

CASO CLÍNICO

<https://doi.org/10.31837/cir.urug.9.1.17>
https://revista.scu.org.uy/index.php/cir_urug/index
revista@scu.org.uy



**Masa axilar gigante diagnóstica de carcinoma sarcomatoide
de origen desconocido.**

**Giant axillary mass diagnostic of sarcomatoid carcinoma of unknown
primary (SCUP).**

**Massa axilar gigante com diagnóstico de carcinoma
sarcomatoide de origem desconhecida**

Vicente Bono Puertes
vicentebono@hotmail.es

0009-0003-0061-2277

Servicio de Cirugía General Hospital Francesc de Borja,
Gandía, España.

Beatriz Moreno Torres
bmtorres2@gmail.com

0000-0002-7157-7750

Servicio de Anatomía Patológica Hospital Francesc de Borja,
Gandía, España.

Natalia Orozco Gil
natalia-orozco-gil@hotmail.com

0000-0002-3495-887X

Servicio de Cirugía General Hospital Francesc de Borja,
Gandía, España.

Jesús Seguí Gregori
seguí_jes@gva.es

0000-0001-5456-0538

Servicio de Cirugía General Hospital Francesc de Borja,
Gandía, España.

Manuel Díaz del Río
diaz_mandel@gva.es
0009-0004-1825-8322
Servicio de Cirugía General Hospital Francesc de Borja,
Gandía, España.

Recibido: 03/04/2025

Aceptado: 15/09/2025

Resumen

El carcinoma sarcomatoide de origen desconocido (SCUP) es una entidad tumoral infrecuente que combina componentes epiteliales y mesenquimales, sin identificarse su localización primaria. Se expone el caso de una mujer de 78 años, con antecedentes de melanoma superficial (2015), carcinoma vesical (cistectomía radical en 2017), carcinoma basocelular frontal (2021) y carcinoma escamoso ulcerado en hombro (2022). En 2024 presenta astenia, anorexia y masa axilar derecha pétrea, adherida a planos profundos. La ecografía y tomografía computada (TC) evidencian lesión lobulada de gran tamaño con características de malignidad.

La biopsia con aguja gruesa (BAG) evidencia adenopatía axilar infiltrada por carcinoma anaplásico de células grandes.

Se realiza exéresis quirúrgica, la masa muy friable, se rompe durante la manipulación, logrando resección R2 por riesgo de lesión vascular. El estudio histológico revela células fusiformes y epitelioides con núcleos pleomórficos, mitosis abundantes, apoptosis y necrosis, positivas para vimentina y CD10, con positividad focal para actina músculo específica, CK A1-A3, CAM5.2, GATA3, P40 y CK19.

Se concluye carcinoma de origen desconocido (SCUP), posiblemente metástasis desdiferenciada de carcinoma vesical (GATA3 positivo focal) o carcinoma escamoso cutáneo (P40 positivo focal), descartándose origen pulmonar, gastrointestinal o melanocítico. El SCUP suele diagnosticarse en estadios metastásicos, con predilección por ganglios, hueso, pulmón e hígado. Presenta mal pronóstico, con supervivencia media inferior al año, y pobre respuesta a quimioterapia (gemcitabina-docetaxel). La inmunohistoquímica es fundamental para orientar el diagnóstico, aunque frecuentemente no concluyente. La biología molecular podría ofrecer opciones terapéuticas en el futuro. En este caso, por persistencia tumoral, fragilidad, deterioro cognitivo y comorbilidades, se descarta tratamiento activo, optándose por seguimiento domiciliario y cuidados paliativos.

Palabras clave: carcinoma sarcomatoide, masa axilar, metástasis desdiferenciada.

Abstract

Sarcomatoid carcinoma of unknown primary (SCUP) is a rare tumor entity that combines epithelial and mesenchymal components, without identification of its primary site. We present the case of a 78-year-old woman, with a history of superficial melanoma (2015), bladder carcinoma (radical cystectomy in 2017), frontal basal cell carcinoma (2021), and ulcerated squamous cell carcinoma of the shoulder (2022). In 2024, she presented with asthenia, anorexia, and a hard right axillary mass, adherent to deep planes. Ultrasound and CT revealed a large lobulated lesion with malignant features. Core needle biopsy reported axillary lymph node infiltrated by anaplastic large-cell carcinoma. Surgical excision was performed; the mass, very friable, ruptured during manipulation, achieving an R2 resection due to risk of vascular injury. Histological examination revealed spindle and epithelioid cells with pleomorphic nuclei, abundant mitoses, apoptosis, and necrosis, positive for vimentin and CD10, with focal positivity for muscle-specific actin, CK A1-A3, CAM5.2, GATA3, P40, and CK19. A diagnosis of SCUP was established, possibly as a dedifferentiated metastasis of bladder carcinoma (focal GATA3 positivity) or cutaneous squamous carcinoma (focal P40 positivity), ruling out pulmonary, gastrointestinal, or melanocytic origin.

SCUP is usually diagnosed at metastatic stages, with predilection for lymph nodes, bone, lung, and liver. It has a poor prognosis, with a median survival of less than one year, and poor response to chemotherapy (gemcitabine-docetaxel). Immunohistochemistry is essential to guide diagnosis, although often inconclusive. Molecular biology could provide therapeutic options in the future. In this case, due to persistent tumor, frailty, cognitive decline, and comorbidities, active treatment was ruled out, opting instead for home follow-up and palliative care.

Keywords: sarcomatoid carcinoma, axillary mass, dedifferentiated metastasis.

Resumo

O carcinoma sarcomatoide de origem desconhecida (SCUP) é uma entidade tumoral rara que combina componentes epiteliais e mesenquimais, sem identificação de seu sítio primário. Apresenta-se o caso de uma mulher de 78 anos, com antecedentes de melanoma superficial (2015), carcinoma vesical (cistectomia radical em 2017), carcinoma basocelular frontal (2021) e carcinoma espinocelular ulcerado no ombro (2022). Em 2024, apresentou astenia, anorexia e massa axilar direita pétrea, aderida a planos profundos. Ultrassonografia e TC evidenciaram lesão lobulada de grande porte com características de malignidade. A biópsia por agulha grossa revelou linfonodo axilar infiltrado por carcinoma anaplásico de células grandes. Realizou-se exérese cirúrgica; a massa, muito friável, rompeu-se durante a manipulação, obtendo-se ressecção R2 devido ao risco de lesão vascular. O exame histológico mostrou células fusiformes e epitelioides com núcleos pleomórficos, numerosas mitoses, apoptose e necrose, positivas para vimentina e CD10, com positividade focal para actina músculo-específica, CK A1-A3, CAM5.2, GATA3, P40 e CK19. Concluiu-se SCUP, possivelmente metástase desdiferenciada de carcinoma vesical (GATA3 positivo focal) ou carcinoma espinocelular cutâneo (P40 positivo focal), descartando-se origem pulmonar, gastrointestinal ou melanocítica. O SCUP costuma ser diagnosticado em estágios metastáticos, com predileção por linfonodos, osso, pulmão e fígado. Apresenta mau prognóstico, com sobrevida média inferior a um ano, e baixa resposta à quimioterapia (gemcitabina-docetaxel). A imunohistoquímica é fundamental para orientar o diagnóstico, embora frequentemente não conclusiva. A biologia molecular poderá oferecer opções terapêuticas no futuro. Neste caso, devido à persistência tumoral, fragilidade, declínio cognitivo e comorbidades, descartou-se tratamento ativo, optando-se por acompanhamento domiciliar e cuidados paliativos.

Palavras-chave: carcinoma sarcomatoide, massa axilar, metástase desdiferenciada.

Introducción

El carcinoma sarcomatoide de origen desconocido (SCUP) es una patología tumoral poco frecuente caracterizada por la mezcla de dos linajes histológicos diferentes: epitelial (carcinoma) y mesenquimal (sarcoma) del que no se conoce la localización de la génesis tumoral. El objetivo de esta comunicación es aportar un nuevo caso clínico de esta rara entidad, revisar su manejo y literatura al respecto.

Caso clínico

Mujer de 78 años con antecedentes de melanoma de extensión superficial en el muslo izquierdo en 2015, tumor vesical tratado con cistectomía radical en 2017, carcinoma de células basales frontal en 2021 y carcinoma de células escamosas ulcerado de 7 mm de espesor en hombro en 2022, en seguimiento por Dermatología, todas las lesiones fueron extirpadas con bordes de resección libres y sin signos de recidiva en controles posteriores. Respecto al tumor vesical, en seguimiento por Urología, con control mediante uro-TC a los tres meses de la cirugía y posteriores controles ecográficos anuales sin evidencia de recidiva. La paciente, en 2024 presenta un cuadro de astenia y anorexia asociado a una masa axilar derecha pétrea y adherida a planos profundos. Su médico de cabecera, ante sospecha de carcinoma de mama avanzado, solicita una ecografía mamaria y axilar urgente. La ecografía inicial sugiere una masa mamaria derecha con extensión axilar de 64x52mm (BIRADS 4B), sin embargo, la biopsia con aguja gruesa (BAG) informa como adenopatía axilar infiltrada por carcinoma anaplásico de células grandes, descartando la hipótesis inicial. Como estudio de extensión, se realizó una tomografía computada (TC) toraco-abdomino-pélvica (**Fig. 1**). En la TC, la masa axilar mide 85x55 mm, con contornos lobulados y realce periférico tras contraste, sugiriendo malignidad, aunque ya no se clasifica como cáncer de mama con extensión axilar, sino como metástasis versus tumor de vaina nerviosa periférica versus hemangioma de partes blandas, sin evidenciar lesiones sospechosas de malignidad en el resto del estudio.

Tras evaluación multidisciplinaria en el comité de tumores con Medicina Interna, Oncología y Hematología, se decide cirugía para biopsia excisional y estudio anatomopatológico, dado que la TC informa que la lesión tiene contornos lobulados, pero bien definidos, sin infiltrar estructuras circundantes y mantiene plano graso de separación con el paquete vascular axilar.

En su defecto, se procedería a biopsia incisional para dirigir el tratamiento oncológico. Durante la cirugía, se procede a disección cuidadosa de la masa axilar, que se fragmenta dada su friabilidad a pesar de disección roma, hasta identificar la vena axilar. A pesar de la dificultad, se logra identificar el plano de disección entre la masa y la vena axilar, liberando adherencias a la misma, pared torácica y pectoral menor. Se consigue liberación de toda la masa hasta el vértice axilar, a nivel de la entrada de la vena axilar en tórax, donde queda una zona íntimamente adherida, realizando una resección R2 por riesgo de lesión vascular (**Fig. 2 y 3**). El estudio diferido por parte de Anatomía Patológica revela una proliferación neoplásica que se dispone formando fascículos y está compuesta por células fusiformes y epitelioides con núcleos pleomórficos (en ocasiones multinucleadas) y citoplasmas amplios mal definidos. Se observan abundantes mitosis, apoptosis y focos de necrosis (**Fig. 4**). Las células son positivas para vimentina y CD10; y focalmente positivas para actina músculo específica, CK A1-A3, CAM5.2, GATA3, P40 y CK19.

La lesión corresponde a un carcinoma sarcomatoide de origen desconocido; pudiera tratarse de una metástasis desdiferenciada de alguno de sus carcinomas previos: carcinoma de vejiga (GATA3 positivo focal) habiendo hecho una diseminación a distancia por remanentes celulares en el lecho quirúrgico, o carcinoma de células escamosas de la piel del hombro (P40 positivo focal). El origen pulmonar o gastrointestinal se consideran improbables tanto clínicamente como por el perfil inmunohistoquímico. El melanoma se descarta por negatividad en el perfil inmunohistoquímico (MELAN-A, HMB 45, S100 y shocks 10). Dada la persistencia tumoral (R2), se considera el seguimiento con PET-TAC y radioterapia en el lecho axilar. Sin embargo, en las semanas posteriores a la cirugía, la oncóloga informa del mal estado general de la paciente debido a la fragilidad, deterioro cognitivo progresivo, junto con múltiples comorbilidades, limitando el esfuerzo terapéutico. Los familiares aceptan el seguimiento en la Unidad de Hospitalización Domiciliaria para tratamiento paliativo.



Fig. 1. Tumorción masa axilar derecha.



Fig. 2. Tumoración axilar: hallazgo intraoperatorio.

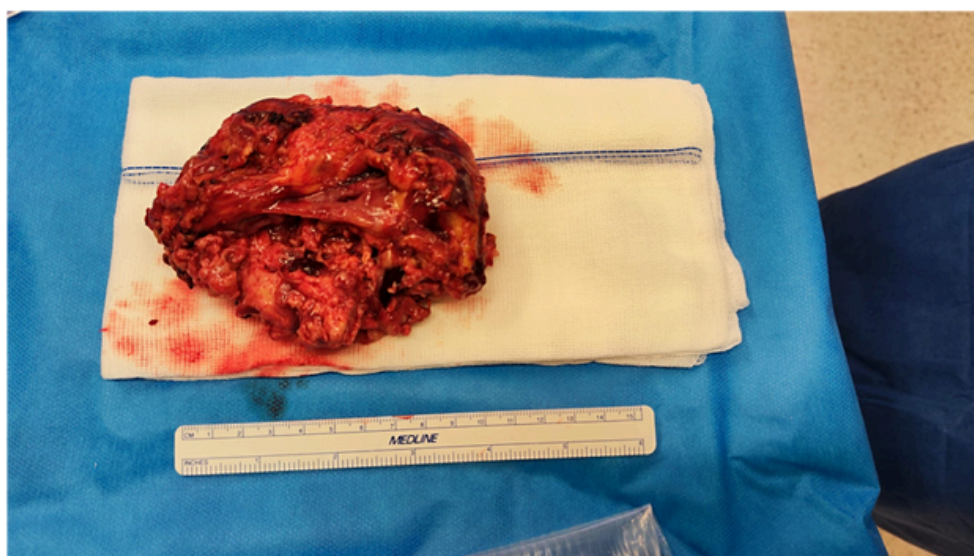


Fig. 3. Tumoración axilar resecada.

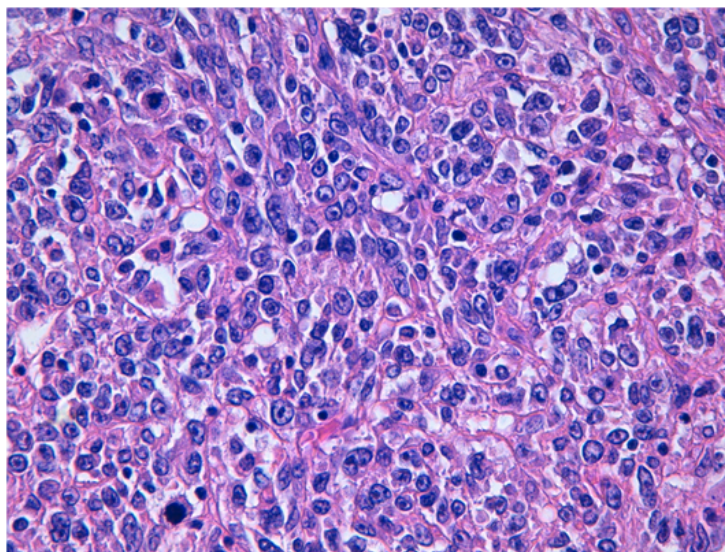


Fig. 4. Corte histológico con tinción Hematoxilina-Eosina donde se pueden apreciar los fascículos formados por células fusiformes y epitelioides con núcleos pleomórficos y citoplasmas amplios mal definidos.

Discusión

El carcinoma sarcomatoide de origen desconocido (SCUP) es una rara entidad tumoral con poca bibliografía respecto a su etiopatogenia y manejo. Se caracteriza por una desdiferenciación de la estirpe epitelial (carcinoma) con componentes celulares de origen mesenquimal (sarcoma). Pese a que la etiología continúa siendo desconocida, las teorías apuestan por una divergencia histológica durante su diferenciación que produce la aparición un fenotipo mesenquimal sobre las células epiteliales (transición epitelial-mesenquimal) o por la mezcla de ambos linajes histológicos, lo que les otorga capacidad de migración, invasión y resistencia a la apoptosis.^(1,2,3,4,5,7,8)

Suelen ser tumores metastásicos en el momento del diagnóstico, como el caso expuesto corrobora. La localización más frecuente de presentación son ganglios linfáticos, seguidos de hueso, pulmón e hígado respectivamente.^(1,2,7,8)

Factores de mal pronóstico son: metástasis en más de una localización, elevación de Lactato Deshidrogenasa (LDH) y elevación del ratio neutrófilos-linfocitos (RNL), siendo la supervivencia media al diagnóstico inferior al año.^(1,2,7,8)

Mediante el estudio anatómico patológico con inmunohistoquímica, se proponen como orígenes tumorales más frecuentes el melanoma, el tumor renal y el pulmonar.⁽¹⁾ En el caso expuesto, nuestro paciente tiene antecedentes tumorales en dos de las localizaciones de origen más frecuentes, sin indicios de recidiva en ninguna de ellas, lo que imposibilita conocer su origen.

A pesar de proponer posibles localizaciones de origen tumoral y seguir siendo la prueba diagnóstica de elección, en muchas ocasiones el estudio con IHQ no es suficientemente resolutivo, pudiendo ser útil el estudio con cortes específicos de tejidos.^(1,2,6)

Tampoco permite definir la terapia oncológica; la quimioterapia con Gemcitabina y Docetaxel constituye el esquema más empleado, si bien la resistencia a dicho tratamiento es relativamente frecuente.^(1,6,7)

La biología molecular puede brindar esperanza a la hora de dirigir el tratamiento, ya que hasta en el 85% de los pacientes del estudio Huey RW et al. presentan alteraciones genómicas que podrían ser susceptibles de una terapia oncológica personalizada, sin embargo, se necesitan nuevos estudios al respecto.⁽¹⁾ El tratamiento con fármacos dirigidos a actuar en la transición epitelial-mesenquimal también es un área de interés que puede originar opciones terapéuticas en el futuro.^(1,5)

Conclusión

El carcinoma sarcomatoide de origen desconocido (SCUP) es una patología rara, de difícil diagnóstico anatomopatológico y clínicamente agresiva dada la escasa respuesta a tratamiento oncológico, lo que conlleva una supervivencia baja a corto plazo. Sin embargo, existen nuevos tratamientos prometedores que podrían cambiar el curso de esta enfermedad.

Bibliografía

- 1.Huey RW, Makawita S, Xiao L, Matamoros A, Estrella JS, Overman MJ, et. al. Sarcomatoid carcinoma presenting as cancers of unknown primary: a clinicopathological portrait. BMC Cancer. 2019;19(1):965. doi: 10.1186/s12885-019-6155-6.
- 2.Silva MC, Ramôa A, Mendes M, Vasconcelos M. Sarcomatoid Carcinoma of Unknown Primary Origin. Ann Hematol Oncol. 2020;7(4):id1294
- 3.Zhang S, Jia J, Bi X, Jiang Q, Zhao Y, Chen Y, et al. Sarcomatoid carcinoma of the common bile duct: A case report. Medicine (Baltimore). 2017;96(3):e5751. doi: 10.1097/MD.0000000000005751.
- 4.Wang X, MacLennan GT, Zhang S, Montironi R, Lopez-Beltran A, Tan PH, et al. Sarcomatoid carcinoma of the upper urinary tract: clinical outcome and molecular characterization. Hum Pathol. 2009;40(2):211–217. doi: 10.1016/j.humpath.2008.07.003.
- 5.Kalluri R, Weinberg RA. The basics of epithelial-mesenchymal transition. J Clin Invest. 2009;119(6):1420–1428. doi: 10.1172/JCI39104.
- 6.Selves J, Long-Mira E, Mathieu M, Rochaix P, Ilié M. Carcinomes de site primitif inconnu. Le rôle du pathologiste en 2018: Introduction. Ann Pathol. 2018;38(3):164-197. doi: 10.1016/j.annpat.2018.04.008.
- 7.Arshad H, Dudekula R, Niazi M, Malik S, Khaja M. A Rare Case of Sarcomatoid Carcinoma of the Lung with Spine Metastasis, Including a Literature Review. Am J Case Rep. 2017;18:760-765. doi: 10.12659/AJCR.904584
8. Xu Z, Wang L, Tu L, Liu Y, Xie X, Tang X, et. al. Epidemiology of and prognostic factors for patients with sarcomatoid carcinoma: a large population-based study. Am J Cancer Res. 2020;10(11):3801-3814.

Contribución de autores:

Conceptualización: Vicente Bono Puertes.

Curación de datos: Vicente Bono Puertes.

Investigación: Vicente Bono Puertes.

Metodología: Vicente Bono Puertes.

Administración del proyecto: Vicente Bono Puertes.

Recursos: Vicente Bono Puertes, Beatriz Moreno Torres.

Software: Vicente Bono Puertes.

Supervisión: Natalia Orozco Gil, Beatriz Moreno Torres.

Validación: Natalia Orozco Gil, Beatriz Moreno Torres.

Visualización: Vicente Bono Puertes, Natalia Orozco Gil, Beatriz Moreno Torres, Manuel Díaz del Río, Jesús Seguí Gregori.

Redacción - borrador original: Vicente Bono Puertes, Natalia Orozco Gil, Beatriz Moreno Torres.

Redacción - revisión y edición: Vicente Bono Puertes, Natalia Orozco Gil, Beatriz Moreno Torres, Manuel Díaz del Río, Jesús Seguí Gregori.

Nota: Los autores declaran que no existe conflicto de interés.

Nota: Los datos de investigación no se encuentran disponibles.

Nota: Este artículo fue aprobado por el editor Gustavo Rodríguez Temesio