiones tumorales benignas o malignas.

- Por componente mixoide: Lesiones benignas (ganglión, mixoma) o malignas (mixofibrosarcoma de bajo grado, histiocitoma fibroso maligno mixoide - ausencia de células similares a virocitos).
- Por componente inflamatorio: procesos linfomatosos, E. Hodgking (CD30+, CD15+)
- Depósitos hemosiderina: Tum. Fibrolipomatoso Hemosiderótico, tum. angiectásico hialinizantepleomórfico (ausencia de inflamación y células Sternbergoides)
- Componente de aspecto liposarcomatoso: Liposarcoma mixoide (MDM2+)
- Otros: - Sarcoma epitelioides (necrosis, CK+)
 - Dermatofibrosarcoma protuberans (raro acral, CD34+)
 - Tumor Fibroblástico superficial CD34+ (muchísima atipia, no mucina, CD34+ difuso)



GRACIAS

