

## Rabdomiosarcoma pleomórfico vaginal

 Maira Sarmiento-Piña,<sup>1</sup>  Eduardo Reyna-Villasmil.<sup>2</sup>

### RESUMEN

*El rabdomiosarcoma vaginal es una neoplasia maligna de tejidos blandos de origen mesenquimal, caracterizada por la proliferación de células musculares esqueléticas inmaduras. Predomina en la infancia y se manifiesta con mayor frecuencia en la región de cabeza y cuello, aunque la segunda localización más común es la genitourinaria. El subtipo embrionario es el más frecuente histológicamente, con un patrón de crecimiento exofítico y mejor pronóstico. Los hallazgos clínicos, de imagen (ecografía y resonancia magnética) e histopatológicos, junto con la inmunohistoquímica positiva para marcadores de diferenciación muscular, determinan el diagnóstico. El estadio tumoral y las características histológicas determinan el tratamiento multimodal del rabdomiosarcoma vaginal, que combina cirugía, quimioterapia y radioterapia. En las últimas décadas, el pronóstico ha mejorado significativamente debido a los avances en el tratamiento multidisciplinar, alcanzando muchos casos tasas de supervivencia a 5 años superiores al 90 %. Se presenta un caso de rabdomiosarcoma vaginal pleomórfico.*

**Palabras clave:** Rabdomiosarcoma, Vagina, Tumores mesenquimales, Tumores vaginales.

### *Pleomorphic vaginal rhabdomyosarcoma.*

### SUMMARY

*Vaginal rhabdomyosarcoma is a malignant soft tissue neoplasm of mesenchymal origin, characterized by the proliferation of immature skeletal muscle cells. Predominantly in childhood, it manifests most frequently in the head and neck region, although the second most common location is genitourinary. The embryonal subtype is the most frequent histologically, with an exophytic growth pattern and a better prognosis. Clinical, imaging (ultrasound and magnetic resonance imaging) and histopathological findings, together with positive immunohistochemistry for muscle differentiation markers, determine the diagnosis. Tumor stage and histologic features determine the multimodal treatment for vaginal rhabdomyosarcoma, which combines surgery, chemotherapy, and radiotherapy. In recent decades, the prognosis has improved significantly due to advances in multidisciplinary management, with many cases reaching 5-year survival rates exceeding 90%. A case of pleomorphic vaginal rhabdomyosarcoma is presented.*

**Keywords:** Rhabdomyosarcoma, Vagina, Mesenchymal tumors, Vaginal tumors.

## INTRODUCCIÓN

Los tumores malignos de tejidos blandos llamados rabdomiosarcomas se desarrollan principalmente en la cabeza y el cuello y se originan en células precursoras del músculo esquelético (mioblastos) (1). Sin embargo,

alrededor de un tercio de estos tumores se desarrollan en la región urogenital, que incluye la vejiga, la próstata, el útero y la vagina. Se dividen en cuatro subtipos principales histológicamente: embrionario, alveolar, botrioide y pleomórfico (2 – 4).

El rabdomiosarcoma vaginal es una neoplasia maligna que se desarrolla rápidamente y causa sangrado vaginal con frecuencia (5, 6). El objetivo principal de la terapia debido a su naturaleza agresiva es la resección completa del tumor para asegurar el control local y preservar la calidad de vida del paciente (7). Se presenta un caso de rabdomiosarcoma pleomórfico vaginal.

<sup>1</sup>Especialista en Ginecología y Obstetricia. Servicio de Obstetricia y Ginecología. Hospital Central “Dr. Urquinaona”. Maracaibo, Venezuela. <sup>2</sup> Doctor en Ciencias Médicas. Especialista en Ginecología y Obstetricia. Hospital Central “Dr. Urquinaona”, Maracaibo, Venezuela. Correo para correspondencia: sippenbauch@gmail.com

**Forma de citar este artículo:** Sarmiento-Piña M, Reyna-Villasmil E. Rabdomiosarcoma pleomórfico vaginal. Rev Obstet Ginecol Venez. 2024;84(4): 503 – 508- DOI: 10.51288/00840419

## CASO CLÍNICO

Paciente femenina de 18 años, nulípara, quien consultó por presentar tumor vaginal que protruía hacia el exterior a través del introito, de 4 meses de evolución, indoloro, acompañado de flujo vaginal fétido y sangrado irregular espontáneo, intermitente, con sangre fresca. La paciente negaba consumo de alcohol, tabaco y/o drogas ilegales, y antecedentes de alteraciones en el hábito evacuatorio, diarrea, urgencia miccional, tenesmo, poliuria, disuria, dolor abdominal, vómitos, hematuria o lumbalgia. También negaba antecedentes de cirugías pélvicas, neoplasias familiares, hipertensión o diabetes mellitus. La menarquia había ocurrido a los 16 años, con ciclos menstruales regulares, sin sangrado excesivo ni dolor.

La paciente mostraba palidez cutáneo-mucosa sin signos de ictericia, deshidratación. Su índice de masa corporal era de 22,6 kg/m<sup>2</sup>. Estaba afebril, con presión arterial de 100/70 mm de Hg, pulso de 78 latidos por minuto y frecuencia respiratoria regular de 16 por minuto, con saturación del 99 % con aire ambiental. El abdomen estaba blando, depresible, no doloroso y sin evidencia de linfadenopatías inguinales palpables. Al examen ginecológico se observó en la cara anterolateral derecha de la vagina tumor de color púrpura-rojizo, de aproximadamente 7 centímetros de diámetro de consistencia blanda, indoloro a la palpación y parcialmente móvil, ubicado en la parte superior de la vagina. Los labios mayores, menores, clítoris, uretra y perineo parecían normales sin lesiones cutáneas. El tacto rectal demostró tono normal, recto vacío colapsado sin evidencia de tumoraciones. El resto del examen estuvo dentro de los límites normales.

La ecografía pélvica demostró tumor heterogéneo de 6 centímetros de diámetro que protruía hacia el abdomen con útero y ambos anexos de tamaño normal (figura 1). No se apreciaron signos de ascitis o adenopatías pélvicas. La evaluación *doppler* color mostró una vascularización interna significativa con flujo arterial



Figura 1. Ecografía abdominal: tumoración heterogénea de 6 centímetros de diámetro de origen vaginal

y venoso con vascularización de útero y ambos anexos dentro de límites normales.

La tomografía computarizada abdominopélvica confirmó las características de la tumoración observadas en la ecografía. Las imágenes de resonancia magnética mostraron tumor sólido heterogéneo, bien definido, de 8 centímetros de diámetro, con varios tabiques levemente engrosados, y cambios quísticos, que se originaba en la parte superior de la vagina, con señal de baja intensidad en las imágenes ponderadas en T1 y de alta señal en las imágenes ponderadas en T2. Los órganos adyacentes, así como los planos de grasa pélvico/perineal, estaban bien conservados. El útero y el cuello uterino estaban aparentemente normalmente (figura 2). No se observaron adenopatías regionales. Las imágenes de tomografía computarizada de tórax eran normales.

Los resultados de las pruebas de hematología completa, funcionalismo hepático y renal, examen de orina y pruebas de coagulación estaban dentro de límites normales. Los valores de marcadores tumorales (antígeno de carbohidratos 125, lactato deshidrogenasa, antígeno de carbohidratos 19-9, alfafetoproteína, gonadotropina coriónica  $\beta$ -humana y

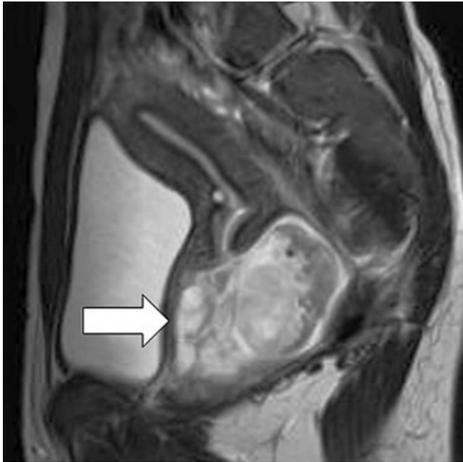


Figura 2. Imagen sagital de resonancia magnética. La flecha muestra la tumoración de origen vaginal

antígeno carcinoembrionario) estaban también dentro del rango normal.

Se procedió, bajo anestesia, a realizar biopsia con aguja gruesa de la lesión, que al examen microscópico mostró neoplasia mesenquimatosas por células rhabdomioblásticas indiferenciadas con núcleos hiper cromáticos ovalados a fusiformes con pleomorfismo nuclear; también se observaron figuras mitóticas. Las células tumorales se dispusieron en fascículos cortos con áreas mixoides hiper celulares e hipocelulares alternas. En general, los hallazgos histológicos fueron compatible con rhabdomyosarcoma pleomórfico.

La paciente se sometió a resección quirúrgica y reconstrucción de la pared vaginal. El tumor no estaba adherido a estructuras profundas y fue separado fácilmente de la pared vaginal anterior utilizando solución salina normal como medio de expansión. La resección incluyó una porción adyacente de la pared vaginal para una evaluación completa.

El examen macroscópico del tumor demostró que el tamaño era aproximadamente  $72 \times 60 \times 52$  milímetros, sin cápsula, coloración púrpura pálida, textura blanda con inflamación crónica del tejido de la pared vaginal y ausencia de infiltración tumoral. El examen microscópico reveló varias formas de células tumorales con núcleos redondos u ovoides, citoplasma eosinófilo junto a células gigantes multinucleadas teñidos profundamente e intersticio laxo. Los rhabdomioblastos mostraron diferenciación con células predominantemente pequeñas ovoides a fusiformes y citoplasma anfófilo. Los núcleos eran densamente hiper cromáticos con membranas nucleares irregulares y apoptosis frecuentes. Además, también se observaron rhabdomioblastos diferenciados como células fusiformes bipolares alargadas con cantidades variables de citoplasma eosinófilo ondulado. El análisis inmunohistoquímico mostró positividad para vimentina, CD68, miosina, desmina, antígeno de membrana epitelial y citoqueratina, pero negatividad para queratina, enolasa neuronal específica, CD99, CD34, CK5/6, p63 y mioglobina (figura 3). El índice Ki-

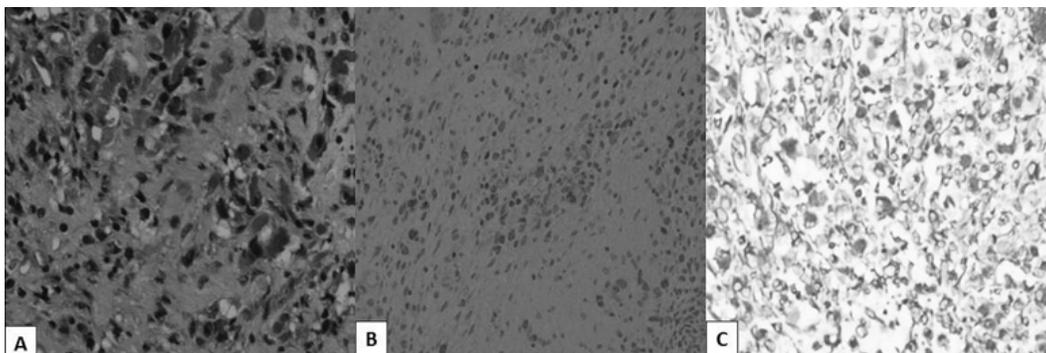


Figura 3. Imágenes histopatológicas del rhabdomyosarcoma vaginal. A) células tumorales con núcleos redondos u ovoides, citoplasma eosinófilo junto a células gigantes multinucleadas teñidos profundamente e intersticio laxo (Coloración hematoxilina-eosina). B) Coloración inmunohistoquímica positiva a desmina. C) Coloración inmunohistoquímica a vimentina.

67 fue del 25 %. Estos hallazgos permitieron confirmar el diagnóstico de rhabdomyosarcoma pleomórfico vaginal.

La paciente fue referida al servicio de oncología médica siendo tratada con seis ciclos de quimioterapia (vincristina, ciclofosfamida y actinomicina D). Durante el seguimiento a los 6 meses, no ha demostrado signos de recurrencia en el sitio quirúrgico o metástasis a distancia.

## DISCUSIÓN

Los rhabdomyosarcomas genitourinarios son tumores malignos de tejidos blandos que se desarrollan a partir de células musculares inmaduras del mesénquima embrionario. Su aparición es rara en mujeres adolescentes y premenopáusicas (2 % - 3 %), aunque son más comunes en la infancia (5). El subtipo embrionario, que es el más frecuente (60 % - 70 % de los casos), tiene características similares a las de las células musculares en desarrollo. Con su patrón de crecimiento exofítico, la variante botrioide tiene una mejor predicción (8).

Los rhabdomyosarcomas que afectan áreas distintas a la cabeza y el cuello se encuentran con mayor frecuencia en el tórax: abdomen (20 %), extremidades (15 %), regiones paratesticulares, vaginales y uterinas (15 %), vejiga y próstata (10 %) (9). A pesar de que la mayoría de los casos son infrecuentes, se han encontrado alteraciones genéticas, como la sobreexpresión de IGF-2 y la translocación PAX/FKHR, en una pequeña cantidad de pacientes. Estos hallazgos sugieren que puede existir un componente genético en el desarrollo de estos tumores (10).

El rhabdomyosarcoma urogenital tiene una presentación clínica que varía según la localización del tumor. Sangrado, tumoración palpable, leucorrea y alteraciones urinarias o evacuatorias son los síntomas más comunes. El hallazgo más frecuente en el rhabdomyosarcoma vaginal es el sangrado, mientras

que los tumores vesicales pueden manifestarse principalmente con síntomas urinarios (9).

La radiología convencional no es útil para el diagnóstico del rhabdomyosarcoma. La ecografía se considera el primer método de evaluación porque permite visualizar masas heterogéneas, bien definidas y con flujo sanguíneo elevado (11). La resonancia magnética, por otro lado, ofrece una caracterización más detallada del tejido, generalmente mostrando una intensidad de señal intermedia en secuencias T1 y alta en secuencias T2, y con frecuencia presenta un aspecto quístico multiseptado debido al estroma mixoide (12, 13).

El rhabdomyosarcoma vaginal debe diferenciarse de una variedad de entidades, desde remanentes embrionarios (quistes mesonéfricos, del canal de Nuck o ducto de Bartolino) y hamartomas, hasta hernias inguinales y otros tumores mesenquimatosos, tanto benignos (rhabdomioma fetal, lipoma, fibroma) como malignos (tumor del seno endodérmico). Es importante tener en cuenta las lesiones como los pólipos fibroepiteliales, que se caracterizan por alteraciones vasculares notables, hemangiomas y miomas polipoides. Los miomas cervicales grandes pueden causar compresión y síntomas similares al rhabdomyosarcoma, mientras que los pólipos pueden manifestarse como lesiones vulvares rosadas y blandas (9).

El diagnóstico definitivo del rhabdomyosarcoma vaginal depende de la histopatología. El fenotipo de las células tumorales varía, reflejando diferentes niveles de diferenciación muscular. Las miofibrillas y las estrías cruzadas, características típicas de las fibras musculares esqueléticas, se observan en casos bien diferenciados. La inmunohistoquímica demuestra positividad para marcadores como desmina, miogenina y MyoD1, confirmando el origen miogénico de estas neoplasias (9). El rhabdomyosarcoma se puede diferenciar de otras neoplasias mesenquimatosas utilizando estos marcadores de diferenciación muscular. Es importante destacar que la expresión de estos marcadores puede variar según el grado de diferenciación tumoral.

Las células más primitivas expresan principalmente vimentina, mientras que las células más diferenciadas muestran coexpresión de vimentina y marcadores específicos de tejido muscular (14).

La cirugía, la quimioterapia y la radioterapia son tratamientos comunes para el rhabdomiosarcoma. Se ha adoptado un enfoque más conservador y multidisciplinario en los últimos años, que incluye intervenciones quirúrgicas menos extensas, braquiterapia y quimioterapia adyuvante. El tratamiento multimodal ha demostrado ser efectivo, con tasas de supervivencia a 5 años del 91 % y una reducción significativa del riesgo de recurrencia local (15). La resección quirúrgica completa es preferible para tumores pequeños, bien delimitados y localizados que no afectan estructuras adyacentes. La aplicación de esta estrategia y la quimioterapia están relacionadas con un mejor pronóstico a largo plazo (16).

El tipo histológico del tumor, su estadio y otras características clínicas determinan los regímenes de quimioterapia para el rhabdomiosarcoma, que son extremadamente variables. Vincristina, dactinomicina, doxorubicina y ciclofosfamida son algunos de los medicamentos más utilizados. La ifosfamida y el etopósido se han añadido a los protocolos de tratamiento estándar en los últimos años (7). La quimioterapia neoadyuvante ha demostrado ser efectiva para reducir el tamaño de los tumores y mejorar el control local de la enfermedad. Las tasas de supervivencia sin enfermedad en los pacientes tratados con este método son superiores al 79 % en algunos estudios (10). En ciertos casos, la radioterapia, que tradicionalmente es un componente esencial del tratamiento, puede evitarse. Los pacientes que han respondido completamente a la quimioterapia neoadyuvante o los tumores embrionarios que se han resecado completamente quirúrgicamente antes de comenzar la quimioterapia pueden ser elegibles para una estrategia de tratamiento menos intensiva (8).

En mujeres diagnosticadas con rhabdomiosarcoma del tracto genital inferior, la supervivencia a 5 años

supera el 90 % (15). Sin embargo, el pronóstico puede variar significativamente y depende de una variedad de factores (5). Estos incluyen la edad del paciente, la localización exacta del tumor, el tipo histológico del tumor, el tamaño, la presencia de metástasis a distancia y la cantidad de tejido tumoral residual después de la cirugía inicial (5). Debido a su presentación temprana y crecimiento lento, los rhabdomiosarcomas vaginales suelen tener un pronóstico favorable. Además, las tasas de supervivencia y la calidad de vida de los pacientes han mejorado significativamente con el tratamiento multimodal, que combina cirugía, quimioterapia y radioterapia (17).

En conclusión, el rhabdomiosarcoma vaginal es un tumor con un pronóstico que ha mejorado significativamente gracias a los avances en el diagnóstico y tratamiento. Para lograr una remisión completa y mejorar la calidad de vida de los pacientes, es necesario un enfoque multidisciplinario que incluya cirugía, quimioterapia y radioterapia. El seguimiento a largo plazo es crucial para identificar posibles complicaciones y recurrencias.

**Los autores declaran que no tienen conflicto de intereses.**

## REFERENCIAS

1. Xu P, Ling SS, Hu E, Yi BX. Pleomorphic rhabdomyosarcoma of the vagina: A case report. *World J Clin Cases*. 2024;12(14):2396-2403. DOI: 10.12998/wjcc.v12.i14.2396.
2. Zhan XK, Zhang S, Cao BW, Wang JW, Li JL, Sun YK, *et al*. Clinicopathological characteristics and treatment outcomes of Chinese patients with genitourinary embryonal rhabdomyosarcoma. *World J Surg Oncol*. 2015;13:190. DOI: 10.1186/s12957-015-0574-x.
3. Giménez C, Pereira A, Arcamone G, Gómez M, Reyes J, Mota D, *et al*. Sarcomas de tejidos blandos no rhabdomiosarcoma en niños. *Rev Venez Oncol [Internet]*. 2007 [consultado septiembre 2024];19(3):230-234. Disponible en [https://ve.scielo.org/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0798-05822007000300007](https://ve.scielo.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0798-05822007000300007).

4. Arcamone G, Gimenez C, Pereira A, Reyes J, Gómez M, Mota D, *et al.* Rabdomyosarcoma en niños. *Rev Venez Oncol* [Internet]. 2007 [consultado septiembre 2024];19(1):63-70. Disponible en [https://ve.scielo.org/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0798-05822007000100008](https://ve.scielo.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0798-05822007000100008)
5. Adams TS, Rogers LJ, Cuello MA. Cancer of the vagina: 2021 update. *Int J Gynaecol Obstet.* 2021;155 Suppl 1(Suppl 1):19-27. DOI: 10.1002/ijgo.13867.
6. Moukhlissi M, Samba S, Najjoui Y, Bennani A, Berhili S, Mezouar L. A rare case of botryoid sarcoma of the uterine cervix: case report. *Pan Afr Med J.* 2023;44:102. DOI: 10.11604/pamj.2023.44.102.37239.
7. Narayanan G, Rajan V, Soman LV. Rhabdomyosarcoma of the vagina in an adolescent girl. *J Pediatr Adolesc Gynecol.* 2017;30(6):649-651. DOI: 10.1016/j.jpag.2017.05.008.
8. Jadhav T, Madakshira MG, Garud S. Embryonal rhabdomyosarcoma of the uterine cervix in an adult female. *Autops Case Rep.* 2023;13:e2023419. DOI: 10.4322/acr.2023.419.
9. Pulappadi VP, Manchanda S, Dhamija E, Jana M. Multimodality imaging of diseases of the vagina. *Br J Radiol.* 2024;97(1155):513-525. DOI: 10.1093/bjr/tqad052.
10. Wei X, Li L. Cytological diagnosis of patients with embryonal rhabdomyosarcoma of the cervix: case report and literature review. *Diagn Pathol.* 2024;19(1):73. DOI: 10.1186/s13000-024-01497-y.
11. Katwal S, Ghimire A, Shrestha K, Amatya S. Diagnostic journey and multimodal management of a rare urogenital rhabdomyosarcoma with rectovaginal fistula in an adolescent: a case report. *Ann Med Surg (Lond).* 2023;86(1):472-476. DOI: 10.1097/MS9.0000000000001423.
12. Margioula-Siarkou C, Petousis S, Almperis A, Margioula-Siarkou G, Laganà AS, Kourti M, *et al.* Sarcoma botryoides: Optimal therapeutic management and prognosis of an unfavorable malignant neoplasm of female children. *Diagnostics (Basel).* 2023;13(5):924. DOI: 10.3390/diagnostics13050924.
13. Imawan DK, Oesman WS, Yuseran H, Mustokoweni S, Kania N, Harsono AAH, *et al.* Recurrent cervical sarcoma botryoides in a 3-year-old female: Approach in a limited resource setting. *Am J Case Rep.* 2019;20:838-843. DOI: 10.12659/AJCR.915608.
14. Pomella S, Danielli SG, Alaggio R, Breunis WB, Hamed E, Selfe J, *et al.* Genomic and epigenetic changes drive aberrant skeletal muscle differentiation in rhabdomyosarcoma. *Cancers (Basel).* 2023;15(10):2823. DOI: 10.3390/cancers15102823.
15. Lautz TB, Martelli H, Fuchs J, Chargari C, Smeulders N, Granberg CF, *et al.* Local treatment of rhabdomyosarcoma of the female genital tract: Expert consensus from the Children's Oncology Group, the European Soft-Tissue Sarcoma Group, and the Cooperative Weichteilsarkom Studiengruppe. *Pediatr Blood Cancer.* 2023;70(5):e28601. DOI: 10.1002/pbc.28601.
16. Minard-Colin V, Walterhouse D, Bisogno G, Martelli H, Anderson J, Rodeberg DA, *et al.* Localized vaginal/uterine rhabdomyosarcoma-results of a pooled analysis from four international cooperative groups. *Pediatr Blood Cancer.* 2018;65(9):e27096. DOI: 10.1002/pbc.27096.
17. Ramaswamy R, Ali E, Ghalib SS, Mukattash G. Hemoperitoneum due to ruptured botryoid sarcoma of the uterus in young girl. *J Indian Assoc Pediatr Surg.* 2021;26(4):262-264. DOI: 10.4103/jiaps.JIAPS\_131\_20.

Recibido 29 de septiembre de 2024

Aprobado para publicación 25 de octubre de 2024