

Dermatofibrosarcoma protuberans

Dermatofibrosarcoma protuberans

CLAUDIA FRANCO-RIVERA, ANA PRISCILLA HERNÁNDEZ-ORTEGA,
MIGUEL ANTONIO HIDALGO-OCHOA • GUADALAJARA, JALISCO (MÉXICO)
CÉSAR ULISES ALAS-PINEDA • HANOVER, NH (USA)
CARLOS ROBERTO ALVARADO-GUEVARA, SAN PEDRO SULA (HONDURAS)

DOI: <https://doi.org/10.36104/amc.2024.3789>

Resumen

Introducción: el dermatofibrosarcoma protuberans (DFSP) es un sarcoma superficial raro, originado de fibroblastos dérmicos, que afecta la dermis y el tejido subcutáneo, con potencial de invadir músculos y huesos, localmente agresiva. Se presenta un caso de DFSP en un paciente joven, resaltando la importancia del diagnóstico y tratamiento adecuado.

Caso clínico: masculino de 18 años, sin antecedentes de consumo de tóxicos o enfermedades crónicas, presentó una lesión asintomática en la región escapular derecha, de tres meses de evolución, inicialmente como una placa indurada que aumentó de tamaño, seguido de la aparición de una lesión nodular. Se realizó biopsia incisional y estudios histopatológicos e inmunohistoquímicos, confirmando el diagnóstico de DFSP. Se efectuó tomografía computarizada para descartar metástasis y estudio molecular. El examen físico reveló una placa ovalada de 3 x 4 cm con una lesión nodular central de 2 x 2 cm. La biopsia confirmó DFSP de grado intermedio. Los estudios inmunohistoquímicos mostraron positividad para CD34, C163, FXIII-a y un Ki67 de 5%. La tomografía no mostró metástasis. El estudio molecular no documentó la translocación característica de la enfermedad. Se realizó una amplia escisión del tumor con reconstrucción mediante colgajos en Z. El sitio quirúrgico cicatrizó adecuadamente sin recurrencia.

Discusión: el DFSP, aunque raro y frecuentemente mal diagnosticado, debe considerarse ante lesiones cutáneas de evolución lenta. El tratamiento principal es la escisión quirúrgica amplia debido a su naturaleza infiltrativa. El caso presentado demuestra la importancia de un diagnóstico y manejo adecuados para evitar recurrencias y preservar la funcionalidad del área afectada. (*Acta Med Colomb 2025; 50*. DOI: <https://doi.org/10.36104/amc.2024.3789>).

Palabras clave: *dermatofibrosarcoma, sarcoma, neoplasia de la piel, biopsia, marcadores tumorales.*

Abstract

Introduction: dermatofibrosarcoma protuberans (DFSP) is a rare superficial sarcoma arising from dermal fibroblasts, that affects the dermis and subcutaneous tissue, with the potential for muscle and bone invasion, and is locally aggressive. We present a case of DFSP in a young patient, highlighting the importance of appropriate diagnosis and treatment.

Clinical case: an 18-year-old male, with no history of toxic ingestion or chronic diseases developed an asymptomatic lesion in the right scapular area over three months. It began as an indurated plaque which grew, with the subsequent appearance of a nodular lesion. An incisional biopsy was done, along with histopathological and immunohistochemical studies, confirming the diagnosis of DFSP. A computed tomography scan was done to rule out metastasis, as well as a molecular study. The physical exam showed an oval 3 x 4 cm plaque with a 2 x 2 cm central nodule. The biopsy confirmed intermediate-grade DFSP. The immunohistochemical studies were positive for CD34, C163, FXIII-a and 5% Ki67. The tomography showed no metastasis. The molecular study did not show the disease's characteristic translocation. A wide excision of the tumor was done with Z-flap reconstruction. The surgical site healed properly with no recurrence.

Discussion: DFSP, while rare and frequently misdiagnosed, should be considered when slow-growing skin lesions are encountered. The main treatment is wide surgical excision, due to its infiltrative nature. The case we have presented shows the importance of appropriate diagnosis and treatment to avoid recurrence and preserve the functionality of the affected area. (*Acta Med Colomb 2025; 50*. DOI: <https://doi.org/10.36104/amc.2024.3789>).

Keywords: *dermatofibrosarcoma, sarcoma, skin cancer, biopsy, tumor markers.*

Dra. Claudia Franco-Rivera: Médica Residente en el Posgrado de Oncología Médica del Centro Universitario de Ciencias de la Salud, Universidad de Guadalajara. Guadalajara, Jalisco (México).

Dr. Carlos Roberto Alvarado-Guevara: Médico Egresado de la Facultad de Medicina y Cirugía de la Universidad Católica de Honduras. San Pedro Sula (Honduras).

Dr. César Ulises Alas-Pineda: Quantitative Biomedical Science Program, Geisel School of Medicine, Dartmouth College, Hanover, NH (USA).

Dra. Ana Priscilla Hernández-Ortega: Especialista en Medicina Interna y Jefa del programa de Posgrado de Medicina interna en el Hospital General de Occidente. Guadalajara, Jalisco (México).

Dr. Miguel Antonio Hidalgo-Ochoa: Médico Residente en el Posgrado de Medicina Interna del Centro Universitario de la Salud, Universidad de Guadalajara. Guadalajara, Jalisco (México).

Correspondencia: Dr. César Ulises Alas-Pineda. Hanover, NH (USA).

E-Mail: cesar_alas10@hotmail.com

Recibido: 10/III/2024 Aceptado: 10/III/2025

Introducción

El dermatofibrosarcoma (DFSP) es un sarcoma de tejido blando de bajo grado muy raro, aunque es el más común de su tipo que afecta a la dermis y los tejidos subcutáneos (1–6). Teniendo una incidencia de 4/1 000 000, siendo descrito originalmente por Duer y Ferrand en 1924 (7, 8).

Esta alteración neoplásica es de evolución lenta, con bajo potencial de metástasis y una alta tasa de recurrencia (2, 8, 9). Ocurre predominantemente en adultos de mediana edad, aunque también existen reportes de casos congénitos (4, 10–12).

Desde el punto de vista clínico, el DFSP se puede presentar como una placa robusta o nódulo firme con una coloración de tonos rosados o violetas. Su localización más frecuente es el tronco y las extremidades proximales. La mayoría de casos están asociados a una translocación en t(17;22) (q22;q13), que genera la proteína de fusión COL1A1-PDGFB (1, 3, 4, 9, 13).

Aunque las metástasis son poco frecuentes, el DFSP es un tumor localmente muy agresivo con alta tendencia a la recurrencia. Se ha descrito que la presencia de áreas fibrosarcomatosas dentro del tumor aumenta el riesgo de recurrencia y comportamiento más agresivo (14, 15).

Presentación del caso

Paciente masculino de 18 años, estudiante, sin antecedentes personales patológicos de importancia; consultó al servicio de dermatología debido a una lesión asintomática en la región escapular derecha de tres años de evolución.

Inicialmente, se presentó como una pequeña placa indurada con coloración rosácea, que aumentó de tamaño de manera lenta con enrojecimiento circundante y posterior aparición de una lesión nodular no dolorosa.

En el examen físico, se observó una placa ovalada de aproximadamente 3 x 4 cm en la región escapular derecha, con una lesión nodular central de aproximadamente 2 x 2 cm. No se observaron otras lesiones.

Se realizó una biopsia incisional por sospecha clínica de dermatofibrosarcoma protuberans (Figura 1). El estudio histopatológico confirmó el diagnóstico de dermatofibrosarcoma con grado intermedio de malignidad histológica.

El estudio inmunohistoquímico mostró positividad para los marcadores CD34, C163, FXIII-a y un Ki67 de 5%. Se solicitó una tomografía computada con contraste de tórax, abdomen y pelvis, en donde no se observaron datos de metástasis.

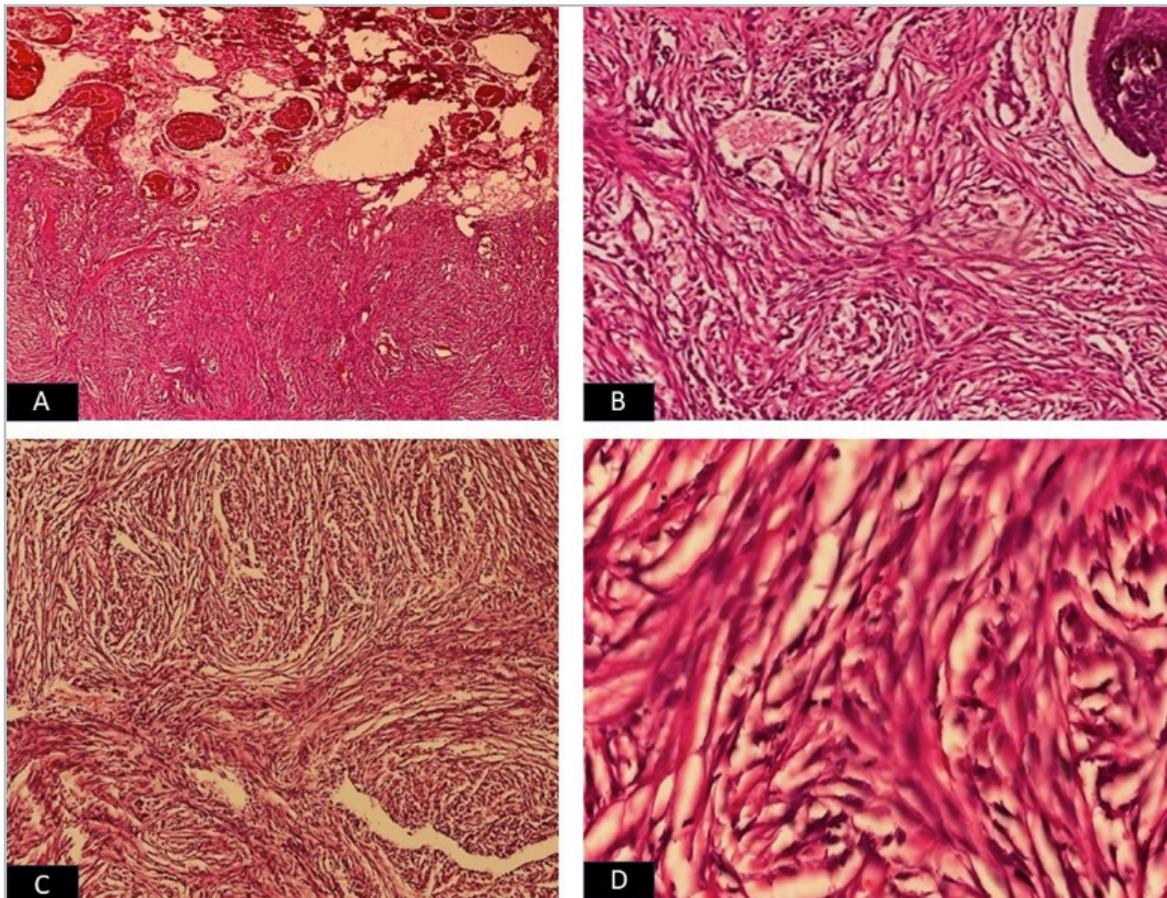


Figura 1. A: dermis y tejido celular subcutáneo con neoplasia de aspecto fusocelular. B-C: patrón estoriforme en dermis. D: células de aspecto fusiformes en un estroma desmoplásico.

Asimismo, se realizó un estudio molecular que resultó negativo, no se logró documentar la translocación característica de la enfermedad ni otras variantes genéticas.

Posteriormente, se realizó una amplia escisión del tumor con una reconstrucción con colgajos en Z. Actualmente, el sitio quirúrgico presenta una adecuada cicatrización y sin recurrencia reportada (Figura 2).

Discusión

El DFSP es un tumor originado de fibroblastos dérmicos. Se trata de un sarcoma superficial, mal circunscrito, que normalmente afecta la dermis y tejido subcutáneo, pudiendo en algunos casos invadir los músculos y el hueso (1, 7, 15, 16). Suele presentarse en personas entre los 20 y 60 años, con igual distribución entre el sexo masculino y femenino. Sin embargo, algunos estudios dicen que las pacientes femeninas son ligeramente más afectadas, pero la proporción todavía se cataloga de uno a uno (5, 9, 10, 16).

Debido a su potencial metastásico, se considera como un tumor intermedio entre un dermatofibroma benigno y un fibrosarcoma franco. La transformación a un sarcoma de alto grado es extremadamente rara con una incidencia de 1-3/1 000 000 (1, 7). Al ser una entidad rara, usualmente se diagnostica de forma errónea o tardía por su naturaleza mayormente benigna (2).

El DFSP suele manifestarse normalmente como una placa firme asintomática de color piel a marrón rojizo. Con el tiempo progresa a múltiples nódulos elevados con un tono violáceo a marrón rojizo. Su crecimiento es lento, extendiéndose durante meses o años, teniendo en ocasiones semejanza con dermatofibromas o queloides (1, 8, 9, 17). Por la similitud en apariencia se recomienda descartar otros tumores de tejidos blandos como el fibrolipoma, el tumor fibroso solitario, el lipoma de células fusiformes, el schwannoma, el angiosarcoma y el fibrosarcoma (1, 3, 9-11).

En el caso presentado, el paciente presentaba una placa ovalada de aproximadamente 3 x 4 cm en la región escapular derecha con tres años de evolución, y una lesión nodular central de 2 x 2 cm.

A medida que el DFSP crece, puede alcanzar varios centímetros de diámetro. En algunos casos pueden presentar telangiectasias en la piel circundante o suprayacente. A medida que las lesiones se agrandan, algunas pueden llegar a ulcerarse y volverse dolorosas (1, 8).

Más de 90% de los casos se dice que es por la translocación t(17;22) (q22;q13). Otras variantes incluyen la translocación que involucra el gen de la subunidad B del factor de crecimiento derivado de plaquetas, aunque en el cromosoma 22. En algunos casos puede estar presente en pacientes sin translocación t(17;22), con evidencia de inestabilidad de microsátelites, que es una característica por alteraciones en el número de bases repetidas de ácido desoxirribonucleico dentro de los microsátelites o secuencias. La translocación t(17;22) (q22;q13) da como resultado la formación de cromosomas en anillo supernumerarios a partir del cromosoma



Figura 2. Cicatrización de la escisión quirúrgica y la reconstrucción con plastia en forma de z.

22 y contiene secuencias amplificadas de bajo nivel de 17q22-qter y 22q10-q13.1 (1, 4, 9, 18).

Las células tumorales fusiformes están dispuestas en un patrón estoriforme, paralelas a la superficie epidérmica y tienen pleomorfismo. Dichas células se encuentran rodeadas por estroma de colágeno, normalmente asociado por cambios hialinos o mixoides. La característica predominante es su apariencia de panal, resultado de proyecciones irregulares en forma de tentáculos que se infiltran en el tejido subcutáneo subyacente que atraviesa septos de la grasa, atrapándola (1, 4, 8, 12, 19). La epidermis generalmente no se ve afectada.

Las imágenes del estudio patológico se pudieron observar la forma característica de la forma de panal y las proyecciones irregulares en forma de tentáculos (Figura 1).

Histológicamente se han descrito variantes, incluyendo: el clásico, el pigmentado, el mixoide, el de células grandes, el DFSP atrófico, DFSP con áreas fibrosarcomatosas, el DFSP con áreas de fibroblastoma de células gigantes, el DFSP con focos de diferenciación mioide (6, 9, 14, 16).

Para la evaluación y detección de DFSP, se emplea la tinción de hematoxilina y eosina, observada mediante microscopía óptica. Ante un caso sospechoso de DFSP, se deben realizar pruebas de inmunohistoquímica de confirmación, porque el DFSP tiñe positivo para CD34 entre 80 y 100% de los casos. El hialuronato y la vimentina también suelen ser positivos. El DFSP tiene tinciones negativas para el factor XIIIa, la actina del músculo liso, la desmina, las proteínas S100 y las queratinas (1, 4).

El estudio de inmunohistoquímica en nuestro paciente fue positivo para los marcadores CD34, C163, FXIII-a y un Ki67 de 5%.

Su tratamiento primario consiste en la escisión quirúrgica con bordes quirúrgicos amplios, ya que es localmente agresivo e infiltrativo (2, 8, 15, 19, 20). La terapia luego de la cirugía puede optarse en la utilización del mesilato de imatinib que es tratamiento de tumores primarios/recidivantes y DFSP metastásico, aunque la radioterapia se puede utilizar si es un tumor radiosensible (7, 9, 10, 20).

Al paciente se le realizó una escisión quirúrgica local amplia con una reconstrucción en colgajo en Z. No se le realizó una incisión más amplia debido a no ser candidato por estructuras musculares y óseas que mantienen la funcionalidad del miembro superior.

Conclusión

El caso presentado de un paciente masculino de 18 años con dermatofibrosarcoma protuberans (DFSP) en la región escapular derecha destaca la importancia del diagnóstico precoz y del manejo multidisciplinario en el tratamiento de esta rara neoplasia.

A pesar de la naturaleza insidiosa y asintomática de la lesión, la evaluación clínica y las pruebas diagnósticas, incluyendo el estudio histopatológico e inmunohistoquímico, permitieron confirmar el diagnóstico y planificar una intervención quirúrgica adecuada.

La amplia escisión del tumor, seguida de una reconstrucción con colgajos de plastia en Z, resultó en una adecuada cicatrización, sin evidencia de recurrencia hasta la fecha.

Este caso subraya la importancia de la vigilancia continua y el seguimiento postoperatorio, tanto para asegurar la ausencia de recurrencia como para evaluar la necesidad de intervenciones adicionales.

Además, resalta la relevancia de considerar el DFSP en el diagnóstico diferencial de lesiones cutáneas crónicas, especialmente en pacientes jóvenes sin antecedentes de enfermedades crónicas o infecciosas.

Referencias

1. **Menon G, Brooks J, Ramsey ML.** Dermatofibrosarcoma Protuberans [Internet]. *StatPearls Publishing*; 2024 [citado el 21 de agosto de 2024]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK513305/>
2. **Zeaiter N, Aoun CB, Sfeir J, Ghandour M, Hreibe W.** Dermatofibrosarcoma Protuberans Arising From a Chronic Wound in the Left Shoulder: A Case Report. *Cureus*. 2024;16.
3. **Hao X, Billings SD, Wu F, Stultz TW, Procop GW, Mirkin G, et al.** Dermatofibrosarcoma Protuberans: Update on the Diagnosis and Treatment. *J Clin Med*. 2020;9(6):1752.
4. **Sanmartín O, Llombart B, López-Guerrero JA, Serra C, Requena C, Guillén C.** Dermatofibrosarcoma protuberans. *Actas Dermo-Sifiliográficas*. 2007;98(2):77–87.
5. **Ren Q, Li J, Shangguan J, Feng X, Ma X.** Imaging features of dermatofibrosarcoma protuberans. *J Cancer Res Ther*. 2022;18(2):476.
6. **Aiyappan SK, Ranga U, Samraj A, Veeraiyan S.** A Case of Dermatofibrosarcoma Protuberans of the Trunk. *Indian J Surg*. 2015;77(Suppl 2):740–1.
7. **Ashindoitiang JA, Canice Nwagbara VI, Ipeh UT, Owusu GP, Asuquo ME.** Dermatofibrosarcoma protuberans: Case series in a tropical setting and review of literature. *Rare Tumors*. 2024;16:20363613241234243.
8. **Al Barwani AS, Taif S, Al Mazrouai RA, Al Muzahmi KS, Alrawi A.** Dermatofibrosarcoma Protuberans: Insights into a Rare Soft Tissue Tumor. *Journal of Clinical Imaging Science*. 2016;6:16.
9. **Sheidai S, Salehi M, Abedian Kenari F, Jafari HR.** Dermatofibrosarcoma protuberans challenges: a case series and review of the literature. *J Med Case Reports*. 2023;17(1):18.
10. **Gangadhar SM, Yadav M, Mandal NS.** Dermatofibrosarcoma Protuberans: A Surgeon's Enigma. *Cureus*. 15(8):e44144.
11. **Lyu A, Wang Q.** Dermatofibrosarcoma protuberans: A clinical analysis. *Oncol Lett*. 2018;16(2):1855–62.
12. **Aleem A, Rajendran B, Aleem K.** Dermatofibrosarcoma protuberans: A rare presentation in the scalp. *Case report*. 2023;25(1).
13. **Peng C, Jian X, Xie Y, Li L, Ouyang J, Tang L, et al.** Genomic alterations of dermatofibrosarcoma protuberans revealed by whole-genome sequencing. *British Journal of Dermatology*. 2022;186(6):997–1009.
14. **Marcovall J, Moreno-Vilchez C, Torrecilla-Vall-Llosera C, Muntaner-Virgili C, Pérez Sidelnikova D, Sanjuán X, et al.** Dermatofibrosarcoma Protuberans: A Study of 148 Patients. *Dermatology*. 2024;240(3):487–93.
15. **Ah-Weng A, Marsden JR, Sanders DSA, Waters R.** Dermatofibrosarcoma protuberans treated by micrographic surgery. *Br J Cancer*. 2002;87(12):1386–9.
16. **Matias M, Verissimo M, Barbosa R, Casal D.** Case report: Dermatofibrosarcoma protuberans of the foot: What steps can we take? *Int J Surg Case Rep*. 2023;111:108667.
17. **Dahiya S, Tomar R, Ahuja M, Mallya V, Mandal S, Khurana N, et al.** Dermatofibrosarcoma protuberans: Clinicopathological spectrum with emphasis on lymph node metastasis and fibrosarcomatous transformation. *J Cancer Res Ther*. 2022;18(Suppl 2):S439.
18. **Galvan RC, Opinaldo PV.** Fibrosarcomatous Dermatofibrosarcoma Protuberans of the Head. *Cureus*. 2024;16(5):e60110.
19. **Korkolis DP, Liapakis IE, Vassilopoulos PP.** Dermatofibrosarcoma Protuberans: Clinicopathological Aspects of an Unusual Cutaneous Tumor. *Anticancer Res*. 2007;27(3B):1631–4.
20. **Shah A, Tassavor M, Sharma S, Torbeck R.** The various treatment modalities of dermatofibrosarcoma protuberans. *Dermatology Online Journal*. 2021;27(6).

