

Tumor Desmoplásico de Pequenas Células Redondas: Relato de Caso

<https://doi.org/10.32635/2176-9745.RBC.2026v72n4.5709>

Desmoplastic Small Round Cell Tumor: Case Report

Tumor Desmoplásico de Células Redondas y Pequeñas: Informe de Caso

Geraldo Lucas Lopes Costa¹; Leonardo Andrighetti²; Daniella Serafin Couto Vieira³

RESUMO

Introdução: O tumor desmoplásico de pequenas células redondas (TDPCR) é um sarcoma extremamente raro e agressivo de origem mesenquimal que acomete, principalmente, a área pélvica e abdominal do corpo. O TDPCR é raro e acomete com mais frequência homens brancos jovens, entre a segunda e a terceira décadas de vida. Alguns relatos dizem que, desde sua descoberta, apenas cerca de 200 casos de TDPCR foram registrados desde 1989. **Relato do caso:** Homem adulto, jovem, com 20 anos de idade, apresentou desconforto abdominal associado à inapetência e fraqueza há quatro meses, com uma perda ponderal de 10 kg no período. Os achados dos exames complementares incluíam hepatoesplenomegalia importante e massa abdominal pélvica com nódulos hepáticos e pulmonares. O laudo anatomopatológico de neoplasia de pequenas células redondas e azuis associado à imuno-histoquímica disponível no serviço, a epidemiologia e a clínica do paciente permitiram estabelecer o diagnóstico presuntivo de TDPCR e iniciar a terapêutica sistêmica imediata. **Conclusão:** O TDPCR, apesar do conhecimento científico-literário, e por conta de sua raridade e da informação sobre diagnóstico e terapêutica ser limitada, ainda continua como um desafio dentro da área médica.

Palavras-chave: Tumor Desmoplásico de Pequenas Células Redondas; Sarcoma; Neoplasias/epidemiologia; Adulto; Relato de Caso.

ABSTRACT

Introduction: Desmoplastic small round cell tumor (DSRCT) is an extremely rare and aggressive sarcoma of mesenchymal origin that mainly affects the pelvic and abdominal area of the body. DSRCT is rare and occurs more frequently in young white men between the second and third decades of life. Some reports state that, since its discovery, only about 200 cases of DSRCT have been recorded since 1989. **Case report:** A 20-year-old young adult male presented with abdominal discomfort associated with loss of appetite and weakness for four months, with a weight loss of 10 kg during this period. Findings from complementary examinations included significant hepatosplenomegaly and a pelvic abdominal mass with hepatic and pulmonary nodules. The anatomopathological report of a neoplasm of small round blue cells, associated with the immunohistochemistry available at the service, the epidemiology, and clinical presentation, led to the definition of a presumptive diagnosis of DSRCT and the initiation of immediate systemic therapy. **Conclusion:** The DSRCT, despite the existing scientific knowledge, and due to its rarity and the limited information on diagnosis and therapy, remains a medical challenge.

Key words: Desmoplastic Small Round Cell Tumor; Sarcoma; Neoplasms/epidemiology; Adult; Case Reports.

RESUMEN

Introducción: El tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas (TDCPR) es un sarcoma extremadamente raro y agresivo de origen mesenquimatoso que afecta principalmente la región pélvica y abdominal del cuerpo. El TDCPR es raro y afecta con mayor frecuencia a hombres blancos jóvenes, entre la segunda y tercera década de vida. Algunos informes señalan que, desde su descubrimiento, solo se han registrado alrededor de 200 casos de TDCPR desde 1989. **Informe del caso:** Hombre adulto joven, 20 años presentó malestar abdominal asociado con inapetencia y debilidad durante cuatro meses, con una pérdida de peso de 10 kg en ese período. Los hallazgos de los exámenes complementarios incluían hepatoesplenomegalia importante y masa abdominal pélvica con nódulos hepáticos y pulmonares. El informe anatomopatológico de neoplasia de células pequeñas, redondas y azules, asociado con la inmunohistoquímica disponible en el servicio, la epidemiología y la clínica del paciente permitieron establecer un diagnóstico presuntivo de TDCPR y el inicio de la terapia sistémica inmediata. **Conclusión:** El TDCPR, a pesar del conocimiento científico y literario existente, y debido a su rareza y la información limitada sobre diagnóstico y terapia, sigue siendo un desafío dentro del campo médico.

Palabras clave: Tumor Desmoplásico de Células Pequeñas y Redondas; Sarcoma; Neoplasias/epidemiología; Adulto; Informes de Casos.

^{1,2}Universidade Federal de Santa Catarina (UFSC). Florianópolis (SC), Brasil. E-mails: gerrard_lucas@hotmail.com; leoandrig@gmail.com. Orcid iD: <https://orcid.org/0009-0002-0794-4605>; Orcid iD: <https://orcid.org/0009-0009-7410-2425>

³UFSC, Departamento de Patologia. Florianópolis (SC), Brasil. E-mail: daniellavieira.hu@gmail.com. Orcid iD: <https://orcid.org/0000-0003-0188-6010>

Endereço para correspondência: Geraldo Lucas Lopes Costa. UFSC. Rua Engenheiro Agrônomo Andrei Cristian Ferreira, s/n – Trindade. Florianópolis (SC), Brasil. CEP 88040-900. E-mail: gerrard_lucas@hotmail.com



INTRODUÇÃO

O tumor desmoplásico de pequenas células redondas (TDPCR) é uma neoplasia mesenquimal maligna rara, constituída por células tumorais pequenas e redondas de citoplasma escasso e basofílico, imersas em estroma fibroso abundante, que acomete predominantemente homens jovens, entre segunda e terceira décadas de vida^{1,2}.

Sua fisiopatologia envolve a translocação t(11;22)(p13;q12), que origina o *gene* de fusão *EWSR1-WT1*, responsável por uma proteína quimérica com atividade reguladora da transcrição^{3,4}. A maioria dos tumores se desenvolve na cavidade abdominal, com disseminação local e múltiplos implantes serosos, sendo incomuns as apresentações extraperitoniais⁵⁻⁷.

Clinicamente, manifesta-se com dor ou distensão abdominal, massa palpável, inapetência, perda ponderal e ascite. A avaliação baseia-se na integração de achados histopatológicos, imuno-histoquímicos e moleculares⁸⁻¹². Histologicamente, caracteriza-se por ninhos de células pequenas, redondas e azuis, imersas em estroma desmoplásico. A imuno-histoquímica tipicamente demonstra expressão multilinear, incluindo marcadores epiteliais (citoqueratinas), musculares (desmina, em padrão *dot-like*) e, ocasionalmente, neuronais^{10,11}.

O diagnóstico é estabelecido pela detecção da translocação t(11;22)(p13;q12), que resulta no gene de fusão *EWSR1-WT1*, sendo identificada por técnicas como FISH ou RT-PCR^{11,12}. Na ausência de confirmação molecular, o diagnóstico pode ser considerado presuntivo ou altamente sugestivo, quando há forte correlação entre os achados clínicos, histopatológicos e imuno-histoquímicos, com exclusão de diagnósticos diferenciais relevantes^{10,12}.

O prognóstico é reservado, e cerca de 60% a 70% dos pacientes evoluem para óbito em até três anos, mesmo com tratamento multimodal^{13,14}.

Este relato foi elaborado conforme as recomendações do *CARE Case Report Guidelines* para relatos de caso clínico¹⁵ e aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) da Universidade Federal de Santa Catarina, sob o número de parecer 7.104.186 (CAAE: 82574924.0.0000.0121), em conformidade com a Resolução n.º 466/2012¹⁶ do Conselho Nacional de Saúde (CNS).

RELATO DO CASO

Três semanas antes da admissão, o paciente realizou ultrassonografia abdominal (USG) evidenciando fígado moderadamente aumentado e heterogêneo, com infiltrado difuso tipo pontilhado fino e três cistos hepáticos de textura mista de predomínio hiperecogênico, sugestivos de hepatopatia crônica.

No Dia 1 de internação (27/1/2023), o paciente do sexo masculino, de 20 anos, branco, tabagista, residente de Palhoça (SC), foi admitido no Hospital Universitário Polydoro Ernani de São Thiago, em Florianópolis (SC), por massa abdominal. Relatava há quatro meses astenia, inapetência, abaulamento em hipocôndrio direito e perda ponderal de 10 kg. Negava febre, dor abdominal, mialgia, prurido e alterações gastrointestinais. Sem antecedentes pessoais relevantes; mãe com neoplasia mamária.

Ao exame, encontrava-se emagrecido, lúcido e orientado, com linfonodo indolor em fossa supraclavicular esquerda. Apresentava taquicardia, murmúrio vesicular reduzido à direita e abdome distendido, com hepatoesplenomegalia e massa fixa indolor em fossa ilíaca direita (Figura 1).

Exames laboratoriais evidenciaram elevação importante de AST/ALT (170/403 U/L) e GGT/FA (300/485 U/L), compatíveis com padrão misto de lesão hepatocelular e colestatia, indicativo de injúria hepática aguda sobre infiltração tumoral. AFP em níveis normais (3,5 ng/mL), afastando componente hepatoide ou hepatocarcinoma. Hemograma, funções hepática, renal e provas metabólicas preservadas.



Figura 1. Paciente com hepatoesplenomegalia significativa, massa abdominal fixa e presença de linfonodomegalia supraclavicular à esquerda

No Dia 2 de internação, manteve padrão de lesão mista, com bilirrubinas, albumina e INR preservados. Investigação infecciosa (EBV, hepatites B e C, HIV) e autoimune foi negativa. O perfil ferroprivo revelou sideremia baixa, saturação de transferrina reduzida e ferritina discretamente elevada, compatível com anemia de doença crônica.

Um novo hemograma mostrava anemia normocítica leve, com presença de poiquilocitose e ovalócitos, sem leucocitose ou plaquetopenia. O Pro-BNP apresentava um resultado discretamente elevado, sem repercussões clínicas de insuficiência cardíaca. A função renal, eletrolítica e o perfil lipídico estavam normais.

A tomografia computadorizada (TC) de abdome e pelve com contraste evidenciou volumosa massa de conglomerados linfonodais heterogêneos, hipoatenuantes e com realce periférico, ocupando a cavidade abdominal e retroperitônio. Observou-se hepatoesplenomegalia importante, além de múltiplos implantes secundários. Havia ascite moderada, além de múltiplas metástases pulmonares com derrame pleural direito, compatíveis com doença metastática disseminada (Figura 2).

No Dia 3 de internação, a toracocentese diagnóstica revelou padrão exsudativo citrino e presença de células atípicas, isoladas e em agrupamentos, de cromatina irregular e citoplasma basofílico, compatíveis com disseminação metastática.

A bioquímica mostrou glicose de 110 mg/dL, LDH elevado, proteína total de 3 g/dL e albumina de 2,4 g/dL, com gradiente albumina soro-líquido pleural <1,1 g/dL, confirmando exsudato pelos critérios de *Light*. Bacterioscopia e de BAAR foram negativos. O paciente mantinha função hematológica e bioquímica estáveis.

A imunofenotipagem por citometria de fluxo revelou predomínio de linfócitos T CD3+/CD5+, com relação TCD4+/TCD8+ de 2,7. Também foram identificados 6,4% de linfócitos B maduros (CD19+, CD20+, CD45++), relação Kappa/Lambda de 1,5, além de uma população significativa de monócitos/macrófagos (CD14+, CD45++) em 38% da amostra. Notavelmente, 7,7% das células não hematológicas (CD45-), com forte expressão de pancitoqueratina e Ber-EP4 (EPCAM) positiva, eram compatíveis com infiltração celular epitelial

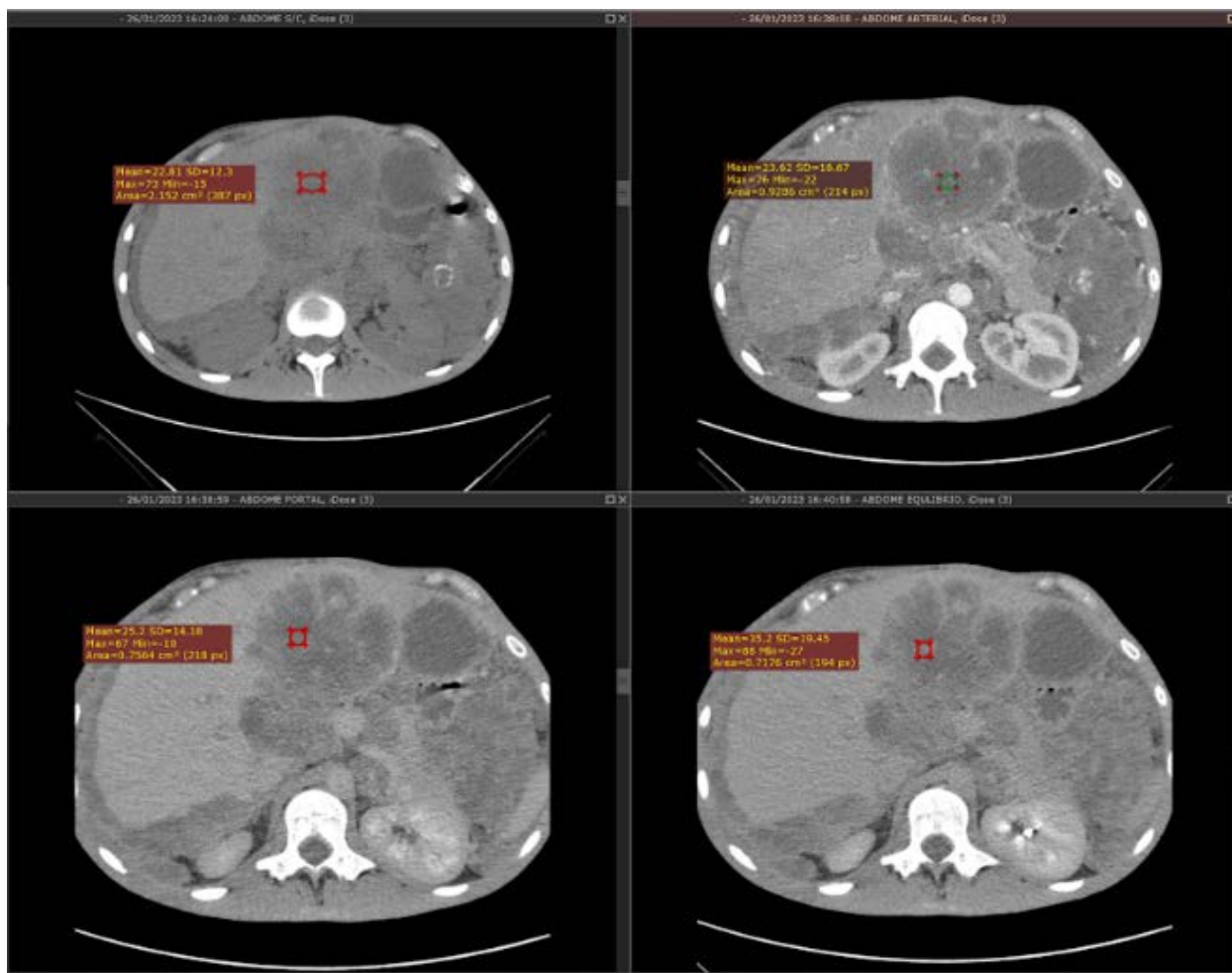


Figura 2. Lesão volumosa envolvendo órgãos abdominais, retroperitoneais e pélvicos, com hepatoesplenomegalia, múltiplos implantes secundários e ascite moderada

glandular. O perfil imunofenotípico confirmou infiltração epitelial metastática, sem evidência de linfoma.

No mesmo dia, realizou-se biópsia hepática percutânea guiada por USG para análise histopatológica.

No Dia 9 de internação, o anatomopatológico demonstrou proliferação de células malignas pequenas, redondas e azuis, infiltrando o parênquima hepático. A imuno-histoquímica foi positiva para citoqueratina (padrão granular difuso e *dot* perinuclear), além de expressão para citoqueratina de baixo peso molecular (KAN 5.2). Sinaptofisina, cromogranina A e CD45 foram negativos, afastando linhagem neuroendócrina e hematolinfóide.

O conjunto dos achados foi considerado presuntivo de TDPCR, embora sem confirmação definitiva, pela ausência da avaliação do WT-1 (domínio C-terminal) e de testes moleculares, não disponíveis no serviço.

No Dia 10 de internação, evoluiu com taquipneia associada a derrame pleural moderado à direita e infiltrado nodular difuso bilateral. Foi submetido à toracocentese de alívio, com melhora clínica imediata (Figura 3).

O paciente manteve estabilidade emocional durante as visitas, com apoio da tia, sua principal cuidadora, e de equipe multiprofissional de cuidados paliativos.

No Dia 11 de internação, após avaliação pela equipe oncológica e frente às limitações diagnósticas e terapêuticas do serviço, optou-se por transferência para a unidade oncológica de referência, o Centro de Pesquisas Oncológicas (CEPON), para confirmação molecular e tratamento sistêmico. Ainda na internação no hospital universitário, foi realizado o primeiro ciclo quimioterápico. O paciente permaneceu internado em vigilância clínica, aguardando transferência.



Figura 3. Múltiplas pequenas formações nodulares distribuídas aleatoriamente em bases pulmonares, com derrame pleural à direita de 4,1 cm, causando atelectasia passiva do parênquima pulmonar adjacente

Diante do diagnóstico presuntivo de TDPCR em estágio IV, com doença metastática disseminada e considerando a impossibilidade de confirmação WT1 (domínio C-terminal), FISH ou RT-PCR tanto no hospital universitário quanto após transferência ao CEPON, optou-se por quimioterapia sistêmica imediata. O paciente demonstrou compreensão do quadro e recebeu suporte psicológico, estendido à família. O primeiro ciclo quimioterápico foi realizado ainda no hospital universitário, com esquema baseado em protocolos para sarcomas agressivos (doxorrubicina, ciclofosfamida, mesna (uroproteção) e difenidramina).

Após estabilização clínica, o paciente foi transferido para tratamento oncológico especializado no CEPON, onde recebeu seis ciclos do protocolo VAC (vincristina, actinomicina D e ciclofosfamida), além de um sétimo ciclo de VAC com omissão da doxorrubicina, seguido por um ciclo alternativo com etoposídeo e ifosfamida/mesna (VP-16 + IFO/mesna), em março de 2023.

Apesar da quimioterapia intensiva, não houve resposta clínica ou radiológica significativa, mantendo lesões hepáticas e pulmonares. Após conclusão do ciclo inicial no CEPON, recebeu alta para seguimento ambulatorial oncológico. O paciente evoluiu com deterioração clínica progressiva, com perda ponderal, ascite volumosa, dor torácica refratária, edema e dispnéia importante.

Em reavaliação oncológica, em agosto de 2024, apresentava desempenho funcional comprometido (ECOG 3-4), disfunção hepática grave e progressão ativa da doença. Diante da ausência de condições clínicas para continuidade da quimioterapia e da irreversibilidade do quadro, optou-se pela suspensão do tratamento oncológico e encaminhamento para cuidados paliativos exclusivos, com orientação ao paciente quanto à evolução esperada da doença, controle de sintomas e suporte familiar.

O paciente recebeu controle sintomático, foi realizada paracentese de alívio (interrompida por dor), e instituiu-se morfina oral, além de orientações detalhadas sobre manejo domiciliar e sinais de alerta. Evoluiu para óbito domiciliar em 22 de agosto de 2024, nove dias após a transição para cuidados paliativos exclusivos, com sobrevida global aproximada de 19 meses desde o diagnóstico.

DISCUSSÃO

O TDPCR é uma neoplasia maligna rara e agressiva, predominantemente em homens jovens, com predileção abdominal. Descrito por Gerald e Rosai em 1989, caracteriza-se histologicamente por ninhos de células pequenas, redondas e azuis, com expressão imuno-histoquímica multilinear, ampliando o diagnóstico diferencial com linfoma, tumores germinativos, carcinomas neuroendócrinos e outros sarcomas⁵.

No presente caso, a positividade para vimentina sugere origem mesenquimal, enquanto a marcação por desmina indica diferenciação miogênica, favorecendo a hipótese de sarcoma. A positividade para citoqueratina afasta seminoma, enquanto a negatividade para sinaptofisina, cromogranina A e CD45 tornou improvável, respectivamente, neoplasia neuroendócrina e doença hematolinfóide. A ausência de CD99 afastou sarcoma de Ewing.

A exclusão de diagnósticos diferenciais relevantes, associada ao padrão histomorfológico de células pequenas, redondas e azuis infiltrando o parênquima hepático, permitiu estabelecer um diagnóstico presuntivo de TDPCR.

A avaliação imuno-histoquímica para WT1 (domínio C-terminal) bem como a confirmação molecular da translocação t(11;22)(p13;q12) envolvendo o rearranjo *EWSR1-WT1* não puderam ser realizadas no hospital universitário nem no CEPON, por indisponibilidade técnica. Em cenário ideal, esses exames constituiriam a etapa subsequente para confirmação definitiva do diagnóstico. Ainda assim, a literatura sustenta que, em cenários de limitação diagnóstica, a forte correlação clinicopatológica e a exclusão sistemática dos principais diagnósticos diferenciais permitem classificação diagnóstica presuntiva com alto grau de plausibilidade^{2,3,6,8}.

Apesar dos avanços diagnósticos, o TDPCR permanece um desafio terapêutico, com prognóstico reservado e sobrevida frequentemente inferior a três anos, mesmo com tratamento multimodal. A raridade da neoplasia e a ausência de diretrizes específicas limitam a padronização terapêutica e o desenvolvimento de estratégias direcionadas mais eficazes^{2,13}.

Este relato descreve um caso atípico de TDPCR com acometimento hepático predominante em homem jovem previamente hígido, apresentação incomum frente ao padrão peritoneal ou retroperitoneal⁶. A evolução silenciosa, com sintomas inespecíficos e diagnóstico tardio, reforça a necessidade de considerar neoplasias raras em pacientes jovens com sintomas constitucionais persistentes.

O caso contribui para a literatura ao destacar: (1) as apresentações clínicas atípicas com predomínio hepático; (2) a relevância da biópsia associada a painel imuno-histoquímico e, idealmente, testes moleculares para confirmação do rearranjo *EWSR1-WT1*; (3) os desafios diagnósticos e terapêuticos em contextos com limitações de acesso, como o Sistema único de Saúde (SUS); e (4) a importância da integração precoce dos cuidados paliativos diante da agressividade da doença.

Em um cenário de escassez de relatos, especialmente na América Latina, este caso reforça a necessidade do reconhecimento precoce de apresentações atípicas e do encaminhamento oportuno a centros especializados.

CONCLUSÃO

Este relato evidencia a complexidade diagnóstica e a agressividade do TDPCR, sobretudo em apresentações atípicas com acometimento hepático predominante. Destaca-se que, na ausência de confirmação molecular e da avaliação do WT1 (domínio C-terminal), o diagnóstico foi estabelecido como presuntivo, com base na forte correlação clinicopatológica e na exclusão de diagnósticos diferenciais relevantes.

Ressalta-se a importância da integração entre dados clínicos, radiológicos, histopatológicos e imuno-histoquímicos para a adequada definição diagnóstica, especialmente em contexto de limitações de recursos e quando o estado clínico limita abordagens invasivas. O reconhecimento precoce e o encaminhamento ágil a centros especializados são fundamentais.

Em doença avançada, a introdução precoce de cuidados paliativos é essencial para garantir qualidade de vida e dignidade ao paciente. O caso reforça a necessidade de considerar o TDPCR no diagnóstico diferencial de neoplasias hepáticas em pacientes jovens e destaca o papel central da biópsia guiada por imagem e da imuno-histoquímica.

O paciente e sua cuidadora principal compreenderam a gravidade e a progressão irreversível da doença, concordando com a proposta terapêutica e com a transição para cuidados paliativos exclusivos, priorizando conforto e dignidade.

AGRADECIMENTOS

Ao Professor Arthur Conelian Gentili pelo apoio no acompanhamento do caso e na disponibilidade de dados complementares do seguimento no CEPON.

CONTRIBUIÇÕES

Geraldo Lucas Lopes Costa e Leonardo Andrighetti contribuíram substancialmente na concepção e no planejamento do estudo; na coleta, análise e interpretação os dados; na redação e revisão crítica. Daniella Serafin Couto Vieira contribuiu substancialmente na concepção e no planejamento do estudo; na análise e interpretação os dados; na revisão crítica. Todos os autores aprovaram a versão final a ser publicada.

DECLARAÇÃO DE CONFLITOS DE INTERESSE

Nada a declarar.

DECLARAÇÃO DE DISPONIBILIDADE DE DADOS

Todos os conteúdos subjacentes ao texto do artigo estão contidos no manuscrito.



FONTES DE FINANCIAMENTO

Não há.

REFERÊNCIAS

1. Rudzinski ER, Teot LA. Desmoplastic small round cell tumor. *Surg Pathol Clin*. 2016;9(4):789-800.
2. Hayes-Jordan A, LaQuaglia MP, Modak S. Management of desmoplastic small round cell tumor. *Semin Pediatr Surg*. 2016;25(5):299-304. doi: <https://doi.org/10.1053/j.sempedsurg.2016.09.005>
3. Ordonez NG. Desmoplastic small round cell tumor: a review of its histopathological, immunohistochemical, and molecular genetic features and differential diagnosis. *Adv Anat Pathol*. 2014;21(6):372-80.
4. Ladanyi M, Gerald W. Fusion of the EWS and WT1 genes in the desmoplastic small round cell tumor. *Cancer Res*. 1994;54(11):2837-40.
5. Gerald WL, Rosai J. Case report: small round cell tumors of the abdomen. *J Pediatr Surg*. 1989;24(3):290-6.
6. Lae ME, Roche PC, Jin L, et al. Desmoplastic small round cell tumor: a clinicopathologic, immunohistochemical, and molecular study of 32 cases. *Am J Surg Pathol*. 2002;26(7):823-35. doi: <https://doi.org/10.1097/00000478-200207000-00001>
7. Benson C, Reichardt P. Chemotherapy in desmoplastic small round cell tumor. *Crit Rev Oncol Hematol*. 2018;125:29-34.
8. Hayes-Jordan A. Surgical treatment for desmoplastic small round cell tumor. *Curr Opin Pediatr*. 2014;26(3):364-9.
9. Lettieri CK, Garcia-Filion P, Hingorani P, et al. Clinical and biological behavior of desmoplastic small round cell tumor: a case series and review of literature. *Rare Tumors*. 2014;6(4):5352.
10. Wang LL, Ji ZH, Gao Y, et al. Clinicopathological features of desmoplastic small round cell tumors: clinical series and literature review. *World J Surg Oncol*. 2021;19(1):193. doi: <https://doi.org/10.1186/s12957-021-02310-6>
11. Zhang PJ, Goldblum JR, Pawel BR, et al. Immunophenotype of desmoplastic small round cell tumors as detected in cases with EWS-WT1 gene fusion product. *Mod Pathol*. 2003;16(3):229-35. doi: <https://doi.org/10.1097/01.MP.0000056630.76035.F3>
12. Li M, Cai MY, Lu JB, et al. Clinicopathological investigation of four cases of desmoplastic small round cell tumor. *Oncol Lett*. 2012;4(3):423-8. doi: <https://doi.org/10.3892/ol.2012.750>
13. Biswas G, Chatterjee T, Mallik S, et al. Desmoplastic small round cell tumor: case report and review of literature. *J Cancer Res Ther*. 2015;11(3):651.
14. Galindo LM, Valente LM, Soares FA. Desmoplastic small round cell tumor: report of five cases and review of literature. *Clinics*. 2008;63(4):525-30.
15. Gagnier JJ, Kienle G, Altman DG, et al. The CARE Guidelines: consensus-based clinical case reporting guideline development. *J Clin Epidemiol*. 2014;67(1):46-51. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jclinepi.2013.08.003>
16. Conselho Nacional de Saúde (BR). Resolução nº 466, de 12 de dezembro de 2012. Aprova as diretrizes e normas regulamentadoras de pesquisas envolvendo seres humanos [Internet]. *Diário Oficial da União*, Brasília, DF. 2013 jun 13 [acesso 2026 jan 26]; Edição 112; Seção 1:59. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/cns/2013/res0466_12_12_2012.html

Recebido em 30/1/2026
Aprovado em 13/4/2026

