REVISTA CIENTÍFICA - RECIMA21 ISSN 2675-6218

DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO TUMOR SINCRÔNICO MAMA E SARCOMA: RELATO DE CASO

DIAGNOSTIC AND THERAPEUTIC CHALLENGE OF SYNCHRONOUS BREAST TUMOR AND SARCOMA: CASE REPORT

DESAFÍO DIAGNÓSTICO Y TERAPÉUTICO DE TUMOR SINCRÓNICO DE MAMA Y SARCOMA: REPORTE DE CASO

Calina Maria Loures de Oliveira Teixeira[1], Leonardo José Vieira[1], Roberta Wolp Diniz Vieira[1], Ana Beatriz Saar Santos[1]

e696722
https://doi.org/10.47820/recima21.v6i9.6722

PUBLICADO: 9/2025

RESUMO

O artigo relata o caso de uma paciente do sexo feminino, 42 anos, inicialmente diagnosticada com microcalcificações pleomórficas em mama esquerda (BI-RADS 4). Durante exames pré-operatórios para cirurgia diagnóstica, apresentou linfadenopatia progressiva em membro superior contralateral. Suspeitou-se de reação vacinal à COVID-19, porém biópsia por agulha grossa do braço direito evidenciou lesão sugestiva de malignidade.

PALAVRAS-CHAVE: Carcinoma Ductal de Mama. Sarcoma. Estudo de caso sarcoma.

ABSTRACT

The article reports the case of a 42-year-old female patient, initially diagnosed with pleomorphic microcalcifications in the left breast (BI-RADS 4). During preoperative examinations for diagnostic surgery, she presented with progressive lymphadenopathy in the contralateral upper limb. A COVID-19 vaccine reaction was suspected; however, a core needle biopsy of the right arm revealed a lesion suggestive of malignancy.

KEYWORDS: *Breast Ductal Carcinoma. Sarcoma. Sarcoma case study.*

RESUMEN

El artículo relata el caso de una paciente de 42 años, inicialmente diagnosticada con microcalcificaciones pleomórficas en la mama izquierda (BI-RADS 4). Durante los exámenes preoperatorios para cirugía diagnóstica, presentó linfadenopatía progresiva en el miembro superior contralateral. Se sospechó una reacción a la vacuna contra la COVID-19; sin embargo, la biopsia con aguja gruesa del brazo derecho evidenció una lesión sugestiva de malignidad.

PALABRAS CLAVE*: Carcinoma ductal de mama. Sarcoma. Estudio de caso de sarcoma.*

INTRODUÇÃO

Tumores sincrônicos da mama são dois ou mais tumores primários diagnosticados simultaneamente ou dentro de um curto período (geralmente até 06 meses) no mesmo paciente.

[1] Faculdade Santa Casa de Belo Horizonte.

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

REVISTA CIENTÍFICA - RECIMA21 ISSN 2675-6218

Eles são distintos de metástases ou recorrências do mesmo tumor, sendo considerados novos primários.[1]

O carcinoma *ductal in situ* consiste em um grupamento de lesões malignas diretamente relacionada aos ductos e lóbulos que distinguem na aparência e potencial biológico. Os sarcomas são tumores de origem mesenquimal raros e heterogêneos que acometem menos de 1%dos pacientes.[2]

O presente trabalho objetiva demonstrar, por meio de um relato de caso, os desafios diagnósticos e terapêuticos relacionados a tumores sincrônicos *ductal in situ* da mama e sarcoma de partes moles em membro contra lateral considerando a rara frequência de ocorrência.

RELATO DO CASO

Paciente, feminino, 42 anos, diagnosticada com microcalcificações pleomórficas classificadas como BIRADS[4] em mama esquerda. Durante a investigação clínica e os exames pré operatórios para cirurgia diagnóstica houve o surgimento de uma linfadenopatia em membro superior contralateral que progrediu em tamanho durante a investigação no ano de 2022.

Foi aventada a hipótese da linfadenopatia ser relacional à vacinação para Covid-19, porém, optamos por realizar biópsia por agulha grossa do braço direito que evidenciou possível lesão maligna, sendo indicada abordagem cirúrgica. Em análise de imunohistoquímica foi sugerido se tratar de um sarcoma de células redondas com rearranjo de gene CIC (Capicua Transcriptional Repressor), e reconhecido na última Classificação da OMS para Tumores de Partes Moles e Ósseos como entidade distinta. O sarcoma com rearranjo de CIC é um tipo raro e agressivo de sarcoma de pequenas células redondas, caracterizado pela fusão do gene CIC com outros genes, sendo o DUX4 o mais comum. Essa fusão resulta em alterações genéticas que levam ao desenvolvimento do tumor. À microscopia, é caracterizado por células redondas indiferenciadas que podem se organizar de forma lobulada, necrose e elevada atividade mitótica são comuns e áreas de estroma mixóide podem ocorrer. [8]

Foi realizada a exérese de ambas as lesões, em braço direito, sarcomatosa e em mama esquerda, sendo o material enviado para a patologia. Os resultados evidenciaram carcinoma *ductal in situ* extenso a esquerda, padrão sólido, contendo necrose grau nuclear 2 e cancerização de lóbulos de dimensão 7,5x2,2 cm. Optamos por adenomastectomia a esquerda que evidenciou carcinoma intraductal de alto grau remanescente em quadrante supero externo e região retroareolar medindo 0,3 cm. Imunohistoquimica da mama: foi compatível com RE+ RP-ki67+20% cerb2+. Durante o processo foi feito o estudo genético da paciente que resultou em mutação genética.

Teste genético compatível com variante BRCA significado clínico incerto VUS. Exames de estadiamento se mostram negativos até então, em 3 anos de seguimento.

ISSN: 2675-6218 - RECIMA21
Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

REVISTA CIENTÍFICA - RECIMA21 ISSN 2675-6218

Sorologias negativas para htlv e hiv.

O braço direito foi tratado com radioterapia e poliquimioterapia. A seguir a mama foi tratada com poliquimioterapia específica, ciclofosfamida, docetaxel, transtuzumab, tamoxifeno.

COMENTÁRIOS

Carcinoma *ductal in situ* (CDIS) ocorre quando há uma proliferação de células epiteliais não ultrapassando a membrana basal dos ductos mamários. Houve um aumento expressivo do diagnóstico do CDIS nas duas últimas décadas devido aos programas de rastreamento de câncer de mama. Consequentemente, a abordagem de pacientes com estas lesões assume grande importância na prática clínica diária. A apresentação mais comum do CDIS na mamografia são as microcalcificações. Apesar dos avanços tecnológicos, o agulhamento mamário guiado por mamografia continua sendo o método padrão para obtenção de material para o estudo histopatológico das alterações mamográficas suspeitas. As opções terapêuticas para o CDIS incluem mastectomia, excisão local combinada ou não com radioterapia. Abordagem axilar não é necessária no tratamento do CDIS puro sendo indicado em casos selecionados como no caso de micro invasão ou em lesões extensas quando há indicação de mastectomia. Nestes casos a pesquisa do linfonodo sentinela pode ser uma excelente alternativa .[1]

A incidência de carcinoma ductal mamário *in situ* aumentou acentuadamente nos últimos anos em um total de 32.5 por 100.000 mulheres, correspondendo a um total de 20% dos tumores de mama. Os fatores de risco estão relacionados a idade avançada e histórico familiar positivo. O diagnóstico e a abordagem terapêutica precoce visam prevenir o desenvolvimento da neoplasia mamária invasiva. Na maioria dos casos o diagnóstico é realizado pela mamografia principalmente pela descoberta de focos de microcalcificações de morfologia e topografia e extensão variáveis. O tratamento local envolve avaliação axilar, mastectomia ou terapia conservadora de mama com lumpectomia seguida de radioterapia. [1]

No caso em estudo, o diagnóstico do câncer de mama se deu em mamografia de rastreio, que evidenciou microcalcificação suspeita. Foi indicado exérese diagnóstica por marcação pré cirúrgica por fio metálico. Durante a investigação observamos o aumento tumoral do volume axilar contralateral a lesão da mama, que em biopsia evidenciou tratar-se de sarcoma.

O sarcoma de Ewing é o segundo tumor ósseo mais frequente na infância e adolescência. Trata-se de um câncer altamente agressivo, e pode também surgir em tecidos de partes moles

ISSN: 2675-6218 - RECIMA21
Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

REVISTA CIENTÍFICA - RECIMA21 ISSN 2675-6218

(músculos, cartilagens). Os avanços no tratamento levaram a uma melhora significativa dos resultados. Pacientes com doença localizada têm sobrevida em torno de 70-80%. Em pacientes com doença metastática (quando o câncer se espalhou), a sobrevida é em torno de 30%. [6]

A imunohistoquímica de sarcoma com rearranjo de CIC frequentemente exibe marcação para CD99, WT-1 e ETV-4, enquanto NKX2.2 é consistentemente negativo, o que auxilia no diagnóstico. Costuma envolver partes moles de membros e tronco, com formação de massa volumosa que sofre hemorragia e necrose. Pacientes são tratados com protocolo para Sarcoma de Ewing, todavia o prognóstico é pior, com frequentes metástases pulmonares, fazendo com que terapias específicas sejam extremamente necessárias.[8]

A abordagem de um paciente com sarcoma se inicia através de biópsia e o tratamento é feito de acordo com o tipo de sarcoma.

Os sarcomas de partes moles compõem um grupo heterogêneo de neoplasias malignas com diferentes padrões morfológicos da linhagem mesenquimal. Representam cerca de 1% das neoplasias malignas em adultos e 15% em crianças, entretanto são mais comuns na idade adulta, especialmente em maiores de 50 anos[2]. Estima-se que no Brasil ocorram 3.400 novos casos por ano e essa incidência tem aumentado, talvez como resultado do melhor reconhecimento e diagnóstico. A maioria é esporádica e poucos têm uma causa identificável, como a SIDA (Síndrome da Imunodeficiência Adquirida), irradiação, exposição a carcinógenos, síndromes genéticas e edema crônico. Os tipos mais frequentes são o lipossarcoma (20%), o histiocitoma fibroso maligno (14%) e o leiomiossarcoma (15%), sendo a análise imuno-histoquímica importante na classificação histológica. Os principais locais acometidos são as extremidades (43%), principalmente membros inferiores, vísceras (19%), retroperitônio (15%), tronco/tórax (10%) e outras localizações (13%) (6,17). O estadiamento é definido pelo sistema TNM e considera principalmente o tamanho, a profundidade, o grau histológico e a presença de metástases linfonodais. Deve ser ressaltado que a principal via de disseminação dessas neoplasias é a hemática, sendo que metástases linfonodais ocorrem em menos de 3% dos adultos. A base do tratamento é cirúrgica, tendo como ideal a ressecção completa em monobloco do tumor com ampla margem de segurança de 2 a 4 cm. A isolada é suficiente para a maioria das lesões de baixo grau, sendo a radioterapia indicada nos sarcomas de alto grau com mais de 5 cm, os operados com margens comprometidas ou menores do que 1 cm. [2]

Os avanços recentes na genômica permitiram o reconhecimento de quase uma centena de novos genes de predisposição ao câncer (GPC). Embora o rastreamento genético de uma parte destes genes esteja atualmente bem estabelecido para os tumores hereditários mais comuns, há uma série de tumores raros, como sarcomas, que podem estar associados a síndromes de câncer hereditário, mas cuja relação genótipo-fenótipo ainda é desconhecida. [3]

ISSN: 2675-6218 - RECIMA21
Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

REVISTA CIENTÍFICA - RECIMA21 ISSN 2675-6218

Neste caso, o diagnóstico do sarcoma se deu por biopsia, foi realizada exérese de toda a lesão com radioterapia terapêutica a seguir.

Em relação à definição de neoplasias de ocorrência simultânea, alguns autores consideram lesões de natureza neoplásica maligna, quando presentes no mesmo substrato histológico (pele, cavidade oral, estômago, cólon, bexiga, laringe e mama), como lesões multicêntricas.

A neoplasia inicial seria apenas a manifestação do processo de carcinogênese que acomete toda ou quase toda extensão do órgão. Entretanto, a presença de tipos histológicos diferentes caracterizaria tumores com diferentes etiologias. Warren *et al.*[11] sugeriram três diferentes critérios para conceituar lesões primárias múltiplas: (1) ambas as lesões devem ser malignas; (2) localizações diferentes e (3) possibilidade da segunda lesão ser metástase da primeira ser excluída. Contudo, o padrão de incidência existente em neoplasias múltiplas de sítios diferentes não foi identificado, isto é, o fato desses pacientes terem apresentado neoplasia não necessariamente significa suscetibilidade para nova neoplasia [11]. Estudos de biologia molecular estão procurando identificar fatores prognósticos para a incidência de segundo tumor primário. A real incidência das neoplasias múltiplas tende a ser maior que a relatada pela literatura. [7]

A abordagem de um paciente com sarcoma se inicia através de biópsia e o tratamento é feito de acordo com o tipo de sarcoma. Os tumores síncronos são aqueles que não podem ser considerados metástases, invasão ou recorrência do primeiro. Dessa forma, destaca-se a importância nesses casos da suspeita diagnóstica para elucidação devida e em tempo hábil.

O câncer de mama é uma das neoplasias mais prevalentes e impactantes na saúde pública global, com tendências preocupantes de incidência e mortalidade entre as mulheres brasileiras. A alta incidência de câncer de mama é atribuída a uma interação complexa de fatores, incluindo mudanças nos estilos de vida, influências genéticas e ambientais. A identificação de mutações nos genes *BRCA1* e *BRCA2*, importantes para o reparo do DNA e a estabilidade genômica, desempenha um papel crucial na compreensão da predisposição ao câncer de mama. No entanto, a presença de Variantes de Significado Incerto (VUS) nestes genes adiciona uma camada de complexidade à interpretação clínica, pois as implicações dessas variantes na predisposição ao câncer ainda não são totalmente compreendidas.[4]

O tumor sincrônico é de ocorrência bastante rara e de etiopatogenia multifatorial, mas ainda indefinida -[5]

A identificação de fatores de predisposição e a caracterização de fatores genéticos de risco para o desenvolvimento do câncer são essenciais para o diagnóstico, prognóstico e aconselhamento genético dos pacientes afetados e seus familiares. [9]

Em nosso caso o painel genético evidenciou tratar-se de variante de significado incerto VUS.

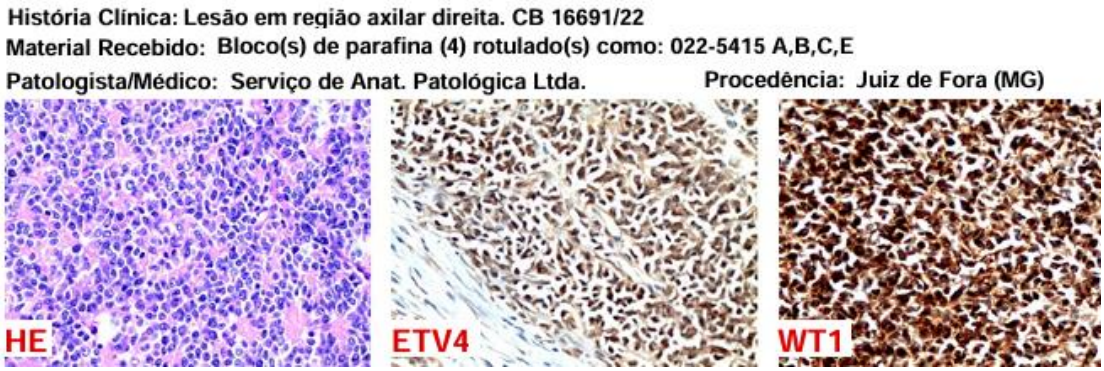
ISSN: 2675-6218 - RECIMA21
Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

REVISTA CIENTÍFICA - RECIMA21 ISSN 2675-6218

Alterações em múltiplos genes de reparo parecem estar envolvidas na gênese do câncer hereditário e sincrônico, porém muitas vezes essa identificação nem sempre é viável e acessível.

O teste genético é uma ferramenta importante para a redução da mortalidade e comorbidades associadas ao câncer de mama hereditário, sua utilização visa obter informações que permitam uma intervenção clínica apropriada, incluindo a estimativa de risco para o surgimento de câncer, e medidas de prevenção primária, como a quimioprofilaxia e cirurgia profilática. Por esse motivo é importante a correta associação de um genótipo com o risco de desenvolvimento da doença. Nesse sentido, a utilização de painéis multigenes deve ser vista com cautela, e a escolha dos genes a serem sequenciados deve levar em consideração dados recentes.[10]

O estudo do caso se destaca coo relevante tendo em vista a raridade de apresentação dos tumores sincrônicos de mama sobretudo sarcoma em associação com carcinoma mamário. Foram utilizadas as palavras-chave: Carcinoma Ductal de Mama; Sarcoma; Estudo de caso sarcoma.



REFERÊNCIAS

1. Salles M de A, Matias MARF, Soares PCM, Resende LMP de, Gobb H. Abordagem atual do carcinoma ductal in situ da mama / Current approach of ductal carcinoma in situ of the breast Femina. jan. 2007;35(1): 19-27.

2. De Alcântara Rocha JE, Rezende CF, Ferreira JFB. Implicações éticas das variantes de significado incerto dos genes brca1/brca2em pacientes com carcinoma mamário: uma revisão integrativa. Revista Interfaces: Saúde, Humanas E Tecnologia. 2025;13(1):5253-5261.

3. Carvalho N de A. Investigação de Causas Genéticas Associadas Ao Desenvolvimento de Sarcomas Em Idade Jovem / Investigation of Genetic Causes Associated with the Development of Sarcomas at Young Age São Paulo. 2022. 158 p.

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

4. Gomes Júnior RG. Identificação de Variantes Em Genes Relacionados Ao Câncer de Mama Hereditário Por Sequenciamento de Nova Geração. [Tese de Doutorado]. Rio de Janeiro: 2019. www.ninho.inca.gov.br/jspui/handle/123456789/12281.

5. Gomes Júnior RG. Identificação de Variantes Em Genes Relacionados Ao Câncer de Mama Hereditário Por Sequenciamento de Nova Geração. [Tese de Doutorado]. Rio de Janeiro: 2019. www.ninho.inca.gov.br/jspui/handle/123456789/12281.

6. Maaita W, Hasasna N, Yaser S, Saleh Y, Abu-Hijlih R, Asha W, Halalsheh H, Abdel Al S, Al-Hussaini M, Jaber O. *CIC*-Rearranged Sarcoma: A Clinical and Pathological Study of a Peculiar Entity. Diagnostics. 2025;15(14):1758. https://doi.org/10.3390/diagnostics15141758.

7. Murari J. Soft Tissue Sarcomas: Five-Year Surgical Experience in a Teaching Hospital. 2012.

8. Almeida FB, Alcântara, PSM, Bevilacqua RG. Neoplasia Primárias Múltiplas Tumores Sincrônicos Esofagianos - Relato de Um Caso / Multiple Primary Neoplasms Esophagean Sincronic Tumors: Case Report. Acta Oncol. Bras. Abr.-Maio 1996;16(2):65-67.

9. Pinheiro M, Drigo AS, Tonhosolo R, Andrade SCS, Marchi FA, Jurisica I, Kowalski LP, Achatz MI, Rogatto SR. HABP2 P.G534E Variant in Patients with Family History of Thyroid and Breast Cancer. ONCOTARGET. 20 jun. 2017;8(25):40896-40905.

10. Dutra AGA, Vabo A de OM do, Prudente CM, Prudente EM, Santos GA do N, Brito L de C, Silva MV, Dutra TGA. Tumores sincrônicos de Mama e Pâncreas: relato de caso e revisão de literatura: Synchronic tumors of Breast and Pancreas: case report and literature review. Braz. J. Hea. Rev. [Internet]. 2022 Sep. 22 [cited 2025 Aug. 31];5(5):19263-72. Available from: https://ojs.brazilianjournals.com.br/ojs/index.php/BJHR/article/view/52350.

11. Warren in Ikeda Y, Mori M, Kajiyama K, Haraguchi Y, Sugimachi K. Multiple primary gastric and colorectal cancer in Japan. Int Surg 1995;80:37.

Este artigo é publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC-BY), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.