



UNIVERSIDAD
CATÓLICA
DE CUENCA

UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA

Comunidad Educativa al Servicio del Pueblo

UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR

CARRERA DE MEDICINA

RABDOMIOSARCOMA EMBRIONARIO EN ADULTO

JOVEN: REPORTE DE CASO

**PROYECTO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL
TÍTULO DE MÉDICO**

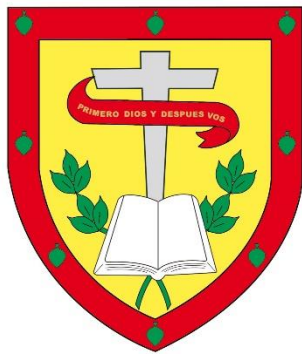
AUTORA: IRMA ROSALÍA ARAY COELLAR

DIRECTOR: DR. HERMEL MEDARDO ESPINOSA ESPINOSA

CUENCA - ECUADOR

2026

DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO



UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA

Comunidad Educativa al Servicio del Pueblo

UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR

CARRERA DE MEDICINA

RABDOMIOSARCOMA EMBRIONARIO EN ADULTO

JOVEN: REPORTE DE CASO

**PROYECTO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL
TÍTULO DE MÉDICO**

AUTORA: IRMA ROSALÍA ARAY COELLAR

DIRECTOR: DR. HERMEL MEDARDO ESPINOSA ESPINOSA

CUENCA - ECUADOR

2026

DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO

DECLARATORIA DE AUTORÍA Y RESPONSABILIDAD

Irma Rosalía Aray Coellar portador(a) de la cédula de ciudadanía N° 0107359168. Declaro ser el autor de la obra: “Rabdomiosarcoma embrionario en adulto joven: reporte de caso”, sobre la cual me hago responsable sobre las opiniones, versiones e ideas expresadas. Declaro que la misma ha sido elaborada respetando los derechos de propiedad intelectual de terceros y eximo a la Universidad Católica de Cuenca sobre cualquier reclamación que pudiera existir al respecto. Declaro finalmente que mi obra ha sido realizada cumpliendo con todos los requisitos legales, éticos y bioéticos de investigación, que la misma no incumple con la normativa nacional e internacional en el área específica de investigación, sobre la que también me responsabilizo y eximo a la Universidad Católica de Cuenca de toda reclamación al respecto.

Cuenca, 30 de abril de 2026.



F:

Irma Rosalía Aray Coellar
C.I. 0107359168

CERTIFICACIÓN DEL DIRECTOR / TUTOR

Certifico que el presente trabajo denominado "Rabdomiosarcoma embrionario en adulto joven: reporte de caso" realizado por Irma Rosalía Aray Coellar con documento de identidad No. 0107359168, previo a la obtención del título profesional de Médico, ha sido asesorado, supervisado y desarrollado bajo mi tutoría en todo su proceso, cumpliendo con la reglamentación pertinente que exige la Universidad Católica de Cuenca y los requisitos que determina la investigación científica.

Cuenca, 30 de abril de 2026.



F:

Dr. Hermel Medardo Espinosa Espinosa
DIRECTOR / TUTOR

DEDICATORIA

A mi primo hermano, cuya valentía y lucha hasta el final inspiraron este trabajo. Su fortaleza y coraje durante los momentos más difíciles dejaron una huella imborrable en mi corazón y en el de toda la familia. Este caso está dedicado a su memoria, con la esperanza de que su experiencia contribuya en la comprensión y manejo de una enfermedad poco común en nuestro medio.

Irma Rosalía Aray Coellar

AGRADECIMIENTO

Agradezco en primer lugar a Dios y a mi familia, en especial a mis padres y hermanos por haber sido un sustento para mi desarrollo profesional y personal durante esta travesía. A mi primo, a quién extraño y recuerdo con mucho cariño. A mis tíos, particularmente a mi tío Carlos y mi tía Priscila, padres de mi primo, quien inspiró el presente trabajo, agradezco su generosa colaboración al brindar todos los requerimientos para este reporte de caso. A mis mejores amigas por haberme apoyado y acompañado en este proceso, Danna, Daniela y Gabriela. Expreso mi gratitud por haber cursado esta carrera tan noble, en la que se me ha permitido conocer el valor de la resiliencia y empatía. Finalmente, agradecer a todo el personal docente dedicado en ofrecer su visión profesional y guía para añadir una información completa en este trabajo.

Irma Rosalía Aray Coellar

RESUMEN

Antecedentes: el rabdomiosarcoma embrionario es un tumor maligno de células precursoras de músculo esquelético que suele observarse con frecuencia en pacientes pediátricos, siendo raro en los adultos, donde su incidencia representa menos del 1% de todos los cánceres. Además, la supervivencia a los 5 años es baja, a pesar de los múltiples esquemas terapéuticos.

Descripción del caso: varón de 24 años, mestizo, con dolor localizado en pierna derecha a causa de una masa en el antepié. La resonancia magnética reporta lesión ocupativa sólida y erosiva en pie derecho, y en estudios de extensión se reporta presencia de ganglios retroperitoneales de tamaño incrementado. La biopsia confirma rabdomiosarcoma embrionario clasificado en el grupo de alto riesgo por lo que recibe tratamiento con: vincristina, doxorubicina y ciclofosfamida con respuesta parcial. Se cataloga como enfermedad de mal pronóstico según las tablas de estadificación, y el paciente falleció 18 meses después del diagnóstico.

Conclusión: el rabdomiosarcoma embrionario en adultos es infrecuente y de difícil manejo por lo que se requiere mejorar los protocolos dirigidos contra esta enfermedad. Se resalta la necesidad de investigar a pacientes con masas de tejido blando sospechosas para un diagnóstico y tratamiento oportunos.

Palabras clave: antepié humano, estudio de caso, factores de riesgo, neoplasia de tejido muscular, rabdomiosarcoma embrionario.

ABSTRACT

Introduction: Embryonal rhabdomyosarcoma is a malignant tumor of precursor skeletal muscle cells that is commonly observed in pediatric patients, and is rare in adults, where its incidence represents less than 1% of all cancers. Furthermore, the 5-year survival rate is low, despite multiple therapeutic regimens.

Case presentation: A 24-year-old male, of mixed ethnicity, presents with localized pain in the right leg due to a mass in the forefoot. Magnetic resonance imaging reports a solid and erosive occupying lesion in the right foot, and extension studies report the presence of enlarged retroperitoneal lymph nodes. The biopsy confirms embryonal rhabdomyosarcoma classified in the high-risk group, for which he receives treatment with vincristine, doxorubicin, and cyclophosphamide with a partial response. It is categorized as a poor prognosis disease according to staging tables, and the patient passed away 18 months after diagnosis.

Conclusion: Embryonal rhabdomyosarcoma in adults is infrequent and difficult to manage, and necessary improvements in protocols directed against this disease. The need to investigate patients with suspicious soft tissue masses for timely diagnosis and treatment is emphasized.

Keywords: Embryonal rhabdomyosarcoma, muscle tissue neoplasm, human forefoot, risk factors, case study.

ÍNDICE

INTRODUCCIÓN	10
REPORTE DEL CASO	12
DISCUSIÓN.....	18
PERSPECTIVA DEL PACIENTE	23
CONCLUSIONES	24
CONFLICTO DE INTERESES	25
BIBLIOGRAFÍA.....	26
GLOSARIO.....	32
ANEXOS.....	35

INTRODUCCIÓN

El rabdomiosarcoma (RMS) es una neoplasia maligna originada de células precursoras de músculo esquelético. Representa el 50% de los sarcomas de tejidos blandos pediátricos, con un leve predominio masculino (relación 1,3:1)¹. Según datos del Instituto Nacional de Cáncer de los Estados Unidos (NCI), la incidencia en adolescentes es de 1,5 casos por cada millón². En cambio, la incidencia en adultos es menor del 5% y la supervivencia general (SG) a 5 años es inferior al 40%³. En adición, el RMS representa el 1% de todos los sarcomas de tejido blando y el 0,02% de cánceres en adultos⁴.

Desde el año 2020 la Organización Mundial de la Salud (OMS) subdividió al RMS en: embrionario (ERMS 60%), alveolar (ARMS 20%), pleomórfico (PRMS 10%) y fusiforme o esclerosante (SRMS 10%)^{1,5}. En particular, el ERMS se caracteriza por presentar células fusiformes denominadas rabdomioblastos, que son positivas a la desmina⁶.

El ERMS surge a partir de alteraciones en la diferenciación celular. Factores tempranos como MyoD y Myf5 aumentan su expresión, mientras que los tardíos (MRF4 y miogenina) se inhiben, afectando la miogénesis⁷. En el 30% de los casos se encuentran mutaciones en los genes *RAS* (*NRAS*, *KRAS* y *HRAS*)⁸. También se asocia con ganancias en los cromosomas 2, 11, 12, 13 y 20, disomía uniparental adquirida en el cromosoma 11p15.5 y fusión negativa *PAX3* o *PAX7*: *FOXO1*^{9,10}.

El cuadro clínico varía según la localización del tumor y su efecto de masa, incluyendo dolor y eritema¹⁴. Para su evaluación, el ultrasonido (US) es el estudio inicial recomendado en masas sospechosas. La tomografía axial computarizada (TAC) es eficaz para encontrar afectación ganglionar a nivel del tórax, abdomen y pelvis, mientras que la resonancia magnética (RM) muestra cambios necróticos y erosión ósea. La tomografía por emisión de positrones (PET) es útil para determinar actividad metabólica metastásica y tumoral⁴.

Previo al tratamiento se estadifica al paciente bajo tres criterios:

1. Sistema TNM (tamaño del tumor, nódulos linfáticos afectados y metástasis) para estadio clínico: Sistema de la American Joint Committee on Cancer (AJCC) (Anexos A y B), este sistema incluye el grado histológico según los parámetros de French Federation of Cancer Centers Sarcoma Group Histologic Grade (FNCLCC) (Anexo C)¹².
2. Grupo post-quirúrgico: Clasificación del Intergroup Rhabdomyosarcoma Clinical Grouping System (IRS) (Anexo D)².
3. Grupo de riesgo: Directrices del Grupo de Estudio Europeo sobre Sarcomas de Tejido Blando Pediátricos (EpSSG) (Anexo E) o del Children's Oncology Group (COG) (Anexos F y G)^{4,13}.

El tratamiento estándar se basa en el esquema VAC de Norteamérica (vincristina, ciclofosfamida y doxorubicina) o IVA de Europa (vincristina, dactinomicina con o sin ifosfamida/ciclofosfamida) durante 8 a 9 ciclos. El tratamiento local o regional incluye radioterapia (RT) y cirugía, según la resecabilidad del tumor y los márgenes quirúrgicos.

El presente caso reafirma los datos clínicos y de evolución del ERMS en un paciente con una edad de presentación y localización poco comunes, a la vez que evidencia el reto que plantea su tratamiento. El informe pretende ser un aporte a la experiencia local de su manejo.

REPORTE DEL CASO

Paciente varón de 24 años con diagnóstico presuntivo de artritis reumatoidea juvenil no documentada. Acude a la consulta de atención primaria por dolor de tipo punzante (EVA de 8/10) intensificado en los últimos meses; antecedente de sintomatología dolorosa desde su infancia con períodos de remisión y exacerbación. El dolor se localizó a nivel de pie y rodilla derecha y progresó hasta impedir su deambulación.

Al examen físico se palpa una masa indurada y mal definida de aproximadamente 5 cm, no dolorosa e inmóvil en el dorso del pie derecho, con presencia de induraciones irregulares de mediano a gran tamaño y adenomegalias a nivel de ingle ipsilateral.

Se realiza un US Doppler en el que se encuentra conglomerados ilíacos e inguinales de consistencia firme, parcialmente adheridos a planos profundos y sin signos de movilidad, pero con efecto compresivo sobre las venas femoral común, femoral superficial y safena. En fosa poplítea se identificó una lesión ocupativa sólida de aspecto neoplásico que medía 3 × 4 cm.

Al mismo tiempo, se realizó una TAC toraco-abdomino-pélvica de alta resolución por sospecha de diseminación peritoneal, con contraste oral e intravenoso. Se detecta ganglios mesentéricos y retroperitoneales en los niveles paracaval, cadena de la arteria ilíaca común derecha, iliaca interna y femoral ipsilaterales y en región inguinocrural derecha, de tamaño entre 13 mm y 30 mm.

La RM simple y contrastada de extremidad inferior derecha informa un proceso ocupativo de partes blandas con bordes definidos situado entre el primer y segundo metatarsianos con invasión hacia el compartimiento anterior y posterior del antepié, acompañada de remodelación ósea con adelgazamiento cortical lateral del primer metatarsiano y medial del segundo metatarsiano. La lesión se visualiza isointensa en T1 e hiperintensa en T2, con dimensiones de 58,8 mm en su diámetro longitudinal, 30 mm transversal y 47,2 mm anteroposterior (figuras 1 y 2). Hubo realce moderado y homogéneo del medio de contraste y edema en la articulación

del tobillo a nivel medial y posterior. En fosa poplítea se observan múltiples conglomerados ganglionares con realce al medio de contraste, lo que sugiere un proceso reactivo.

Ante la sospecha de un sarcoma de antepié se realiza una biopsia Tru-cut (aspiración de dos cilindros con aguja gruesa) en conglomerado inguinal derecho. El estudio histopatológico reporta: neoplasia mesenquimal primitiva que muestra grados variables de diferenciación del músculo esquelético, conformada por células pequeñas, estrelladas, espigadas o redondas con citoplasma eosinófilo y núcleos ovoides excéntricos y pequeños con un patrón de cromatina ligera y nucléolos discretos, con diferenciación rabdomioblástica. Tejidos infiltrados por rabdomiosarcoma embrionario grado III según los criterios de FNCLCC¹². Las técnicas de Inmunohistoquímica muestran negatividad para Melan A, Ck coctel, CD20, CD79a, CD3, bel-2 y AML, y positividad para desmina.

Por el grado histológico de la lesión se estableció que se trata de una neoplasia mesenquimal maligna con diferenciación a otros tejidos conjuntivos y tejidos blandos (C49), rabdomiosarcoma embrionario (ERMS) de pie derecho con actividad metastásica en retroperitoneo e ingle ipsilateral.



Figura 1. Resonancia magnética, corte sagital del pie derecho, secuencia T1. Se aprecia la masa entre el primer y segundo metatarsiano, con erosión en superficie ósea (círculo y flecha blancas).

Fuente: fotografía obtenida de la base de datos de la Sociedad de Lucha contra el Cáncer de Cuenca, Azuay (SOLCA), autorizada por representante legal e institución.

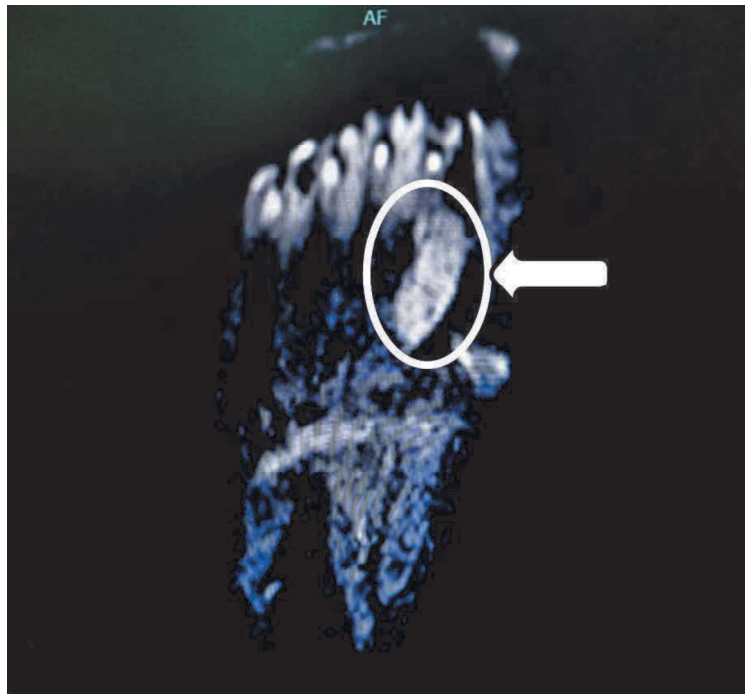


Figura 2. Resonancia magnética, corte coronal del pie derecho, secuencia T2. Se puede apreciar una masa con realce al contraste localizada entre el primer y segundo metatarsiano (círculo y flecha blancas).

Fuente: fotografía obtenida de la base de datos de la Sociedad de Lucha contra el Cáncer de Cuenca, Azuay (SOLCA), autorizada por representante legal e institución.

Según el sistema de estadificación del COG, el paciente fue ubicado en el estadio IV, porque mostró una localización desfavorable; un tumor de $>5\text{cm}$ en su diámetro mayor (b); compromiso en ganglios regionales (N1) y metástasis a distancia por implantes peritoneales (M1) (Anexo F). Asimismo, se clasificó en el grupo IRS IV (tumor irresecable) debido a enfermedad metastásica a distancia en retroperitoneo (Anexo D). Finalmente, se incluyó en el grupo de alto riesgo por pertenecer al estadio IV, grupo IRS IV y edad >10 años (Anexo G).

El paciente ingresa a oncología clínica y previo al inicio del tratamiento se realiza una evaluación cardiológica, indispensable para someterse a un tratamiento intensivo con antraciclinas como la doxorubicina. Se administra cardioxane como medicamento cardioprotector.

En la gammagrafía ósea se detecta lesión blástica en pie derecho y ante la sospecha de metástasis ósea se realiza un aspirado de médula cuyo resultado descartó invasión de células tumorales.

Se inició tratamiento con esquema VAC con 6 ciclos. Posteriormente recibe RT en pie derecho con dosis de 66 Gray (Gy) en 33 fracciones y en ingle derecha 60 Gy en 30 fracciones. La respuesta al tratamiento fue evaluada por radiología y se reporta como parcial, por lo que se decidió administrar terapia paliativa con esquema IE (etopósido e ifosfamida).

Después del cuarto ciclo de IE se realiza una TAC de abdomen y pelvis que reportó adenomegalias en el ligamento gastroepiplóico de 11 mm (antes 13 mm); en la región latero-aórtica de 12 mm (antes 11 mm); en la bifurcación ilíaca de 24 mm (antes 27 mm); y en la arteria ilíaca externa de 18 mm (antes 17 mm). La respuesta al tratamiento fue del 12%, y según los criterios RECIST (Response Evaluation Criteria in Solid Tumors) se catalogó como enfermedad estable (sin disminución $\geq 30\%$ en la suma del diámetro más largo, ni aumento de $\geq 20\%$ en la suma de los diámetros más largos o nuevas lesiones)¹⁴. La TAC del miembro inferior mostró reducción de las adenomegalias a 40 mm (antes 46 mm) por lo que se consideró una respuesta del 14%.

Como evento adverso, de la terapéutica de segunda línea, paciente refiere dolor osteomuscular generalizado y fiebre de 38,8 °C. La analítica de laboratorio de control reporta neutropenia severa con leucocitos de $700 \times 10^3/mm^3$ (neutrófilos $3,5 \times 10^3/mm^3$), hemoglobina de 6,5 g/dl y plaquetas de $22,000 \times 10^3/mm^3$. Se catalogó como toxicidad hematológica grave con pancitopenia (Anexo H).

A las 48 horas se supera la neutropenia febril con la administración de factores estimulantes de colonias, terapia transfusional y antibioticoterapia con piperacilina tazobactam que se mantuvo por 6 días.

Luego, se inicia monoterapia con ifosfamida con ajuste renal del 80%, considerando la nefrotoxicidad del medicamento. Ante el dolor en región lumbosacra con irradiación al glúteo izquierdo se realizó una PET y RM para explorar actividad tumoral en extremidad inferior izquierda. Los resultados fueron negativos.

Posterior al segundo ciclo, el paciente refiere dolor abdominal cólico de moderada intensidad de 3 días de evolución, acompañado de vómito de tipo alimenticio y fiebre de 38,8 °C. Analítica de laboratorio sugiere fracaso renal agudo con creatinina de 8,21 mg/dl (Anexo I).

La TAC abdominal de control mostró aumento del tamaño de las adenomegalias intercavo-aórticas a 62 mm, del hilio renal izquierdo a 23 mm, de la bifurcación de las arterias ilíacas a 96 mm y de la región pélvica izquierda a 98 mm. Se cataloga como enfermedad progresiva según los criterios RECIST (aumento de $\geq 20\%$ en la suma de los diámetros más largos o nuevas lesiones)¹⁴, además de hidronefrosis bilateral.

El paciente fallece después de 18 meses de haber sido diagnosticado de su enfermedad de base, según los datos recopilados del historial clínico.

DISCUSIÓN

El ERMS en adultos es un tumor extremadamente raro y se presenta con desafíos diagnósticos y de manejo que difieren de los observados en niños. La incidencia del ERMS en pacientes de 20 y 24 años es baja. El estudio de Raze *et al.*, una recopilación realizada entre el año 2000 y el 2016, en Francia, reporta una incidencia del 1,9%¹⁵. El paciente del presente caso se incluye dentro de este grupo de edad, reflejando la infrecuencia del tumor.

En Latinoamérica, la evidencia sobre ERMS es limitada. Sin embargo, los datos del Organismo Andino de Salud indican que en Chile la incidencia de sarcomas de tejidos blandos y otros extraóseos es baja, con 6,4 casos por millón en menores de 15 años. En Ecuador, en 2015, la incidencia fue de 9,7%, y en Colombia del 5,5% en 2020¹⁶. En Argentina, el Registro Internacional de Tumores mostró una prevalencia del 1,2% de tumores de tejido blando en 2020¹⁷. Localmente, en Guayaquil, en 2017, la Sociedad de Lucha contra el Cáncer (SOLCA) detectó 159 casos de tumores de tejido conectivo y blando (TCB) en 18,806 pacientes en los que la edad predominante fue de 20 a 24 años¹⁸. En Cuenca, en 2014, la frecuencia de tumores TCB fue mayor en mujeres con 49 casos frente a 29 en hombres en edades de 70 a 80 años¹⁹.

Entre los factores que determinan el pronóstico destacan la edad, localización, tamaño tumoral, compromiso linfático regional y la metástasis a distancia. Las localizaciones menos comunes y con peores pronósticos incluyen vejiga/próstata, región parameningea, extremidades y tronco^{13,20}. En concordancia, McEvoy *et al.* reportaron que, de 5656 pacientes con RMS, el 13% presentaron tumores primarios en extremidades, siendo una localización poco frecuente y con una SG a 5 años baja de 54,7% (HR: 8,62; $p = 0,0001$)²¹. En este caso, la localización coincide con la extremidad inferior derecha, la cual influyó de manera negativa en el pronóstico.

Bisogno *et al.*, en su estudio mencionan que el tamaño del tumor tuvo un impacto en la SG; del 96,2% (IC95%: 88,6 – 98,8) en los tumores menores a 5 cm se redujo al 80,6% (IC95%: 59,5% – 91,4%) en los tumores mayores a 5 cm ($p = 0,01$)²². En el estudio de Saifuddin *et al.*, realizado con el propósito de buscar asociación entre tamaño del tumor y metástasis, encontraron que un 21% de pacientes con sarcomas de extremidades tuvieron metástasis cuando el nódulo fue mayor a 5 mm, e igualmente un 14% de metástasis cuando el nódulo fue mayor a 10 mm; los varones (63,5% vs 36,5%) fueron los más afectados²³.

La investigación de Routh *et al.*, demostró que los pacientes ≥ 10 años tenían mayor probabilidad de tener tumores ≥ 5 cm y compromiso radiológico y patológico de los ganglios retroperitoneales ($p < 0,001$)²⁴. Aunque la diseminación linfática, según la literatura es rara en los sarcomas, el ERMS se destaca como excepción²⁵. En nuestro paciente se observó compromiso ganglionar clínico y en los estudios de extensión, coincidiendo con los datos mencionados. Los factores descritos fueron identificados con suficiente confiabilidad, lo que llevó a considerarla una entidad neoplásica en estadio IV. En adición, Haduong *et al.* mencionan que la SG en pacientes con estadio avanzado es del 20%¹³.

En el presente caso, el síntoma inicial fue dolor de tipo punzante de larga evolución asociado a una masa palpable. Este hallazgo coincide con el estudio de Seto T *et al.*, quienes evaluaron a 56 pacientes con sarcoma de extremidad y tronco en etapa temprana, encontrando que el 57,1% presentaba dolor frente a 42,9% sin dolor. La supervivencia libre de enfermedad (SLE) fue 3,22 veces menor en los pacientes con dolor (IC 95%: 1,1 – 11,3; $p = 0,05$), lo que indica un pronóstico malo. Además, el tumor del paciente presentó una invasión importante, en concordancia con lo documentado en el estudio, que reporta dolor en solo el 10,5% de tumores superficiales, siendo más frecuente en tumores profundos²⁶.

Es importante que todo paciente como en el caso descrito, que presente una masa que no se resuelve de manera espontánea o a través de un tratamiento médico, debe solicitar exámenes complementarios, entre ellos se destaca el US. De acuerdo con Navarro²⁷, el US se considera de primera línea para investigar masas de tejido blando por su capacidad de detección precoz. En este caso el US identificó un conglomerado inguinal correspondiente a la zona de drenaje regional del tumor. En relación a la TAC, según Saifuddin *et al.*, se considera de utilidad en la estadificación de sarcomas avanzados, particularmente en la detección de metástasis retroperitoneales²⁶. La biopsia en nuestro paciente se realizó en la cadena ganglionar inguinal, dado que, según el COG, se recomienda realizar una biopsia de ganglio centinela en tumores de extremidad con compromiso ganglionar en el examen clínico^{2,28}.

Las siguientes pruebas no pudieron aplicarse en este caso por su falta de accesibilidad, sin embargo, es importante mencionar los genes que influyen en la clasificación de riesgo, y otros marcadores que diferencian con mayor precisión el ERMS de otros TCB. Entre los genes, se destacan *TP53* y *MyoD1*, el primero presenta una peor SLE (HR: 2,067; $p = 0,0083$), y el segundo una progresión rápida (HR: 6,839; $p = 0,001$)²⁹. Por otro lado, He Y *et al.*, indica en su estudio que el anticuerpo anti-MyoD1 tiene una alta sensibilidad y especificidad en ERMS, además de la desmina utilizada en este caso³⁰.

Actualmente, los protocolos infantiles son empleados para adultos, dado su rareza. De acuerdo con Bergamaschi *et al.*, la SG en adultos no supera el 40,3%³¹. En nuestro paciente, se aplicó el esquema VAC por 6 ciclos junto con RT, alcanzando una supervivencia de 18 meses. Cabe añadir que, el tumor era irresecable (IRS IV) debido a que podía producir morbilidad significativa³². Según Zhao *et al.*, los pacientes adultos con un tumor localizado pueden beneficiarse de la RT, mejorando su supervivencia libre de fallas locales en 81,7% ($p = 0,006$), lo que refleja resultados favorables en comparación con el tumor metastásico de este caso³³.

El pronóstico de ERMS metastásico es desfavorable, con una SLE a 3 años del 27% y una SG del 34%, por lo que se considera necesario la elaboración ensayos clínicos que incluyan adultos. Recientemente, el ensayo FAR-RMS ha evaluado esquemas alternativos en pacientes adultos de alto riesgo, por ejemplo, la combinación de vincristina e irinotecán más temozolomida ha mejorado la SG (HR = 0,53; IC 95% 0,33-0,83), por lo que se considera una alternativa en pacientes con enfermedad metastásica que ya han recibido agentes alquilantes³⁴.

Los esquemas del ensayo CWS RMS-96 en pacientes con estadio IV, no han demostrado beneficios significativos sobre el esquema utilizado en este caso (VAC). VAIA (vincristina, ifosfamida, adriamicina, dactinomicina) mostró una SG a 5 años del 74,2% y CEVAIE (carboplatino, epirrubicina, vincristina, dactinomicina, ifosfamida y etopósido) del 68,3%, sin diferencias significativas. A pesar de mantener una tasa de supervivencia estable, estos esquemas presentan una tasa de neoplasia maligna secundaria del 3%, lo que sugiere mayor toxicidad³⁵.

La inmunoterapia dirigida es una medida prometedora para pacientes de alto riesgo. El ensayo clínico fase 1 de ganitumab más dasatinib han mostrado una tasa de control del 22,2% en pacientes con metástasis³⁶. Esta terapia no está disponible en el medio, sin embargo, el paciente cumplía con los parámetros que solicita: cualquier edad, ERMS/ARMS, enfermedad medible según los criterios RECIST, estado funcional de Eastern Cooperative Oncology Group (ECOG) ≤ 2 y una función orgánica estable en relación a recuento de células sanguíneas, función hepática y renal.

Finalmente, el reporte tiene como fortalezas el aporte de información detallada sobre los hallazgos de un paciente adulto con ERMS y su evolución perteneciendo al grupo de alto riesgo. Para hacerlo fue necesario indagar en fuentes bibliográficas confiables y actualizadas sobre las alternativas para diagnóstico y manejo terapéutico. Se reconoce como limitaciones la falta de

acceso a pruebas diagnósticas avanzadas como la positividad a la proteína MyoD1 y la identificación del gen *TP53* y *MyoD1*. Además, las guías de tratamiento en adultos se fundamentan en los esquemas pediátricos, y no se ha establecido un esquema superior en resultados.

Para mitigar estas limitaciones, desde 2019 el proyecto Sarcoma European Latin Network (SELNET) ha creado redes internacionales de apoyo diagnóstico y terapéutico de sarcomas en Argentina y Brasil, y, a nivel continental con el Grupo Cooperativo Latinoamericano de Oncología (LACOG)³⁷. De manera similar, en Francia se han creado centros especializados en sarcomas (NetSarc) para la detección precoz y tratamiento optimizado³⁸.

PERSPECTIVA DEL PACIENTE

Mediante el testimonio del representante legal, se refiere que el paciente sintió fatiga generalizada durante los ciclos de quimioterapia, además de molestias al momento de ingerir alimentos, como náuseas y disauesia. Durante el curso de su enfermedad presentó dolor y edematización en su extremidad inferior derecha, además de limitación en sus actividades cotidianas, tales como el estudio universitario. El representante legal del paciente ha consentido el acceso a los datos personales de la historia clínica incluyendo fotografías de los exámenes de imagen, como requisito investigativo para el desarrollo del reporte de caso (Anexos J, K, L).

CONCLUSIONES

El ERMS es un tumor raro y agresivo en adultos, representando una dificultad tanto en el diagnóstico como en el manejo. Afecta significativamente la calidad de vida de quienes lo padecen, como se evidenció en este caso, donde el paciente experimentó dolor crónico inicial y efectos adversos al tratamiento. En referencia a los factores pronósticos, es crucial seguir las recomendaciones de las guías enfocadas en ERMS para su estadificación y elección terapéutica. El paciente presentó factores pronósticos desfavorables, tales como la localización, tamaño tumoral, grado histológico, grupo de edad, tumor irresecable, presencia de ganglios linfáticos regionales y metástasis a distancia. Dado el alto riesgo descrito, el paciente recibió tratamiento paliativo. Finalmente, los esquemas actuales no han demostrado impacto significativo en la supervivencia general a 5 años, lo que resalta la necesidad de más ensayos clínicos en adultos.

CONFLICTO DE INTERESES

No se declara ningún conflicto de interés.

BIBLIOGRAFÍA

1. Kaseb H, Kuhn J, Gasalberti DP et al. Rhabdomiosarcoma. Treasure Isl StatPearls Publ [Internet]. 2024; Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK507721/>
2. National Cancer Institute. Tratamiento del rhabdomiosarcoma infantil –Versión para profesionales de salud (PDQ®). Natl Cancer Inst [Internet]. 2024;1–138. Disponible en: https://www.cancer.gov/espanol/tipos/sarcoma-de-tejido-blando/pro/tratamiento-rabdomiosarcoma-pdq#_133
3. Rab S ur, Bin Naeem S, Baloch NU, Jhatial MA, Waheed M, Fasih S, et al. Baseline Characteristics, Prognostic Factors, and Treatment Outcomes for Adult Patients With Rhabdomyosarcoma (RMS). Cureus [Internet]. 2022;14(12). Disponible en: <https://doi.org/10.7759%2Fcureus.32961>
4. Gallego S, Bernabeu D, Garrido-Pontnou M, Guillen G, Hindi N, Juan-Ribelles A, et al. GEIS-SEHOP clinical practice guidelines for the treatment of rhabdomyosarcoma. Clin Transl Oncol [Internet]. 2021;23(12):2460–73. Disponible en: 10.1007/s12094-021-02654-1.
5. Fan R, Parham DM, Wang LL. An Integrative Morphologic and Molecular Approach for Diagnosis and Subclassification of Rhabdomyosarcoma. Arch Pathol Lab Med [Internet]. 2022;146(8):953–9. Disponible en: <https://doi.org/10.5858/arpa.2021-0183-RA>
6. Agaram NP. Evolving classification of rhabdomyosarcoma. Histopathology [Internet]. 2022;80(1):98–108. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/his.14449>
7. Zoroddu S, Marchesi I, Bagella L. PRC2: an epigenetic multiprotein complex with a key role in the development of rhabdomyosarcoma carcinogenesis. Clin Epigenetics [Internet]. 2021;13(1):1–10. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s13148-021-01147-w>

8. Agaram NP, Huang SC, Tap WD, Wexler LH, Antonescu CR. Clinicopathologic and survival correlates of embryonal rhabdomyosarcoma driven by RAS/RAF mutations. *Genes Chromosom Cancer* [Internet]. 2022;61(3):131–7. Disponible en: <https://doi.org/10.1002%2Fgcc.23010>
9. Vicha A, Jencova P, Novakova-Kodetova D, Stolova L, Voriskova D, Vyletalova K, et al. Changes on chromosome 11p15.5 as specific marker for embryonal rhabdomyosarcoma? *Genes Chromosom Cancer* [Internet]. 2023;62(12):732–9. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/gcc.23194>
10. Dehner CA, Armstrong AE, Yohe M, Shern JF, Hirbe AC. Fusion-Positive Rhabdomyosarcoma. *Definitions* [Internet]. 2020; Disponible en: <https://doi.org/10.3390/genes12101500>
11. Kohashi K, Kinoshita I, Oda Y. Soft Tissue Special Issue: Skeletal Muscle Tumors: A Clinicopathological Review. *Head Neck Pathol* [Internet]. 2020;14(1):12–20. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s12105-019-01113-2>
12. Gamboa AC, Gronchi A, Cardona K. Soft-tissue sarcoma in adults: An update on the current state of histiotype-specific management in an era of personalized medicine. *CA Cancer J Clin* [Internet]. 2020;70(3):200–29. Disponible en: <https://doi.org/10.3322/caac.21605>
13. Haduong JH, Heske CM, Allen-Rhoades W, Xue W, Teot LA, Rodeberg DA, et al. An update on rhabdomyosarcoma risk stratification and the rationale for current and future Children's Oncology Group clinical trials. *Pediatr Blood Cancer* [Internet]. 2022;69(4):1–21. Disponible en: <https://doi.org/10.1002%2Fpbc.29511>
14. Ko CC, Yeh LR, Kuo YT, Chen JH. Imaging biomarkers for evaluating tumor response: RECIST and beyond. *Biomark Res* [Internet]. 2021;9(1):1–20. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s40364-021-00306-8>

15. Raze T, Lacour B, Cowppli-Bony A, Delafosse P, Velten M, Trétarre B, et al. Cancer among Adolescents and Young Adults between 2000 and 2016 in France: Incidence and Improved Survival. *J Adolesc Young Adult Oncol* [Internet]. 2021;10(1):29–45. Disponible en: <https://doi.org/10.1089/jayao.2020.0017>
16. Organismo Andino de Salud. Situación del Cáncer en la Región Andina. 2022;
17. Registro Institucional de tumores de Argentina. Boletín 2012 - 2020. 2021;
18. Real-Cotto JJ, Quinto-Briones RM, Tanca-Campozano JP, Puga-Peña GR, Jaramillo-Feijoo LE. Cancer incidence in the SOLCA hospital, Guayaquil. *Rev Cuba Med Gen Integr* [Internet]. 2019;35(2):1–14. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21252019000200005#:~:text=La incidencia de cáncer fue,años \(10%2C9 %25\).](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21252019000200005#:~:text=La incidencia de cáncer fue,años (10%2C9 %25).)
19. Sociedad de Lucha contra el Cáncer (SOLCA). VII Informe - Epidemiología del Cáncer en el cantón Cuenca. 2020; Disponible en: https://issuu.com/solcacuenca/docs/vii_informe_-_final_publicado
20. Ruiz-Mesa C, Goldberg JM, Coronado Munoz AJ, Dumont SN TJ. Rhabdomyosarcoma in adults: new perspectives on therapy. *Curr Treat Options Oncol* [Internet]. 2015;16(6):27. Disponible en: <https://link.springer.com/article/10.1007/s11864-015-0342-8>
21. McEvoy MT, Siegel DA, Dai S, Okcu MF, Zobeck M, Venkatramani R, et al. Pediatric rhabdomyosarcoma incidence and survival in the United States: An assessment of 5656 cases, 2001–2017. *Cancer Med* [Internet]. 2023;12(3):3644–56. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/cam4.5211>
22. Bisogno G, Fuchs J, Dasgupta R, Ferrari A, Haduong JH, Rogers T, et al. Patients with completely resected nongenitourinary low-risk embryonal rhabdomyosarcoma are candidates for reduced duration low-intensity chemotherapy. *Cancer* [Internet].

- 2022;128(23):4150–6. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/cncr.34497>
23. Saifuddin A, Shafiq H, Rajakulasingam R, Tan A, O'Donnell P, Khoo M. A review of staging chest CT in trunk and extremity soft tissue sarcoma. *Br J Radiol* [Internet]. 2021;94(1118). Disponible en: <https://doi.org/10.1259/bjr.20201109>
 24. Jonathan C. Routh, Roshni Dasgupta, Yueh-Yun Chi, Margaret Shnorhavorian, Jing Tian, David O. Walterhouse, John Breneman, Suzanne L. Wolden, Carola A. Arndt, Douglas S. Hawkins DAR. Impact of Local Control and Surgical Lymph Node Evaluation in Localized Paratesticular Rhabdomyosarcoma: A Report from the Children's Oncology Group Soft Tissue Sarcoma Committee. *Int J Mol Sci* [Internet]. 2020;14(11):22274–330. Disponible en: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC7751831/>
 25. Basile G, Mattei JC, Alshaygy I, Griffin AM, Catton CN, Chung PW, et al. Curability of patients with lymph node metastases from extremity soft-tissue sarcoma. *Cancer* [Internet]. 2020;126(23):5098–108. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/cncr.33189>
 26. Seto T, Merchant M, Morse LJ, Fang A, Song MN, Russell EA, et al. Pain as Initial Presenting Symptom Is Associated with Delay to Seeking Medical Attention, Higher Risk of Relapse, and Shorter Survival in Patients with Early-Stage Extremity or Trunk Synovial Sarcoma. *Perm J* [Internet]. 2022;26(3):94–102. Disponible en: <https://doi.org/10.7812/TPP/21.199>
 27. Navarro OM. Pearls and Pitfalls in the Imaging of Soft-Tissue Masses in Children. *Semin Ultrasound, CT MRI* [Internet]. 2020;41(5):498–512. Disponible en: <https://doi.org/10.1053/j.sult.2020.05.014>
 28. van Ewijk R, Schoot RA, Sparber-Sauer M, ter Horst SAJ, Jehanno N, Borgwardt L, et al. European guideline for imaging in paediatric and adolescent rhabdomyosarcoma — joint statement by the European Paediatric Soft Tissue Sarcoma Study Group, the

- Cooperative Weichteilsarkom Studiengruppe and the Oncology Task Force of the European Society of. *Pediatr Radiol* [Internet]. 2021;51(10):1940–51. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s00247-021-05081-0>
29. Shern JF, Selfe J, Izquierdo E, Patidar R, Chou HC, Song YK, et al. Genomic Classification and Clinical Outcome in Rhabdomyosarcoma: A Report From an International Consortium. *J Clin Oncol* [Internet]. 2021;39(26):2859–71. Disponible en: <https://doi.org/10.1200/jco.20.03060>
 30. He Y, Chen X, Yu X. Technical Note: Evaluation of New Monoclonal Anti-MyoD1 (MX049) for the Diagnosis of Rhabdomyosarcoma: Comparison with 5.8A, EP212, Anti-Desmin, Anti-Myogenin, and Fluorescence in situ Hybridization. *Ann Clin Lab Sci* [Internet]. 2020;50(3):412–6. Disponible en: <http://www.annclinlabsci.org/content/50/3/412.full>
 31. Bergamaschi L, Bertulli R, Casanova M, Provenzano S, Chiaravalli S, Gasparini P, et al. Rhabdomyosarcoma in adults: analysis of treatment modalities in a prospective single-center series. *Med Oncol* [Internet]. 2019;36(7):1–8. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s12032-019-1282-0>
 32. von Mehren M, Kane JM, Agulnik M, Bui MM, Carr-Ascher J, Choy E, et al. Soft Tissue Sarcoma, Version 2.2022. *JNCCN J Natl Compr Cancer Netw* [Internet]. 2022;20(7):815–33. Disponible en: <https://doi.org/10.6004/jnccn.2022.0035>
 33. Zhao R, Yu X, Feng Y, Wang J, Chen Y, Mao Y, et al. The survival benefit of radiotherapy in localized primary adult rhabdomyosarcoma. *Asia Pac J Clin Oncol* [Internet]. 2020;16(4):266–72. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/ajco.13331>
 34. Chisholm J, Mandeville H, Adams M, Minard-Collin V, Rogers T, Kelsey A, et al. Frontline and Relapsed Rhabdomyosarcoma (FAR-RMS) Clinical Trial: A Report from

- the European Paediatric Soft Tissue Sarcoma Study Group (EpSSG). *Cancers (Basel)* [Internet]. 2024;16(5). Disponible en: <https://doi.org/10.3390/cancers16050998>
35. Sparber-Sauer M, Ferrari A, Kosztyla D, Ladenstein R, Cecchetto G, Kazanowska B, et al. Long-term results from the multicentric European randomized phase 3 trial CWS/RMS-96 for localized high-risk soft tissue sarcoma in children, adolescents, and young adults. *Pediatr Blood Cancer* [Internet]. 2022;69(9):1–11. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/pbc.29691>
 36. Akshintala S, Sundby RT, Bernstein D, Glod JW, Kaplan RN, Yohe ME, et al. Phase I trial of Ganitumab plus Dasatinib to Cotarget the Insulin-Like Growth Factor 1 Receptor and Src Family Kinase YES in Rhabdomyosarcoma. *Clin Cancer Res* [Internet]. 2023;29(17):3329–39. Disponible en: <https://doi.org/10.1158/1078-0432.ccr-23-0709>
 37. Pestana RC, Lopes David BB, Pires de Camargo V, Munhoz RR, Lopes de Mello CA, González Donna ML, et al. Challenges and opportunities for sarcoma care and research in Latin America: a position paper from the LACOG sarcoma group. *Lancet Reg Heal - Am* [Internet]. 2024;30:100671. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.lana.2023.100671>
 38. Kasper B, Schuster K, Wilson R, Bickley S, Blay JY, Reinke D, et al. Global Patient Involvement in Sarcoma Care—A Collaborative Initiative of the Connective Tissue Oncology Society (CTOS) & Sarcoma Patients EuroNet (SPAEN). *Cancers (Basel)* [Internet]. 2022;14(4):1–10. Disponible en: <https://doi.org/10.3390/cancers14040854>

GLOSARIO

1. Rabdomiosarcoma (RMS)

- **Definición:** tumor maligno de tejido blando de origen mesenquimatoso.
- **Etimología:** del griego *rhabdos* (refiriéndose a estría muscular), *myo* (músculo) y *sarcoma* (tumor maligno de tejido conectivo).
- **Contexto clínico:** afecta principalmente a niños y adolescentes, con presentación en diversas localizaciones como cabeza, cuello, extremidades y tracto genitourinario.

2. Rabdomiosarcoma embrionario (ERMS)

- **Definición:** subtipo que afecta con mayor frecuencia a pacientes pediátricos. Histológicamente, sus células presentan características similares a los miocitos en diversas fases de la embriogénesis del músculo esquelético.
- **Contexto clínico:** es la variante más frecuente en niños menores de 10 años y suele responder mejor al tratamiento.

3. Antepié

- **Definición:** parte anterior del pie que incluye los metatarsianos y las falanges.
- **Etimología:** del latín *ante* (delante) y *pes* (pie).
- **Contexto clínico:** suele ser sitio de patologías como metatarsalgias, fracturas y deformidades como el hallux valgus. En el contexto de rabdomiosarcoma, su afectación es infrecuente y presenta un impacto funcional en la marcha.

4. Response Evaluation Criteria in Solid Tumors (RECIST):

- **Definición:** criterios estandarizados para evaluar respuestas a tratamientos en tumores sólidos.
- **Contexto clínico:** se utiliza en oncología para medir la reducción o progresión del tumor en estudios clínicos y práctica médica.

5. Eastern Cooperative Oncology Group (ECOG)

- **Definición:** escala de calidad de vida del paciente oncológico.
- **Contexto clínico:** valora la capacidad funcional del paciente con puntuaciones de 0 (asintomático) a 5 (muerte).

6. Supervivencia general (SG)

- **Definición:** tiempo que transcurre desde la fecha del diagnóstico o el inicio del tratamiento, durante el cual el paciente con la enfermedad sigue vivo.
- **Contexto clínico:** indicador clave en ensayos clínicos para evaluar la eficacia de tratamientos oncológicos.

7. Supervivencia libre de enfermedad (SLE)

- **Definición:** tiempo sin evidencia de progresión tumoral tras el tratamiento.
- **Contexto clínico:** importante en la evaluación de terapias oncológicas y en la planificación del seguimiento del paciente.

8. Radioterapia (RT)

- **Definición:** tratamiento oncológico que utiliza radiación ionizante para destruir células cancerosas.
- **Etimología:** del latín *radius* (rayo) y del griego *therapeia* (tratamiento).
- **Contexto clínico:** se utiliza como tratamiento local o regional para reducir el tamaño del tumor y reducir el riesgo de recaída.

9. Tomografía axial computarizada (TAC)

Definición: procedimiento que utiliza una computadora conectada a una máquina de rayos X para crear imágenes detalladas del interior del cuerpo en cortes transversales.

Etimología: del griego *tomos* (corte), *graphia* (descripción) y del latín *axis* (eje) y *computare* (calcular).

Contexto clínico: estudio de imagen fundamental para la estadificación de tumores, detección de metástasis y evaluación de respuesta al tratamiento.

10. Resonancia magnética (RM)

Definición: técnica de imagen que emplea campos magnéticos y ondas de radiofrecuencia para obtener imágenes de tejidos blandos.

Etimología: resonancia del latín *resonare* (repercutir sonido) y magnética del griego *magnes* (imán).

Contexto clínico: estudio que permite evaluar la extensión tumoral, cambios necróticos y afectación de estructuras adyacentes.

ANEXOS

Anexo A. American Joint Committee on Cancer Staging System for Soft-Tissue Sarcoma of the Trunk and Extremities and the Retroperitoneum (8eth edition, 2016).

Categoría	Definición
TX	Tumor primario no puede ser evaluado
T0	Sin evidencia de tumor primario
T1	≤5 cm en su mayor diámetro
T2	>5 cm y ≤10 cm en su mayor diámetro
T3	>10 cm y ≤15 cm en su mayor diámetro
T4	>15 cm en su mayor diámetro
Nódulos linfáticos regionales	
N0	Sin afectación ganglionar clínica o patológica
N1	Afectación ganglionar clínica o patológica
Metástasis a distancia	
M0	Sin metástasis a distancia
M1	Metástasis a distancia

Fuente: American Joint Committee on Cancer, tabla extraída de la referencia 12.

Anexo B. American Joint Committee on Cancer Anatomic Stage / Prognosis Groups for Extremity Soft-Tissue Sarcoma (8eth edition, 2016).

Estadio	Tumor	Nódulo linfático	Metástasis	Grado
IA	T1	N0	M0	G1, GX
IB	T2	N0	M0	G1, GX
	T3	N0	M0	G1, GX
	T4	N0	M0	G1, GX
II	T1	N0	M0	G2, G3
IIIA	T2	N0	M0	G2, G3
IIIB	T3	N0	M0	G2, G3
	T4	N0	M0	G2, G3
IV	Cualquier	N1	M0	Cualquier
	Cualquier	Cualquier	M1	Cualquier

Fuente: American Joint Committee on Cancer, tabla extraída de la referencia 12.

Anexo C. Grado de sarcoma de tejido blando según French Federation of Cancer Centers Sarcoma Group Histologic.

Grado	Definición
GX	El grado no pudo ser evaluado
G1	Diferenciación total, puntaje de 2 o 3 del conteo mitótico y necrosis
G2	Diferenciación total, puntaje de 4 o 5 del conteo mitótico y necrosis
G3	Diferenciación total, puntaje de 6, 7 u 8 del conteo mitótico y necrosis

Fuente: French Federation of Cancer Centers Sarcoma Group Histologic, tabla extraída de la referencia 12.

Anexo D. Soft Tissue Sarcoma Committee del Children's Oncology Group: Sistema de grupo quirúrgico patológico

Grupo	Incidencia	Definición
I	Alrededor del 15%	Enfermedad localizada que se extirpa en su totalidad (sin compromiso de ganglios linfáticos regionales).
II	Alrededor del 16%	Enfermedad localizada, con resección macroscópica y enfermedad microscópica residual o enfermedad regional, con resección macroscópica y con enfermedad microscópica residual o sin esta. a) Enfermedad localizada, con resección macroscópica tumoral y enfermedad microscópica residual, sin compromiso regional. b) Enfermedad regional, con compromiso ganglionar que se extirpa en su totalidad y sin enfermedad microscópica residual (incluso el ganglio más distal tiene márgenes histológicamente limpios). c) Enfermedad regional, con compromiso ganglionar y resección macroscópica, con indicios de enfermedad microscópica residual o compromiso histológico del ganglio regional más distal a la disección.
III	Alrededor del 50%	Enfermedad localizada o regional, con solo biopsia o resección incompleta y enfermedad residual macroscópica.
IV	Alrededor de 20%	Enfermedad con metástasis a distancia presente al inicio. Aunque no son los únicos indicios, los siguientes se consideran evidencia de enfermedad metastásica a) resultado positivo en el estudio citológico de los líquidos pleural o abdominal, c) implantes en las superficies pleural y peritoneal. (Nota: el compromiso de ganglios linfáticos regionales y la infiltración a órganos adyacentes no se considera enfermedad metastásica. La presencia de derrame pleural o ascitis, sin un resultado positivo en la evolución citológica, no se considera un indicio de enfermedad metastásica).

Fuente: Instituto Nacional del Cáncer, tabla extraída de la referencia 2.

Anexo E. European Pediatric Soft Tissue Sarcoma Study Group: sistema de asignación de grupo de riesgo.

Grupo de riesgo	Subgrupos	Fusión	Grupo IRS	Sitio	Estadio ganglionar	Edad y tamaño
LR	A	—	I	Cualquier	N0	Ambos favorables
SR	B	—	I	Cualquier	N0	Uno favorable
SR	C	—	II, III	Favorable	N0	Cualquier
HR	D	—	II, III	Desfavorable	N0	Cualquier
HR	E	—	II, III	Cualquier	N1	Cualquier
HR	F	+	I, II, III	Cualquier	N0	Cualquier
VHR	G	+	II, III	Cualquier	N1	Cualquier
VHR	H	Cualquier	IV	Cualquier	Cualquier	Cualquier

Grupo de riesgo

LR bajo riesgo, SR riesgo estándar, HR riesgo alto, VHR muy alto riesgo.

Fusión

FOXO1: PAX3, FOXO1-PAX7, FOXO1-FGR1, PAX3-NCOA2

Grupo postquirúrgico

Grupo 1 resección primaria completa (R0), Grupo II residuo microscópico (R1) o resección primaria completa, pero N1, Grupo III residuo macroscópico (R2), Grupo IV metástasis a distancia.

Localización

Favorable (+) órbita, genital-urinario no vejiga-próstata y cabeza y cuello no parameníngeos, Desfavorable (-) todos los demás sitios (parameníngeos, extremidades, genital-urinario vejiga-próstata y “otro sitio”).

Estadio ganglionar

N0 sin afectación ganglionar clínica o patológica, N1 afectación ganglionar clínica o patológica.

Tamaño y edad

Favorable (+) tamaño del tumor <5 cm y edad <10 años, Desfavorable >5 cm y edad >10 años

Fuente: European Pediatric Soft Tissue Sarcoma Study Group, tabla extraída de la referencia 4.

Anexo F. Soft Tissue Sarcoma Committee del Children's Oncology Group: Sistema de estadificación previo al tratamiento.

Estadio	Sitios del tumor primario*	Tamaño del tumor**	Ganglios linfáticos regionales***	Metástasis a distancia****
I	Sitios favorables	a o b	N0, N1 o NX	M0
II	Sitios desfavorables	a	N0 o NX	M0
III	Sitios desfavorables	a	N1	M0
		b	N0, N1 o NX	
IV	Cualquier sitio	a o b	N0, N1 o NX	M1

***Sitio del tumor primario:** 1) sitios favorables: órbita, cabeza y cuello (sitios no parameningeos), y aparato genitourinario (sitios no vesicales ni prostáticos); 2) sitio desfavorable: cualquier sitio que no sea favorable.

****Tamaño del tumor:** (a) ≤ 5 cm en su mayor diámetro; (b) > 5 cm en su mayor diámetro.

*****Ganglios linfáticos regionales:** N0 sin compromiso clínico de ganglios regionales; N1 con compromiso clínico de ganglios regionales; NX estadio clínico de ganglios regionales desconocido (sitios donde no es posible evaluar los ganglios linfáticos).

******Metástasis a distancia:** M0 sin metástasis a distancia; M1 metástasis a distancia (nota: un resultado positivo en el estudio citológico del líquido pleural, líquido abdominal, o LCR y la presencia de implantes peritoneales o pleurales se consideran indicios de metástasis).

Fuente: Instituto Nacional del Cáncer, tabla extraída de la referencia 2 y 13.

Anexo G: Soft Tissue Sarcoma Committee del Children's Oncology Group: clasificación del grupo de riesgo de rabdomiosarcoma.

Grupo de riesgo	Estado de fusión o perfil molecular	Estadio	Grupo
Riesgo muy bajo	Negativo para fusiones: MYOD1 de tipo natural, TP52 de tipo natural	1	I
Riesgo bajo	Negativo para fusiones: MYOD1 de tipo natural, TP52 de tipo natural	1	II, III (solo orbitario)
		2	I, II
Riesgo intermedio	Negativo para fusiones	1	III (no orbitario)
		2, 3	III
		3	I, II
		4	IV (edad <10 años)
	Positivo para fusiones	1, 2, 3	I, II, III
Riesgo alto	Positivo para fusiones	4	IV
	Negativo para fusiones	4	IV (edad $\geq$ 10 años)

Fuente: Instituto Nacional del Cáncer, tabla extraída de la referencia 2 y 13.

Anexo H. Exámenes complementarios 1

RESULTADOS DE DETERMINACIONES			
Determinaciones	Resultados	Unidad	Rangos de Normalidad
ERITROCITOS	2100000	10 ⁶ /mm ³	- 4,500,000 - 6,000,000
LEUCOCITOS	700	10 ³ /mm ³	- 5,000 - 10,000
FORMULA	100		-
- SEGMENTADOS	0.5	%	50.0 - 70.0
- LINFOCITOS	34.5	%	25.0 - 40.0
- MONOCITOS	60.9	%	2.0 - 10.0
- EOSINOFILOS	3.0	%	1.0 - 4.5
- BASOFILOS	1.1	%	-
* Menor a 19.0			
- IG (GRANULOCITOS INMADUROS)	0.0	%	-
- TOTAL MORFOLOGIA	100	%	-
HEMOGLOBINA	6.5	g/dl	12.3 - 15.3
HEMATOCRITO	19.9	%	40.0 - 52.0
PLAQUETAS	22000	10 ³ /mm ³	- 200,000 - 400,000
INDICES			-
- VOLUMEN CORPUSCULAR MEDIO	94.0	fL	80 - 96
- HEMOGLOBINA CORPUSCULAR MEDIA	31.0	pg.	28.0 - 32.0
- CONCENTRACION HEMOGLOBINA CORPUSCULAR MEDIA	32.8	g/dl	32.0 - 36.0
ELECTROLITOS NA - K - CL			-
- SODIO	139.0	meq/L	136.00 - 145.00
- POTASIO	4.0	meq/L	3.5 - 5.1
- CLORO	110.0	meq/L	98.0 - 107.0
CALCIO	9.00	mg/dl	8.6 - 10.0
MAGNESIO	2.0	mg/dl	1.8 - 2.4

Fuente: examen proporcionado por SOLCA Cuenca, Azuay.

Anexo I. Exámenes complementarios 2

RESULTADOS DE DETERMINACIONES		
Determinaciones	Resultados	Unidad Rangos de Normalidad
ERITROCITOS	3150000	10 ⁶ /mm ³ - 4,500,000 - 6,000,000
LEUCOCITOS	10470	10 ³ /mm ³ - 5,000 - 10,000
FORMULA	100	-
- SEGMENTADOS	88.1 %	50.0 - 70.0
- LINFOCITOS	3.3 %	25.0 - 40.0
- MONOCITOS	4.8 %	2.0 - 10.0
- EOSINOFILOS	1.4 %	1.0 - 4.5
- BASOFILOS	0.4 %	-
* Menor a 19.0		
- IG (GRANULOCITOS INMADUROS)	2.0 %	-
- TOTAL MORFOLOGIA	100 %	-
HEMOGLOBINA	8.5 g/dl	12.3 - 15.3
HEMATOCRITO	27.4 %	40.0 - 52.0
PLAQUETAS	264000	10 ³ /mm ³ - 200,000 - 400,000
INDICES		-
- VOLUMEN CORPUSCULAR MEDIO	87.0 fL	80 - 96
- HEMOGLOBINA CORPUSCULAR MEDIA	27.0 pg	28.0 - 32.0
- CONCENTRACION HEMOGLOBINA CORPUSC. MEDIA	31.0 g/dl	32.0 - 36.0
COVID-19 IGM/IGG		-
- IGG	NEGATIVO	-
* Esta prueba no es considerada un diagnostico definitivo. Este resultado debe considerarse apoyo diagnostico y debe correlacionarse con la clínica del paciente. El resultado negativo no descarta la infección por SARS-COV.2, responsable del COVID-19. El resultado de la prueba positiva requiere una prueba confirmatoria de mayor Especificidad como la prueba PCR para COVID-19.		
- IGM	NEGATIVO	-
* Esta prueba no es considerada un diagnostico definitivo. Este resultado debe considerarse apoyo diagnostico y debe correlacionarse con la clínica del paciente. El resultado negativo no descarta la infección por SARS-COV.2, responsable del COVID-19. El resultado de la prueba positiva requiere una prueba confirmatoria de mayor Especificidad como la prueba PCR para COVID-19.		
UREA	143 mg/dl	15.0 - 39.0
CREATININA	8.21 mg/dl	0.70 - 1.20

Fuente: examen proporcionado por SOLCA Cuenca, Azuay.

Anexo J. Consentimiento informado por paciente / por representante legal para revisión de caso clínico y publicación científica (parte 1)

CONSENTIMIENTO INFORMADO POR PACIENTE / POR REPRESENTANTE LEGAL PARA REVISIÓN DE CASO CLÍNICO Y PUBLICACIÓN CIENTÍFICA (PARTE 1). COMITÉ DE ÉTICA DE INVESTIGACIÓN EN SERES HUMANOS DE LA UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA (CEISH-UCACUE) PARTE I: Información para el participante/representante legal. • Título Rabdomiosarcoma embrionario en adulto joven: reporte de caso • Nombre del investigador principal: Irma Rosalía Aray Coellar • Nombre del centro o establecimiento en el que se realizará la investigación Universidad Católica de Cuenca y Sociedad de Lucha Contra el Cáncer de la ciudad de Cuenca (SOLCA). • Nombre del comité de ética de investigación en seres humanos que evaluó y aprobó el estudio Comité de ética de investigación en seres humanos de la Universidad Católica de Cuenca (CEISH-UCACUE). • Introducción: El rabdomiosarcoma embrionario es un tumor maligno de células musculares esqueléticas que se observa raramente en la adultez, con un desarrollo inferior al 5% y tasa de supervivencia a 5 años baja. Se manifiesta por “efecto masa” dependiendo de su localización, en caso de una extremidad puede encontrarse dolor acompañado o no de enrojecimiento. Su diagnóstico se realiza después de una sospecha, mediante estudios de imagen como la ecografía de la extremidad, tomografía de tórax y abdomen y resonancia magnética, además, de una biopsia para identificar el tipo de cáncer. • Propósito del estudio: La investigación pretende realizar un reporte del caso del Rabdomiosarcoma embrionario en un paciente con edad de presentación y localización tumoral poco comunes, para aportar datos de los hallazgos clínicos y evolución. • Procedimientos a realizar: Recolección de datos de la historia clínica del paciente y exámenes realizados para su diagnóstico, con la finalidad de reportar un caso de Rabdomiosarcoma embrionario en un adulto joven. Esta actividad se realizará a cargo del investigador principal en la institución en la que fue ingresado el paciente, SOLCA, durante un periodo de 12 meses, tiempo de duración de la investigación. • Riesgos y beneficios de la participación Riesgos: pérdida de confidencialidad de los datos, pero se tomarán medidas de resguardo de la información para evitarlo. Beneficios: contribución al conocimiento médico sobre rabdomiosarcoma embrionario en adultos, y acceso a una evaluación completa y detallada del caso. • Mecanismos para resguardar la confidencialidad de datos Los datos serán anonimizados para proteger la identidad del paciente. Solo el investigador principal y equipo tendrán acceso a los datos clínicos relevantes del paciente. Los informes y publicaciones utilizarán seudónimos o códigos para referirse al paciente. Se obtendrá una carta de aceptación por parte de la institución para el desarrollo de la investigación. • Derechos y opciones del participante/representante legal Derecho a retirar el consentimiento y dejar de participar en cualquier momento, sin repercusiones. Derecho a obtener información sobre el estudio y sus resultados. Derecho a recibir respuestas a cualquier pregunta relacionada con el estudio, para lo cual, puede comunicarse a los siguientes contactos: • Información de contacto: Contacto 1: Irma Rosalía Aray Coellar con número de celular 0979037030 y correo electrónico irma.aray.68@est.ucacue.edu.ec. Dirección: Av. Los Conquistadores y Bartolomé Ruíz. Contacto 2: Hermel Medardo Espinosa Espinosa con número de celular 0998000983 y correo hespinozae@ucacue.edu.ec. Dirección: Av. De las Américas y Humboldt. Contacto 3: presidente del CEISH con número celular (07) 7413750 y correo electrónico CEISH@ucacue.edu.ec. Dirección: Av. De las Américas y Humboldt; Facultad de Medicina; Aula P313
--

Fuente: elaborado por la autora.

Anexo K. Consentimiento informado por paciente / por representante legal para revisión de caso clínico y publicación científica (parte 2)



Anexo 13 B CONSENTIMIENTO INFORMADO POR PACIENTE / POR REPRESENTANTE LEGAL PARA REVISIÓN DE CASO CLÍNICO Y PUBLICACIÓN CIENTÍFICA

TÍTULO: "RABDOMIOSARCOMA EMBRIONARIO EN ADULTO JOVEN: REPORTE DE CASO"

Yo: Carlos Coellar Lituma, con cédula de identidad: 0102637634.
 Leí la información contenida en este documento y autorizo a que se utilicen LOS datos personales de la historia clínica en las condiciones que se describen.

Se incluye fotografías de radiografías y tomografías computarizadas sin nombres del encabezado.

☒ Deseo se me permita ver y leer la versión final del documento y autorizo su publicación científica resguardando la confidencialidad de mis datos personales

☒ Deseo conocer el documento científico una vez que se haya publicado.

Nombre de el/la representante legal de consentimiento	Cédula de identidad	Firma de el/la representante legal de consentimiento	Fecha
Carlos Coellar L.	0102637634		22/06/2024
Nombre del testigo	Cédula de identidad	Firma del testigo	Fecha
Marcela Coellar L.	0102283942		22/06/2024
Nombre del investigador/a que solicita el consentimiento	Cédula de identidad	Firma del investigador	Fecha
Roxana Aray Coellar	0107359168		22/06/2024

Teléfono de representante legal: 099 275 7538
 Teléfono del testigo: 098 707 5176
 Teléfono del investigador/a: 097 903 7030

Fuente: elaborado por la autora.

Anexo L. Carta de aceptación de la Sociedad de Lucha contra el Cáncer de la ciudad de Cuenca para el desarrollo del reporte de caso.

 SOLCA Sociedad de Lucha Contra el Cáncer - Ecuador NÚCLEO CUENCA	INSTITUTO DEL CANCER CUENCA
DIRECCIÓN: AV. EL PARAISO Y AGUSTIN LANDIVAR • TELFS: (593) 7 4096566 - (593) 7 4096567 - (593) 7 4096568 (593) 7 4096570 • APARTADO: 01.01.1601 CUENCA - ECUADOR E-mail: bioinfo@institutodelcancer.med.ec • http://www.institutodelcancer.med.ec	

CUENCA JUNIO 2024

A QUIEN PUEDA INTERESAR

CARTA DE INTERÉS INSTITUCIONAL PARA LA EJECUCIÓN DEL TRABAJO DE TITULACIÓN
"RABDOMIOSARCOMA EMBRIONARIO EN ADULTO JOVEN: REPORTE DE CASO"

POR MEDIO DE LA PRESENTE MANIFIESTO QUE EL PROYECTO DE TITULACIÓN DE LA ALUMNA ROSALIA ARAY COELLAR CON CI 0107359168 TITULADO "RABDOMIOSARCOMA EMBRIONARIO EN ADULTO JOVEN: REPORTE DE UN CASO". ES DE INTERÉS INSTITUCIONAL POR LOS RESULTADOS QUE SE PUEDE GENERAR DE ESTE ESTUDIO PARA EL INSTITUTO DEL CÁNCER SOLCA – CUENCA.

INFORMO TAMBIÉN QUE LA PARTICIPACIÓN DEL INSTITUTO DEL CÁNCER SOLCA CUENCA ES LIBRE Y VOLUNTARIA ADEMÁS QUE EL PACIENTE DEL CASO DE ESTUDIO TENDRÁ LA LIBRE PARTICIPACIÓN Y ACEPTARÁN EL CONCENTIMIENTO INFORMADO, Y LOS DATOS SERÁN ENTREGADOS POR SOLCA DE MANERA ANONIMIZADA SEGÚN LO ESTABLECIDO EN LA LEY ORGÁNICA DE PROTECCIÓN DE DATOS PERSONALES. ADEMÁS LOS INVESTIGADORES HAN MANIFESTADO QUE CUENTAN CON LOS INSUMOS NECESARIOS PARA LA EJECUCIÓN DEL TRABAJO DE TITULACIÓN. POR TANTO EL INSTITUTO DEL CÁNCER SOLCA CUENCA NO CONTEMPLA ALGÚN TIPO DE FINANCIAMIENTO PARA EL DESARROLLO DE ESTE ESTUDIO.

POR LO QUE SE AUTORIZA A LA ESTUDIANTE QUE PROPONE EL ESTUDIO Y BAJO LA SUPERVISIÓN ESTRICTA DEL DR. ENMANUEL GUERRERO PUEDA REALIZAR EL PRESENTE TRABAJO SIN VIOLAR LA PROTECCIÓN DE DATOS DEL PACIENTE IMPLICADO


DR. ANDRÉS ANDRADE G.
 **Dr. Andrés Andrade**
JEFE DE DOCENCIA
JEFE DE DOCENCIA E INVESTIGACIÓN
SOLCA CUENCA

Fuente: SOLCA Cuenca, Azuay.

Anexo M. Glosario de abreviaturas.

Glosario de Abreviaturas			
Términos oncológicos	Sociedades / Instituciones	Exámenes	Esquemas de tratamiento
RMS: Rabdomiosarcoma	NCI: Instituto Nacional de Cáncer	US: Ultrasonido	VAC: Vincristina, actinomicina D y ciclofosfamida
ERMS: Rabdomiosarcoma embrionario	OMS: Organización Mundial de la Salud	TAC: Tomografía axial computarizada	IVA: Ifosfamida, vincristina y actinomicina D
ARMS: Rabdomiosarcoma alveolar	FNCLCC: Federation of Cancer Centers Sarcoma Group Histologic Grade	RM: Resonancia magnética	VA: Vincristina y actinomicina D
PRMS: Rabdomiosarcoma pleomórfico	AJCC: American Joint Committee on Cancer	RT-qPCR: Reacción en cadena de la Polimerasa en tiempo real	IE: Ifosfamida y etopósido
SRMS: Rabdomiosarcoma Fusiforme y/o esclerosante	EpSSG: Estudio Europeo sobre Sarcomas de Tejido Blando Pediátricos	ctDNA: ADN tumoral circulante	RT: Radioterapia
TCB: Tumor de tejido conectivo y blando	COG: Children's Oncology Group		
IRS: Clasificación del Intergroup Rhabdomyosarcoma Clinical Grouping System	SOLCA: Sociedad de Lucha contra el Cáncer		
RECIST Response Evaluation Criteria in Solid Tumors	SELNET: Sarcoma European Latin Network		
SG: Supervivencia general	LACOG: Grupo Cooperativo Latinoamericano de Oncología		

SLE: Supervivencia libre de enfermedad

Gy: Gray (unidad de radiación)

MyoD1: Myoblast Determination Protein 1

TP53: Gen supresor de Tumores 53

EZH2 Subunidad de Polycomb Repressive Complex 2

PAX3: Gen Paired Box 3

PAX7: Gen Paired Box 7

FOXO 1: Gen Forkhead Box O1

FGFR4: Receptor 4 del Factor de crecimiento de Fibroblastos

Myf5: Myogenic Factor 5

MRF4: Myogenic Regulatory Factor 4

PCR2: Polycomb Repressive Complex 2

RAS: Familia de genes Ras (NRAS, KRAS, HRAS)

NRAS: Neuroblastoma RAS Viral Oncogene Homolog

KRAS: Kirsten Rat Sarcoma Viral Oncogene Homolog

HRAS: Harvey Rat Sarcoma Viral Oncogene Homolog

AUTORIZACIÓN DE PUBLICACIÓN EN EL REPOSITORIO INSTITUCIONAL

Irma Rosalía Aray Coellar portador(a) de la cédula de ciudadanía N° **0107359168**. En calidad de autora y titular de los derechos patrimoniales del Proyecto de Titulación **“Rabdomiosarcoma embrionario en adulto joven: reporte de caso”** de conformidad a lo establecido en el artículo 114 Código Orgánico de la Economía Social de los Conocimientos, Creatividad e Innovación, reconozco a favor de la Universidad Católica de Cuenca una licencia gratuita, intransferible y no exclusiva para el uso no comercial de la obra, con fines estrictamente académicos y no comerciales. Autorizo además a la Universidad Católica de Cuenca, para que realice la publicación de éste trabajo de titulación en el Repositorio Institucional de conformidad a lo dispuesto en el artículo 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior.

Cuenca, 30 de abril de 2026



Validar únicamente en FirmaEC.
Firmado electrónicamente por:
**IRMA ROSALÍA ARAY
COELLAR**

F:

Irma Rosalía Aray Coellar
C.I. 0107359168