

CASO CLÍNICO: Tumoración en tercio distal del esófago

David Gerónimo Llopis

Sara Alemán Sánchez

Junisbel Gutiérrez Rivero

Irene Salazar Saura

Encarna Martínez Leandro

Esther Roselló Sastre



CONSORCIO
HOSPITAL GENERAL
UNIVERSITARIO
DE VALENCIA

1. Introducción al caso

Varón de 68 años

Riesgo cardiovascular
(HTA, dislipemia, DM2) y
hábitos tóxicos de
tabaquismo y consumo
de alcohol

Disfagia, epigastralgia,
dolor retroesternal y
pérdida de 8 kg de peso

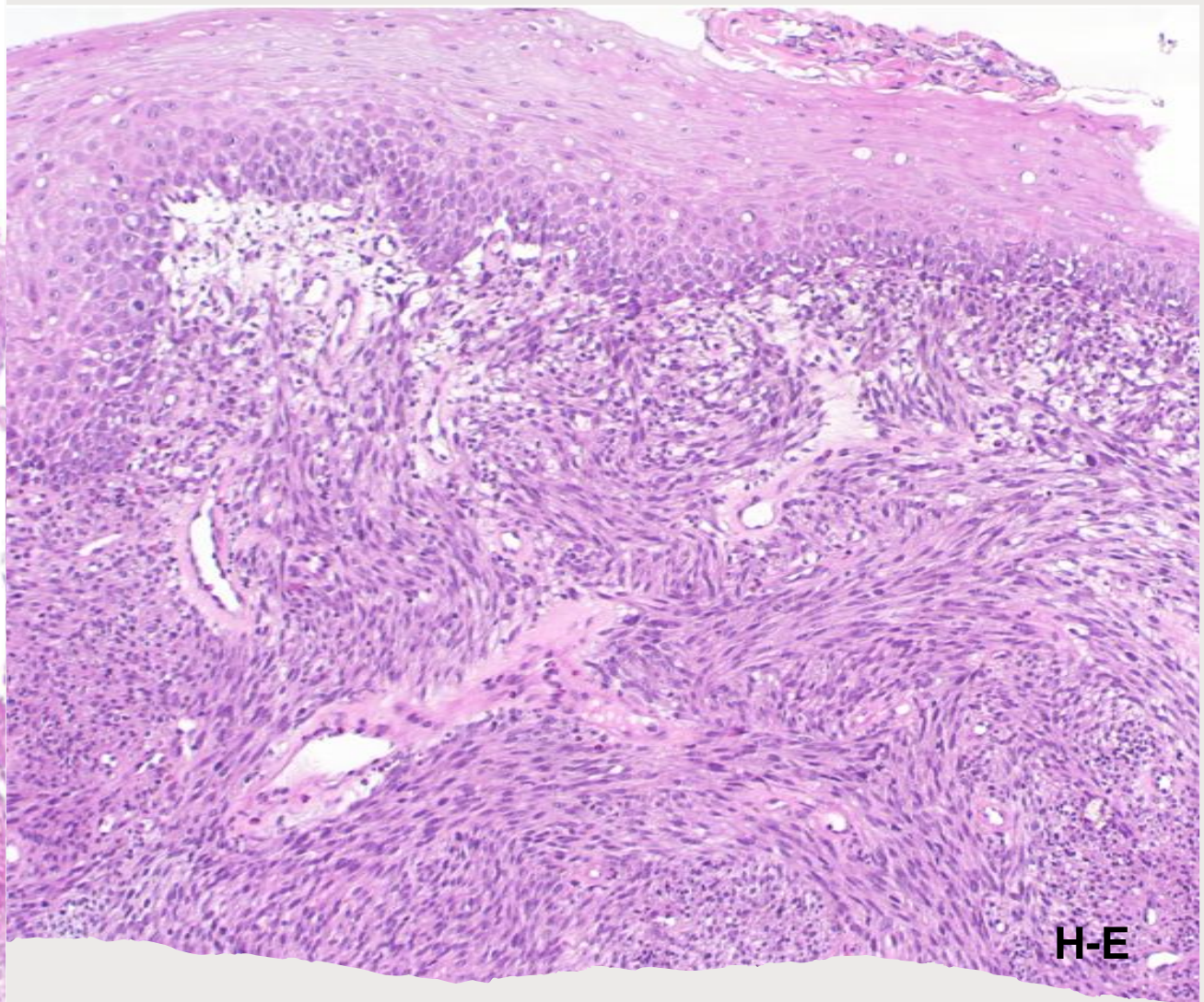
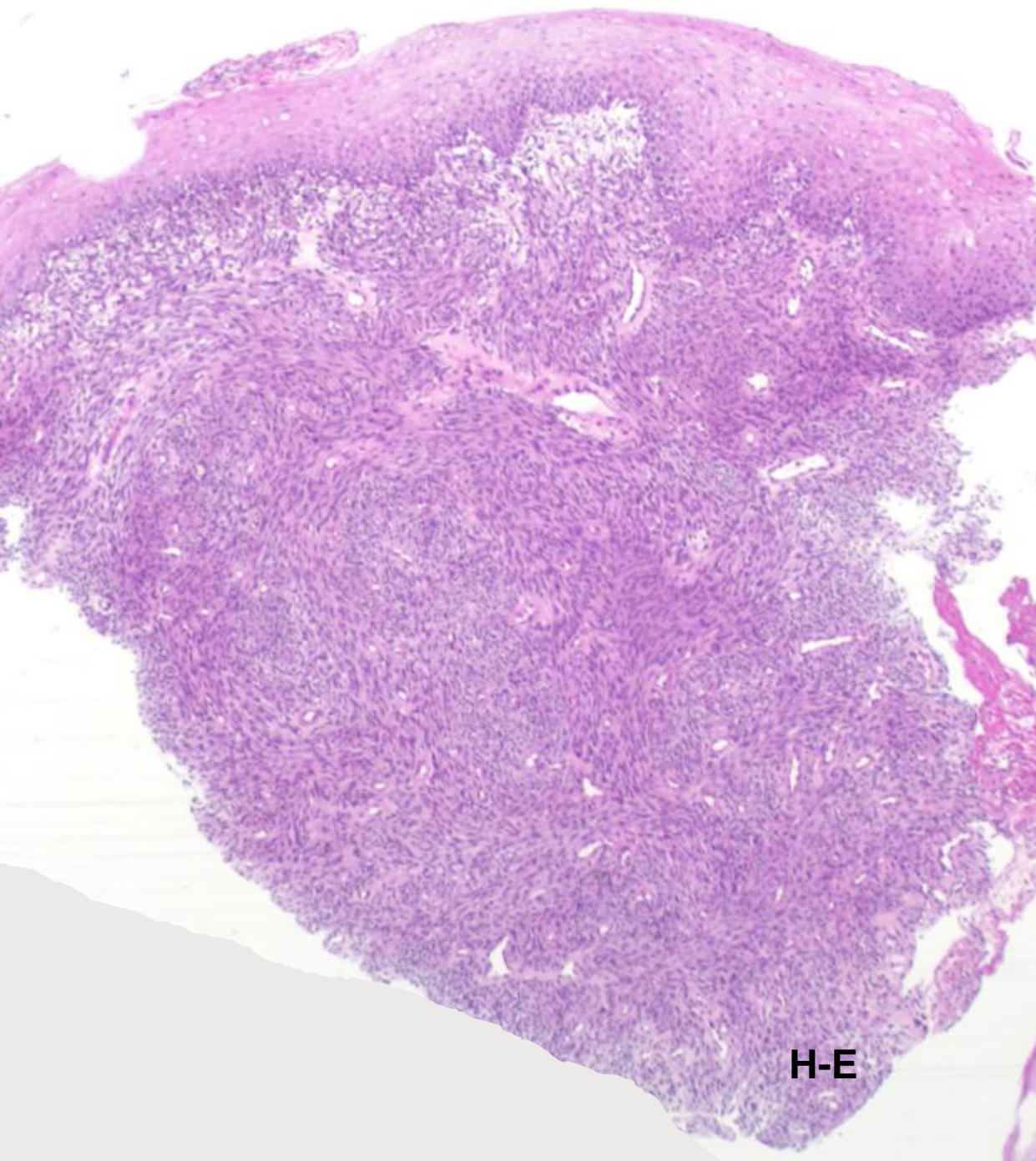


2. Pruebas diagnósticas iniciales:

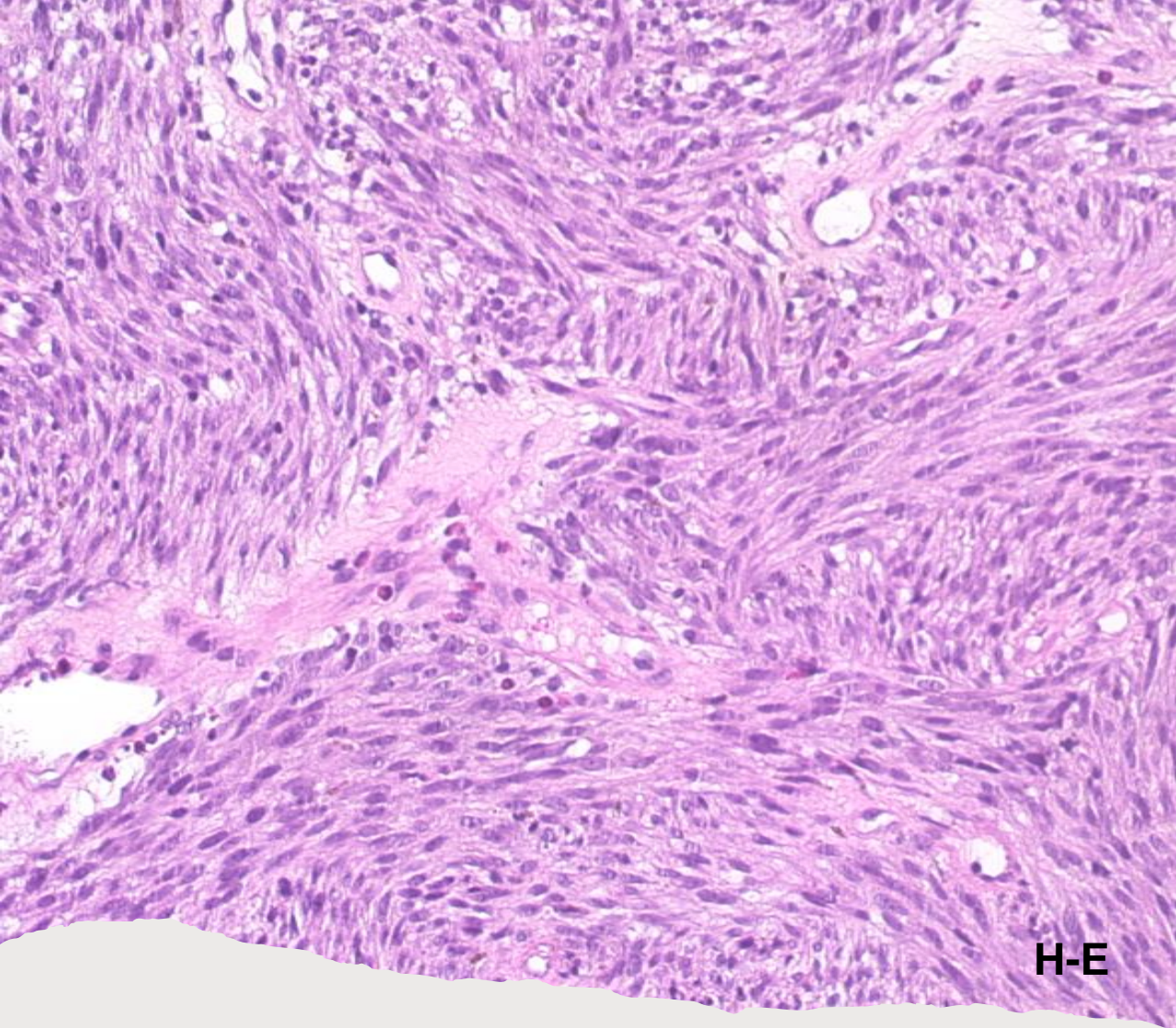
Gastroscoopia:

Tumoración de 4 x 2,5
cm

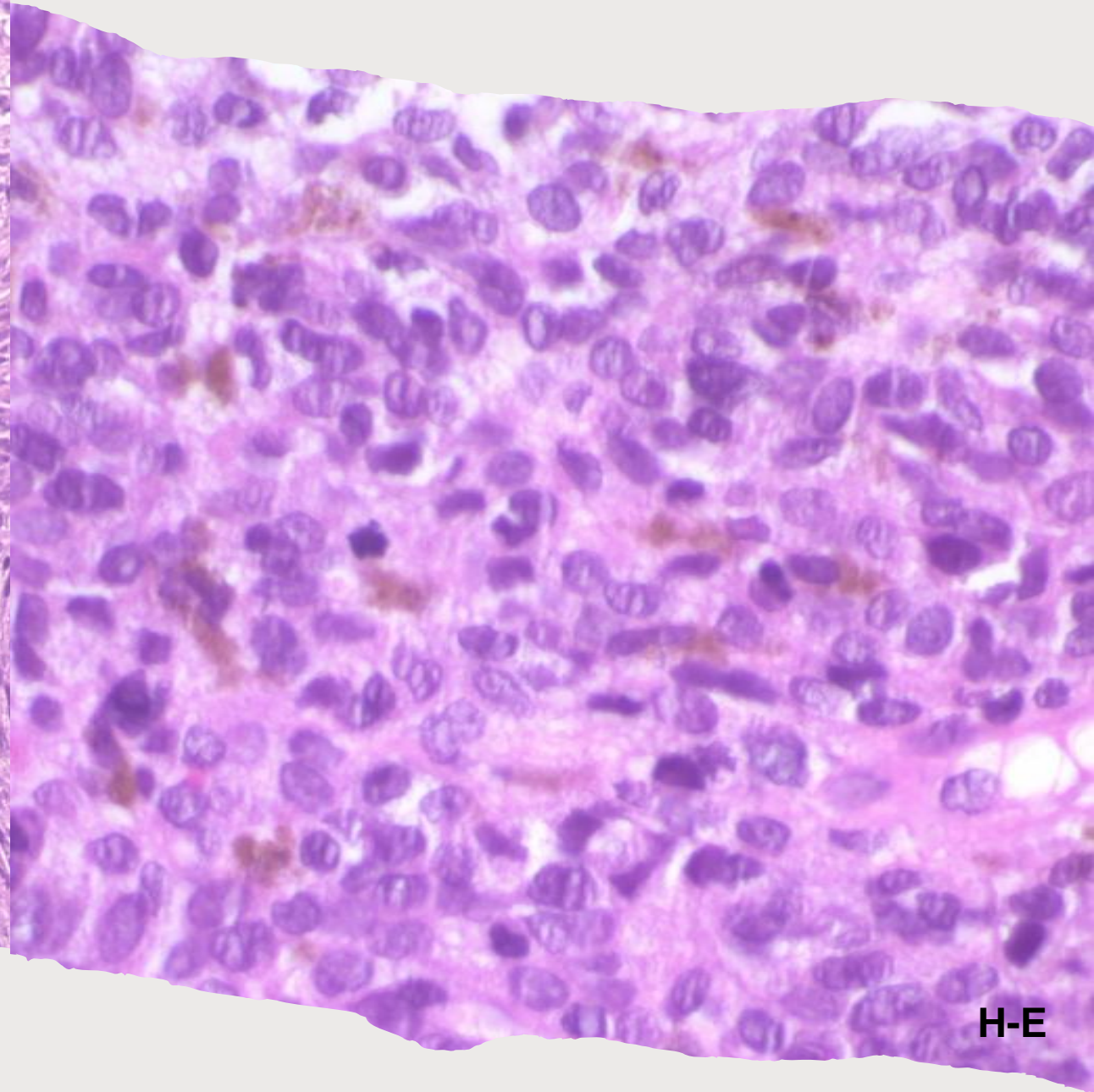
tercio distal del esófago



3. Estudio microscópico



H-E

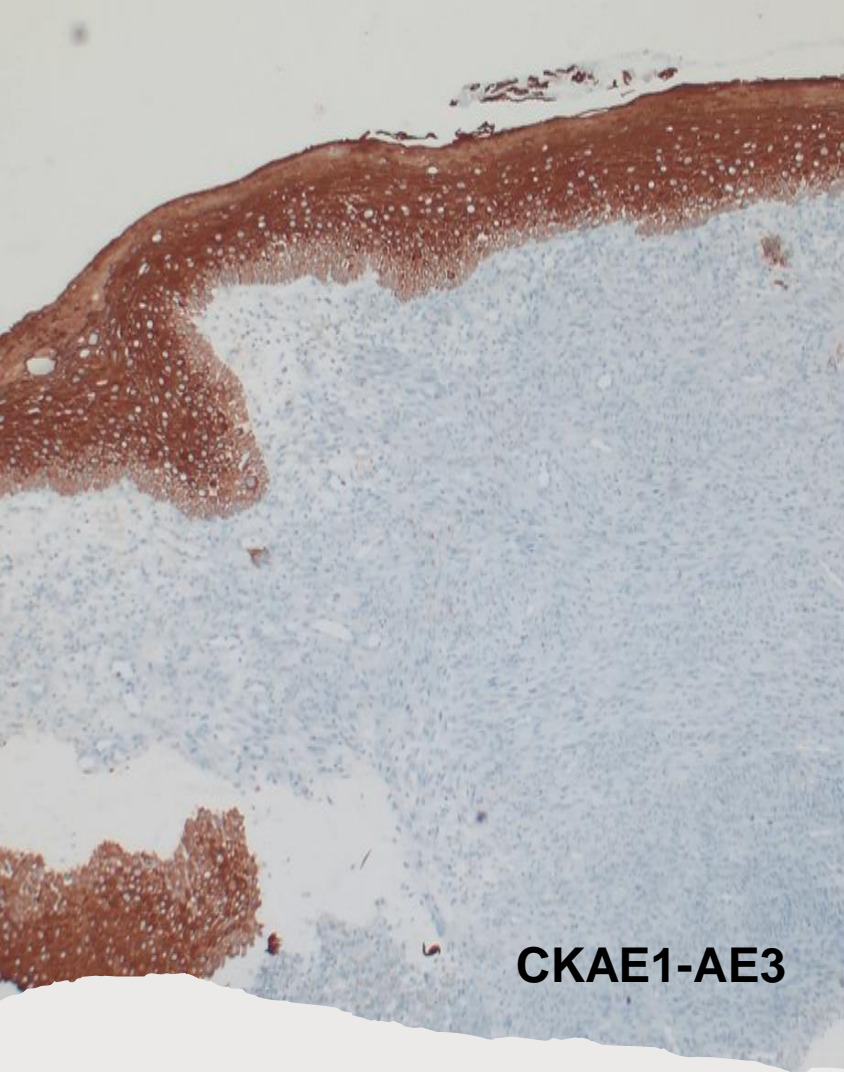


H-E

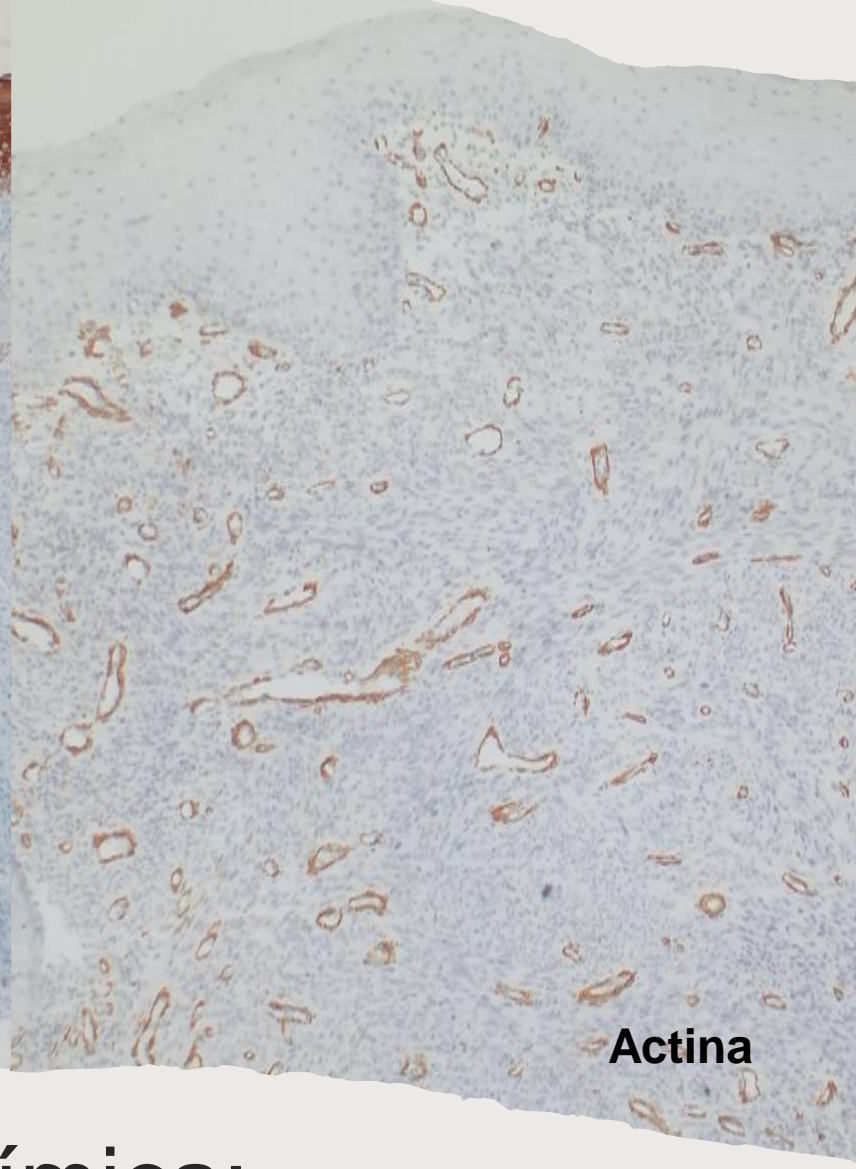
3. Estudio microscópico

4. Diagnóstico diferencial

Tumor	Marcadores IHQ positivos	Marcadores IHQ negativos
GIST	CD117, DOG1	S100, HMB-45, Desmina
Leiomioma/Leiomiomasarcoma	Actina, Desmina	CD117, DOG1, S100, HMB-45
Melanoma	S100, SOX10, HMB-45, Melan-A	CD117, DOG1, Desmina
Schwannoma	S100, SOX10	CD117, DOG1, Desmina, HMB-45
Carcinoma metaplásico	CKAE1-CKAE3	S100, Desmina, HMB-45



CKAE1-AE3



Actina



DOG1

5. Inmunohistoquímica:

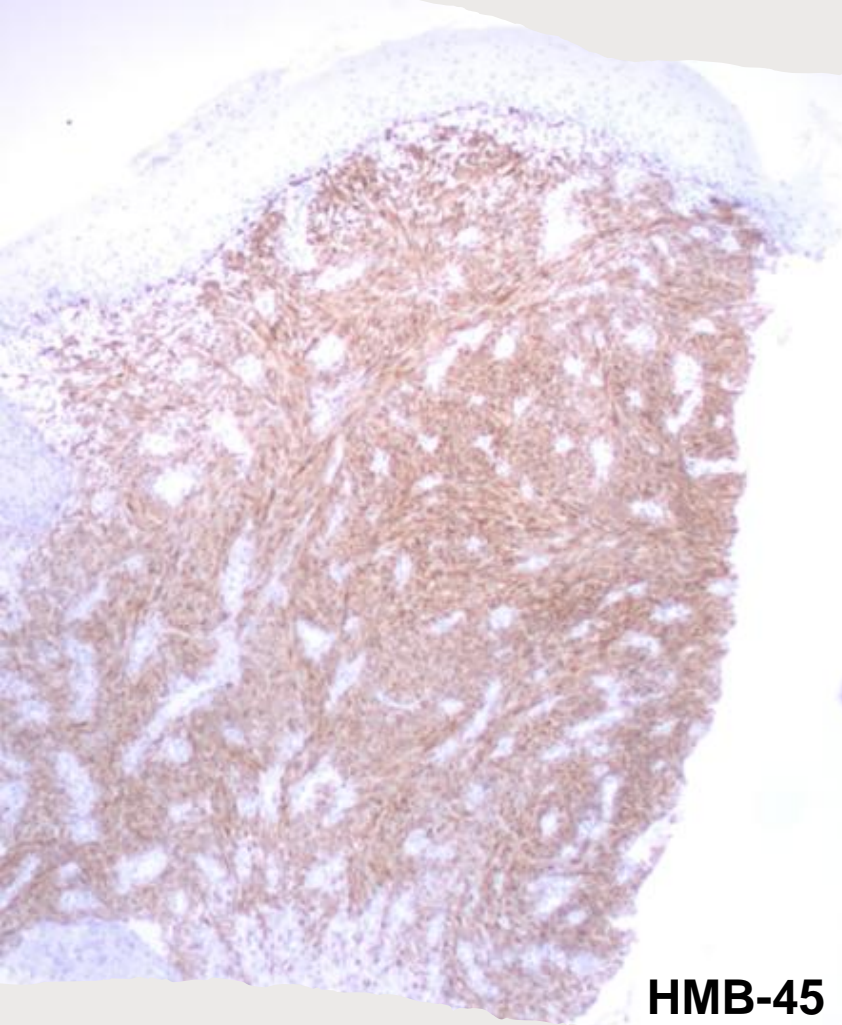
CKAE1-AE3 -

Actina -

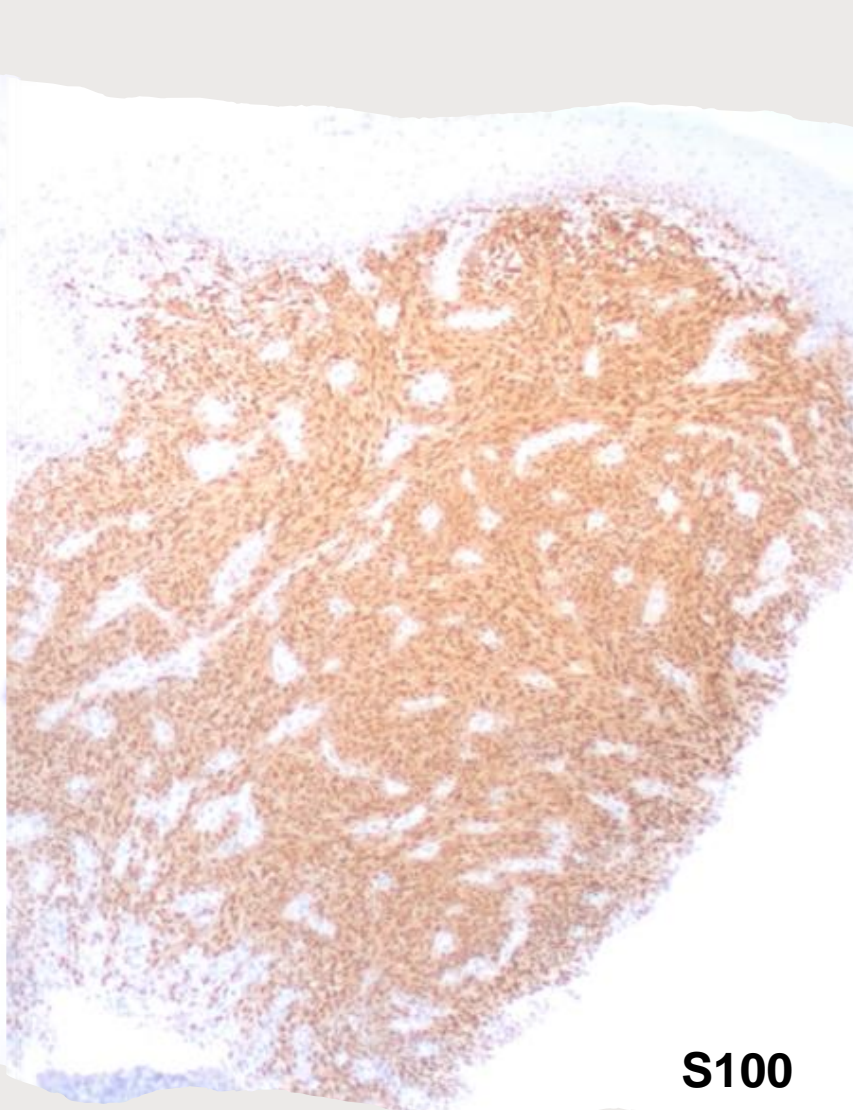
Desmina -

DOG1 -

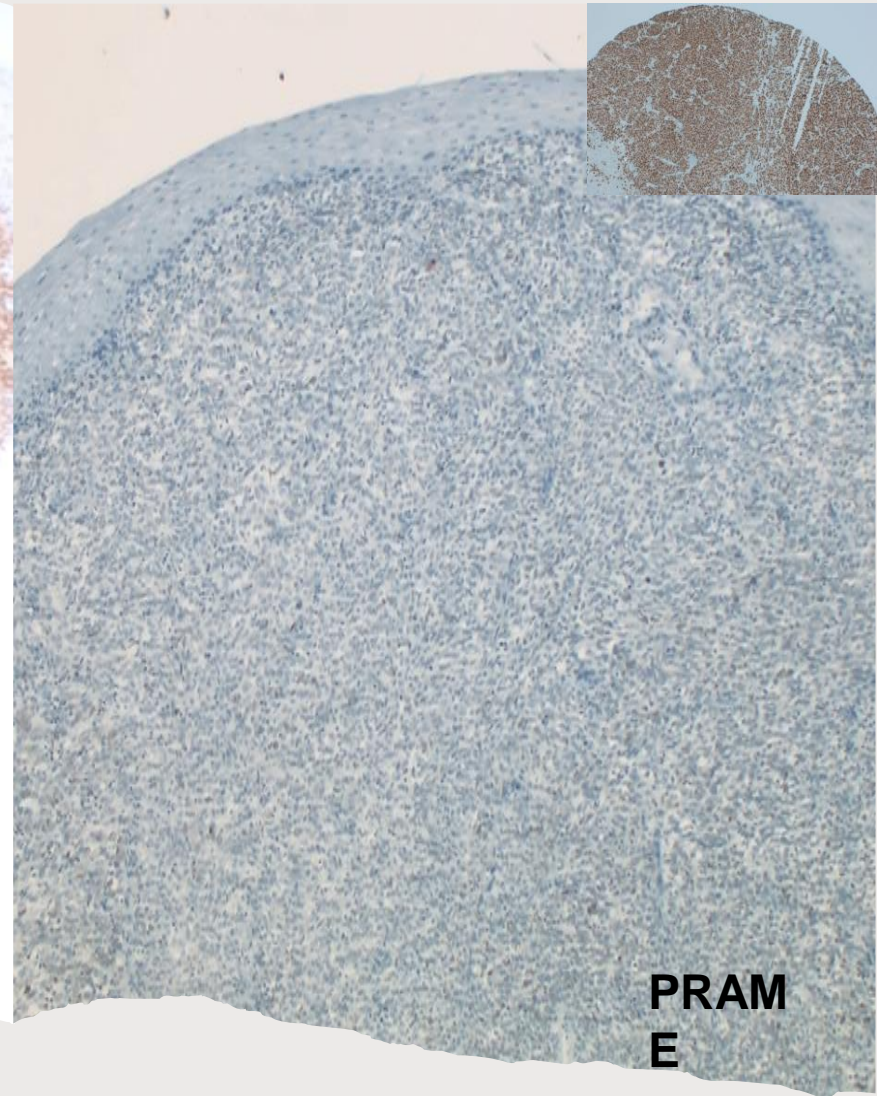
CD117 -



HMB-45



S100



PRAME

5. Inmunohistoquímica:

S100 +

HMB-45 +

PRAME -

DIAGNÓSTICO: MELANOMA ESOFÁGICO

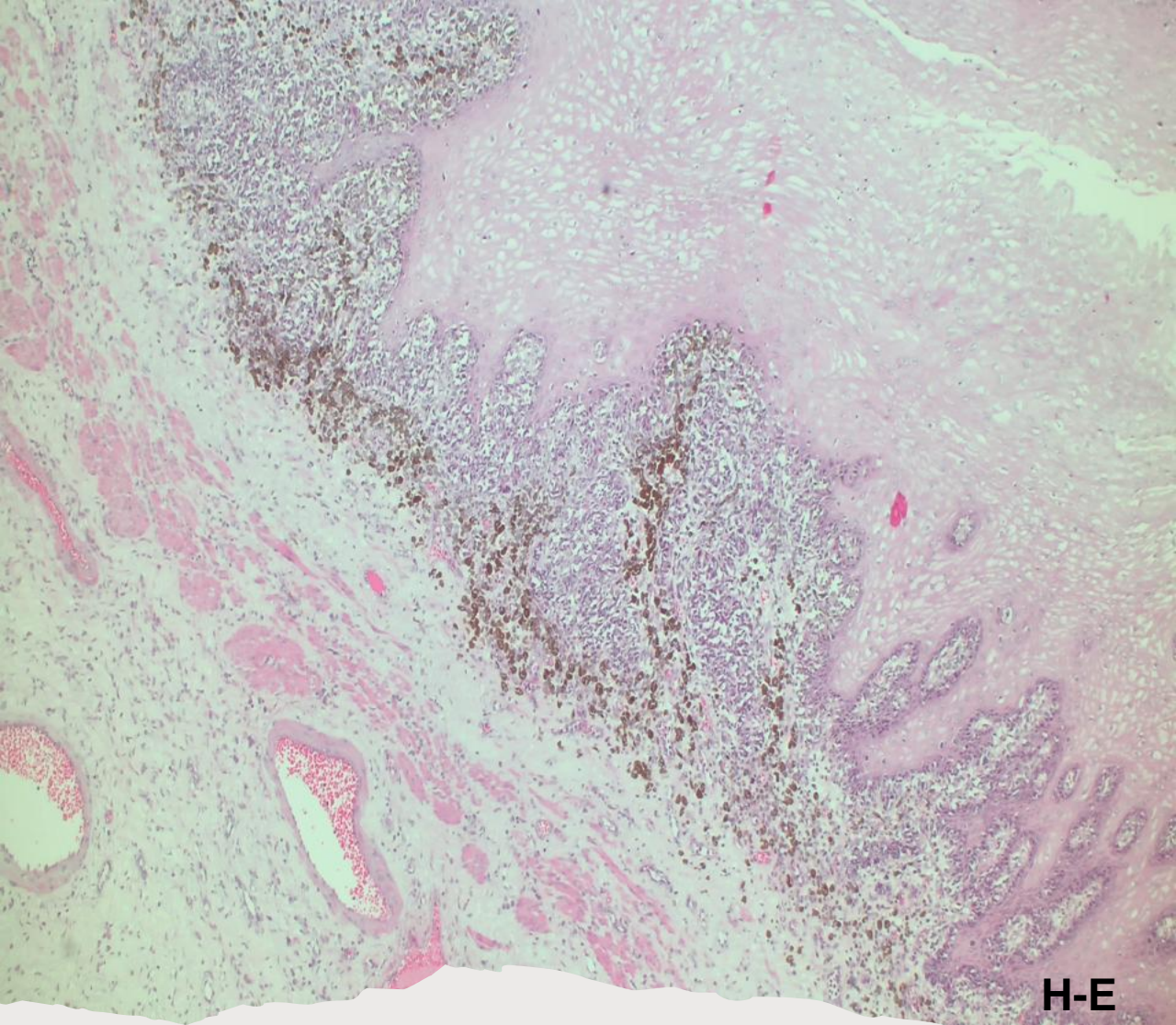
7. Estudio molecular

*BRAF*wt

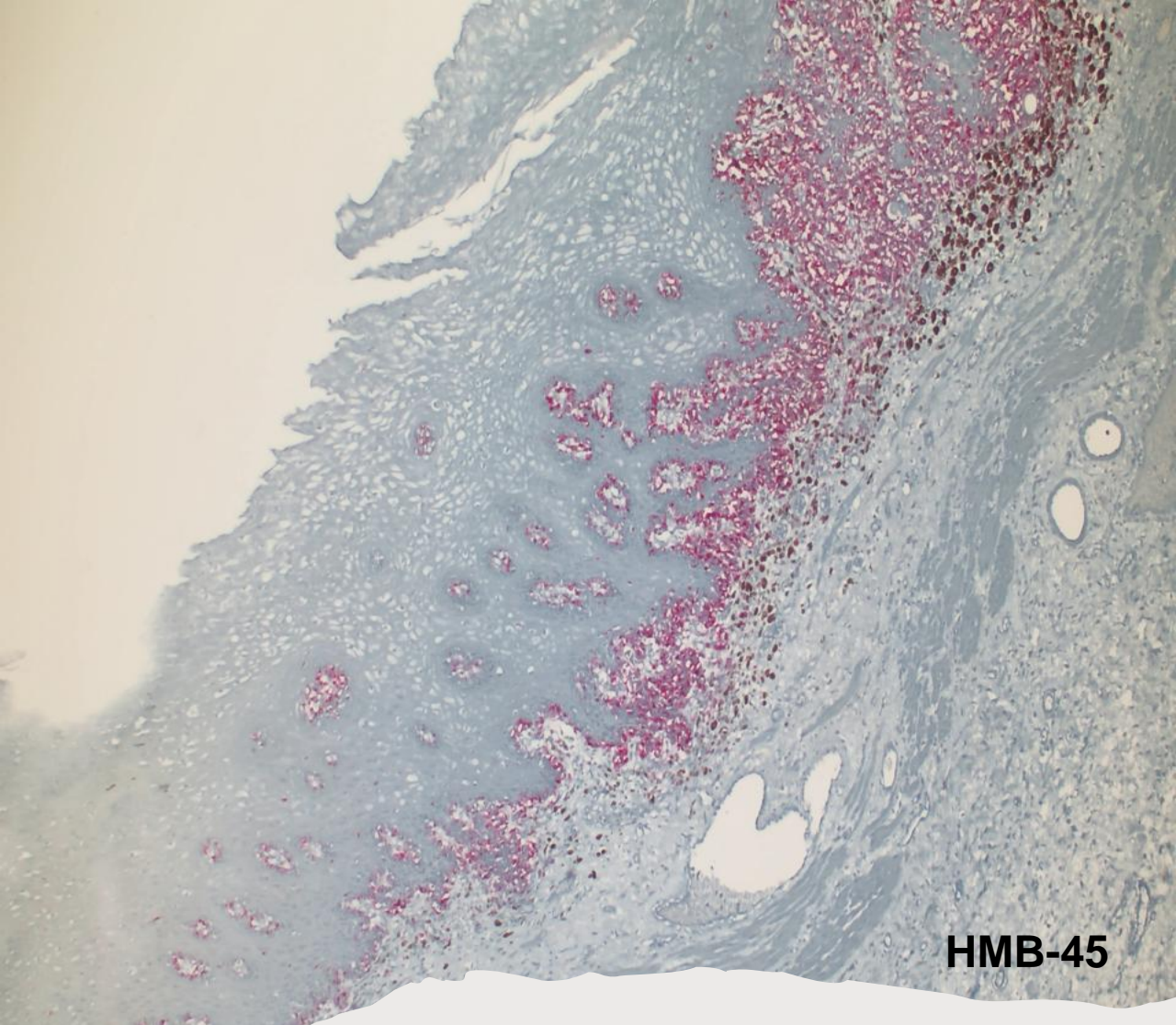
NGS: Análisis de biomarcadores por secuenciación masiva.

Panel Oncomine™ Precision Assay GX-Solid Tumor DNA Panel:

NO se detectan mutaciones somáticas (entre ellas *NRAS*, *KIT*).



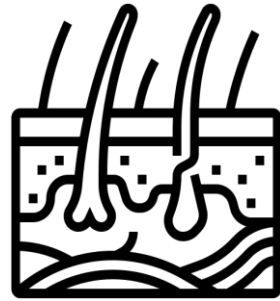
H-E



HMB-45

8. Melanoma de esófago, ¿Tumor primario o metástasis?

8. Melanoma de esófago, ¿Tumor primario o metástasis?



Dermatología:
No evidencia de lesiones

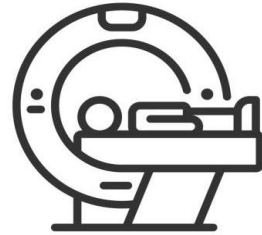
8. Melanoma de esófago, ¿Tumor primario o metástasis?



Oftalmología:

Segmento anterior y fondo de ojo no lesiones de interés

8. Melanoma de esófago, ¿Tumor primario o metástasis?

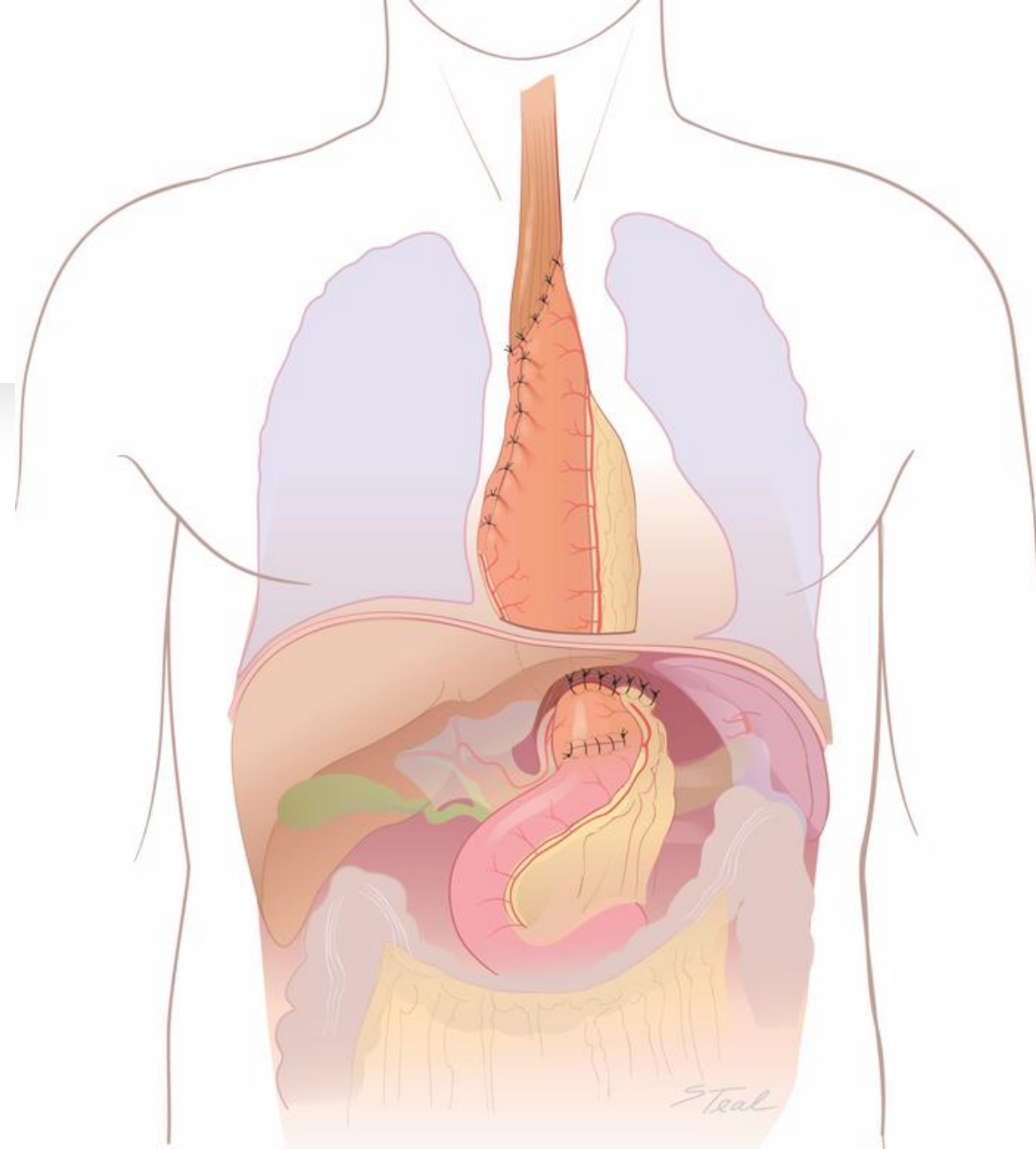


PET/TAC y ecoendoscopia:

No evidencia de lesiones y adenopatías negativas

9. Tratamiento

Decisión comité de tumores:
cirugía Ivor-Lewis híbrida





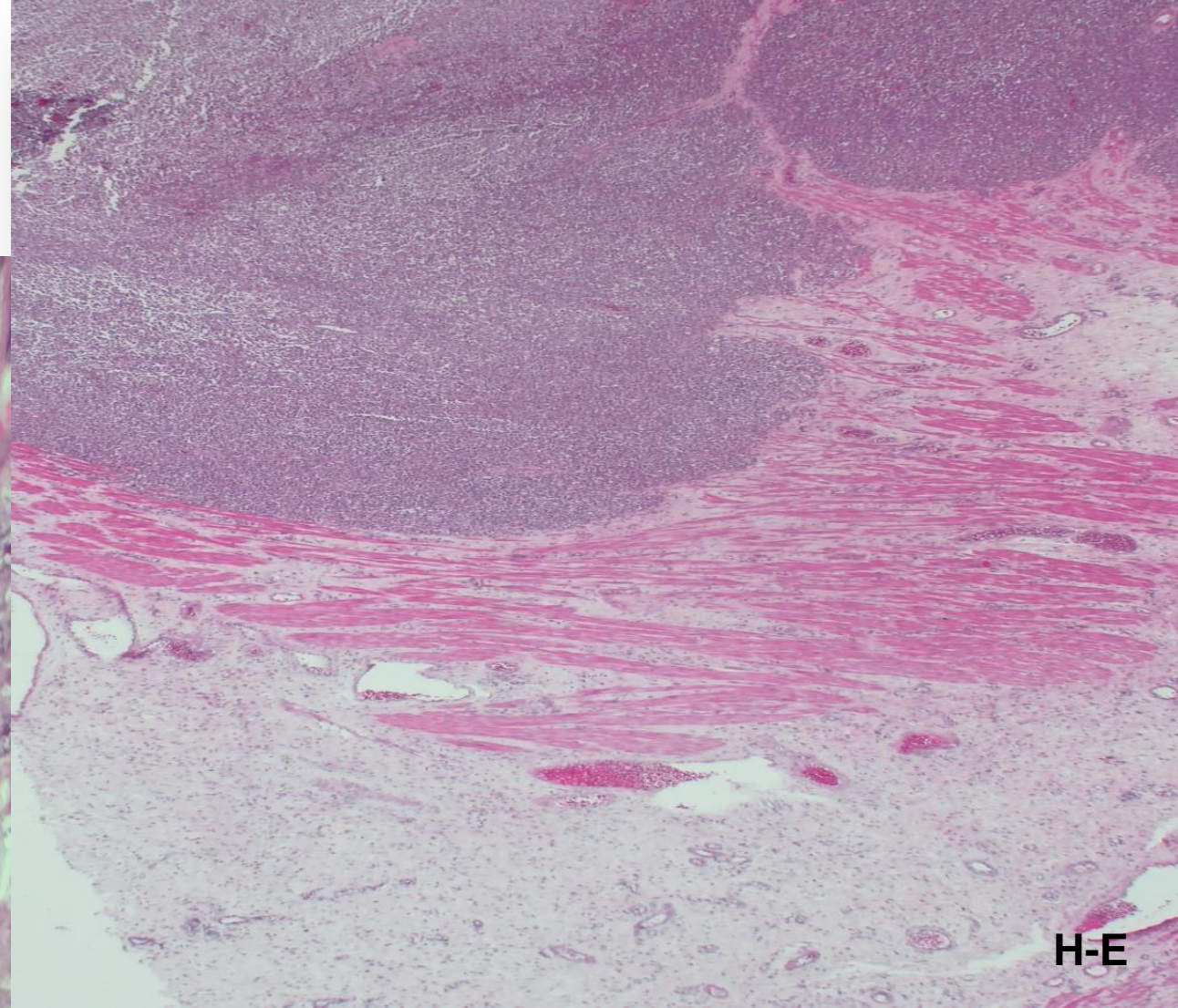
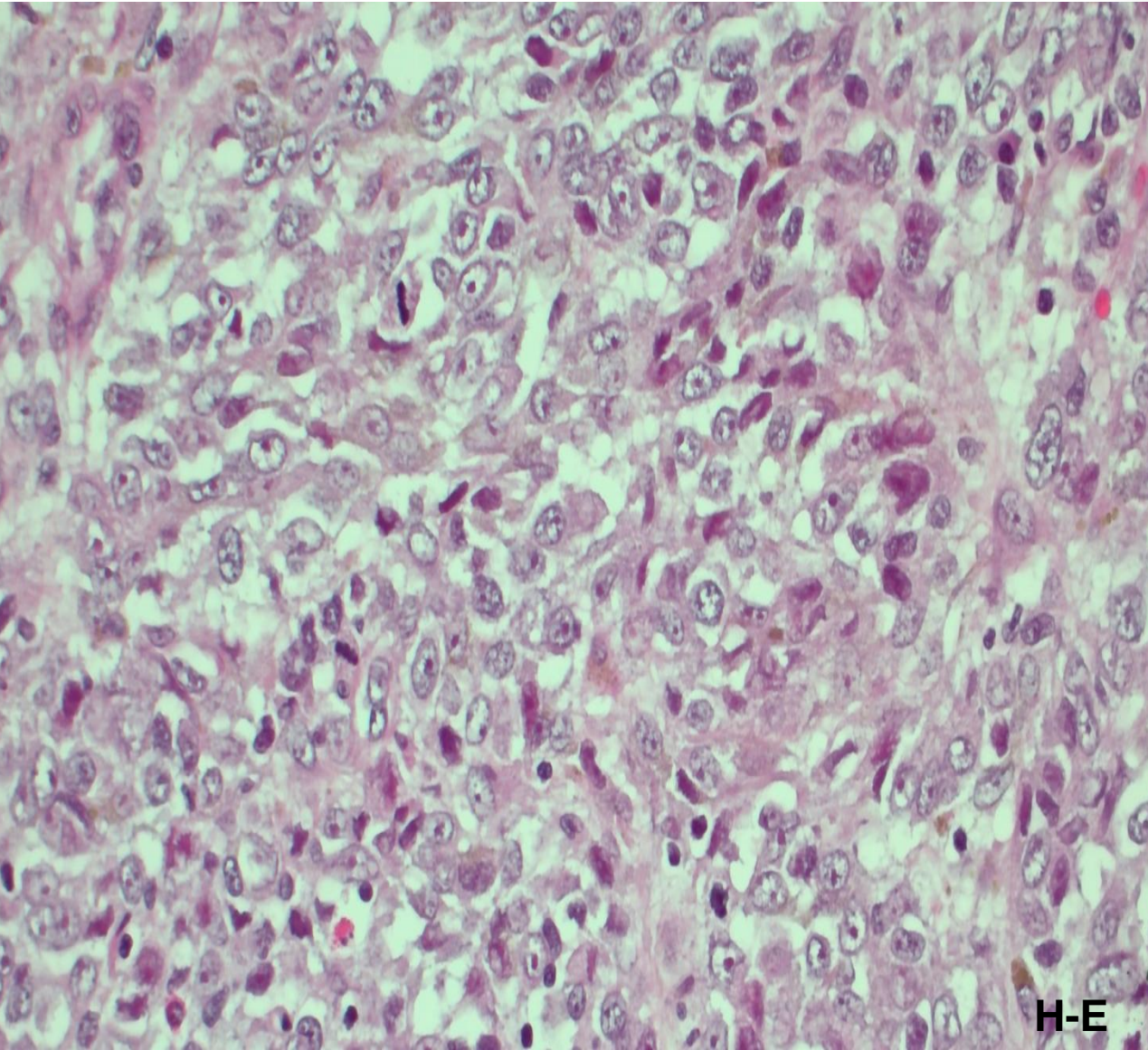
10. Diagnóstico definitivo

Pieza de resección
esofagogástrica de 18
cm

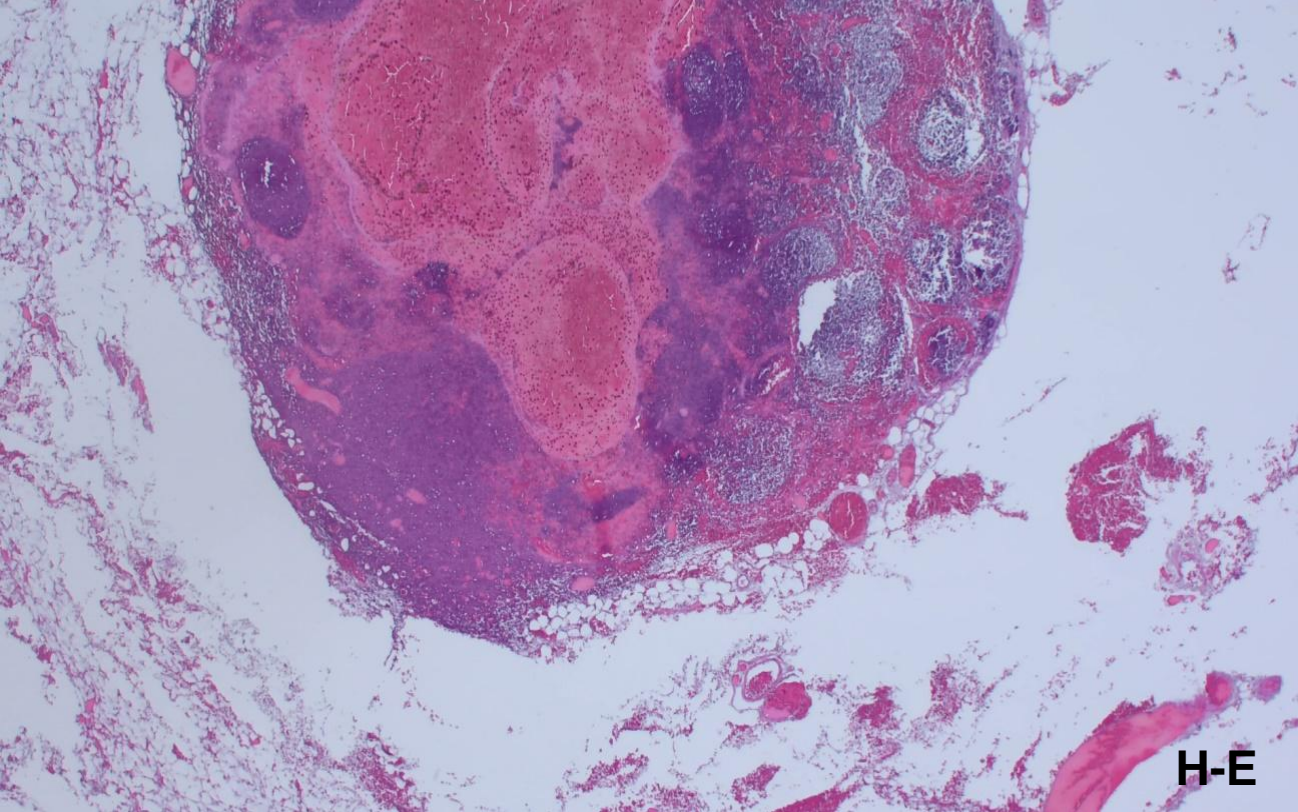
Tercio distal esofágico:
lesión de 4 x 2,5 cm

H-E

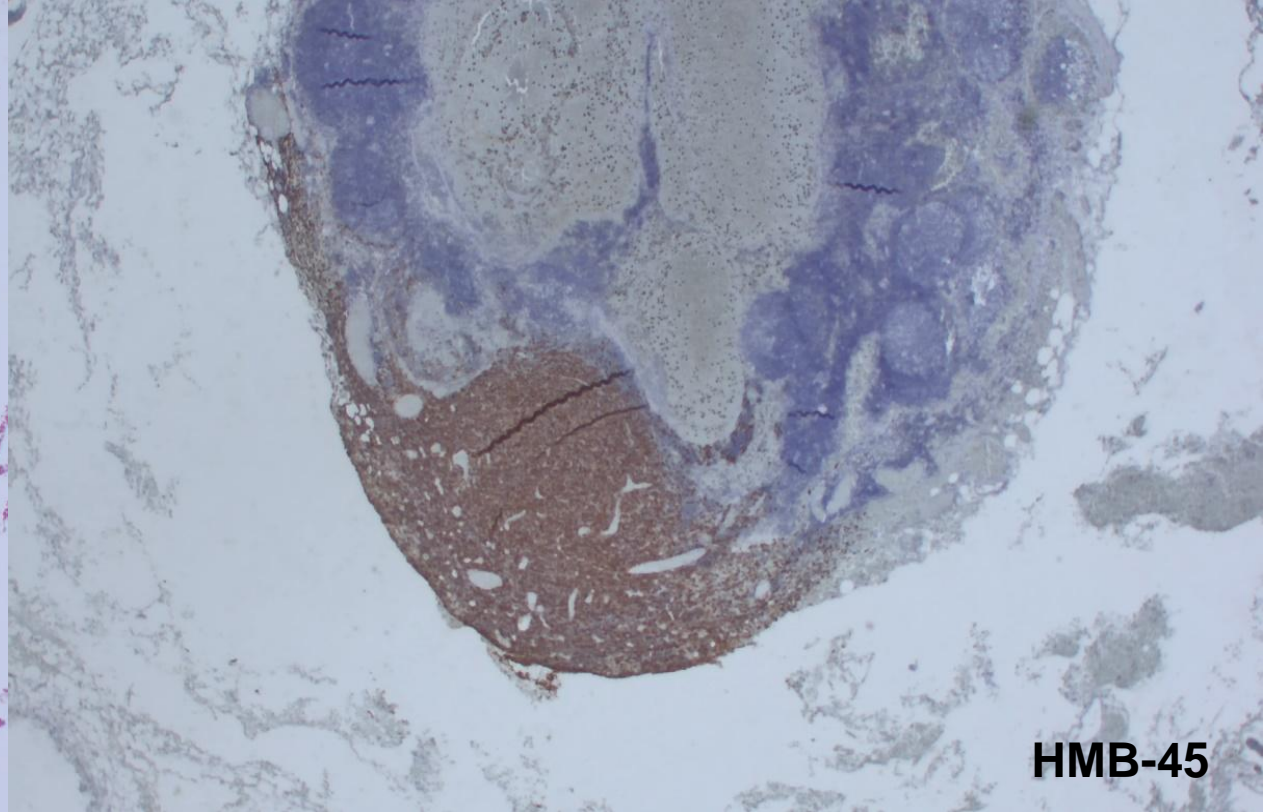
10. Diagnóstico definitivo



Melanoma (HMB-45 +, Melan A +) fusocelular y epitelioides de esófago que ulceró la mucosa e infiltra hasta la pared muscular propia: T2



H-E

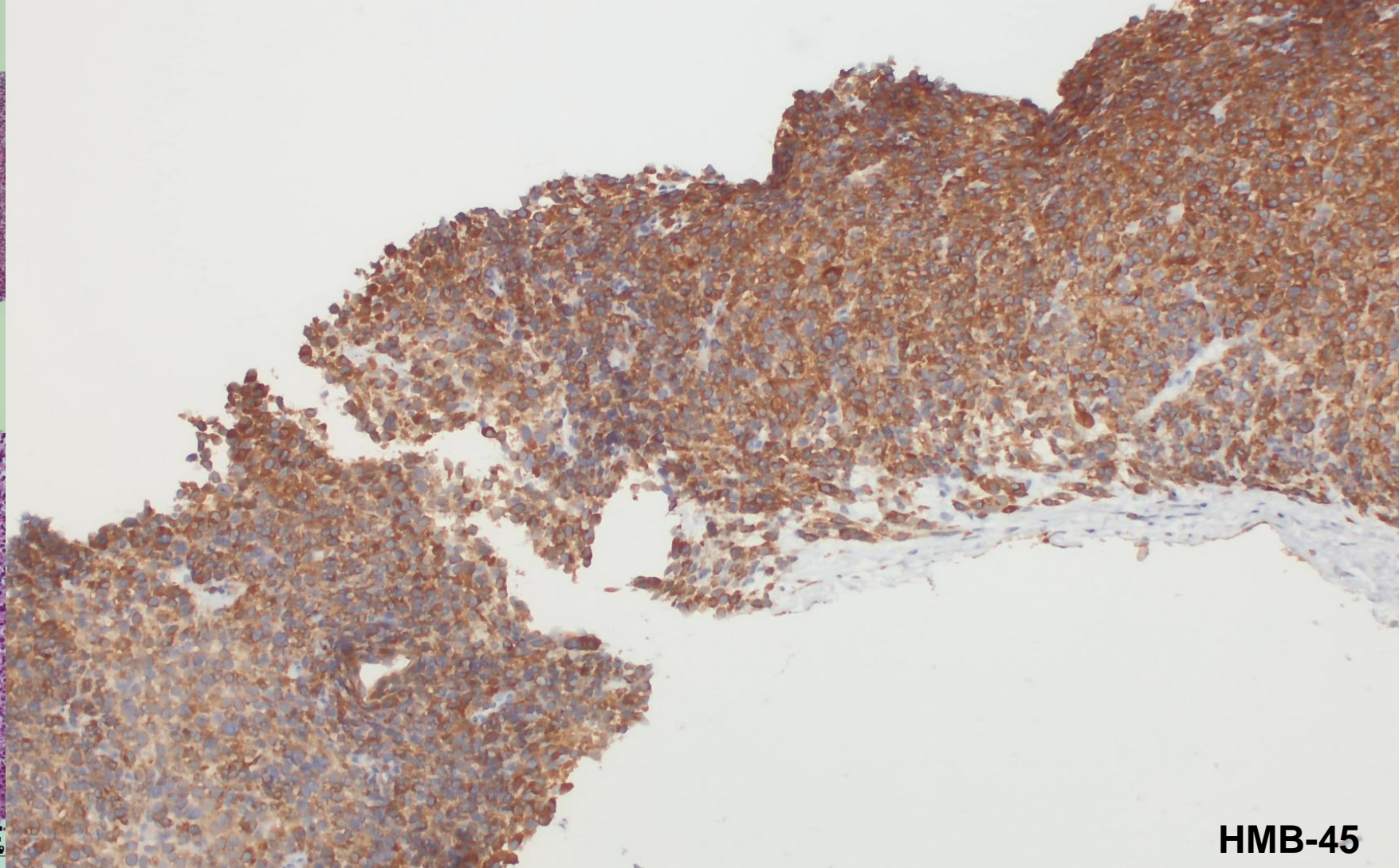
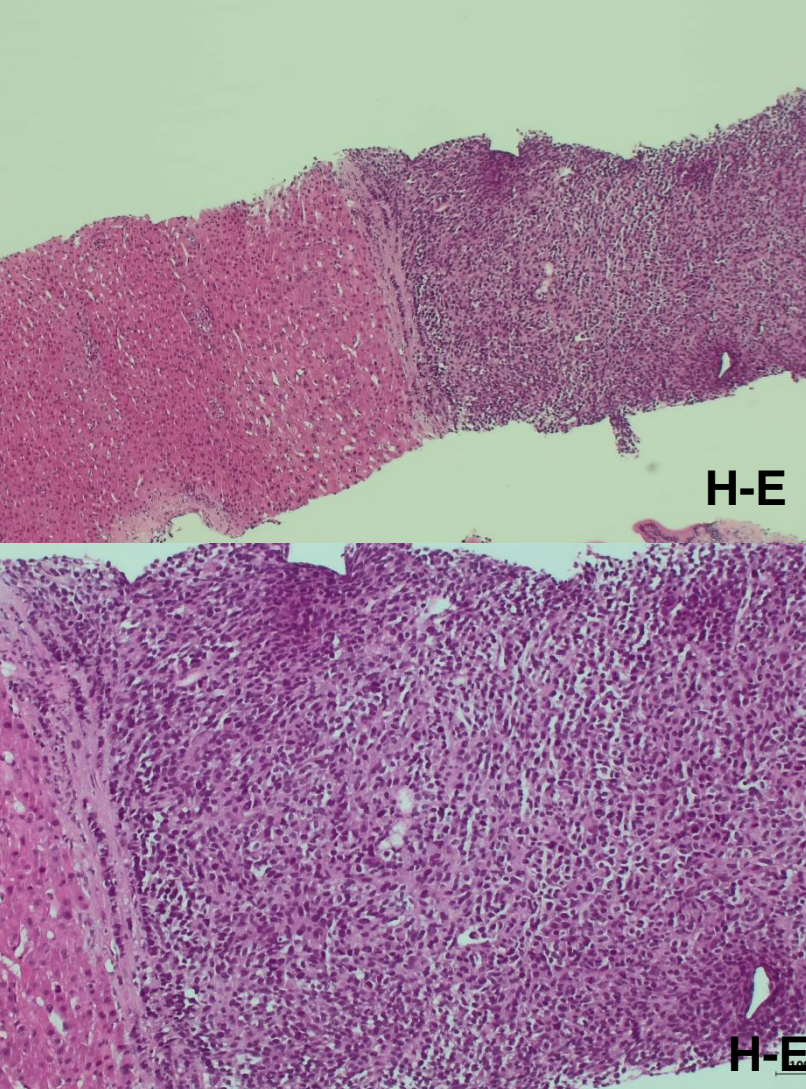


HMB-45

10. Diagnóstico definitivo

Metástasis adenopatía periesofágica (1/9): N1

Tratamiento adyuvante: 1ª línea Nivolumab (anti-PD1)



11. Resolución del caso

Metástasis hepáticas
2ª línea de tratamiento: Ipilimumab (anti-CTLA-4)

Se descarta inclusión ensayo clínico: QT paliativa

Características Melanoma maligno primario de esófago

Melanomas de mucosa más frecuentes: **oral-nasosinusal, anorrectal y genitourinario**

0,1-0,2 % de todos los tumores malignos de esófago

Edad media del diagnóstico: **60 años**

Incidencia: **mayor en hombres (2:1)**

Características Melanoma maligno primario de esófago

Clínica más frecuente: **disfagia, dolor retroesternal y pérdida de peso**

Patogénesis: Migración aberrante de melanoblastos

Supervivencia media: 15 meses (4-25% a 5 años)

No se asocia a consumo de alcohol y tabaco

Melanoma maligno primario de esófago

Características anatómicas más frecuentes: **tercio distal del esófago**

Características histológicas más frecuentes: **epitelioides, atipia moderada, mitosis**

Mutación *BRAF*: **melanomas cutáneos** > melanomas esofágicos

Mutación *NRAS* y *KIT*: **melanomas esofágicos** > melanomas cutáneos

Tratamiento actual

Esofagectomía total o subtotal: mayor supervivencia



Quimioterapia, radioterapia e inmunoterapia: no han demostrado eficacia significativa



Nivolumab e Ipilimumab como adyuvante: mayor supervivencia que el placebo en estadios avanzados

Perspectivas de futuro



Expresión de PRAME



Inmunoterapia anti PD-1



Inmunoterapia anti C-KIT



Inhibidores de la vía MEK

12. Bibliografía

Dai, J., Bai, X., Gao, X., Tang, L., Chen, Y., Sun, L., & Si, L. (2023). Molecular underpinnings of exceptional response in primary malignant melanoma of the esophagus to anti-PD-1 monotherapy. *Journal for Immunotherapy of Cancer*, 11(1), e005937.

Lasota, J., Kowalik, A., Felisiak-Golabek, A., Zięba, S., Waloszczyk, P., Masiuk, M. y Miettinen, M. (2019). Melanoma maligno primario de esófago: caracterización clinicopatológica de 20 casos, incluyendo el perfil genético molecular de 15 tumores. *Modern Pathology*, 32 (7), 957-966.

Ortiz, K. L., Pedraza, A. G., García, M. G., & Valencia, S. V. V. (2024). Melanoma primario de mucosas. *Cáncer de cabeza y cuello*, 81.

Toyama, A., Siegel, L., Nelson, A. C., Najmuddin, M., Bu, L., LaRue, R., & Li, F. (2019). Analyses of molecular and histopathologic features and expression of PRAME by immunohistochemistry in mucosal melanomas. *Modern Pathology*, 32(12), 1727-1733.

Yoshinami, Y., Nishimura, E., Hosokai, T., Yamamoto, S., Matsuda, S., Nomura, M., & Kitagawa, Y. (2024). Rare malignant neoplasm of the esophagus: current status and future perspectives. *Japanese journal of clinical oncology*, 54(2), 111-120.

CASO CLÍNICO: Tumoración en tercio distal del esófago

David Gerónimo Llopis

Sara Alemán Sánchez

Junisbel Gutiérrez Rivero

Irene Salazar Saura

Encarna Martínez Leandro

Esther Roselló Sastre



CONSORCIO
HOSPITAL GENERAL
UNIVERSITARIO
DE VALENCIA