



## RELATO DE CASO

## Dermatofibrossarcoma Protuberans: Um Relato de Caso e Revisão de Literatura

### *Dermatofibrosarcoma Protuberans: A Case Report and Literature Review*

Laís Cardoso Cavalcante Guerra Reis<sup>1\*</sup>, Bruna Junquillo Alcântra<sup>1</sup>, Thiago Francischetto<sup>2</sup>, Victor Luiz Correia Nunes<sup>3</sup>, Jussamara Brito Santos<sup>1</sup>  
<sup>1</sup>Serviço de Dermatologia Hospital Santa Izabel; <sup>2</sup>Hospital Santa Izabel e Hospital Aristides Maltez; <sup>3</sup>Laboratório Studart; Salvador, Bahia, Brasil

O dermatofibrossarcoma protuberans (DFSP) é um tumor cutâneo fibro-histiocitário raro, agressivo, de crescimento lento e infiltrativo, com baixa probabilidade de metástase, mas uma alta taxa de recorrência local. Caracteriza-se por placa endurecida assintomática, da cor da pele a marrom-avermelhada, que eventualmente desenvolve múltiplos nódulos. Descrevemos um caso de DFSP em uma paciente do sexo feminino, 27 anos, com lesão de aspecto queloidiano em ombro esquerdo, cujo diagnóstico final com histopatológico e imuno-histoquímica só foi realizado após a quarta biópsia, mostrando a importância de uma amostra coletada no local adequado e de forma representativa.

**Palavras-chave:** Dermatofibrossarcoma Protuberans; Cirurgia Micrográfica de Mohs.

#### Correspondence addresses:

Dra. Laís Cardoso C.G. Reis  
laisguerra2013@gmail.com

**Received:** December 20, 2023

**Revised:** January 26, 2024

**Accepted:** February 28, 2024

**Published:** March 31, 2024

#### Data Availability Statement:

All relevant data are within the paper and its Supporting Information files.

**Funding:** This work was the result of authors' initiative. There was no support of research or publication funds.

**Competing interests:** The authors have declared that no competing interests exist.

#### Copyright

© 2024 by Santa Casa de Misericórdia da Bahia. All rights reserved.  
ISSN: 2526-5563  
e-ISSN: 2764-2089

Dermatofibrosarcoma protuberans (DFSP) is a rare, aggressive, slow-growing, and infiltrative fibrohistiocytic cutaneous tumor with a low probability of metastasis but a high rate of local recurrence. It is characterized by an asymptomatic hardened plaque, skin-colored to reddish-brown, that eventually develops multiple nodules. We present a case of DFSP in a 27-year-old female patient with a keloid-like lesion on the left shoulder. The final diagnosis, confirmed through histopathology and immunohistochemistry, was only achieved after the fourth biopsy. This highlights the importance of appropriately collecting a representative sample from the site for an accurate diagnosis.

**Keywords:** Dermatofibrosarcoma Protuberans; Mohs Micrographic Surgery.

Dermatofibrossarcoma protuberans (DFSP) é um tumor raro de partes moles que envolve a derme, subcutâneo e, em casos raros, músculo e fáscia.<sup>1</sup> Uma translocação cromossômica é encontrada em mais de 90% dos casos e envolve t(17;22).<sup>2</sup>

Os locais de predileção são tronco e extremidades.<sup>3</sup> Surge como placa endurecida e assintomática, violácea, vermelho-azulada ou marrom, de consistência dura e fixada à pele, que cresce com o desenvolvimento de múltiplos nódulos, daí seu nome protuberans.<sup>4</sup>

A histomorfologia clássica é de células uniformes, fusiformes, em padrão predominantemente estoriforme na derme, com infiltração do subcutâneo em

formato de favo de mel. Na imuno-histoquímica, apresenta coloração positiva para CD34 e negativo para fator XIIIa.<sup>5</sup>

O tratamento é a remoção cirúrgica, preferencialmente com cirurgia micrográfica de Mohs (CMM). O mesilato de imatinibe pode ser usado para DFSP recorrente, irressecável e metastático.<sup>1</sup>

## Relato de Caso

Paciente, sexo feminino, 27 anos, sem comorbidades, com lesão em ombro esquerdo há 2 anos após exérese de cisto - SIC. Após 01 ano apresentou recidiva da lesão tendo realizado nova exérese. Relatava dor e prurido.

Os anatomopatológicos prévios evidenciavam histiocitoma fibroso e dermatofibroma (fibro-histiocitoma dérmico benigno), respectivamente. Ao exame lesão tumoral de 10 cm, eritemato-amarronzada, endurecida, aderida a planos profundos, com cicatriz superficial e nódulo protuberante em periferia, localizada em deltoide esquerdo e doloroso a palpação (Figura 1).

USG mostrou massa de aspecto neoplásico (fibrohistiocitoma atípico?), podendo corresponder a DFSP, mimetizando queiloide, sendo sugerido correlação com Ressonância Nuclear Magnética (RNM). Novo anatomopatológico evidenciou neoplasia fusiforme centrada na derme, constituída por células com atipias discretas, alongadas e eosinofílicas formando feixes curtos e entrelaçados, com áreas estoriformes, não sendo detectadas mitoses e necrose, com epiderme livre de acometimento. A imuno-histoquímica foi positiva para Smooth Muscle Actin e CD68, sendo negativas para CD34, Class II, Desmin e Fator XIIIa, consistente com neoplasia fusiforme, favorecendo o diagnóstico de fibro-histiocitoma celular.

Devido à alta suspeita clínica de DFSP, nova biópsia com amostra mais representativa foi solicitada e evidenciou neoplasia fusocelular (Figura 2), com imuno-histoquímica positiva para CD34, Class II, CD10, Smooth Muscle Actin e KI-

67 Antigen (em aproximadamente 1% das células) e negativa para Fator XIIIa, Desmin, S100 e P53 Protein (Figura 3), apoiando o diagnóstico de DFSP. RNM foi solicitada e paciente foi encaminhada para cirurgia oncológica.

## Discussão

Dermatofibrossarcoma protuberans (DFSP) é um tumor cutâneo fibro-histiocitário raro, de crescimento lento e infiltrativo,<sup>2</sup> com baixa probabilidade de metástase, mas alta taxa de recidiva.<sup>1</sup> A translocação cromossômica encontrada em mais de 90% dos casos envolve t(17;22)(q22;q13), com fusão do gene de colágeno 1A1 (COL1A1) e do gene do polipeptídeo beta do fator de crescimento derivado de plaquetas (PDGFB). O produto do gene, uma proteína de fusão COL1A1-PDGFB, liga-se ao receptor PDGF expressado constitutivamente e atua como fator autócrino para estimular o crescimento de células do DFSP.<sup>2</sup>

A incidência varia de 0,8-5 casos por milhão/habitante/ano, afeta tanto homens quanto mulheres, com pico de incidência entre a segunda e quinta décadas,<sup>3</sup> tendo sido descrito em todas as raças.<sup>4</sup>

A maioria das lesões ocorre no tronco, seguida de membro superior, inferior, cabeça e genitália.<sup>6</sup> Ocorrências em cicatrizes e sobre tatuagens preexistentes e trauma local anterior ao surgimento do tumor são descritas.<sup>7</sup>

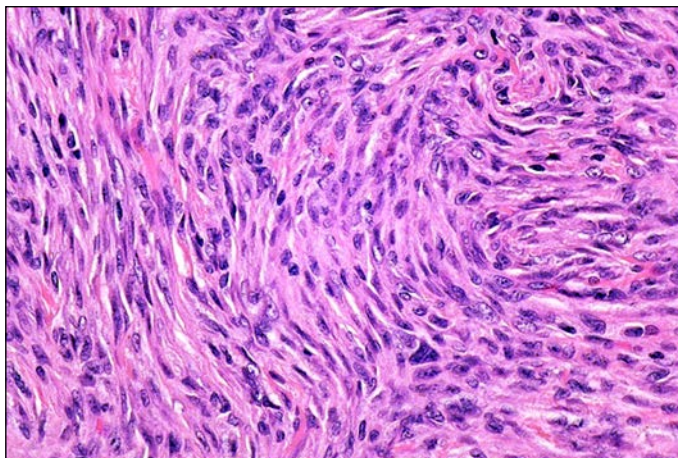
Apresenta-se como placa endurecida com eventuais protuberâncias, cor da pele a marrom-avermelhada que podem ulcerar e tornar-se dolorosas.<sup>1</sup> O crescimento é lento e a modificação rápida da lesão é sugestiva de transformação fibrossarcomatosa.<sup>2</sup> Seu tamanho varia de 2 a 5 cm geralmente.<sup>3</sup>

Diagnósticos diferenciais incluem fibrohistiocitoma celular/dermatofibroma, tumor fibroso solitário, lipoma de células fusiformes, angiossarcoma, tumores da bainha do nervo periférico, melanoma de células fusiformes, angiomixoma, sarcoma mixóide, sarcoma sinovial e carcinoma sarcomatoide.<sup>1</sup>

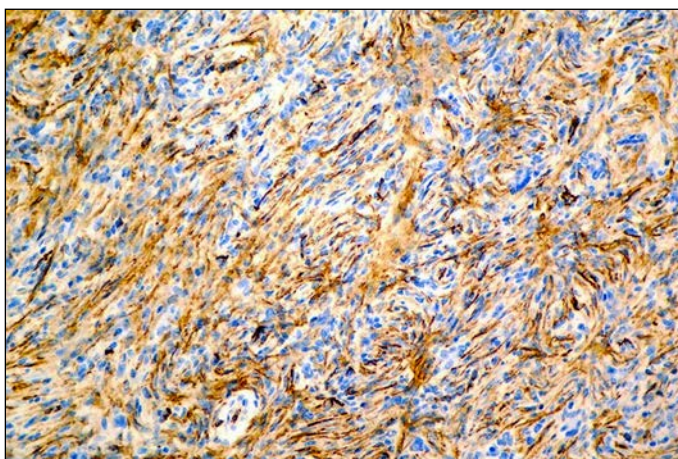
**Figura 1.** Lesão tumoral de aproximadamente 10 cm, eritemato-amarronzada, endurecida, aderida a planos profundos, com cicatriz superficial e nódulo protuberante



**Figura 2.** Células fusiformes.



**Figura 3.** Imuno-histoquímica com coloração positiva para CD34 e negativa para fator XIIIa.



O exame histopatológico da biópsia de pele, que deve ser profunda, com representação da derme e subcutâneo,<sup>2</sup> mostra arquitetura mal delimitada e presença de células fusiformes com padrão estoriforme a espiralado, estendendo-se em grande parte para subcutâneo. As projeções irregulares em forma de cordão das células tumorais, estendendo-se muito além do centro do tumor, são possivelmente responsáveis pelas altas taxas de recidiva, mesmo após ressecção cirúrgica ampla,<sup>3</sup>; as mitoses são pouco frequentes e um mesmo tumor pode apresentar mais de uma variante histológica.<sup>7</sup> Variantes histológicas menos comuns foram identificadas: mixoide, pigmentada (ou tumor de Bednar), mioide, de células granulares, esclerosante, atrófica e fibrossarcomatosa,<sup>5</sup> variante associada ao maior risco de recidiva e metástase, sendo o pulmão o local mais comum, caracterizada por áreas de padrão de crescimento em espinha de peixe ou fascicular, com aumento da celularidade, atipia e atividade mitótica. A positividade para CD34 pode ser perdida nas áreas fibrossarcomatosas, o que pode dificultar o diagnóstico, especialmente em pequenas amostras de biópsia.<sup>5</sup>

A expressão imuno-histoquímica de CD34 tem sido considerada característica para o diagnóstico porque 80%-100% dos DFSP expressam este marcador, mas sua expressão tem sido cada vez mais relatada em outros sarcomas. O fator XIIIa, geralmente negativo no DFSP, é muito útil no diagnóstico diferencial entre DFSP e histiocitomas fibrosos celulares.<sup>4</sup>

Do ponto de vista molecular, a identificação da translocação t(17;22) (q22;q13) em RT-PCR ou teste FISH (hibridização *in situ* por fluorescência) podem auxiliar no diagnóstico.<sup>3</sup> Embora não sejam necessários para o diagnóstico de rotina, a identificação de rearranjos COL1A1/PDGFB são obrigatórios nos casos em que o diagnóstico diferencial é inconclusivo, como subtipos histopatológicos incomuns ou raros, características imuno-histoquímicas pouco informativas (CD34 negativo) ou antes de iniciar o tratamento adjuvante. Em um pequeno percentual

(10%), o gene de fusão COL1A1/PDGFB está ausente, podendo uma pequena porcentagem dos DFSP exibir forma diferente de anomalias genéticas.<sup>4</sup> Ambas as técnicas foram comparadas e embora tivessem uma especificidade semelhante (100 %), o FISH foi mais sensível que o RT-PCR para detecção do transcrito PDGFB/COL1A1 (90 x 72 %).<sup>8</sup>

Exames de imagem geralmente não são solicitados nos casos clássicos. A RNM permite uma avaliação pré-operatória precisa e auxilia nos casos atípicos ou difíceis.<sup>9</sup> É imagem de escolha para avaliar extensão subclínica profunda e planejamento cirúrgico, mas não é recomendada para avaliar margens laterais.<sup>7</sup>

Excisão com cirurgia micrográfica de Mohs ou outras formas de avaliação de margem periférica e profunda (PDEMA) é recomendado em vez de WLE (ampla excisão local). Estudos que examinam os resultados de Mohs e WLE relataram consistentemente taxas de recorrência mais baixas para o primeiro (0%–6,6% vs 1,7%–30,8%).<sup>10</sup>

O mesilato de imatinibe, um inibidor oral de tirosina quinase, pode ser usado para DFSP recidivante, irressecável ou metastático em adultos.<sup>1</sup> Tumores sem a translocação t(17;22) podem não responder a imatinibe; assim, a análise molecular é útil antes do início da medicação.<sup>4</sup>

O Pannel da National Comprehensive Cancer Network recomenda que se margem negativa for alcançada, nenhum tratamento adjuvante é necessário, mas quando a cirurgia de Mohs ou outras formas de PDEMA não forem utilizadas, se as margens têm menos de 1 cm, ou quando a ressecção adicional não for viável, a radioterapia deve ser considerada.<sup>10</sup>

Recidiva é maior nos primeiros 3 anos após o tratamento. Portanto, os pacientes devem ser avaliados a cada 3-6 meses durante esse período e, posteriormente, anualmente. Exames de rotina não são necessários, a menos que haja sintomas que sugiram metástase ou na variante fibrossarcomatosa.<sup>1</sup>

## Conclusão

DFSP é tumor raro de difícil diagnóstico. Biópsia representativa, profunda, que inclua subcutâneo e realização de imuno-histoquímica são essenciais. Devido à elevada taxa de recidiva, a cirurgia com controle histológico das margens é o tratamento de escolha. Atenção especial deve ser dada à variante fibrossarcomatosa por apresentar maior risco de recidiva e metástase.

## Referências

1. Brooks J, Ramsey ML. Dermatofibrosarcoma Protuberans. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023 Jan.
2. Junior WB, Chiacchio N di, Criado PR. Tratado de Dermatologia. 3. Ed. Atheneu. 2018 Ago. Vol 2. p 2275-77.
3. Apalla Z, Liopyris K, Kyrmanidou E, Fotiadou C, Sgouros D, Patsatsi A, et al. Clinical and dermoscopic characteristics of cutaneous sarcomas: a literature review. *Diagnostics (Basel)*. 2023 May 22; 13(10):1822.
4. Llombart B, Serra-Guillén C, Monteagudo C, López Guerrero JA, Sanmartín O. Dermatofibrosarcoma protuberans: a comprehensive review and update on diagnosis and management. *Semin Diagn Pathol*. 2013 Feb; 30(1):13-28.
5. Trinidad CM, Wangsiricharoen S, Prieto VG, Aung PP. Rare Variants of Dermatofibrosarcoma Protuberans: Clinical, Histologic, and Molecular Features and Diagnostic Pitfalls. *Dermatopathology (Basel)*. 2023 Jan 29;10(1):54-62.
6. Kreicher KL, Kurlander DE, Gittleman HR, Barnholtz-Sloan JS, Bordeaux JS. Incidence and Survival of Primary Dermatofibrosarcoma Protuberans in the United States. *Dermatol Surg*. 2016 Jan; 42 Suppl 1:S24-31.
7. Barrera, J.C., Acosta, Álvaro E. y Trujillo, L. Dermatofibrosarcoma protuberans *Revista Colombiana de Cancerología* 2019;23(sep. 2019):99–109.
8. Salgado R, Llombart B, M Pujol R, Fernández-Serra A, Sanmartín O, Toll A, Rubio L et al. Molecular diagnosis of dermatofibrosarcoma protuberans: a comparison between reverse transcriptase-polymerase chain reaction and fluorescence in situ hybridization methodologies. *Genes Chromosomes Cancer* 2011 Jul;50(7):510-7.
9. Torreggiani WC, Al-Ismail K, Munk PL, Nicolaou S, O'Connell JX, Knowling MA. Dermatofibrosarcoma protuberans: MR imaging features. *AJR Am J Roentgenol*. 2002 Apr;178(4):989-93.
10. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®) Dermatofibrosarcoma Protuberans Version 1.2023 — December 8, 2022.