



## Presentación atípica de masa en mama de 2 meses de evolución, reporte de caso clínico

**Miguel Ángel Fernández Freire**

[miguelfernandez19928@gmail.com](mailto:miguelfernandez19928@gmail.com)

<https://orcid.org/0000-0003-2489-5067>

Posgrado de Oncología Clínica, Universidad Central del Ecuador.  
Quito, Ecuador

**Mónica Ramón Tigse**

[monyrt23@hotmail.com](mailto:monyrt23@hotmail.com)

<https://orcid.org/0000-0002-8305-253X>

Residente de Oncología Clínica,  
Hospital de Especialidades Eugenio Espejo. Quito, Ecuador

**Julio Fernández Freire**

[juliohumberto25@gmail.com](mailto:juliohumberto25@gmail.com)

<https://orcid.org/0000-0003-3318-8743>

Posgrado de Cirugía Maxilo Facial, Universidad Técnica Equinoccial  
Quito, Ecuador

**Alejandro Fernández Freire**

[alejandrofer\\_2468@hotmail.com](mailto:alejandrofer_2468@hotmail.com)

<https://orcid.org/0000-0001-5730-9058>

Posgrado de Imagenología, Universidad Internacional del Ecuador

**Maritza Bonilla Venegas**

[mary.huana03@gmail.com](mailto:mary.huana03@gmail.com)

<https://orcid.org/0000-0003-1477-2688>

Residente de Oncología Clínica,  
Hospital de Especialidades Eugenio Espejo. Quito, Ecuador

## RESUMEN

El rabdomiosarcoma primario de mama es una patología de baja incidencia en nuestro medio y también a nivel mundial, el subtipo más frecuente es el rabdomiosarcoma alveolar; se presenta con mayor frecuencia en niños y adolescentes; su etiología es desconocida, pero se ve asociado a tratamientos previos con radioterapia, quimioterapia, síndromes genéticos, entre otros. El panel estándar para realizar el diagnóstico es la inmunohistoquímica mediante marcadores como desmina, vimentina, miogenina. El tratamiento requiere de un abordaje multidisciplinar comprende tratamiento quirúrgico, quimioterapia y radioterapia. La media de supervivencia a 5 años es de 44%.

Se presenta el caso de una paciente femenina de 24 años, que debuta con adenopatías en cuello, masa en región infraorbitaria, adenopatías a nivel supraclavicular y en mamas, el cuadro se acompaña de alza térmica, equimosis en extremidades junto con hemorragia subconjuntival izquierda.

Fue necesario realizar exámenes complementarios y se llega a un diagnóstico de Linfoma no Hodgkin de riesgo alto, estadio IV con infiltración a médula ósea con síntomas B más masa Burkitt más masa extranodal mediastinal, por lo que se inició tratamiento con quimioterapia con esquema RCHOP (rituximab, ciclofosfamida, vincristina, doxorubicina, prednisona); recibió 8 ciclos con mejoría clínica, posterior realizan revisión de laminillas, de la primera biopsia de mama derecha dando el diagnóstico de rabdomiosarcoma alveolar.

El diagnóstico diferencial del rabdomiosarcoma es amplio por lo que se requiere de exámenes especializados como inmunohistoquímica, reacción en cadena de polimerasa entre otros, para llegar a un diagnóstico definitivo lo más pronto posible.

**Palabras clave:** *rabdomiosarcoma; rabdomiosarcoma alveolar; sarcoma de mama primario; cáncer de mama.*

Correspondencia: [miguelfernandez19928@gmail.com](mailto:miguelfernandez19928@gmail.com)

Artículo recibido 15 octubre 2022 Aceptado para publicación: 15 noviembre 2022

Conflictos de Interés: Ninguna que declarar

Todo el contenido de **Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar**, publicados en este sitio están disponibles bajo

Licencia [Creative Commons](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/) 

Cómo citar: Fernández Freire, M. Ángel, Ramón Tigse, M., Fernández Freire, J., Fernández Freire, A., & Bonilla Venegas, M. (2022). Presentación atípica de masa en mama de 2 meses de evolución, reporte de caso clínico. *Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar*, 6(6), 2055-2070. [https://doi.org/10.37811/cl\\_rcm.v6i6.3660](https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v6i6.3660)

## Breast mass atypical presentation, 2 months of evolution, case report

### ABSTRACT

Primary breast rhabdomyosarcoma is a pathology of low incidence in our environment and worldwide, the most frequent subtype is alveolar rhabdomyosarcoma; it occurs more frequently in children and adolescents; its etiology is unknown, but it is associated with previous treatments with radiotherapy, chemotherapy, genetic syndromes, among others. The standard panel for diagnosis is immunohistochemistry using markers such as desmin, vimentin, myogenin. Treatment requires a multidisciplinary approach comprising surgical treatment, first-line chemotherapy scheme VAC (vincristine, dactinomycin, cyclophosphamide), and radiotherapy. The 5-year survival median is 44%.

The case of a 24-year-old female patient is presented, who presents with lymphadenopathy in the neck, mass in the infraorbital region, lymphadenopathy at the supraclavicular level and in the breasts, the picture is accompanied by thermal rise, ecchymosis in the extremities together with left subconjunctival hemorrhage ; They perform complementary tests and diagnose high-risk non-Hodgkin's lymphoma, stage IV with infiltration to the bone marrow with B symptoms plus Burkitt mass plus extranodal mediastinal mass, for which treatment with chemotherapy with RCHOP scheme (rituximab, cyclophosphamide, vincristine, doxorubicin, prednisone); She received 8 cycles with clinical improvement, followed by revision of lamellae, the first biopsy of the right breast, giving the diagnosis of alveolar rhabdomyosarcoma.

**Keywords:** *rhabdomyosarcoma; alveolar rhabdomyosarcoma; breast primary sarcoma; breast cancer.*

## INTRODUCCIÓN

El rabdomiosarcoma alveolar primario de mama es una entidad rara, se ha observado con mayor frecuencia en la edad pediátrica, pero se describe también en pacientes sobre la cuarta década de vida. Representa menos del 3% de todos los tipos de sarcomas en adultos y menos del 1% de las neoplasias primarias de mama (Aydiner A., Igci A., 2019). En la revisión de Junyoung se reportan 26 casos de rabdomiosarcoma primario de mama, el subtipo más frecuente es el rabdomiosarcoma alveolar (Shin et al., 2019). Tomando en cuenta la referencia de Trihia se han reportado en revistas internacionales hasta el 2019, 10 casos de rabdomiosarcoma alveolar (Trihia et al., 2019). Se describe en este caso una presentación atípica del rabdomiosarcoma de mama en una paciente de 24 años.

## ETODOLOGÍA

Se presenta el caso de una paciente de 24 años, sin antecedentes patológicos de importancia. Refiere presentar desde enero del 2020 adenopatías en cuello bilateralmente se capta en institución en marzo de 2020, el cuadro se acompaña de alza térmicas no cuantificadas, equimosis en extremidades. En cuanto a antecedentes familiares y psicosociales no existe información relevante. No existen intervenciones previas antes de la enfermedad descrita que sean relevantes.

Al examen físico presenta adenopatías en cuello bilateralmente que se extienden hasta nivel V, masa en región infraorbitaria derecha que limitan movimiento ocular, adenopatías a nivel supraclavicular bilateral y en mamas bilateral masas de 5 cm aproximadamente, equimosis en extremidades junto con hemorragia subconjuntival izquierda.

Hasta este momento el diagnóstico diferencial es amplio, se debe empezar por agruparlos según la edad, sexo, antecedentes de exposición previa. Los datos de importancia adenopatías generalizadas, masas bilaterales en mamas, y síntomas constitucionales, ante este escenario las opciones con mayor frecuencia de presentación son el linfoma principalmente de tipo Hodgkin, siguen los tumores germinales, en menor medida metástasis de tumores sólidos de otros órganos, por la presencia de masas en mama podría tratarse de cáncer de mama, pero la histología que puede presentarse es tan amplia desde carcinomas epiteliales hasta mesenquimatosos. Después de estos diagnósticos presuntivos amplios queda también la posibilidad de síndrome infeccioso

crónico. Pero la única manera de discriminar estos diagnósticos es con la ayuda de exámenes complementarios, los cuales se detallan a continuación.

En exámenes de laboratorio se observó bicitopenia por una anemia moderada normocítica, normocrómica y trombocitopenia severa, se realizó un conteo manual de fórmula leucocitaria el cual aparte de los resultados mencionados no se observa mayor alteración. A su ingreso se realizó, una radiografía de tórax se observa derrame pleural derecho. un eco de partes blandas de cuello con hallazgos de conglomerado ganglionar yugular bilateral, en el lado derecho en número de 12, en el lado izquierdo en número de 16, con tamaños que varían entre 2 y 3 cm. Se obtuvo una ecografía mamaria en la que se observan presencia de lesiones mixtas, palpables, distribuidas aleatoriamente en ambas mamas, hipoecogénicas, sin vascularidad al Doppler, con áreas de degeneración quística, en lado derecho en un número aproximado de 5 y en lado izquierdo aproximadamente 6, miden entre 4 y 5 cm las más grandes, imagen sugestiva de abscesos. En piel y tejido celular subcutáneo engrosados en regiones retroareolares. Parénquima mamario con un patrón ecográfico fibroglandular heterogéneo concluyo como un BIRADS 4C.

En la ecografía abdominal bazo incrementado de tamaño 12.5 cm, además de la presencia de líquido libre en cavidad 350 ml. Se realizó una ecografía transvaginal debido a la presencia de sangrado vaginal, en la que se observan ovarios poliquísticos. En la tomografía corporal se identifica masa en mediastino anterior 10x7x8 cm que compromete y envuelve grandes vasos de tamaño y se extiende hacia pared torácica anterior. En mamas, múltiples nódulos bilaterales el mayor de 3 cm. En el parénquima pulmonar consolidación basal bilateral y derrame bilateral. En hígado: imagen hipodensa de 10 mm de diámetro en lóbulo izquierdo, segmento II que realza con el medio de contraste sugestivo de proceso metastásico.

Se toma una biopsia core, con resultado positivo para malignidad neoplasia maligna indiferenciada a descartar Linfoma vs Carcinoma. También se tomó biopsia de una adenopatía cervical positivo para malignidad a descartar Linfoma vs Carcinoma poco diferenciado

Se realizaron inmunofenotipos se obtiene: CD45+, CD34+, CD19+, CD10+, CD20+, CD56+, CD38+, CD5-, CD79B+; se concluye como diagnostico leucemia linfoide aguda tipo Burkitt L3. Y se tomó una biopsia de médula ósea, se identificó infiltración con células

linfomatosas grandes aproximadamente en el 12% con incremento de linfocitos de aspecto maduro 30%.

Debido a que en hospital no se disponía de tomografía en esa época el tiempo para estadificar la enfermedad se prolongó más de 2 semanas, no se contó con la oportunidad de realizar PET-SCAN, además en ese tiempo no se disponía de pruebas de inmunohistoquímica en el hospital.

Con estos resultados y un diagnóstico de Linfoma no Hodgkin de riesgo alto, con más de 3 cadenas ganglionares comprometidas, con lactato deshidrogenasa > 2800 U/L, beta 2 microglobulina de 2.6 mg/L, se cataloga como un estadiaje IV con infiltración a medula ósea con síntomas B más masa Burkitt más masa extranodal mediastinal. Se cataloga score de IPI (International Prognostic Index) de 3 que lo cataloga como alto riesgo y el pronóstico a 5 años es de 43%. Se inició tratamiento con quimioterapia con esquema RCHOP (rituximab, ciclofosfamida, vincristina, doxorubicina, prednisona). Recibió un total de 8 ciclos con mejoría clínica, sin mayor retraso salvo el quinto ciclo por neutropenia severa. Junto con el primer ciclo se administró quimioterapia intratecal en base a metrotexato 12 mg, citarabina 50 mg y dexametasona 8mg, en todos los ciclos paciente recibió las siguientes dosis de medicamentos rituximab 600 mg, ciclofosfamida 1000 mg, MESNA 1200 mg, vincristina 2 mg, doxorubicina 60 mg. Hasta este momento no hubo mayores cambios en la terapéutica que recibió la paciente y pasa a la fase de evaluación de respuesta al tratamiento.

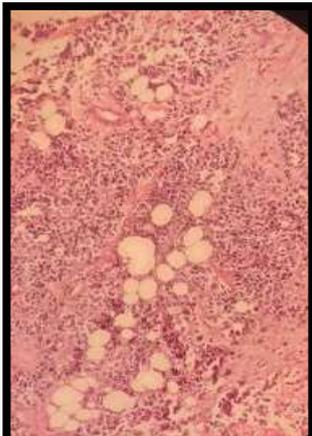
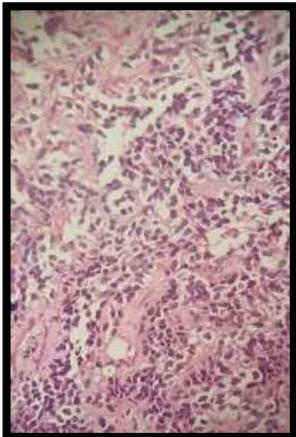
No se determinaron cuáles fueron los objetivos esperados por la paciente, en cuanto a los objetivos clínicos esperados fue tener una respuesta parcial al tratamiento instaurado y tras una valoración de la enfermedad residual proponer una segunda línea de tratamiento. Tras este tratamiento se vuelven a tomar inmunofenotipos, el cual no es concluyente para leucemia linfoide aguda, debido a que no se reporta el grado de infiltración de las células B

En tomografía corporal postratamiento del 30 de octubre reporta en cuello sin alteración. En tórax llama la atención hacia mediastino superior la presencia de conglomerados ganglionar pre aórtico mide 7.7 x 3.9cm, en relación muy probablemente con enfermedad conocida. En la glándula mamaria derecha presencia de lesión nodular sólida de bordes espiculados que mide 4.6 x 5.3cm. Otra lesión de similares características se aprecia en la glándula mamaria izquierda de bordes irregulares espiculada que miden 2.7

x 2.9cm. En abdomen sin mayor alteración salvo reducción de tamaño de esplenomegalia inicial a 9.5 cm. En la región glútea derecha se puede apreciar hacia el cuadrante superior externo lesión solida de bordes regulares que mide 2.07 x 2.3 cm.

Con estos antecedentes paciente pasa a cargo del servicio de oncología clínica, se solicita revisión de la biopsia tomada inicialmente e inmunohistoquímica la cual reporta: CD3 negativo, CD20 negativo, desmina positivo, mamoglobina negativo, miogenina positivo, vimentina positiva. Se concluye como rabdomiosarcoma de tipo alveolar, también se toma nueva biopsia de un nódulo en tórax anterior con resultado a favor de sarcoma de diferenciación muscular, Ver tabla 1.

**Tabla1:** Estudio histopatológico: revisión de laminillas de biopsia Core de mama, imágenes 1 – 3, e histopatológico de biopsia de nódulo torácico anterior, imágenes 4a y 4b.

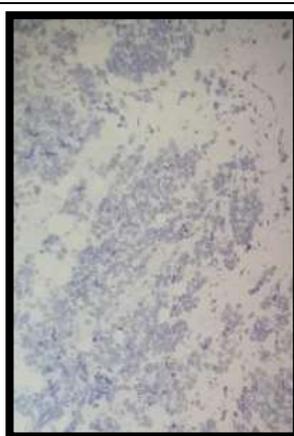
Imagen	Descripción
	<p>1) Tinción Hematoxilina – Eosina:  <b>a) 20x; b) 40x</b>            Neoplasia constituida por proliferación nodular y difusa de células grandes, ovoides de núcleos pleomórficos, cromatina densa, con nucléolos, mitosis atípicas (más de 15 en 10 campos de 40 x) y escaso citoplasma mal definido, en medio se observa capilares sanguíneos de paredes gruesas hialinizadas y con fibrosis que tiende a formar septos amplios, se acompaña de escasa celularidad inflamatoria, focalmente las células tienden a ser fusiformes, o discohesivas, las células tumorales infiltran a tejido adiposo periférico, no se reconoce cápsula o arquitectura ganglionar.</p>
	

Presentación atípica de masa en mama de 2 meses de evolución,  
reporte de caso clínico

---

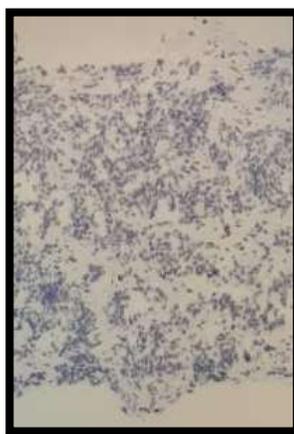


2) Miogenina: positivo



3) CD 20: negativo

3)



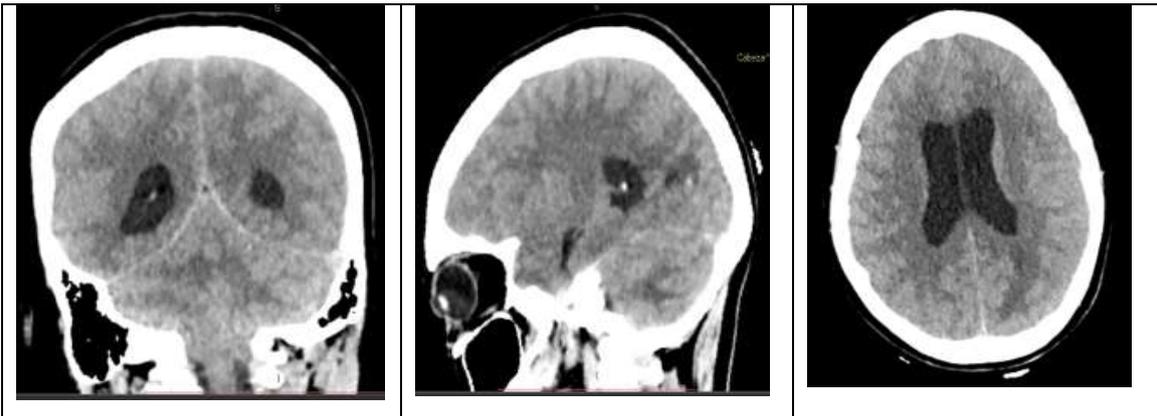
4) CD 3: negativo

4)

---

Tras obtener estos resultados, paciente desarrolla cefaleas holocraneanas intensas, que para su evaluación se realizó una tomografía de cráneo en la que reporta ver tabla 2.

Tabla 2: Tomografía simple de cráneo



Hipodensidad de bordes mal definidos irregular que compromete la sustancia blanca alrededor de la asta occipital izquierda; se observa además hipodensidad mal definida que compromete el mesencéfalo, parte de la protuberancia y el pedúnculo cerebeloso, ventrículos laterales incrementados de tamaño. Desplazamiento anterior del tronco cerebral, provocando obliteración de la cisterna prepontina y prebulbar.

Se realizó un fondo de ojo, en lado izquierdo, disco óptico de bordes definidos, hiperémico, no se logra ver excavación. Por lo que se decide colocar una válvula de derivación ventrículo peritoneal, y la citología de líquido cefalorraquídeo negativa para malignidad.

Se complementó con resonancia de encéfalo, en la que se identifican masas de intensidad heterogénea, en ambos hemisferios cerebelosos, poseen tejido blando que refuerza con medio de contraste, y liquido denso coloide, la derecha mide 45x35 mm, y la del lado izquierdo mide 44x40mm. Estas lesiones provocan obliteración del IV ventrículo. En la corteza occipital izquierda se observa masa hipointensa en T1 e isointensa en T2 y FLAIR mide 27x24 mm, refuerza con medio de contraste y con edema periférico citotóxico, cisternas y ventrículos de intensidad normal, presencia de derivación ventricular derecha. Con estos hallazgos se toma la decisión de enviar a la paciente para recibir radioterapia de intensidad paliativa sobre encéfalo.

Durante el tratamiento inicial, la paciente fue valorada antes de cada ciclo de quimioterapia, se explica la necesidad del tratamiento y lo acepta, Tras evidenciar la progresión de la enfermedad junto con el cambio de diagnóstico hacia un rhabdiosarcoma primario de mama paciente abandona y niega a recibir tratamiento en institución, paciente fallece transcurridas 3 semanas.

Los efectos adversos que se reportaron fue neutropenia grado IV tras recibir el quinto ciclo de quimioterapia RCHOP, que no requirió modificación de dosis.

### **RESULTADOS Y DISCUSIÓN**

En el caso de esta paciente al realizar la revisión de laminillas, de la primera biopsia que se tomó de mama derecha siempre se trató de rhabdomyosarcoma alveolar, que fue confundido con un linfoma no Hodgkin, tipo Burkitt de alto riesgo, con un inmunofenotipo que orientaba hacia una leucemia linfoblástica aguda, que tras recibir tratamiento en base a esquema RCHOP, presentó respuesta casi completa de la enfermedad. Esto se puede atribuir a que el régimen mencionado contiene doxorubicina, vincristina y ciclofosfamida que son parte del tratamiento también del rhabdomyosarcoma, pero no en dosis indicadas para sarcomas. Esta confusión se prestó debido a que inicialmente no se contaba con inmunohistoquímica en la institución, además la morfología celular puede prestar a confusión como se detalla en el diagnóstico diferencial, otro factor de confusión fue la presentación clínica que se observó en esta paciente con compromiso de la médula ósea y de ganglios linfáticos, eventos raros en la descripción de esta patología.

Las neoplasias no epiteliales primarias de la mama, sarcomas, tumores filoides y linfoma son raras y representan menos del 1% de las neoplasias de mama (Aydiner A., Igci A., 2019); y el rhabdomyosarcoma primario de mama es aún más raro, de todos los tipos de sarcomas representan menos del 3%. Existen 4 tipos de variantes en orden de frecuencia es la alveolar, embrionaria, células espinosas o esclerosante y la pleomórfica (Jo & Doyle, 2016). Con una incidencia de 44.8 casos por cada 10 millones de pacientes (Bhosale et al., 2013). Rhabdomyosarcoma Study group reporta de un total de 3500 pacientes 7 presentaron ubicación en mama (0.2%), entre 1972 a 1992 (Hays et al., 1997).

Sin una etiología definida, un factor de riesgo es la radioterapia, síndromes genéticos con Li-Fraumeni, síndrome de Gardner, neurofibromatosis tipo 1. También existe relación con quimioterapia previa, exposición a arsénico, cloruro de vinilo, agentes inmunosupresores, implantes mamarios. Infecciones por virus de la inmunodeficiencia humana y herpes virus 8.

El rhabdomyosarcoma se observa con mayor frecuencia en niños 3.5% (0 – 14 años), y en adolescentes 2% (15 – 19 años) (Wamala et al., 2013). De igual forma se puede presentar

en paciente de 50 años rangos 17 a 89 años, se puede observar en hombres también (Aydiner A., Igci A., 2019). El 50% de los pacientes debutan con metástasis, siendo la mayoría de las veces metastásico hacia la mama (Hays et al., 1997). La media de sobrevida a 5 años es de 44%, y el tamaño del tumor es uno de los determinantes pronóstico con un punto de corte de 5 cm, el grado del tumor, subtipo y los márgenes quirúrgicos son otros factores pronósticos. En estadio I la sobrevida a 5 años es del 90% y en estadio IV 30% (Aydiner A., Igci A., 2019; Dausse et al., 2005).

Sarcoma en mamas se manifiestan como masas voluminosas no dolorosas, sin cambios en piel o pezón, compromiso axilar. Son lesiones más agresivas y de mayor crecimiento en relación con neoplasias epiteliales, alcanzando diámetros mayores a 5 cm (Aydiner A., Igci A., 2019).

La identificación histológica de estos tumores es difícil, la ayuda de la inmunohistoquímica mediante marcadores como desmina y vimentina son parte del panel diagnóstico y se

correlaciona con grado de diferenciación, miogenina es un marcador con alta sensibilidad para detectar rhabdomyosarcoma, en conjunto son el panel estándar para confirmar el diagnóstico (Cessna et al., 2001).

La confirmación diagnóstica del rhabdomyosarcoma alveolar se puede obtener con inmunofluorescencia con hibridación in situ, para evaluar la presencia del re-arreglo en el gen FKHR en el cromosoma 13q14m, además determinar estas variantes moleculares, tienen valor pronóstico junto con las traslocaciones PAX3, PAX7 con el factor de transcripción POX01 (Aydiner A., Igci A., 2019; Wamala et al., 2013).

Es característico del rhabdomyosarcoma alveolar ser un tumor de células redondas y pequeñas malignas, dentro del diagnóstico diferencial tenemos el sarcoma de Ewing, sarcoma sinovial, hepatoblastoma, sarcoma granulocítico, tumor de células redondas y pequeñas desmoplásico intrabdominal, sarcoma osteogénico, tumor neuroectodérmico primitivo, linfoma no Hodgkin con este último la citometría e inmunofenotipos puede ayudar a esclarecer el diagnóstico (Wamala et al., 2013).

En estudios de imagen generalmente se observan como una masa regular oval, es más larga que ancha, los bordes espiculados raramente son descritos, la mamografía no contribuye al diagnóstico menos en pacientes jóvenes, en la ecografía la masa puede adquirir características de bordes regulares, no homogénea, hipocóica oval, sugestiva

de lesiones benignas. En la tomografía se observa una lesión irregular con centro hipodenso, con o sin compromiso nodal y extensión hacia el parénquima pulmonar y pared torácica. En la resonancia magnética se observa lesiones bien delimitadas hipointensas o isointensas en T1, en T2 se observa imágenes hiperintensas, con un realce marcado con el contraste (Dausse et al., 2005). Se debe complementar la estadificación del rhabdiosarcoma con tomografías corporales que incluyan tórax, abdomen y pelvis para descartar la presencia de metástasis, se puede complementar con ayuda de PET-CT (AMERICAN JOINT COMMITTEE ON CANCER, 2017). El grado histológico del tumor marca el estadio los tumores grado 1, son estadio I; tumores grado 2, son grado II; tumores grado 3, con compromiso regional, son estadio III, y cuando hay metástasis a distancia, son estadio IV (AMERICAN JOINT COMMITTEE ON CANCER, 2017).

El tratamiento requiere un abordaje multidisciplinar, y el abordaje principal es la cirugía en la que se requieren amplios márgenes de resección no existe diferencia en sobrevida global entre realizar mastectomía versus resección amplia de la masa. Aunque se prefiere la mastectomía total en el caso de grandes masas. Ante la recurrencia local o bordes positivos se puede reintervenir. Las recurrencias pueden variar del 8 al 53%, esto remarca la gran importancia de obtener márgenes negativos, no existe consenso, pero 1 cm es aceptado en la mayoría de los sarcomas, este objetivo se puede ver afectado por el tamaño tumoral mayor a 5 cm, tumores de alto grado, si no se obtienen márgenes negativos se han observado recurrencias hasta el 85%. La sobrevida libre de enfermedad a 5 años varía del 44 – 74% en paciente que logran una cirugía adecuada (Aydiner A., Igci A., 2019; Little et al., 2002).

La extensión a distancia de los sarcomas es predominante por vía hematogena, se ha reportado que hasta el 25% presenta compromiso nodal, pero estos tienden a ser de tipo reactivo, la tasa verdadera de compromiso es menor al 5%. No se requiere disección ganglionar axilar ya que esta no aporta beneficio en sobrevida. Sin embargo, en enfermedad extensa metastásica es más frecuente observar compromiso ganglionar (Aydiner A., Igci A., 2019). En el caso particular del rhabdiosarcoma alveolar se observan metástasis en el 20% hacia hueso, pulmón, ganglios linfáticos y medula ósea (Aydiner A., Igci A., 2019).

La terapia neoadyuvante puede ser útil en caso de tumor grandes, para poder obtener márgenes negativos tras la cirugía, no existen estudios prospectivos que avalen el uso de

esta modalidad. En el caso del tratamiento adyuvante, la quimioterapia no tiene un rol definido, de igual manera no existe datos obtenidos de ensayos prospectivos, por lo que se extrapola datos de estudios reportados para sarcomas de otras localizaciones. La quimioterapia adyuvante se indica en función de las características del paciente como edad, comorbilidades, grado tumoral intermedio alto, tamaño mayor a 5 cm, márgenes positivos que no puedan ser reintervenidos. El régimen de quimioterapia indicado en caso de rhabdomiosarcoma se prefiere el régimen VAC (vincristina, dactinomicina, ciclofosfamida) (Aydiner A., Igci A., 2019; Dickie & O'Sullivan, 2021).

En relación a la radioterapia adyuvante, no existe evidencia clara, pero la tendencia es hacia obtener un beneficio en la sobrevida, un curso de 48 Gy, mejora la sobrevida de 50 al 91%, esta diferencia no fue estadísticamente significativa (McGowan et al., 2000). Las indicaciones son las mismas que para quimioterapia adyuvante (Aydiner A., Igci A., 2019). El tratamiento de la enfermedad metastásica se basa en la extrapolación de datos del tratamiento del rhabdomiosarcoma de otras localizaciones, aun así, el rhabdomiosarcoma como tal es una entidad rara, que no tiene evidencia que resulte de estudios prospectivos, además el rhabdomiosarcoma al ser una entidad que se presenta con mayor frecuencia en edad pediátrica el tratamiento de igual manera se infiere de esta población hacia a la adulta (Dickie & O'Sullivan, 2021). Usualmente el tratamiento se compone de régimen de quimioterapia formado por varios agentes, que pueden ser doxorubicina, dactinomicina, ciclofosfamida, ifosfamida, vincristina, cisplatino, carboplatino, etopósido. En un reporte la sobrevida global a 10 años es de 47%, sobrevida libre de enfermedad es de 45% y enfermedad libre de metástasis 59% (Little et al., 2002). Con la combinación de ciclofosfamida, vincristina y doxorubicina u otros regímenes que se basen en doxorubicina, se obtiene una respuesta global de 82% y una respuesta completa de 45% (Esnaola et al., 2001). En caso de recaída de la enfermedad la combinación de vincristina, temozolamida e irinotecan provee un grado de control de la enfermedad (Setty et al., 2018).

Como se detalla en la discusión del caso clínico, los diagnósticos diferenciales del rhabdomiosarcoma es amplio y el tratamiento difiere ampliamente de acuerdo con cada uno de ellos, ante una presentación atípica presta a más confusiones.

La perspectiva del paciente fue poco valorada, en la primera parte del manejo paciente se mantuvo con buena actitud al recibir tratamiento, entendió y aceptó los efectos

adversos explicados que se derivan del tratamiento. Pero ante el cambio de diagnóstico la evolución fue rápida y no se tomó en cuenta la opinión del paciente, el cual solo aceptaba lo propuesto. Hasta que, en conjunto con la familia debido a las demoras en el trámite de exámenes y tratamientos, que no se realizan en nuestra institución, más el deterioro evidente decidieron optar por abandono del manejo y con el consecuente deceso del paciente. Ante el abandono del tratamiento no fue posible obtener consentimiento informado para realización de este reporte de caso clínico.

### CONCLUSIONES

Con lo expuesto en la revisión se identifica los requerimientos mínimos para llegar a un diagnóstico pronto, aun así, es difícil iniciar tratamiento para un paciente, que por lo avanzado de su enfermedad implica compromiso de otros órganos y sistemas, limitando las opciones terapéuticas y la intensidad del tratamiento. Con la clara consecuencia de tener una respuesta menor a la esperada y obviamente llegar al punto de requerir más líneas subsiguientes de tratamiento, que acumulan toxicidad, morbilidad y más gasto sanitario.

De todo esto deriva la necesidad de tener patólogos entrenados y experimentados en sarcomas, herramientas diagnósticas no solo en base a inmunohistoquímica o inmunofenotipos, si no también métodos para identificar mutaciones que son diagnósticas, predictivas y pronósticas, junto con un equipo multidisciplinar para el manejo de esta enfermedad.

### LISTA DE REFERENCIAS

- AMERICAN JOINT COMMITTEE ON CANCER. (2017). *Cancer Staging Manual* (M. B. Amin (ed.); Eighth). Springer International Publishing AG.
- Aydiner A., Igcı A., S. A. (2019). Nonepithelial Malignancies of the Breast, Breast disease. In *Journal of Medical Screening* (Vol. 2, Issue 1). Springer US. <https://doi.org/10.1177/096914139600300115>
- Bhosale, S. J., Kshirsagar, A. Y., Sulhyan, S. R., & Sulhyan, S. R. (2013). Rhabdomyosarcoma of the breast - A rare malignancy. *American Journal of Case Reports*, 14, 250–252. <https://doi.org/10.12659/AJCR.883976>
- Cessna, M. H., Zhou, H., Perkins, S. L., Tripp, S. R., Layfield, L., Daines, C., & Coffin, C. M. (2001). Are Myogenin and MyoD1 Expression Specific for Rhabdomyosarcoma? *The American Journal of Surgical Pathology*, 25(9), 1150–1157.

- <https://doi.org/10.1097/00000478-200109000-00005>
- Dausse, F., Balu-Maestro, C., Chapellier, C., & Leblanc-Talent, P. (2005). Rhabdomyosarcoma of the breast. *Clinical Imaging*, 29(5), 337–341. <https://doi.org/10.1016/j.clinimag.2005.01.028>
- Dickie, C., & O’Sullivan, B. (2021). Soft tissue sarcoma. *NCCN, version 1*. [https://doi.org/10.1007/174\\_2014\\_1004](https://doi.org/10.1007/174_2014_1004)
- Esnaola, N. F., Rubin, B. P., Baldini, E. H., Vasudevan, N., Demetri, G. D., Fletcher, C. D. M., & Singer, S. (2001). Response to chemotherapy and predictors of survival in adult rhabdomyosarcoma. *Annals of Surgery*, 234(2), 215–223. <https://doi.org/10.1097/00000658-200108000-00012>
- Hays, D. M., Donaldson, S. S., Shimada, H., Crist, W. M., Newton, J., Andrassy, R. J., Wiener, E., Green, J., Triche, T., & Maurer, H. M. (1997). Primary and metastatic rhabdomyosarcoma in the breast: Neoplasms of adolescent females, a report from the Intergroup Rhabdomyosarcoma Study. *Medical and Pediatric Oncology*, 29(3), 181–189. [https://doi.org/10.1002/\(SICI\)1096-911X\(199709\)29:3<181::AID-MPO4>3.0.CO;2-9](https://doi.org/10.1002/(SICI)1096-911X(199709)29:3<181::AID-MPO4>3.0.CO;2-9)
- Jo, V. Y., & Doyle, L. A. (2016). Refinements in Sarcoma Classification in the Current 2013 World Health Organization Classification of Tumours of Soft Tissue and Bone. *Surgical Oncology Clinics of North America*, 25(4), 621–643. <https://doi.org/10.1016/j.soc.2016.05.001>
- Little, D. J., Ballo, M. T., Zagars, G. K., Pisters, P. W. T., Patel, S. R., El-Naggar, A. K., Garden, A. S., & Benjamin, R. S. (2002). Adult rhabdomyosarcoma: Outcome following multimodality treatment. *Cancer*, 95(2), 377–388. <https://doi.org/10.1002/cncr.10669>
- McGowan, T. S., Cummings, B. J., O’Sullivan, B., Catton, C. N., Miller, N., & Panzarella, T. (2000). An analysis of 78 breast sarcoma patients without distant metastases at presentation. *International Journal of Radiation Oncology Biology Physics*, 46(2), 383–390. [https://doi.org/10.1016/S0360-3016\(99\)00444-7](https://doi.org/10.1016/S0360-3016(99)00444-7)
- Setty, B. A., Stanek, J. R., Mascarenhas, L., Miller, A., Bagatell, R., Okcu, F., Nicholls, L., Lysecki, D., & Gupta, A. A. (2018). Vincristine, irinotecan, and temozolomide in children and adolescents with relapsed rhabdomyosarcoma. *Pediatric Blood and Cancer*, 65(1). <https://doi.org/10.1002/pbc.26728>

- Shin, J., Kim, H. J., Kim, D. Y., Gong, G., & Cho, K. J. (2019). Primary rhabdomyosarcoma of the breast: Study of three cases at one institution with a review of primary breast sarcomas. *Journal of Pathology and Translational Medicine*, 53(5), 308–316. <https://doi.org/10.4132/jptm.2019.07.22>
- Trihia, H. J., Novkovic, N., Provatas, I., Mavrogiorgis, A., & Lianos, E. (2019). Primary Alveolar Rhabdomyosarcoma of the Breast in an Adult: An Extremely Rare Case. *Case Reports in Pathology*, 2019, 1–6. <https://doi.org/10.1155/2019/6098747>
- Wamala, P, K., & O, D. (2013). Primary alveolar rhabdomyosarcoma of breast in a 13 year old female with cardiopulmonary metastases and cyto-histological correlation: A case report. *Journal of Cancer Research & Therapy*, 1(5), 149–152. <https://doi.org/10.14312/2052-4994.2013-23>