



**119ª REUNIÓN DE LA ASOCIACIÓN TERRITORIAL VALENCIANA DE LA
SOCIEDAD ESPAÑOLA DE ANATOMÍA PATOLÓGICA**
Universidad CEU Cardenal Herrera



CONSORCI
HOSPITAL GENERAL
UNIVERSITARI
VALÈNCIA

Casos: PATOLOGÍA GINECOLÓGICA

Caso 7: Tumoración en fosa isquio-rectal derecha.

Josep Marí-Alexandre⁽¹⁾, Junisbel Gutiérrez, Irene Salazar-Saura, Encarnación Martínez Leandro.

Alfara del Patriarca, 22 de Marzo de 2023

⁽¹⁾R2 Anatomía Patológica
Consorcio Hospital General Universitario de Valencia

Caso 7: Tumorción en fosa isquio-rectal derecha

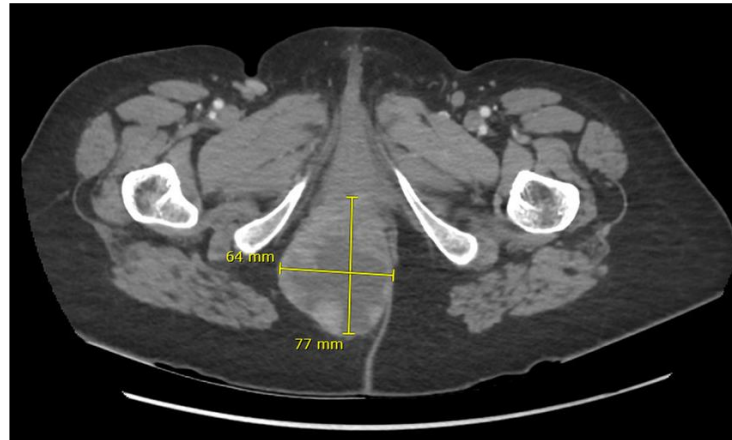
- Mujer de 63 años.
- Sin antecedentes personales de interés.
- Consulta por una masa peri-anal de >6 meses de evolución, con aumento de tamaño progresivo, que dificulta la defecación.



Caso 7: Tumoración en fosa isquio-rectal derecha

Prueba de imagen (TC):

- Tumoración heterogénea, solido-quística en fosa isquio-rectal derecha.
- En íntima relación con esfínteres anales y vertiente lateral derecha de introito vaginal, sin depender claramente de ellos.
- Ovarios sin alteraciones y varios miomas uterinos de aspecto benigno.



Caso 7: Tumoración en fosa isquio-rectal derecha

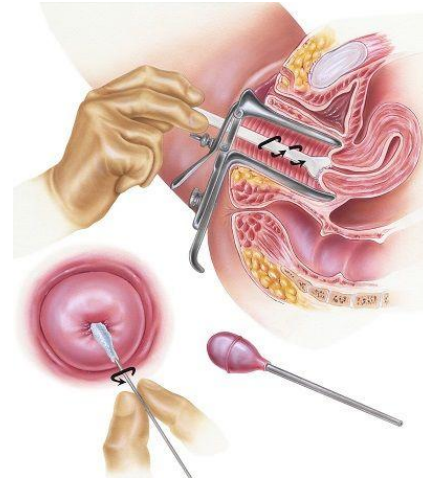
En la analítica sanguínea destaca:

- CEA: 1,8 ng/mL [0-3]
- CA-125: 26,4 [0-35]
- LDH: **408 U/L** [208-378].



En la citología vaginal:

- Estudio Virus Papiloma Humano: negativo.

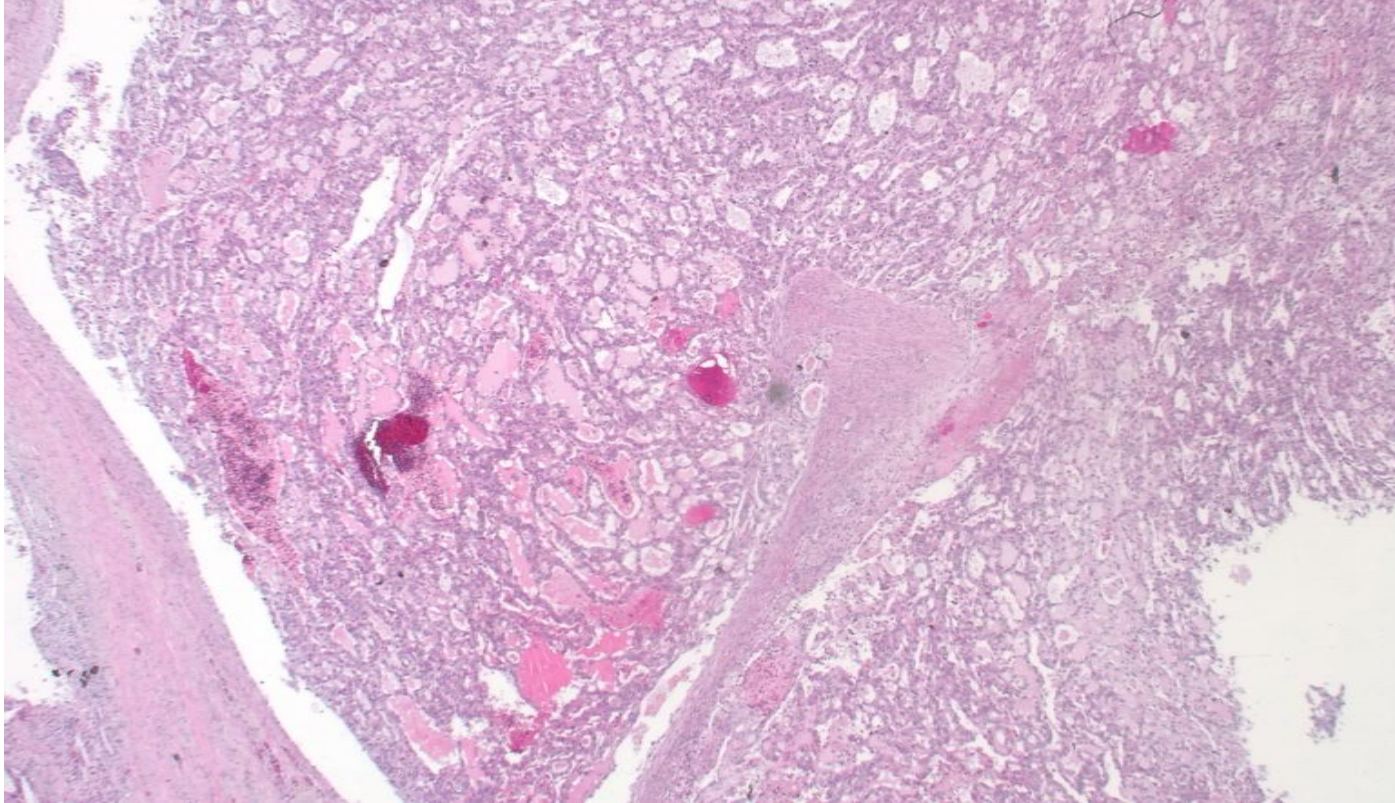


Caso 7: Tumoración en fosa isquio-rectal derecha

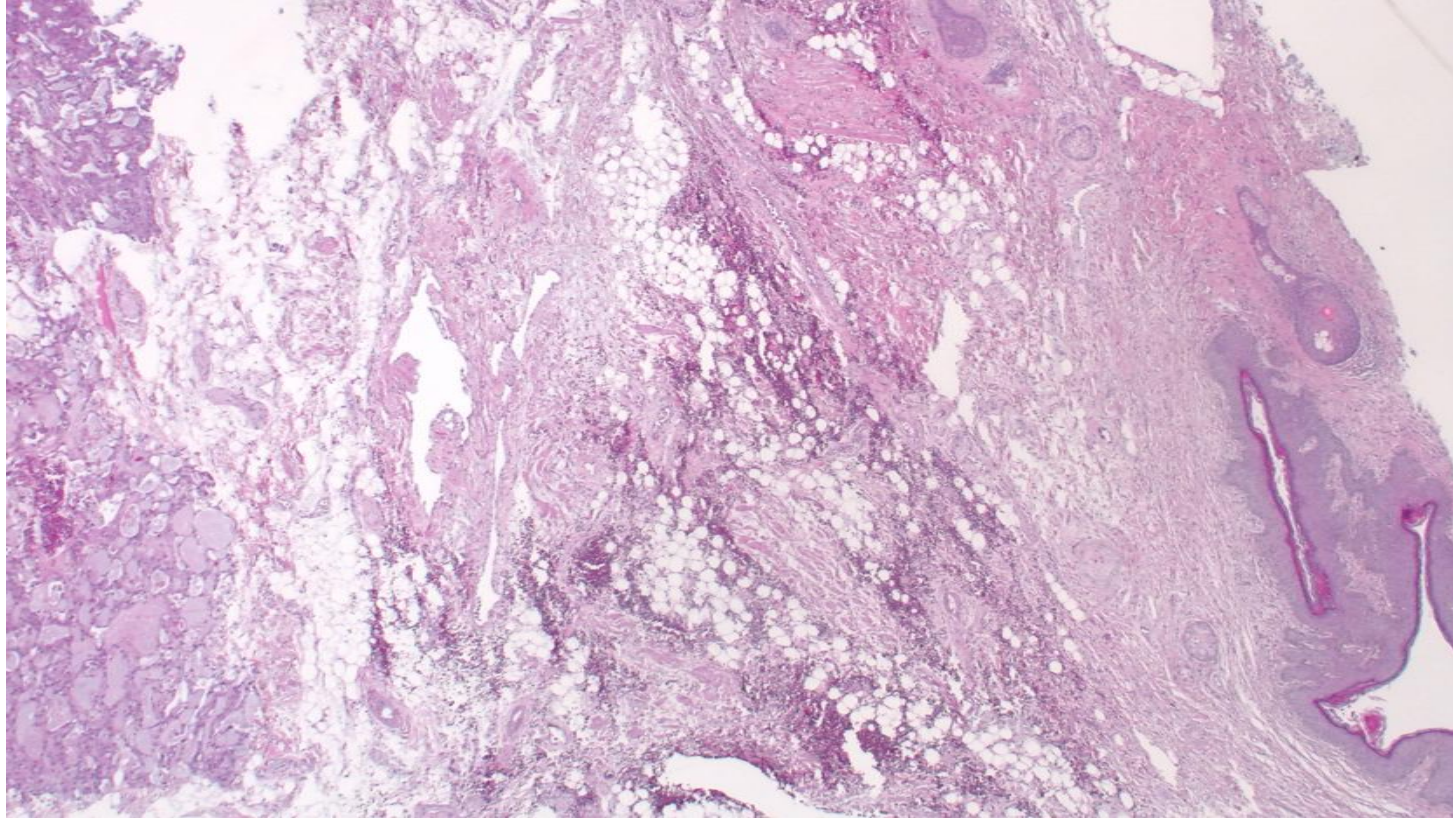
Se realiza biopsia diagnóstica con resultado de **adenocarcinoma**.

Tras amputación abdomino-perineal de Miles, recibimos pieza quirúrgica con los siguientes hallazgos histológicos:

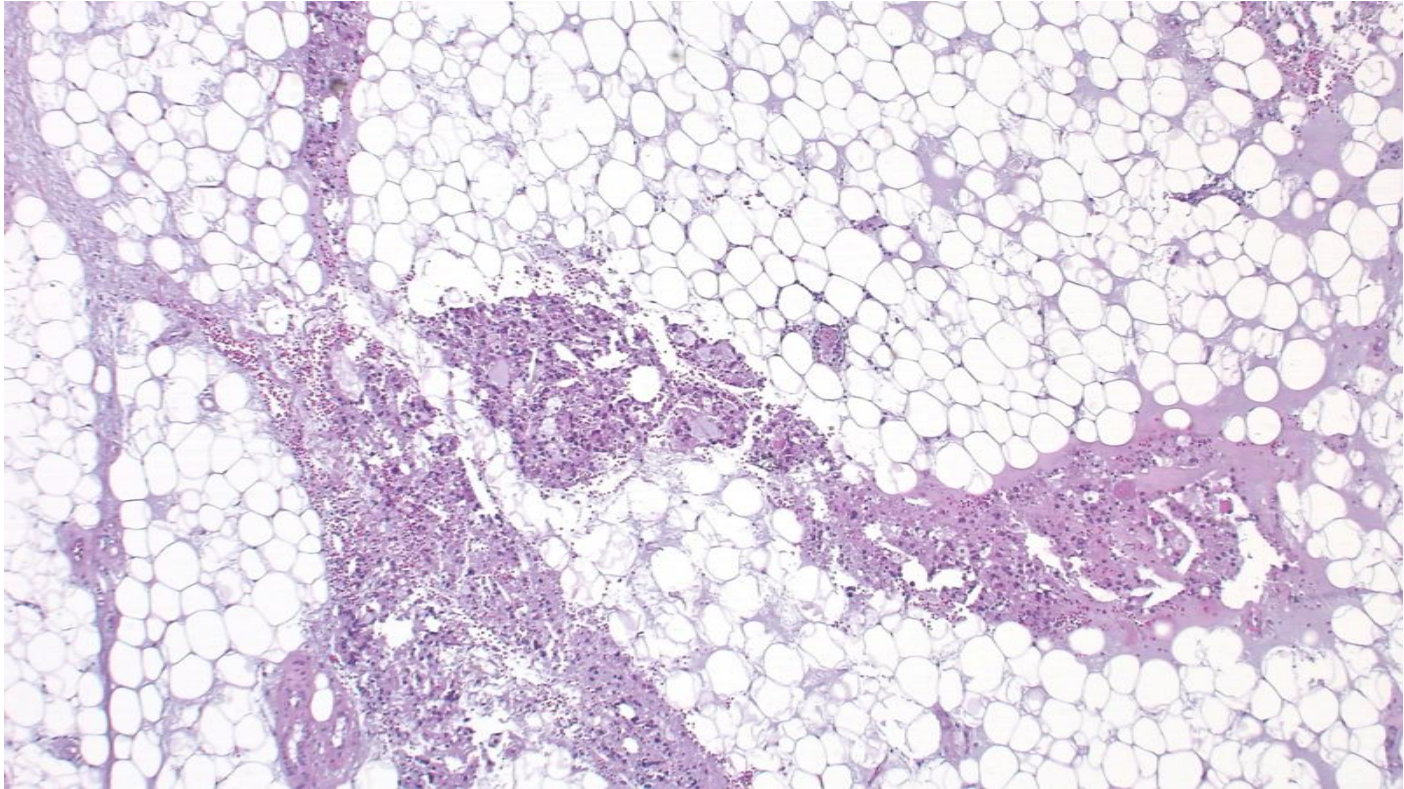
Caso 7: Tumoración en fosa isquio-rectal derecha



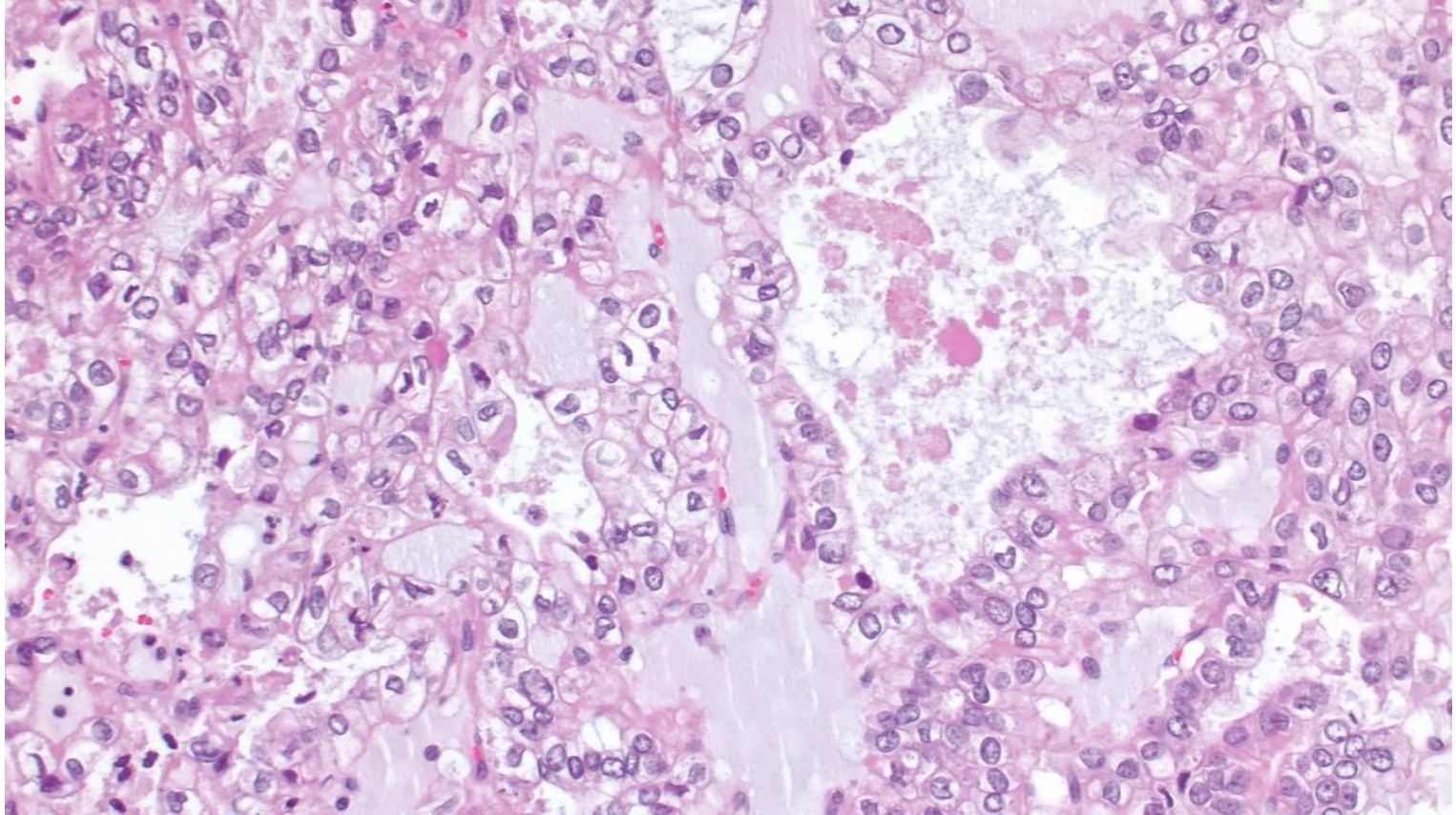
Caso 7: Tumoración en fosa isquio-rectal derecha



Caso 7: Tumoración en fosa isquio-rectal derecha



Caso 7: Tumoración en fosa isquio-rectal derecha



Caso 7: Tumoraación en fosa isquio-rectal derecha

Ante la falta de tumor primario conocido, se realizó una **batería de inmunohistoquímica** para filiar el posible origen:

- CK8/18, CK19, EMA

- CK20, CDX2, SATB2

- Receptores de estrógeno y progesterona

- GATA-3

- PAX-8



- TTF-1



- NapsinA

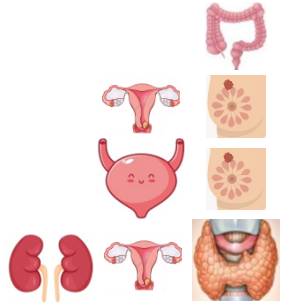


- WT1



- P53

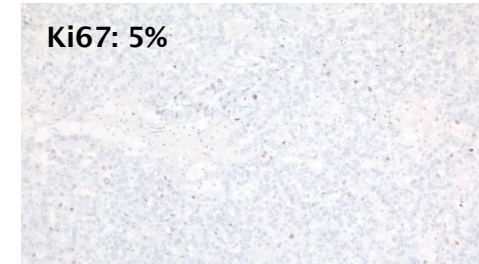
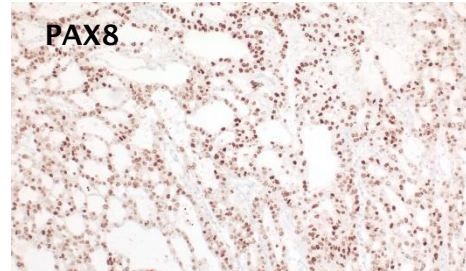
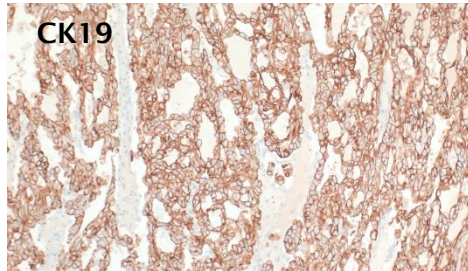
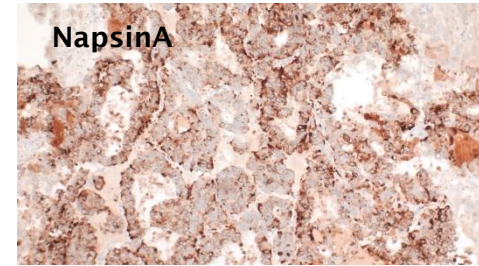
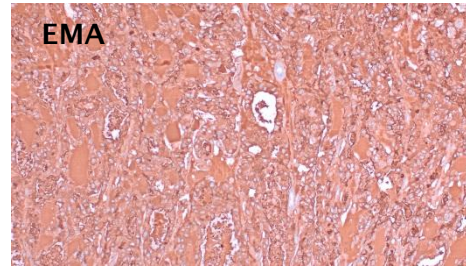
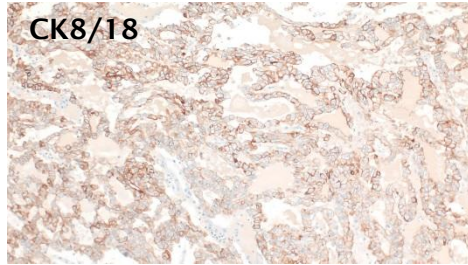
- Ki-67



Caso 7: Tumoración en fosa isquio-rectal derecha

En el estudio inmunohistoquímico, la celularidad tumoral presentó el siguiente inmunofenotipo:

POSITIVIDAD para:



Caso 7: Tumoración en fosa isquio-rectal derecha

Ante la falta de tumor primario conocido, se realizó una **batería de inmunohistoquímica** para filiar el posible origen:

- CK8/18, CK19, EMA

- CK20, CDX2, SATB2

- Receptores de estrógeno y progesterona

- GATA-3

- PAX-8

- TTF-1

- NapsinA

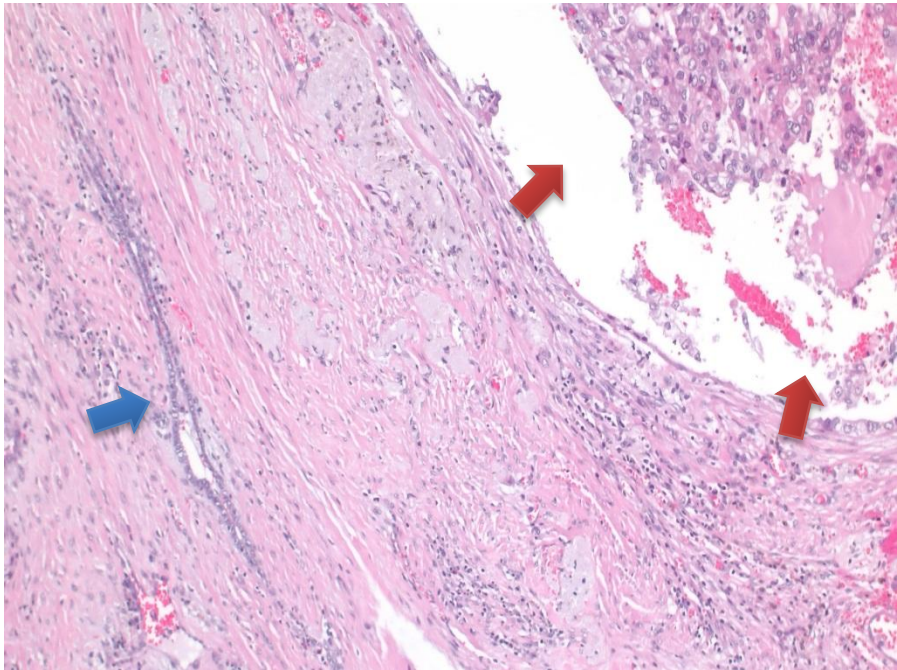
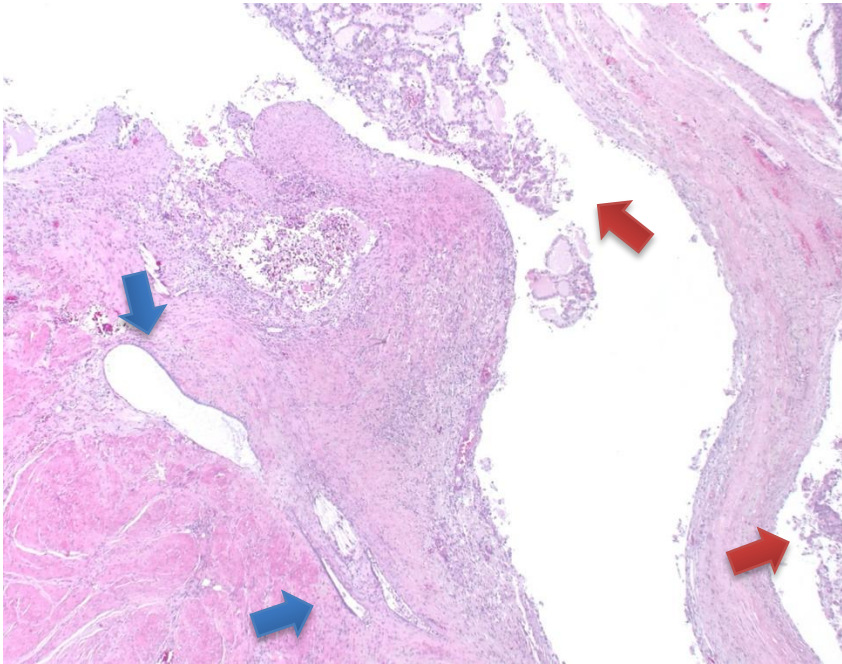
- WT1

- P53

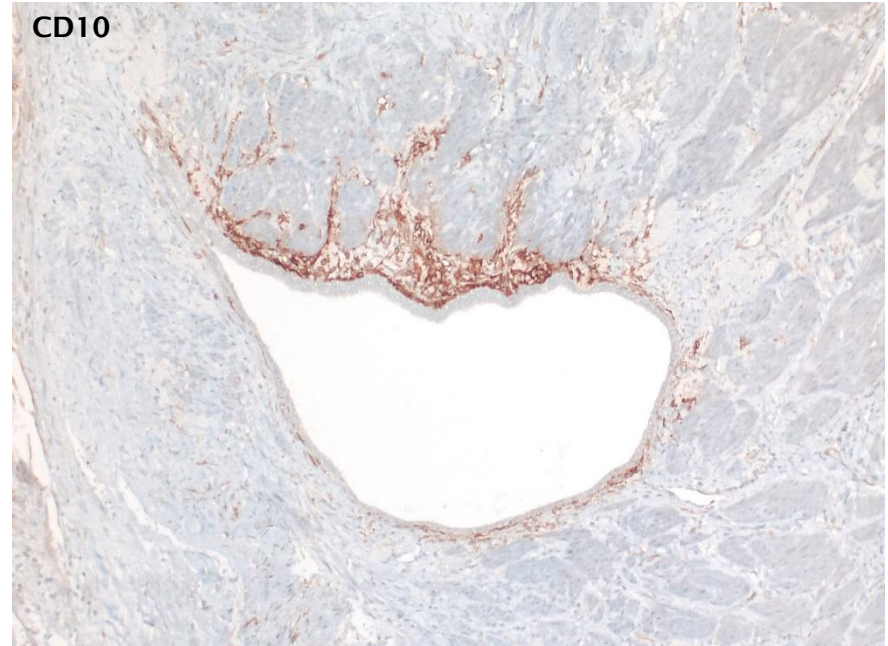
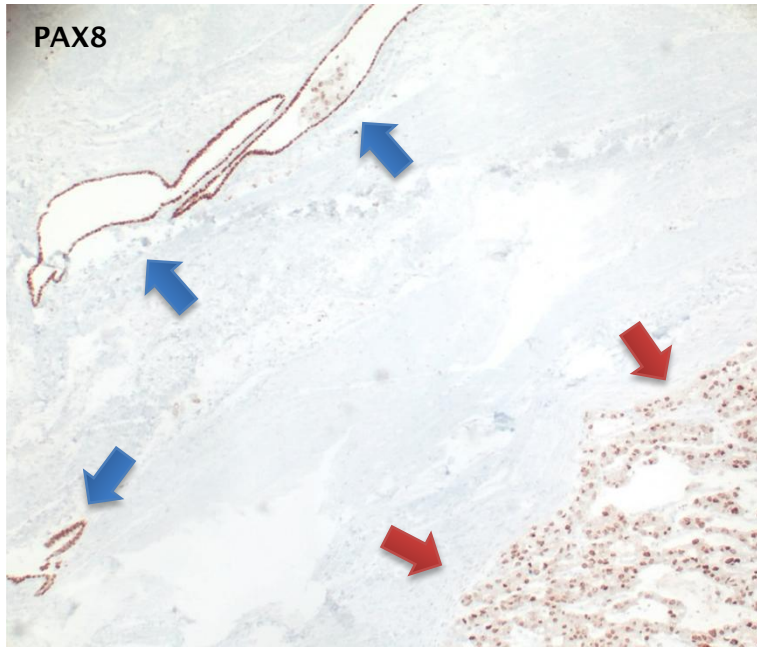
• Ki-67: 5%



Caso 7: Tumoración en fosa isquio-rectal derecha



Caso 7: Tumoración en fosa isquio-rectal derecha





119ª REUNIÓN DE LA ASOCIACIÓN TERRITORIAL VALENCIANA DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE ANATOMÍA PATOLÓGICA

Universidad CEU Cardenal Herrera



CONSORCI
HOSPITAL GENERAL
UNIVERSITARI
VALÈNCIA

Casos: **PATOLOGÍA GINECOLÓGICA**

Caso 7: Tumoración en fosa isquio-rectal derecha.

Josep Marí-Alexandre⁽¹⁾, Junisbel Gutiérrez, Irene Salazar-Saura, Encarnación Martínez Leandro.

Alfara del Patriarca, 22 de Marzo de 2023

⁽¹⁾R2 Anatomía Patológica
Consorcio Hospital General Universitario de Valencia



119ª REUNIÓN DE LA ASOCIACIÓN TERRITORIAL VALENCIANA DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE ANATOMÍA PATOLÓGICA

Universidad CEU Cardenal Herrera



CONSORCI
HOSPITAL GENERAL
UNIVERSITARI
VALÈNCIA

Casos: PATOLOGÍA GINECOLÓGICA

Caso 7: Adenocarcinoma de células claras ginecológico por probable malignización de endometriosis profunda en fosa isquio-rectal derecha.

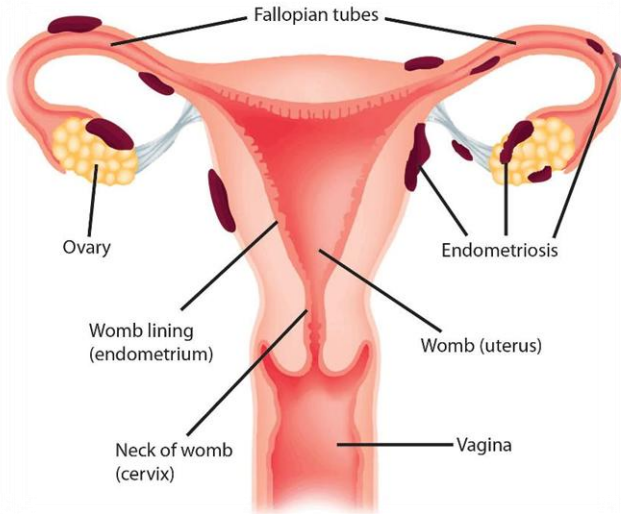
Josep Marí-Alexandre⁽¹⁾, Junisbel Gutiérrez, Irene Salazar-Saura, Encarnación Martínez Leandro.

Alfara del Patriarca, 22 de Marzo de 2023

⁽¹⁾R2 Anatomía Patológica
Consorcio Hospital General Universitario de Valencia

Discusión

La endometriosis es una enfermedad benigna, crónica, inflamatoria, dependiente de estrógenos. Se caracteriza por la presencia de epitelio y estroma endometrial en localizaciones ectópicas.



- Afecta al 10% de mujeres en edad reproductiva
- Asociada a esterilidad
- Calidad de vida disminuida (dismenorrea, dispareunia, dolor pélvico crónico)
- Elevados costes sanitarios y de pérdida de productividad^(1,2)
- Retraso diagnóstico de 7-8 años

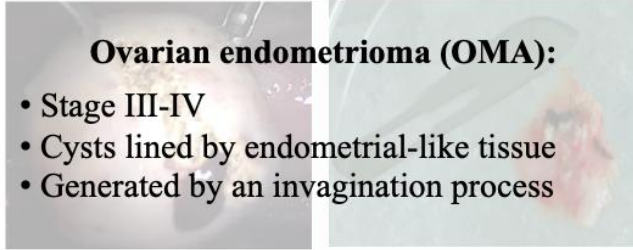
⁽¹⁾ Simoens S et al, 2012

⁽²⁾ Graff et al, 2013

Discusión

Ovarian endometrioma (OMA):

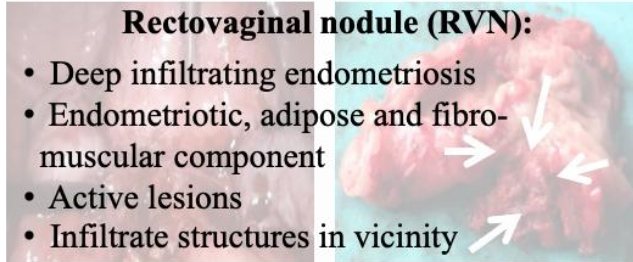
- Stage III-IV
- Cysts lined by endometrial-like tissue
- Generated by an invagination process



Ovarian endometrioma
(OMA)

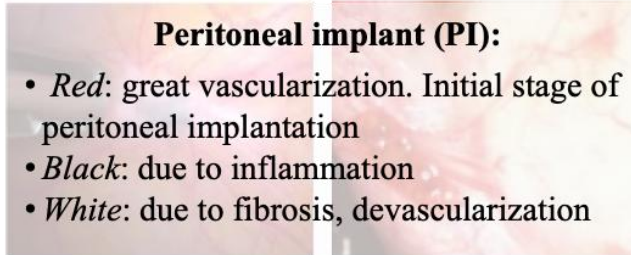
Rectovaginal nodule (RVN):

- Deep infiltrating endometriosis
- Endometriotic, adipose and fibromuscular component
- Active lesions
- Infiltrate structures in vicinity



Peritoneal implant (PI):

- *Red*: great vascularization. Initial stage of peritoneal implantation
- *Black*: due to inflammation
- *White*: due to fibrosis, devascularization



Peritoneal Implant
(PI)



Discusión: Cáncer de ovario asociado a endometriosis

- El cáncer de ovario se desarrolla en un **0.3%-1.6%** de mujeres con endometriosis
- El riesgo de muerte por **cáncer de ovario** en mujeres con historial de **endometriosis** es del **1,9%** frente al 1,4% de la población general.
- Endometriosis atípica: **1-3%** de los endometriomas extirpados en mujeres pre-menopáusicas
- Subtipos histológicos: **Endometrioide (7-24%)** y **Células claras (10-26%)**
- La media de edad de mujeres con COAE es **47 años** (endometrioide) y **55 años** (células claras)

Vercellini, Clinical Obst Gyn, 2018 Oral J Obstet Gynaecol. 2018, Melin Acta Obstet Gynecol Scand 2013 Testa A. Ultrasound 2011, Jemal et al 2011 Ca Cancer J Clin Somigliana et al. 2006 Gyn Oncol Stern, Gynecol Pathol 2001

Discusión: Cáncer de ovario asociado a endometriosis

Gene	Function	Specimen				
		Endometrium [48,51,52,103]	Endometriosis [47,48,103-105]	OCCC [76,78,99,100,103,106-114]	OEC [100,103,110]	TCGA Endometrial Carcinoma [60]
<i>PIK3CA</i>	PI3K/Akt/mTOR pathway	•	•	•	•	•
<i>PTEN</i>	PI3K/Akt/mTOR pathway	•	•	•	•	•
<i>ERBB2</i>	PI3K/Akt/mTOR pathway	•	•	•		•
<i>PIK3R1</i>	PI3K/Akt/mTOR pathway	•		•	•	•
<i>KRAS</i>	Ras/MAPK pathway	•	•	•	•	•
<i>NF1</i>	Ras/MAPK pathway	•		•	•	•
<i>ARID1A</i>	SWI/SNF complex		•	•	•	•
<i>PPP2R1A</i>	Serine/threonine-protein phosphatase	•	•	•		•
<i>MLH1</i>	Mismatch repair protein	•	•	•		•
<i>CTNNB1</i>	Wnt/ β -catenin signaling pathway		•	•		•
<i>KMT2D</i>	Histone methyltransferase	•		•		
<i>FBXW7</i>	Ubiquitin ligase	•			•	•

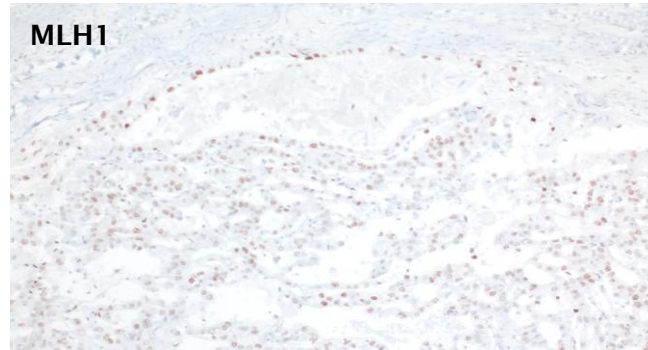
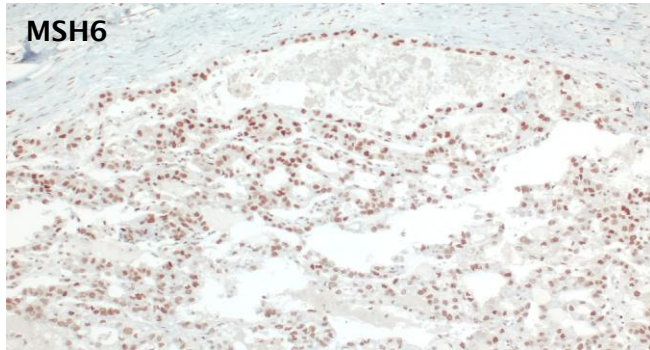
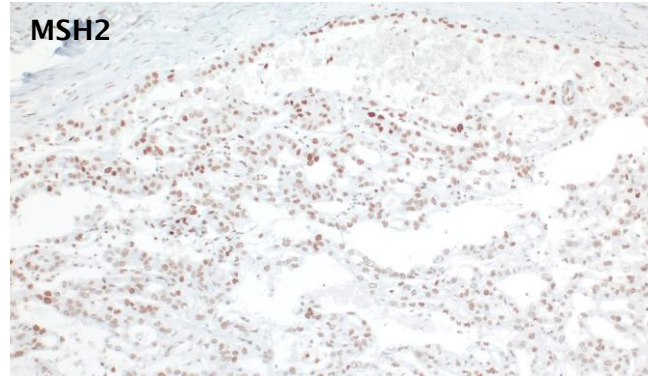
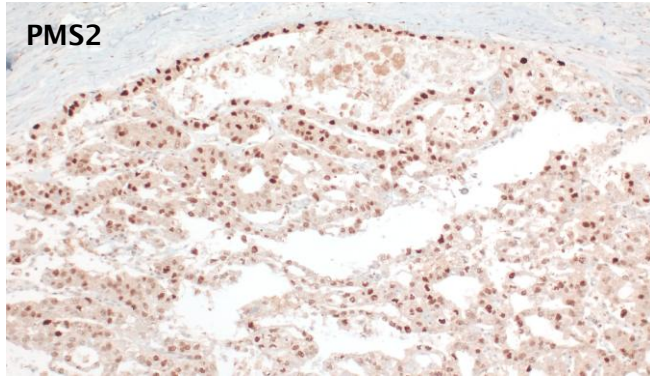
OCCC: Ovarian clear cell carcinoma, OEC: Ovarian endometrioid carcinoma, TCGA: The Cancer Genome Atlas.

Murakami *et al*, Cancers 2020

Cáncer ginecológico de células claras:

- Asociado a endometriosis.
- Supervivencia a los 5 años del 66% (85% en estadio I, 71% esatdio II, 35% estadio III y 16% estadio IV) ([CA Cancer J Clin 2018;68:284](#))
- Mejor pronóstico que el cáncer de ovario seroso de alto grado, excepto en estadios avanzados (a no ser que muestre *MMR deficiency*) ([Am J Surg Pathol 2011;35:36](#))
- Se asocia a resistencia a quimioterapia y mayor probabilidad de recidiva.
- Las mutaciones en *PIK3CA* se asocian a buen pronóstico.

Discusión: Cáncer de ovario asociado a endometriosis



Muchas gracias por vuestra atención!

Servicio de Anatomía Patológica – Consorcio Hospital General Universitario de Valencia

