



PEComa retroperitoneal: un tumor raro de comportamiento incierto. Reporte de caso

Erick D. Reay-Mandujano*^{id}, Erick Rueda-Don-Juan^{id}, Manuel García-Sánchez^{id},
Rubén Ocaña-Lorenzo^{id} y Yetlanezi G. Sánchez-Luna

Hospital de Especialidades Dr. Antonio Fraga Mouret, Centro Médico Nacional La Raza, IMSS, Ciudad de México, México

Resumen

El tumor perivascular intraepitelial (PEComa) es una entidad rara cuyo origen se encuentra en el tejido mesenquimatoso. Presentamos el caso de una mujer de 58 años con aumento del volumen abdominal secundario a un PEComa cuya localización retroperitoneal y tamaño es poco frecuente y sugiere un comportamiento maligno, que requiere tratamiento quirúrgico y terapia adyuvante. Su diagnóstico representó un reto por su presentación inespecífica y la baja incidencia de la etiología.

Palabras clave: PEComa. Tumor retroperitoneal. Melan-A. Actina de músculo liso. Reporte de caso.

Retroperitoneal PEComa: a rare tumor with uncertain behavior. Case report

Abstract

Perivascular epithelioid cell tumor (PEComa) is a rare entity whose origin lies in mesenchymal tissue. We present the case of a 58-year-old woman with abdominal swelling secondary to a PEComa, whose retroperitoneal location and size are uncommon and suggest malignant behavior, requiring surgical treatment and adjuvant therapy. Its diagnosis posed a challenge due to its nonspecific presentation and the low incidence of the etiology.

Keywords: PEComa. Retroperitoneal tumor. Melan-A. Smooth muscle actin. Case report.

*Correspondencia:

Erick D. Reay-Mandujano
E-mail: erickreay@gmail.com

Fecha de recepción: 06-01-2025
Fecha de aceptación: 15-03-2025
DOI: 10.24875/j.gamo.25000001

Disponible en internet: 13-08-2025
Gac Mex Oncol. 2025;24(Supl):46-51
www.gamo-smeo.com

2565-005X/© 2025 Sociedad Mexicana de Oncología. Publicado por Permanyer. Este es un artículo open access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Introducción

Los tumores perivasculares intraepiteliales (PEC/PEComa, *perivascular epithelioid cell tumor*) son tumores muy infrecuentes, que la World Health Organization (WHO) define, desde el 2016, como aquellos tumores derivados del mesénquima que afectan al epitelio perivascular y cuya expresión inmunohistoquímica es positiva a tejido melanocítico y miogénico, mismos que pueden expresarse en diversas partes del cuerpo.

La primera vez que se documentó el hallazgo de un PEC fue en 1943 por Apitz et al. En su trabajo se describe un mioblasto atípico en la pieza de un angiomiolipoma renal¹; no obstante, el nombre fue otorgado por Bonetti en 1991², quien encontró el mismo mioblasto anormal en diversos tumores, cuya asociación era su morfología microscópica. En 1996, Zamboni et al. reportaron el primer caso de tumor de células claras (CCST, *clear cell sugar tumours*) pancreático y adoptaron el nombre para las neoplasias compuestas por una proliferación pura de PEC³.

Podemos dividir los PEC en dos grandes grupos: los específicos y los no específicos (PEComa-NOS). Los primeros incluyen los angiomiolipomas (AML, por sus siglas en inglés), los tumores pulmonares denominados *clear cell sugar tumours* (CCST) y las linfangioleiomiomatosis (LAM, por sus siglas en inglés); el resto de los tumores se clasifican como PEComa-NOS y suelen estar

distribuidos en tejido blando, hueso y tejidos intraabdominales^{4,5}. La presentación clínica puede variar según sea el órgano diana, sin embargo, si el tumor es pequeño, puede diagnosticarse de forma incidental. Uno de los datos más importantes es el crecimiento tumoral⁶. Otro punto son los estudios complementarios, ya que no se ha encontrado relación con los marcadores tumorales y presentan distintos patrones radiológicos, por lo que no existen características definitivas para su diagnóstico. Aunque su comportamiento por lo general es benigno, existen ciertas características propuestas por Bennett et al. en 2018 sugestivas de malignidad, entre las que se encuentra: ≥ 5 cm de diámetro, crecimiento con patrón infiltrativo, alto grado nuclear y celularidad, tasa mitótica $> 1/50$ campos de alta potencia, presencia de necrosis e invasión vascular. De acuerdo con lo anterior, se define como potencial maligno incierto si se presentan menos de tres características y maligno si se presentan tres o más. Cabe mencionar que la recidiva de un PEComa se considera como maligno⁷. El caso presentado se realizó de acuerdo con directrices de las guías en la iniciativa EQUATOR, bajo CARE extensions⁸.

Caso clínico

Paciente de sexo femenino de 58 años, sin antecedentes personales patológicos y no patológicos de

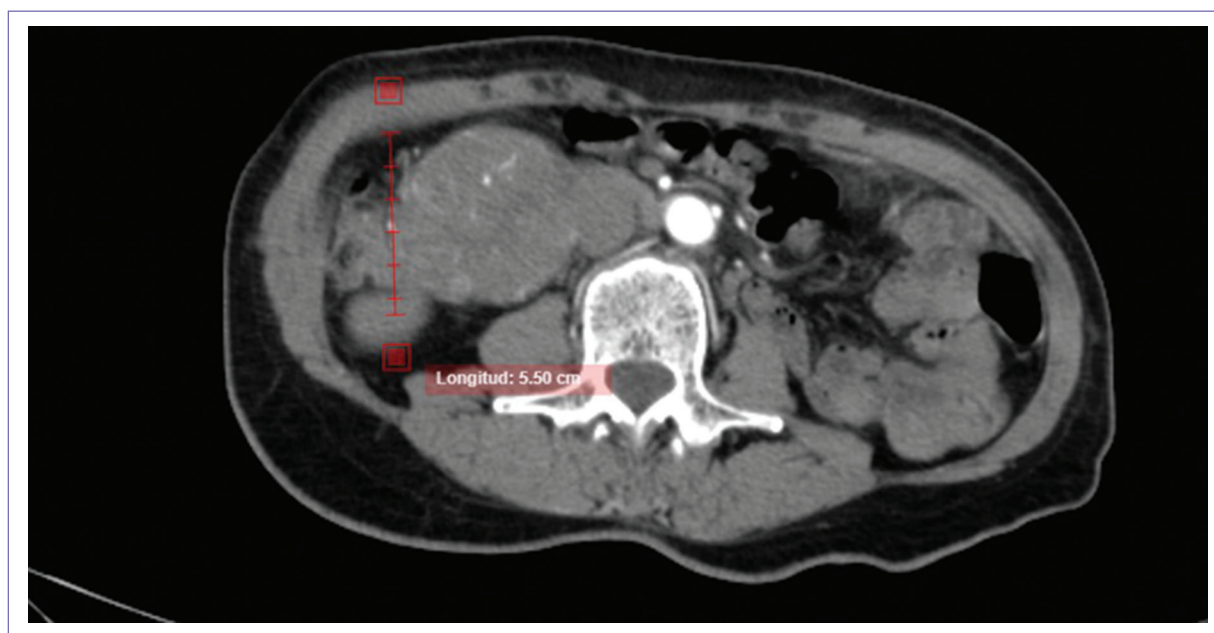


Figura 1. Tomografía abdominopélvica simple y contrastada, corte axial, que demuestra tumoración en el borde antimesentérico. Se muestran las dimensiones.



Figura 2. Tomografía abdominopélvica simple y contrastada, corte coronal (flecha blanca sitio del tumor).



Figura 3. Localización de tumor perivascular intraepitelial en la laparotomía.

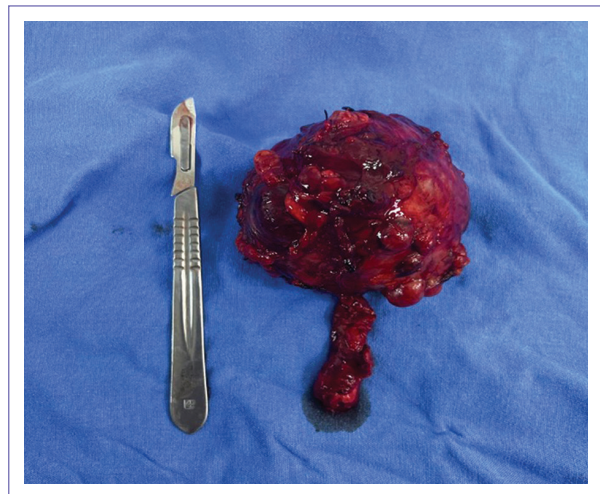


Figura 4. Pieza quirúrgicamente extraída.

relevancia, quien inicia con dolor tipo cólico, intermitente, con aumento de volumen abdominal en flanco derecho, se agrega hiporexia y pérdida ponderal de 13 kg en 10 meses. Se realizó tomografía computarizada (TC) abdominal con reporte de lesión tumoral relacionado con segunda porción de duodeno con efecto de masa (Figs. 1 y 2). Por hallazgos clínicos y radiológicos sospechamos de un tumor aparentemente de peritoneo vs. retroperitoneo. Se decide programar para intervención quirúrgica y se realiza laparotomía exploradora acompañada de resección del tumor de localización retroperitoneal, obteniendo como hallazgos: tumor retroperitoneal en flanco derecho de 15 x 15 cm, indurado, pétreo, de bordes lisos, altamente vascularizado, firmemente adherido a segunda

porción de duodeno, uréter derecho y arteria iliaca, así como infiltración a vasos gonadales; el resto de cavidad sin datos de actividad tumoral (Fig. 3 y 4). Cursa postoperatorio de forma favorable, logrando egreso al quinto día. El análisis anatomopatológico reportó: PE-Coma maligno con dimensiones de 8 x 7 x 4 cm y peso de 192 g, con presencia de áreas nodulares de coloración gris violácea, apariencia congestiva, brillante y con tejido adiposo adherido (Fig. 5). Al contar con diagnóstico de PEComa de comportamiento maligno, el pronóstico no es favorable, por lo que se decide iniciar terapia adyuvante sistémica con doxorubicina, dosis convencional, obteniendo adecuada respuesta

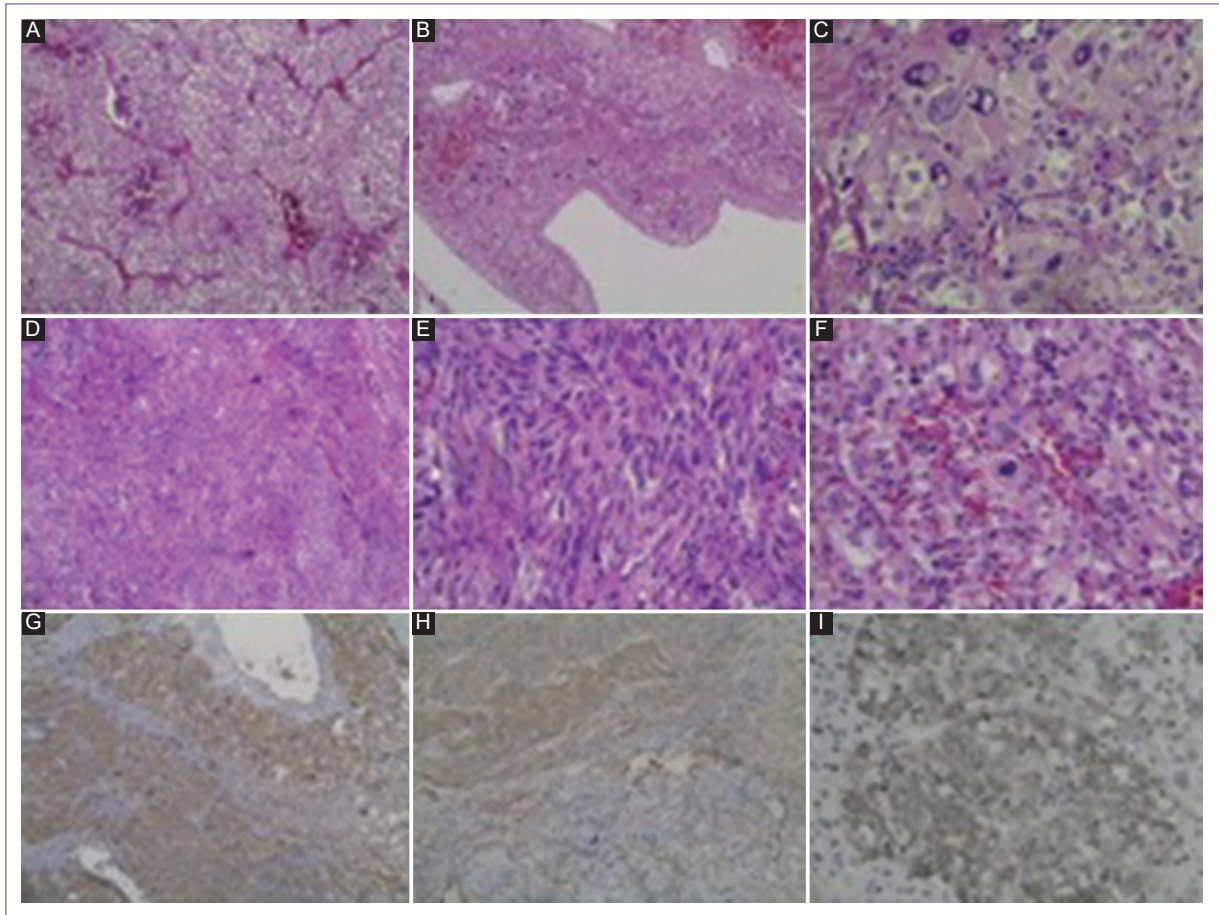


Figura 5. Histopatológico. Microscópicamente, la neoplasia presenta bordes infiltrantes y se compone de células epitelioides organizadas en nidos (**A**), con orientación perivascular ocasional (**B**), algunas con pleomorfismo nuclear acentuado y pseudoinclusiones (**C**), entremezcladas con células fusiformes dispuestas en fascículos (**D** y **E**) y células gigantes multinucleadas. Se contaron cinco mitosis/50 HPF (**F**). No se identificó invasión linfovascular ni necrosis. Inmunohistoquímicamente, el tumor mostró expresión únicamente para melan-A de manera difusa (**G**) y actina de músculo liso de manera focal (**H** e **I**).

estructural, únicamente refiriendo síntomas gastrointestinales leves (dispepsia, epigastralgia, náuseas y vómitos ocasionales) durante el tratamiento; a los 8 meses de su posquirúrgico sin otras complicaciones mayores y con evolución satisfactoria hasta la actualidad.

Discusión

Los PEComas son neoplasias derivadas del mesénquima, el cual se desarrolla a tejido perivascular, presentando características inmunohistoquímicas específicas como positividad a actina de músculo liso, actina panmuscular, miosina muscular y calponina, los cuales son marcadores de músculo liso. Otros marcadores que pueden expresar son de tipo melanocítico,

como el negro de melanoma humano-45 (HMB-45), melan-A, tirosinasa, factor de transcripción de microftalmia y NKI/C3⁵. Como norma general, los tumores que son exclusivamente epitelioides tienden a expresar con mayor intensidad los marcadores melanocíticos que los de músculo liso, mientras que en los que son predominantemente fusiformes se observa lo contrario⁹. En el caso antes presentado, se obtuvieron resultados positivos para Melan A y actina de músculo liso. La mayoría presentan alteraciones en los genes *TSC1* o *TSC2*, especialmente en subtipos específicos como el AML renal y la LAM, que están estrechamente relacionados con el complejo de esclerosis tuberosa (TSC). Este trastorno genético autosómico dominante es causado por mutaciones en la línea germinal de los genes *TSC1* en el cromosoma 9 o *TSC2* en el cromosoma 16. Aunque la

mayoría de los PEComas de tejidos blandos no están vinculados al TSC, muchos presentan alteraciones en el gen *TSC2*. Aquellos con reordenamiento del gen *TFE3* no se presentan en pacientes con TSC.

Estos tumores suelen aparecer en personas jóvenes y generalmente se localizan en los tractos ginecológico, genitourinario y gastrointestinal, así como en los tejidos blandos¹⁰. Microscópicamente muestran una arquitectura alveolar anidada predominante y una morfología epitelioide⁹ y con frecuencia carecen de la expresión de marcadores de músculo¹¹.

Los PEC pueden ser tanto benignos como malignos, sin embargo actualmente no se cuenta con criterios diagnósticos bien establecidos o consensuados que distingan a los PEComas malignos. Se han propuesto ciertos datos que nos orientan hacia este comportamiento como: tamaño del tumor mayor de 5 cm, invasión vascular, crecimiento invasivo, necrosis tumoral, atipia de alto grado, alta celularidad y una figura mitótica > 50 en campo de gran aumento (400X)¹². Nuestro caso presenta dos de estas características que sugieren malignidad: tamaño mayor a 5 cm y más de cinco mitosis por campo de alto poder. Con respecto a la ubicación, los sitios más frecuentes son el riñón, pulmón y útero, siendo menos usual la localización gastrointestinal y, dentro de esta, los intraperitoneales son aún más raros.

El presente caso corresponde a un PEComa-NOS^{13,14}, que no están ampliamente estudiados, lo cual representa una limitación importante para el seguimiento, definición de malignidad y pronóstico.

Sobre el cuadro clínico, puede ser amplio e inespecífico, ya que depende del sitio de origen. El síntoma principal en los tumores de localización gastrointestinal es el dolor abdominal tipo cólico, sin embargo pueden presentarse náuseas, vómitos, estreñimiento, melena, rectorragia o datos francos de oclusión intestinal debido a la variedad de tamaños (media: 5-8 cm)¹⁵, ya que aparecen groseramente como masas bien circunscritas con una superficie cortada sólida, fibrosa o carnosa. Lo anterior establece la necesidad de estudios de imagen, principalmente para determinar la localización, ya que radiológicamente no muestran características específicas. En nuestro paciente fue necesaria la realización de tomografía de abdomen para identificar dicha neoplasia y sobre todo para la planeación terapéutica. Las técnicas de imagen no son concluyentes ni diagnósticas, por lo que la biopsia o la cirugía con análisis inmunohistoquímico siguen siendo el pilar para la confirmación¹⁶. Tirumani et al. han propuesto varias características comunes que podrían llevar a considerar un

PEComa como un diagnóstico diferencial más temprano. Su estudio, que analizó 26 casos de PEComa maligno, reveló que en las imágenes estos tumores eran generalmente grandes (entre 4.5 y 25 cm), bien definidos y sin signos de infiltración o invasión local. Además, los patrones metastásicos más frecuentes se presentaban inicialmente en los pulmones, seguidos por el hígado y los huesos. También mostraron áreas de calcificación y/o hemorragia. En cuanto a las imágenes de resonancia magnética (RM) ponderadas en T1, los tumores eran hipointensos a isointensos en comparación con el músculo esquelético, mientras que en las imágenes ponderadas en T2 eran heterogéneamente hiperintensos^{16,17}. Báez et al. reportaron rendimiento diagnóstico preoperatorio correcto con TC y RM; se reportó en el 15.7 y el 22.7% de los pacientes, respectivamente¹⁸. Tan et al. reportaron rendimiento diagnóstico preoperatorio con TC y RM del 31.3 y 40%¹⁹.

Dentro de la gama terapéutica, la que ha demostrado mayor eficacia, tanto en benignidad como en malignidad, es la cirugía, siempre y cuando sea posible^{20,21}. Para los casos de PEComa maligno irreseccable se considera tratamiento sistémico, algún esquema quimioterapéutico, como los inhibidores de mTOR, como Fyarro® (partículas de sirolimús unidas a proteínas), que han demostrado eficacia y han sido aprobados por la Food and Drug Administration (FDA). El ensayo de fase II *Advanced Malignant Perivascular Epithelioid Cell Tumors* (AMPECT) es un análisis de seguimiento a largo plazo de nab-sirolimús para pacientes con PEComa maligno. Se observó una tasa de respuesta general clínicamente significativa, una mediana de duración de la respuesta de más de 3 años y un control y supervivencia duraderos de la enfermedad, lo que refleja el beneficio clínico del nab-sirolimús en el tratamiento de esta patología²². La terapia dirigida con inhibidores de mTOR se ha descrito en pocos casos de PEComas metastásicos con mutaciones en los genes *TSC 1/2*; en cambio, los PEComas con reordenamientos en *TFE3* suelen ser resistentes a estos, lo que evidencia las diferencias en los mecanismos moleculares que subyacen a estos tumores¹¹. Solo en el caso que se demuestre resistencia a la quimioterapia o, en su defecto, enfermedad muy avanzada, se puede valorar administrar radioterapia¹². Por tal motivo, se realizó la resección completa del tumor en nuestro paciente con el consiguiente tratamiento sistémico ante los datos de malignidad que se reportaron.

Desde la perspectiva de la paciente, refiere que es una patología inesperada, la cual contó con adecuado manejo quirúrgico, sin complicaciones; solo con la terapia de

doxorubicina refirió leves síntomas gastrointestinales, los cuales son tolerables, lo que hasta el día de hoy no ha impedido que se integre a sus actividades cotidianas.

Conclusión

Es una enfermedad rara, su histopatogénesis no está esclarecida, por lo que se debe tener una fuerte sospecha diagnóstica para poder otorgar un adecuado manejo quirúrgico, ya que la cirugía es el método de referencia, además de vigilancia estrecha para cada caso de PEComa.

Financiamiento

La presente investigación no ha recibido ninguna beca específica de agencias de los sectores públicos, comercial o con ánimo de lucro.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Consideraciones éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad, consentimiento informado y aprobación ética. Los autores han seguido los protocolos de confidencialidad de su institución, han obtenido el consentimiento informado de los pacientes, y cuentan con la aprobación del Comité de Ética. Se han seguido las recomendaciones de las guías SAGER, según la naturaleza del estudio.

Declaración sobre el uso de inteligencia artificial. Los autores declaran que no utilizaron algún tipo de inteligencia artificial generativa para la redacción de este manuscrito.

Bibliografía

1. Apitz K. Die geschwulste und gewebmissbildungen der nierenrinde. II. Die mesenchymalen neubildungen. *Virchows Arch.* 1914;311:306-27.
2. Bonetti F, Pea M, Martignoni G, Zamboni G. PEC and sugar. *Am J Surg Pathol.* 1992;16:307-8.
3. Armah HB, Parwani AV. Perivascular epithelioid cell tumor. *Arch Pathol Lab Med.* 2009;133:648-54.
4. Nogueira Sixto M, Carracedo Iglesias R, Estévez Fernández S, Rodríguez Pereira C, Sánchez Santos R. PEComa pancreático: ¿una neoplasia no tan infrecuente? Revisión sistemática y actualización clínico-terapéutica. *Gastroenterol Hepatol.* 2024;47:93-100.
5. Martignoni G, Pea M, Reghellin D, Zamboni G, Bonetti F. PEComas: the past, the present and the future. *Virchows Arch.* 2008;452:119-32.
6. Cai JN, Shi M, Wang J. Perivascular epithelioid cell tumor, not otherwise specified: a clinicopathologic and immunohistochemical analysis of 31 cases. *Zhonghua Bing Li Xue Za Zhi.* 2011;40:240-5.
7. Bennett JA, Braga AC, Pinto A, van de Vijver K, Cornejo K, Pesci A, et al. Uterine PEComas: a morphologic, immunohistochemical, and molecular analysis of 32 tumors. *Am J Surg Pathol.* 2018;42:1370-83.
8. Riley DS, Barber MS, Kienle GS, Aronson JK, von Schoen-Angerer T, Tugwell P, et al. CARE guidelines for case reports: explanation and elaboration document. *J Clin Epidemiol.* 2017;89:218-35.
9. Wangsiricharoen S, Larman TC, Wakely PE Jr, Siddiqui MT, Ali SZ. Cytopathology of extra-renal perivascular epithelioid cell tumor (PEComa): a series of 7 cases and review of the literature. *J Am Soc Cytopathol.* 2021;10:175-86.
10. Hammer PM, Tan SY. Soft tissue perivascular epithelioid cell tumors. *Surg Pathol Clin.* 2024;17:105-18.
11. Sassi F, Boujelbene N, Abbes I, Najja L, Khessairi N, Mrad K. Multifocal malignant perivascular epithelioid cell tumor (PEComa) of the peritoneum: a case report. *Int J Surg Case Rep.* 2024;124:110455.
12. Rutkowski PL, Mullen JT. Management of the "Other" retroperitoneal sarcomas. *J Surg Oncol.* 2018;117:79-86.
13. Thway K, Fisher C. PEComa: morphology and genetics of a complex tumor family. *Ann Diagn Pathol.* 2015;19:359-68.
14. Doyle LA, Hornick JL, Fletcher CD. PEComa of the gastrointestinal tract: clinicopathologic study of 35 cases with evaluation of prognostic parameters. *Am J Surg Pathol.* 2013;37:1769-82.
15. Choi JH, Ro JY. The 2020 WHO Classification of Tumors of Soft Tissue: selected changes and new entities. *Adv Anat Pathol.* 2021;28:44-58.
16. Dhaliwal K, Marslender S. Malignant retroperitoneal PEComa: a case report with emphasis on radiological findings. *Radiol Case Rep.* 2023;18:1358-63.
17. Tirumani SH, Shinagare AB, Hargreaves J, Jagannathan JP, Hornick JL, Wagner AJ, et al. Imaging features of primary and metastatic malignant perivascular epithelioid cell tumors. *AJR Am J Roentgenol.* 2014;202:252-8.
18. Baez JC, Landry JM, Saltzman JR, Qian X, Zinner MJ, Mortelé KJ. Pancreatic PEComa (sugar tumor): MDCT and EUS features. *JOP.* 2009;10:679-82.
19. Tan Y, Zhang H, Xiao EH. Perivascular epithelioid cell tumour: dynamic CT, MRI and clinicopathological characteristics-analysis of 32 cases and review of the literature. *Clin Radiol.* 2013;68:555-61.
20. Cheng HC, Kuo CY, Huang CW, Shih HH, Lin CH, Wang JY. Unusual paediatric sigmoid perivascular epithelioid cell tumour with regional lymph node metastasis treated using gemcitabine and docetaxel: a case report and literature review. *J Int Med Res.* 2021;49:3000605211041509.
21. Liu TH, Liang CW, Lu LC. Perivascular epithelioid cell tumor of the gastrointestinal tract. *J Cancer Res Pract.* 2016;3:14-8.
22. Wagner AJ, Ravi V, Riedel RF, Ganjoo K, van Tine BA, Chugh R, et al. Phase II Trial of nab-Sirolimus in Patients With Advanced Malignant Perivascular Epithelioid Cell Tumors (AMPECT): Long-Term Efficacy and Safety Update. *J Clin Oncol.* 2024;42:1472-7.