

TUMOR MALIGNO DE LA VAINA NERVIOSA PERIFÉRICA: REPORTE DE UN CASO

MALIGNANT PERIPHERAL NERVE SHEATH TUMOR, A
CASE REPORT



ENE - DIC 2024 | Vol. 105

Artículo original

Rev. argent. dermatol. 2024; 105 - 25 -32.

Publicado en línea 2024, Marzo / Published online 2024 March

Tumor maligno de la vaina nerviosa periférica: reporte de un caso

Autores | Contacto

Paula B. Lozano¹, Luciana Almanza², Sofía C. Juárez³, Ana L. Gallmann⁴, Rodrigo Díaz-Alfaro⁵, María S. Gomez-Zanni⁶, Gabriela Sambuelli,⁷ Mariana B. Papa⁸

1. Residente de 2do año de Dermatología. Esp. Medicina Interna. Clínica Universitaria Reina Fabiola. Córdoba, Argentina. <https://orcid.org/0000-0002-0728-3555>.
2. Residente de 1er año Dermatología. Clínica Universitaria Reina Fabiola. Córdoba, Argentina. <https://orcid.org/0009-0005-6277-6204>
3. Residente de 3er año de Dermatología. Esp. Medicina Interna. Clínica Universitaria Reina Fabiola. Córdoba, Argentina. <https://orcid.org/0000-0003-3235-6522>
4. Jefa de residentes de Dermatología. Esp. Medicina Interna y Dermatología. Clínica Universitaria Reina Fabiola. Córdoba, Argentina. <https://orcid.org/0000-0001-9833-9288>.
5. Médico. Esp. en Cirugía General. Departamento de Cirugía Oncológica. Clínica Universitaria Reina Fabiola. Córdoba, Argentina. <https://orcid.org/0009-0005-0903-974X>.
6. Med. Esp. en Medicina Interna y Dermatología. Servicio de Dermatología. Clínica Universitaria Reina Fabiola. Córdoba, Argentina. <https://orcid.org/0009-0009-8376-0462>.
7. Médica. Esp. en Anatomía Patológica. Clínica Universitaria Reina Fabiola. Córdoba, Argentina. <https://orcid.org/0000-0001-7128-4934?lang=en>
8. Med. Esp en Dermatología. Jefa del servicio de Dermatología. Clínica Universitaria Reina Fabiola. Córdoba, Argentina. <https://orcid.org/0000-0002-5553-3360>

Clínica Reina Fabiola Oncativo1248, X5004FHP. Córdoba

Financiamiento: Los autores declaran no haber recibido ninguna fuente de financiamiento.

Los autores declaramos no poseer ningún tipo de conflicto de interés

Datos contacto autor: Paula Belén Lozano

Correo: paula_lozano@hotmail.com

Recibido: 29/12/2023

Recibido 1° corrector: 08/02/2024

Recibido 2° corrector: 18/02/2024

Aceptado para su Publicación:24/03/2024

RESUMEN

El tumor maligno de la vaina nerviosa periférica (TMVNP) es un sarcoma de alto grado de malignidad. Es poco frecuente, agresivo y generalmente se localiza en tronco y miembros inferiores. Se presenta mayormente en pacientes con neurofibromatosis tipo 1, aunque no siempre se encuentra esta asociación. Este tumor comparte características histológicas e inmunohistoquímicas con el melanoma, lo que puede dificultar el diagnóstico. Presentamos el caso de un paciente con TMVNP, en el cual los hallazgos histológicos iniciales condujeron a un diagnóstico erróneo de melanoma.

PALABRAS CLAVE

Tumor maligno de la vaina nerviosa periférica, sarcoma de alto grado,

ABSTRACT

Malignant peripheral nerve sheath tumor (MPNST) is a high-grade sarcoma. It is rare, aggressive and generally located on the trunk and lower limbs. It occurs in a high percentage of patients with neurofibromatosis type 1, although this association is not always found. This tumor shares histological and immunohistochemical characteristics with melanoma, which can make diagnosis difficult. We present the case of a patient with MPNST, in whom the initial histological findings led to an erroneous diagnosis of melanoma.

KEY WORDS

Malignant peripheral nerve sheath tumor, high grade sarcoma,

inmunohistoquímica, cirugía oncológica,
melanoma.

immunohistochemistry, oncologic surgery,
melanoma.

INTRODUCCIÓN:

El tumor maligno de la vaina nerviosa periférica (TMVNP) es un sarcoma de alto grado de malignidad.¹ Representa el 5-10 % de los sarcomas de tejidos blandos.^{2,3} Es poco frecuente, agresivo y se localiza con mayor frecuencia en tronco y miembros inferiores. El 50 % de los casos se asocian a neurofibromatosis tipo 1 (NF-1).² Este tumor comparte características histológicas e inmunohistoquímicas con el melanoma, lo que puede dificultar el diagnóstico.³ Presentamos el caso de un paciente con TMVNP esporádico, que había presentado un diagnóstico previo de melanoma.

Caso clínico

Paciente masculino, de 86 años de edad, con antecedentes de hipertensión arterial, diabetes e hiperplasia prostática benigna, que consultó al servicio de dermatología de nuestra institución por una lesión dolorosa, localizada en la piel de región preesternal, de 6 meses de evolución. Al examen físico se observó una lesión tumoral eritematosa violácea, exofítica, mamelonada, surcada de pequeños vasos sanguíneos, de aproximadamente 9 x 4.5 cm de diámetro, de consistencia pétreo, dolorosa a la palpación (**Figura 1**).



Figura 1: Lesión tumoral eritematosa localizada a nivel del manubrio esternal, exofítica, mamelonada, de 9 x 4.5 cm de diámetro, de consistencia pétreo, adherida a planos profundos

Con los diagnósticos presuntivos de melanoma desmoplásico, dermatofibrosarcoma protuberans, rabdomiosarcoma y leiomiomasarcoma, se tomó una biopsia incisional para estudio histopatológico. Ella evidenció una proliferación neoplásica maligna pobremente diferenciada. El estudio de inmunohistoquímica fue positivo para HMB45, SOX 10 y S100, compatible con melanoma. Se solicitó una tomografía con emisión de positrones (PET SCAN), la cual no evidenció compromiso sistémico, por lo que se decidió realizar la exéresis tumoral completa (Figura 2). El estudio histopatológico de la pieza completa mostró una neoplasia maligna pobremente diferenciada, con áreas fusocelulares, mixoides, y epitelioides en la superficie, cuyas características histológicas sugerían sarcoma de alto grado (Figura 3). La inmunohistoquímica informó S100 y

GLUT1 positivos, siendo compatible con TMVNP con áreas epitelioides (Figuras 4 y 5). En conjunto con el servicio de oncología, se indicó radioterapia local (IMRT) con una dosis total de 50-65 Gy y quimioterapia sistémica con doxorubicina 75 mg/m². Por motivos personales, el paciente no completó el tratamiento indicado, y a los 8 meses evolucionó con proctorragia y posterior diagnóstico de adenocarcinoma de recto. Además, se hallaron lesiones múltiples en pulmón y glándulas suprarrenales, compatibles histológicamente con metástasis de TMVNP. En junta interdisciplinaria, y acordando con el paciente y su familia, se decidió continuar con cuidados paliativos.

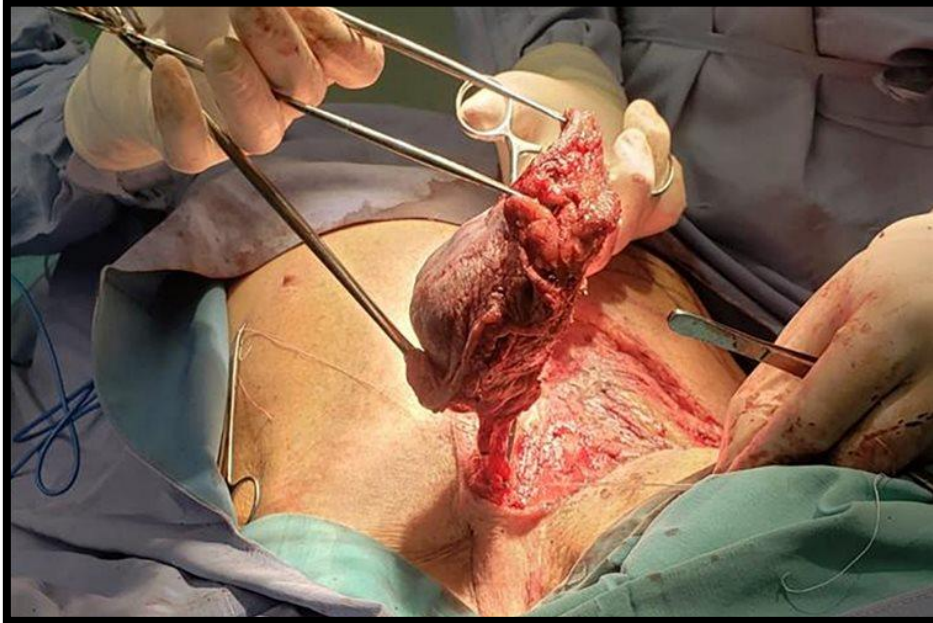


Figura 2: Resección completa de la lesión, con margen oncológico

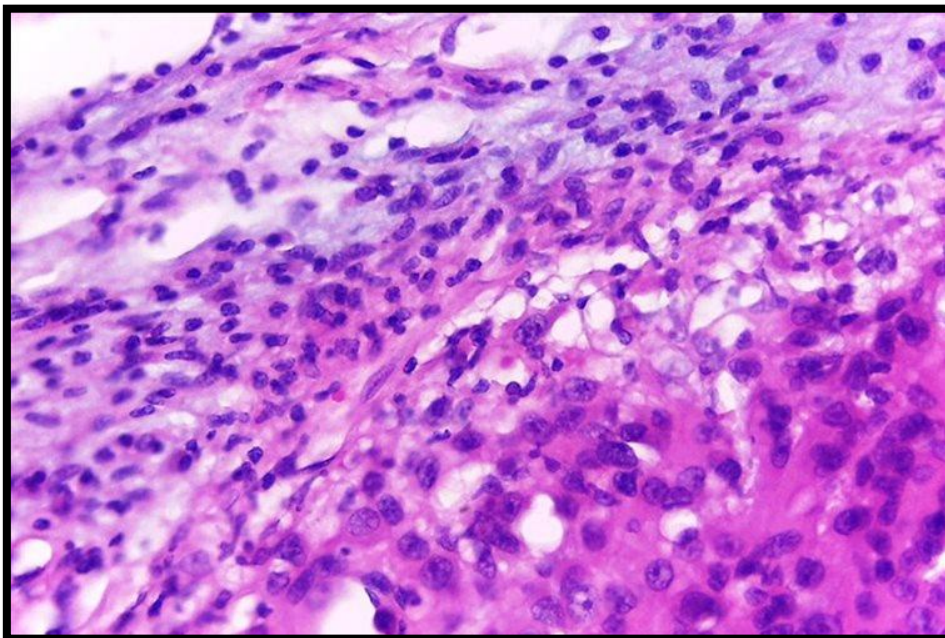


Figura 3: Hematoxilina-eosina (40x): en hipodermis se observa área fusocelular y áreas epitelioides en una misma masa tumoral

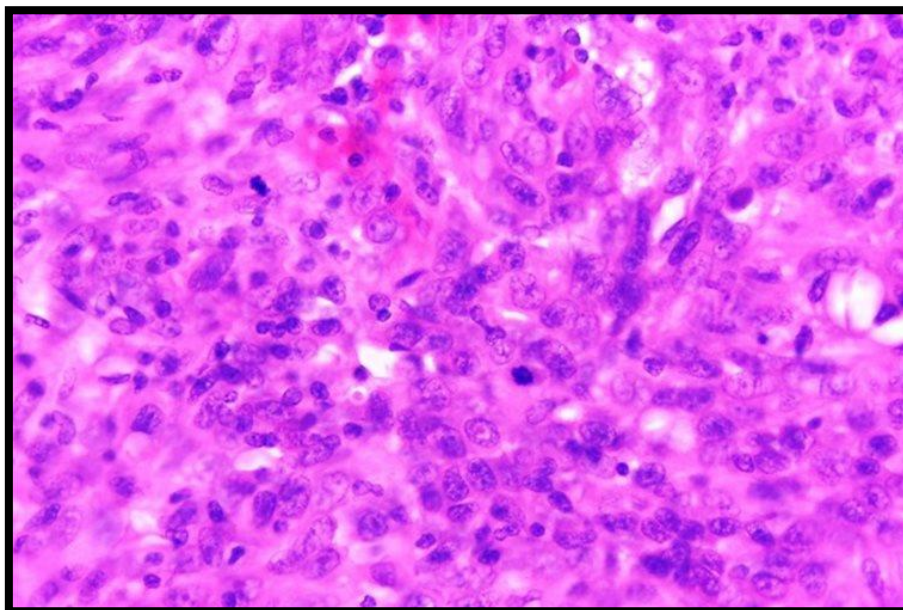


Figura 4: Hematoxilina-eosina (40X): numerosas mitosis atípicas en área epiteloide

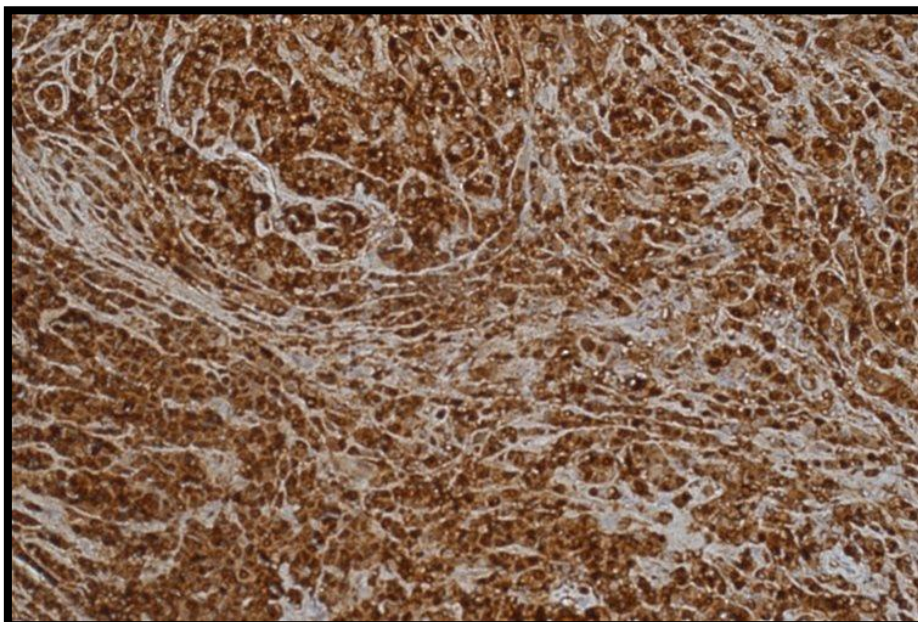


Figura 5: Inmunohistoquímica S100 difuso positivo

Discusión

El TMVNP, anteriormente llamado schwannoma maligno o neurofibrosarcoma, representa entre el 5 al 10 % de todos los sarcomas de partes blandas. Se trata de una entidad poco frecuente, con una incidencia del 0,001 % en la población general y del 3 % al 4,6 % en pacientes con NF-1.¹⁻³ Presenta un comportamiento muy agresivo.⁴ Su origen deriva de las células de la vaina nerviosa, ya sea células de Schwann, fibroblastos perineurales o fibroblastos endoneurales.^{5,6} Puede aparecer asociado a NF-1, de forma esporádica o en contexto de radioterapia previa. Las formas asociadas a NF-1 son secundarias a la transformación maligna de un neurofibroma plexiforme y ocurren en pacientes jóvenes, generalmente entre los 20 y 50 años de edad; en los casos esporádicos, por el contrario, no se ha encontrado predilección por la edad.^{3,7-9} Los casos en niños son muy infrecuentes.¹⁰

El TMVNP se localiza más frecuentemente en la región proximal de las extremidades inferiores y el tronco; sin embargo, también hay casos descritos en cabeza y cuello.^{5,7-9} Los síntomas son causados por invasión directa del nervio, por afectación de los tejidos que lo rodean o por el efecto compresivo del mismo tumor. No existen presentaciones clínicas específicas de este tipo de tumores. Generalmente, se manifiestan como masas tumorales grandes (generalmente > 5 cm), a veces dolorosas o asociada a síntomas neurológicos. Suelen crecer rápidamente y alcanzar un gran tamaño.^{1,7}

El diagnóstico de un TMVNP puede resultar difícil debido a que no existen criterios clínicos claros. El estudio histopatológico y la inmunohistoquímica (IHQ) son clave para arribar al diagnóstico.¹¹ A nivel histológico existen dos variantes: la convencional (formada por células fusiformes) y la epiteloide.^{7,12,13} Esta última forma, correspondiente a nuestro paciente, representa menos del 5 % de los casos. Se caracteriza por un crecimiento lobulado, con células epitelioides de citoplasma eosinofílico y matriz mixoide, la cual se asemeja a un melanoma, que es su principal diagnóstico diferencial.¹⁴ La mayoría de las formas epitelioides expresan fuerte y difusamente S100, lo que contrasta con los TMVNP convencionales, y carecen de marcadores clásicos asociados al melanoma como el HMB45.¹⁵ Es importante destacar que, para considerar el diagnóstico de TMVNP, la IHQ deberá ser negativa para marcadores de melanoma como HMB45, MART-1 y MiTF-1.¹⁶ Otros diagnósticos diferenciales histológicos son el carcinoma de células escamosas de células fusiformes, los sarcomas cutáneos de células claras, el leiomioma y el fibroxantoma atípico.¹⁷

La supervivencia global estimada a 5 años es de 35-65 %, debido a su crecimiento rápido con diseminación hematogena temprana.^{2,18} La mayoría presenta alta tendencia a recurrir (40-65 %) y metastatizar (40-80 %).¹⁸ Los factores de mal pronóstico son el tamaño tumoral mayor a 5 cm, el alto grado histológico, la asociación con NF-1 y la presencia de metástasis regionales o a distancia.^{3,18}

El tratamiento recomendado es la exéresis quirúrgica completa con márgenes oncológicos de al menos 1 cm.¹⁹ El uso de quimioterapia sistémica adyuvante se recomienda teniendo en cuenta la presencia de enfermedad diseminada, el tamaño tumoral y el grado histológico.²⁰ Para la enfermedad diseminada, se utiliza de primera línea el tratamiento con antraciclinas, en algunos casos en combinación con ifosfamida.²¹ La radioterapia adyuvante podría disminuir la tasa de recurrencia local y metástasis a distancia.²²

Conclusión

Presentamos el caso de un TMVNP epiteloide, una variante poco frecuente, que en un 20 % de los casos muestra características inmunohistoquímicas similares con el melanoma, por lo que constituye un desafío diagnóstico. La extirpación y el estudio completo de la pieza quirúrgica son fundamentales en estos casos.

REFERENCIAS:

1. Chaurand-Lara J, Pacheco-Ruiz L, Méndez-Rosito D. Tumores malignos de la vaina nerviosa periférica como origen de dolor orofacial. *Rev Esp Cirug Oral y Maxilofac.* 2016; 38: 167-170. <https://dx.doi.org/10.1016/j.maxilo.2014.07.006>
2. Mowery A, Clayburgh D. Malignant peripheral nerve sheath tumors: Analysis of the national cancer database. *Oral Oncol.* 2019; 98: 13-19. DOI: [1016/j.oraloncology.2019.09.010](https://doi.org/10.1016/j.oraloncology.2019.09.010)
3. Luzar B, Falconieri G. Cutaneous Malignant Peripheral Nerve Sheath Tumor. *Surg Pathol Clin.* 2017; 10: 337- DOI: [10.1016/j.path.2017.01.008](https://doi.org/10.1016/j.path.2017.01.008)
4. Feng CJ, Ma H, Liao WC. Superficial or cutaneous malignant peripheral nerve sheath tumor: clinical experience at Taipei Veterans General Hospital. *Annals of Plastic Surgery.* 2015; 74: 85-88. DOI: [1097/SAP.0000000000000465](https://doi.org/10.1097/SAP.0000000000000465)
5. Argenyi Z. Neoplasias neurales y neuroendocrinas. *Dermatología.* 4ta ed. Barcelona: Elsevier. 2018; 2050-2067.
6. Parentini FH, Rojas J, Fernández F, Bermeo J. Tumor maligno de la vaina nerviosa periférica del nervio vago: reporte de un caso. *Rev Otorrinolaringol Cir Cabeza Cuello.* 2021; 81: 232-236. <http://doi.org/10.4067/s0718-48162021000200232>
7. Hernández-Martín A, Duat-Rodríguez A. Neurofibromatosis tipo 1: más que manchas café con leche, efélides y neurofibromas. Parte II. Actualización sobre otras manifestaciones cutáneas características de la enfermedad. NF1 y cáncer. *Actas Dermosifiliogr.* 2016; 107: 465-473. DOI: [1016/j.ad.2016.01.009](https://doi.org/10.1016/j.ad.2016.01.009)
8. Ruiz Martín I, Ramos Zayas A, Torres Calcines N, Sánchez Aniceto G. Tumor maligno de la vaina nerviosa periférica mandibular. Caso clínico y revisión de la literatura. *Rev Esp Cirug Oral y Maxilofac.* 2020; 42: 132-135. <https://dx.doi.org/10.20986/recom.2020.1106/2019>
9. Jones KE, Patel A, Kunesh MG, Thuro BA. Malignant peripheral nerve sheath tumor of the orbit: a case report and review of the literature. 2022; 41: 642-646. DOI: [10.1080/01676830.2021.1918178](https://doi.org/10.1080/01676830.2021.1918178)
10. Rueda-Arenas E, Pinilla-Orejarena A, García-Corzo JR, Lozano-Ortiz D. Tumor maligno de la vaina del nervio periférico retroperitoneal en un niño preescolar. *Bol Med Hosp Infant Mex.* 2016; 73: 188-195. <https://doi.org/10.1016/j.bmhix.2016.02.004>
11. Thway K, Fisher C. Malignant peripheral nerve sheath tumor: pathology and genetics. *Ann Diagn Pathol.* 2014; 18: 109-116. DOI: [1016/j.anndiagpath.2013.10.007](https://doi.org/10.1016/j.anndiagpath.2013.10.007)
12. Hannah CE, Moye MS, Liu V, Milhem MM, Wanat KA. Cutaneous metastases of malignant peripheral nerve sheath tumor: Ineffectiveness of intralesional methotrexate. *JAAD Case Rep.* 2018; 4: 716-718. DOI: [1016/j.jdc.2018.04.011](https://doi.org/10.1016/j.jdc.2018.04.011)
13. Rodriguez A, Martinez-Ló
14. pez A, Aguayo-Carreras P, Perez-Lopez I, Almodovar-Real A, Aneiros-Fernandez J et al. Malignant peripheral nerve sheath tumor (MPNST): A diagnosis to be considered on clinically undifferentiated tumors. *JAAD.* 2017; 76: 4519. DOI: [10.1016/j.jaad.2017.04.641](https://doi.org/10.1016/j.jaad.2017.04.641)
15. Camacho-Partida IG, Ortiz-Hidalgo C. El diagnóstico histológico y la inmunohistoquímica de las neoplasias de la vaina del nervio periférico. *Patología Rev Latinoam.* 2017; 55: 445-464.
16. Biglow L R, Cuda J, Dotson J. A Rare Case of Epithelioid Malignant Peripheral Nerve Sheath Tumor Mimicking Malignant Melanoma. *Cureus.* 2021; 13: e13424. DOI: [10.7759/cureus.13424](https://doi.org/10.7759/cureus.13424)
17. Machado I, Llombart B, Cruz J, Traves V, Requena C, Nagore E et al. Desmoplastic melanoma may mimic a cutaneous peripheral nerve sheath tumor: Report of 3 challenging cases. *J Cutan Pathol.* 2017; 44: 632-638. DOI: [1111/cup.12949](https://doi.org/10.1111/cup.12949)
18. Jo VY, Fletcher CD. Epithelioid malignant peripheral nerve sheath tumor: clinicopathologic analysis of 63 cases. *Am J Surg Pathol.* 2015; 39: 673-682. DOI: [1097/PAS.0000000000000379](https://doi.org/10.1097/PAS.0000000000000379)

19. Schuch LF, Kirschnick LB, de Arruda JAA, Klein IP, Silveira FM, Vasconcelos ACU et al. Malignant peripheral nerve sheath tumour of the oral and maxillofacial region: A systematic review. *Oral Dis.* 2022; 28: 2072-2082. DOI: [1111/odi.13982](https://doi.org/10.1111/odi.13982)
20. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology. Soft tissue sarcoma. 2023. Version 2.2023. DOI: [6004/jnccn.2022.0035](https://doi.org/10.6004/jnccn.2022.0035)
21. Hassan A, Pestana RC, Parkes A. Systemic Options for Malignant Peripheral Nerve Sheath Tumors. *Curr. Treat. Options in Oncol.* 2021; 22: 33. DOI: [1007/s11864-021-00830-7](https://doi.org/10.1007/s11864-021-00830-7)
22. Judson I, Verweij J, Gelderblom H, Hartmann, JT, Schöffski P, Blay J et al. Doxorubicin alone versus intensified doxorubicin plus ifosfamide for first-line treatment of advanced or metastatic soft-tissue sarcoma: a randomised controlled phase 3 trial. *Lancet Oncol.* 2014; 15: 415-423. DOI: [1016/S1470-2045\(14\)70063-4](https://doi.org/10.1016/S1470-2045(14)70063-4)
23. Hernández Pérez D, Reyes Rodríguez MI, Jiménez Medina C, Cazorla Betancor M, Galán García ME, García Hernández Tumor maligno de la vaina del nervio periférico primario de mama. *Rev Senol Patol Mamar.* 2019; 32: 105-109. DOI: [10.1016/j.senol.2019.07.003](https://doi.org/10.1016/j.senol.2019.07.003)