

Rabdomiossarcoma do palato mole: um desafio diagnóstico

Inês Palma Delgado^I, Isabel Correia^{II}, Margarida Boavida^I,
Rui Melo Cabral^{III}, Pedro Montalvão^{IV}, Miguel Magalhães^{IV}

RHABDOMYOSARCOMA OF THE SOFT PALATE: A DIAGNOSTIC CHALLENGE

ABSTRACT

Introduction: Rhabdomyosarcoma (RMS) accounts for 50% of all soft tissue sarcomas in children. 10-30% of head and neck RMS have their origin in intraoral and pharyngeal structures. When these lesions grow rapidly reaching a large dimensions they may cause potentially serious symptoms.

Case Report: A ten-years-old boy presented in Otorhinolaryngology emergency department with a fast growing large soft palate lesion, causing dyspnea and dysphagia (previously treated as an inflammatory lesion). He was submitted to a partial excision of the lesion and histologic exam revealed rhabdomyoma. After three months a new fast growth of the lesion was seen. A new excisional biopsy was performed and the extemporaneous pathological examination was compatible with a benign lesion. Definitive diagnosis was rhabdomyosarcoma.

Discussion/Conclusion: The authors illustrate that the diagnosis of RMS can be a challenge and emphasizes the importance of urgent reference and multidisciplinary approach in children with any fast growing lesion.

Keywords: Children; Diagnosis; Rhabdomyosarcoma; Sarcoma; Soft palate, Surgery

RESUMO

Introdução: Os Rabdomiossarcomas (RMS) representam 50% dos sarcomas de tecidos moles em idade pediátrica. 10-30% dos RMS da cabeça e pescoço têm a sua origem na cavidade oral e faringe. Quando estas lesões apresentam um crescimento rápido, atingindo grandes dimensões, podem causar sintomas potencialmente graves.

Caso Clínico: Criança do sexo masculino, de dez anos que recorreu à urgência de Otorrinolaringologia por lesão volumosa do palato mole de crescimento rápido, condicionando odinofagia e disfagia (previamente tratada como lesão inflamatória). Foi submetido a excisão subtotal da lesão, tendo o exame histológico revelado rabdomioma. Após três meses, houve novo crescimento rápido da lesão. Foi realizada nova biópsia excisional com exame extemporâneo compatível com benignidade. O diagnóstico definitivo revelou Rabdomiossarcoma.

Discussão/Conclusões: Os autores demonstram com este caso que o diagnóstico dos RMS pode constituir um desafio. Enfatizam também a importância da orientação precoce e multidisciplinar em crianças com lesões de crescimento rápido.

Palavras-chave: Cirurgia; Crianças; Diagnóstico; Palato mole; Rabdomiossarcoma; Sarcoma

Nascer e Crescer – Birth and Growth Medical Journal
2017; 26(3): 191-4

^I Department of Otorhinolaryngology, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca. 2720-276 Amadora, Portugal.
ines_delg@hotmail.com; margarida.boavida@hotmail.com

^{II} Department of Otorhinolaryngology, Centro Hospitalar Lisboa Central. 1169-050 Lisboa, Portugal.
isabelmcorreia@gmail.com

^{III} Department of Otorhinolaryngology, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental. 1449-005 Lisboa, Portugal.
prmelocabral@gmail.com

^{IV} Department of Otorhinolaryngology, Instituto Português de Oncologia de Lisboa. 1099-023 Lisboa, Portugal.
pmontalvao@gmail.com; mmagalhaes@ipolisboa.min-saude.pt

INTRODUÇÃO

Os sarcomas em geral são tumores malignos que se originam dos tecidos mesenquimatosos em qualquer local do corpo e representam menos de 1% de todos os casos de malignidade.^{1,2}

O rhabdomyosarcoma (RMS) foi inicialmente descrito por Weber em 1854 e representa 6% de todos os tumores malignos pediátricos e 50% de todos os sarcomas em crianças e adolescentes com idade inferior a 15 anos.^{3,4} Na população pediátrica, a incidência deste tumor é superior em crianças de um a quatro anos, decrescendo depois até à idade adulta.⁵

O espectro histológico e molecular manifestado pelos RMS, levou a vários sistemas de classificação. Recentemente, a 4ª Edição do World Health Organization *Classification of Tumours of Soft Tissue and Bone* classifica histologicamente os RMS nos subtipos botrioide, embrionário, fusiforme/esclerosante, alveolar e pleomórfico.⁶ O subtipo embrionário, representa mais de 70% de todos os casos de RMS e é o mais frequentemente identificado em crianças e na região da cabeça e pescoço.⁴

Ainda não foram identificados os factores que contribuem para a ocorrência destes tumores malignos. No entanto, existe uma evidência crescente que anomalias genéticas podem ter um papel no seu desenvolvimento.⁷

As quatro principais localizações dos RMS são: a cabeça e pescoço (35-40%), o trato genitourinário (20%), as extremidades (15-20%) e o tronco (10-15%).⁴

Os RMS da cabeça e pescoço são anatomicamente divididos em duas categorias: parameningeos e não parameningeos.⁹ Dos 10-30% dos RMS da cabeça e pescoço têm a sua origem na cavidade oral e faringe.^{1,8} Os RMS orais, em regra, não são parameningeos, uma vez que não tendem a invadir o sistema nervoso central.⁵

CASO CLÍNICO

Criança do sexo masculino, de dez anos, com antecedentes pessoais de amigdalites de repetição (amigdalectomizado quinze meses antes), que recorreu à urgência de Otorrinolaringologia por aparecimento de pequena lesão junto à úvula, de superfície lisa, não vegetante, com cerca de 0,5 cm. Esta lesão foi tratada como lesão de queimadura. Após duas semanas, a criança foi readmitida na urgência com queixas de dificuldade respiratória e na deglutição. À observação, apresentava grande lesão lobulada, exofítica, ocupando quase a totalidade da orofaringe, com obstrução da via aérea iminente (Figura 1). No dia seguinte, sob anestesia geral, foi submetida a excisão subtotal desta lesão infiltrativa do palato (Figura 2). O exame anatomopatológico foi compatível com rhabdomioma. Foi pedida revisão de lâminas, que confirmou o diagnóstico de rhabdomioma. Devido à alta suspeição clínica de malignidade, manteve-se um estreito seguimento. Passados três meses, houve novo crescimento rápido do tumor (Figura 3) e o doente foi referenciado para o Instituto Português de Oncologia de Lisboa. Intraoperatoriamente, verificou-se marcada infiltração do palato mole pela lesão, optando-se por realizar apenas uma biópsia para nova caracterização histológica (excisão subtotal). (Figura 4) O exame histológico extemporâneo realizado não foi sugestivo de malignidade. O exame definitivo



Figura 1 - Lesão exofítica lobulada ocupando a orofaringe.

revelou rhabdomyosarcoma embrionário, com margens positivas (estadio III). A investigação clínica e imagiológica que se seguiu demonstrou não existir metastização (T1N0M0).

O doente foi tratado com quimioterapia e radioterapia local de acordo com o protocolo da *European Pediatric Soft Tissue Sarcomas Study Group* com o esquema IVA (ifosfamida, vincristina e actinomicina) e dose de radiação 41,4Gy, dividida em 23 frações durante quatro semanas e meia.



Figura 2 - Peça operatória.



Figura 3 - Recidiva da lesão no palato mole.



Figura 4 - Palato mole após resseção subtotal do tumor.

Doze meses após o fim do tratamento, o doente não apresenta sinais de recidiva da doença, nem sequelas funcionais pós-cirúrgicas ou pós-radioterapia, apesar de ainda ser cedo, pelo que continua em seguimento.

DISCUSSÃO/CONCLUSÃO

O RMS é um tumor maligno do músculo estriado.⁴ É ubi-quitário nos seus locais de apresentação e subdivide-se em diversos tipos histológicos, que variam entre si na apresentação clínica, padrão de crescimento e prognóstico.¹⁰

Enzinger and Weiss propuseram duas possibilidades histogénicas para os RMS, uma a partir das células primitivas e indiferenciadas e outra a partir da alteração de células embrionárias do tecido muscular durante fases precoces do desenvolvimento.⁹ Alterações genéticas, síndromas familiares ou trauma ocasional parecem poder constituir mecanismos indutores do crescimento celular anómalo.⁴ O doente tinha antecedentes de amigdalectomia. Foi realizada uma técnica “a quente” de disseção extra capsular, com pinça bipolar. De acordo com a literatura, este traumatismo local não tem sido considerado com fator predisponente.

Os sinais e sintomas de apresentação são influenciados pelo local de origem, idade do doente e presença/ausência de metástases à distância.¹

Na cavidade oral, os locais mais afetados são a língua, o palato e a mucosa bucal.⁴ Quando estes tumores apresentam um crescimento rápido, podem causar sintomas como tosse, disfagia e dispneia, incluindo obstrução aguda da via aérea.¹¹ Habitualmente são indolores.³ No caso reportado, a criança apresentava uma lesão que rapidamente atingiu dimensões consideráveis e se tornou sintomática. A aparência clínica destas lesões pode exibir uma superfície lisa ou lobulada, por vezes, botrioides ou em cacho de uva, tal como neste caso.¹

O osso não constitui uma barreira ao crescimento do tumor, sendo por isso frequente a invasão óssea nos RMS da cabeça e pescoço. Os locais mais comuns de metastização são o pulmão, gânglios linfáticos e medula óssea.⁴

É sabido desde a década de 70 que a suspeita de lesões infecciosas/inflamatórias constitui uma importante causa no atraso diagnóstico dos RMS.¹²

Neste doente o diagnóstico foi atrasado três meses porque inicialmente esta lesão foi assumida como inflamatória e, posteriormente, pelo resultado histológico que apontava para uma lesão benigna (rabdomioma). O diagnóstico definitivo é baseado na evidência histológica de miogénese no tumor, incluindo mioblastos gigantes ou multinucleados. No entanto, o RMS é frequentemente pouco diferenciado e pode exibir características inespecíficas semelhantes a outros tumores embrionários. Por este motivo, tal como no diagnóstico clínico, o diagnóstico histológico pode ser por vezes delicado, sendo normalmente necessários métodos complementares de diagnóstico mais específicos.^{1,3}

A abordagem terapêutica dos RMS é multidisciplinar.¹ As indicações para o tratamento são aplicadas dependendo da localização do tumor, tamanho, subtipo histológico, estadiamento e estratificação de risco.¹⁰

O RMS oral pode ser tratado com cirurgia radical, desde que não haja qualquer morbilidade, seguida de quimioterapia múltipla. Dependendo do grupo de risco do caso em concreto e da resposta à quimioterapia, a radioterapia pode também ser necessária para a cura do doente.^{1,10}

Devido à natureza invasiva dos RMS, a resseção completa é muitas vezes difícil. Os avanços recentes na quimioterapia e radioterapia têm permitido alcançar uma remissão completa na maioria dos casos de resseção incompleta, evitando assim cirurgias mutilantes (reservadas apenas para os casos de tumores não responsivos).¹

Em idade pediátrica, os agentes quimioterápicos mais utilizados no tratamento dos RMS são: vincristina, ciclofosfamida, actinomicina-D, doxorubicina, ifosfamida e etoposido.

O tratamento e o prognóstico dependem de diversos fatores, como a idade, localização, ressecabilidade, histologia, alterações moleculares e grupo de risco, devendo o tratamento ser orientado de acordo com protocolos cooperativos multicêntricos internacionais.^{1,3,4,13,14}

A localização parameningea, a excisão incompleta, a fraca resposta à quimioterapia, a idade superior a dez anos, o atraso no diagnóstico e a falta de cooperação dos doentes e da família, são reportados na literatura como fatores com impacto negativo no prognóstico.^{1,14}

O tipo histológico embrionário e a translocação PAX7-FKHR conferem um prognóstico mais favorável.^{1,5}

Com tratamento multidisciplinar de acordo com protocolos multicêntricos cooperativos, a sobrevivência global aos cinco anos para os RMS orais é aproximadamente de 85%.¹

No caso descrito, o RMS foi classificado como sendo do subtipo embrionário, não parameningeo, e durante as investigações não houve evidência de metastização. Após cirurgia com excisão subtotal da lesão, o tratamento pós-operatório com quimioterapia e radioterapia levou à remissão completa.

O presente caso ilustra a dificuldade em obter, por vezes, um diagnóstico correto e atempado nos doentes com RMS. Perante lesões de crescimento rápido, um alto grau de suspeição diagnóstica e orientação precoces para um centro de referência oncológico, bem como revisão de resultados histológicos nestes centros (mesmo no caso de biópsias sem evidência de malignidade), são necessários para um bom resultado oncológico.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Tandon A, Sethi K, Singh AP. Oral Rhabdomyosarcoma: A review. *J Clin Exp Dent* 2012; 4:302-8.
2. Pacheco IA, Alves APNN, Mota MRL, Almeida PC, Holanda ME, Souza EF *et al.* Clinicopathological study of patients with head and neck sarcomas. *Braz J Otorhinolaryngol* 2011; 77:385-90.
3. Górdon-Nuñez MA, Piva MR, Anjos ED, Freitas RA. Orofacial Rhabdomyosarcoma: Report of a case and review of the literature. *Med Oral Patol Cir Bucal* 2008. 13:765-9.
4. Al-Muala H, Alaboudy A. Embryonic Rhabdomyosarcoma Case Report and Literature Review. *The Internet Journal of Head and Neck Surgery* 2009; volume 4 número 2. Disponível em <http://ispub.com/IJHNS/4/2/12331>.
5. França CM, Caran EMM, Alves MTS, Barreto AD, Lopes NNF. Rhabdomyosarcoma of the oral tissues – two new cases and literature review. *Med Oral Ptol Oral Cir Bucal* 2006; 11:136-40.
6. Rudzinski ER, Anderson JR, Hawkins DS, Skapek SX, Parham DM, Teot LA. The World Health Organization Classification of Skeletal Muscle Tumors in Pediatric Rhabdomyosarcoma. *Arch Pathol Lab Med* 2015; 139:1281-7.

7. Chen SY, Thakur A, Miller AS, Harwick RD. Rhabdomyosarcoma of the oral cavity Report of four cases. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 1995; 80:192-201.
8. Gobbo M, Ottaviani G, Rupel K, Di Leonarda R, Biasotto. Rhabdomyosarcoma of the oral cavity in a 24-year-old male patient. *Ann Stomatol* 2013; 2:4.
9. Enzinger FM, Weiss SW. Rhabdomyosarcoma. In Enzinger FM, Weiss SW (eds). *Soft tissues tumors*, 3d Edition. CV Mosby, St Louis, 1995. p. 539-77.
10. Diaconescu S, Burlea M, Miron I, Aprodu SG, Mihăilă D, Olaru C *et al.* Childhood rhabdomyosarcoma. Anatomico-clinical and therapeutic study on 25 cases. *Surgical implications. Rom J Morphol Embryol* 2013; 54:531-7.
11. Cirocco A, González F, Sáenz AM, Jiménez C, Sardi JR, Oscar RF. Embryonal Rhabdomyosarcoma of the tongue. *Pediatric Dermatology* 2005; 22:218-21.
12. Bras J, Batsakis JG, Luna MAO. Rhabdomyosarcoma of the oral soft tissues. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1987; 64:585-96.
13. Radzikowska J, Kukwa W, Kukwa A, Czarnecka A, Krzeski A. Rhabdomyosarcoma of the head and neck children. *Contemp Oncol (Pozn)* 2015; 19:98-107.
14. Miloglu O, Altas SS, Buyukkurt MC, Erdemci B, Altun O. Rhabdomyosarcoma of the oral cavity: A case report. *Eur J Dent* 2011; 5:340-3.

CORRESPONDENCE TO

Inês Delgado
Department of Otorhinolaryngology
Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca
IC19, 2720-276 Amadora
Email: ines_delg@hotmail.com

Received for publication: 30.08.2016

Accepted in revised form: 06.12.2016