# Perivascular epithelioid cell tumour (PEComa) of the bladder. Report of two cases and review of the literatura

# Tumor de células epitelioides perivasculares (PEComa) vesical. Presentación de dos casos y revisión de la literatura

Garazi Gutiérrez-Zurimendi,[1,2*] Eduardo Álvarez-Hornia Pérez,[2,3] Asier Maldonado de Sasia,[4] Ane Gartzia Rivero,[5] Lorena Mosteiro González,[4] Aranzazu Urresola Olabarrieta.[4]

## Abstract

**Description:** We present two cases of bladder PEComa:1- A 43-year-old man with haematuria and urinary frequency was diagnosed with a subcentimeter, non-papillary, exophytic tuberous lesion via cystoscopy, which was completely removed by transurethral resection. 2- A 36-year-old woman was incidentally diagnosed with a bladder lesion during a gynaecological ultrasound, having had symptoms of overactive bladder previously. Cystoscopy revealed a 2 cm solid lesion near the right ureteral orifice, compatible with bladder PEComa pT2G3, with a healthy base in re-resection. Partial cystectomy was performed.

**Relevance:** PEComa are a family of mesenchymal tumours composed of perivascular epithelioid cells that exhibit melanocytic and smooth muscle markers and can appear in almost any organ of the body. Appearance in bladder is extremely rare, with very few cases reported in the literature. Diagnosis is anatomopathological, so it is important to distinguish from other bladder tumours.

**Clinical implications:** PEComa may be associated with Tuberous Sclerosis and, although most are benign, malignant lesions have been reported. They do not usually present specific clinical or radiological features, being the definite diagnosis histological.

**Conclusions:** Bladder PEComa are a rare entity that should be considered in the differential diagnosis of other bladder tumours.

**Keywords:**
Perivascular Epithelioid Cell Neoplasms, Urinary Bladder Neoplasms, Angiomyolipoma

**Citación:** Gutiérrez-Zurimendi G., Álvarez-Hornia Pérez E., Maldonado de Sasia A., Gartzia Rivero A., Mosteiro González L., Urresola Olabarrieta A. *Tumor de células epitelioides perivasculares (pecoma) vesical. Presentación de dos casos y revisión de la literatura. Rev Mex Urol. 2024;85(3):* 1-7

**Autor de correspondencia:**
*Garazi Gutiérrez-Zurimendi. Dirección: Hospital San Eloy, Avda Miranda, 5, 48902. Barakaldo. España. Correo electrónico: garazigz@gmail.com

1. Hospital San Eloy, Osakidetza, Barakaldo, España.
2. Universidad de Deusto, Bilbao, España.
3. Hospital IMQ Zorrotzaurre, Bilbao, España.
4. Hospital Universitario Cruces, Osakidetza. Barakaldo, España.
5. Hospital Universitario Basurto, Osakidetza. Bilbao, España.

**Recepción:** 31 de julio de 2025.
**Aceptación:** 2 de abril de 2025.

CC BY NC ND

## Resumen

**Descripción:** presentamos dos casos de PEComa vesical: hombre de 43 años que consulta por hematuria y polaquiuria y es diagnosticado mediante cistoscopia de una lesión tuberosa excrecente subcentimétrica no papilar que se reseca completamente mediante resección transuretral. Mujer de 36 años con hallazgo de lesión vesical durante ecografía ginecológica, con clínica de vejiga hiperactiva. En cistoscopia se objetiva lesión sólida de 2 cm junto al orificio ureteral derecho, siendo diagnóstica de PEComa vesical pT2G3, con base sana en re-resección. Se decide realizar cistectomía parcial.

**Relevancia:** los PEComa son una familia de tumores mesenquimales formados por células epitelioides perivasculares que muestran diferenciación melanocítica y de músculo liso y pueden localizarse en casi cualquier parte del cuerpo. Su localización vesical es extremadamente rara, habiendo muy pocos casos en la literatura. El diagnóstico es anatomo-patológico y es importante el diagnóstico diferencial con otros tumores vesicales.

**Implicaciones clínicas:** pueden asociarse a la esclerosis tuberosa y, aunque la mayoría son benignos, se han descrito lesiones malignas. Debido a que no muestran características clínicas ni radiológicas específicas, su diagnóstico es histológico.

**Conclusiones:** los PEComa vesicales son una entidad poco frecuente a tener en cuenta en el diagnóstico diferencial con otros tumores vesicales.


**Palabras clave:**
Neoplasias de células epitelioides perivasculares, Neoplasias de vejiga urinaria, Angiomiolipoma

## Introducción

Los PEComas o neoplasias de células epitelioides perivasculares son una familia de tumores mesenquimales formados por células epitelioides perivasculares ("perivascular epithelioid cells") que muestran diferenciación melanocítica (HBM45 y Melan-A) y de músculo liso (actina y desmina), y que pueden aparecer en cualquier parte del cuerpo.

La familia de los PEComa está compuesta por diversas entidades, como el angiomiolipoma, el tumor pulmonar de células claras (también llamado "sugar tumor"), la linfangioleiomiomatosis y un grupo de PEComa de localización no especificada.[1,2] Este tipo de lesiones se han asociado al Complejo de Esclerosis Tuberosa (CET), sobre todo los angiomiolipomas y la linfangioleiomiomatosis.[2]

Su localización vesical es poco frecuente, habiéndo descrito muy pocos casos en la literatura. Se presenta predominantemente en el sexo masculino (a diferencia de los PEComa de otras localizaciones) entre la tercera y quinta décadas de la vida (media de edad de 36 años), aunque se ha publicado algún caso en edad pediátrica.[3,4]

Su diagnóstico definitivo es anatomopatológico y ha de realizarse un diagnóstico diferencial con otros tumores vesicales. Aunque inicial-

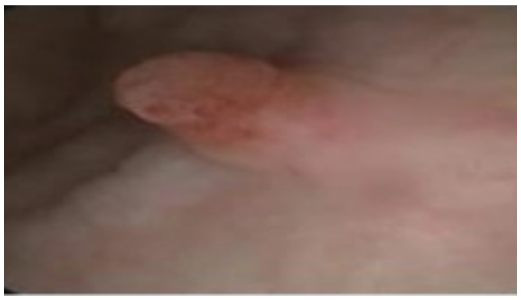
mente se consideraron benignos, en algunos casos se han presentado también como lesiones malignas, incluso diseminadas al diagnóstico.

## Casos clínicos

Presentamos dos casos de PEComa vesical diagnosticados en nuestro servicio de salud. Se realizó una búsqueda en la base de datos de anatomía patológica sin encontrarse más casos registrados hasta el momento.

Caso 1: hombre de 43 años, sin antecedentes de interés, que consulta por hematuria y polaquiuria. Se realiza sedimento de orina con microhematuria significativa y cristales de oxalato cálcico. Presenta urocultivo negativo y PSA normal. Se realiza TAC donde se objetiva litiasis renal cálcica no obstructiva de 10 mm en el grupo calicial inferior del riñón derecho, sin observarse lesiones a nivel vesical ni otros hallazgos. Se realiza cistoscopia con hallazgo de lesión excrecente subcentimétrica de aspecto no papilar, tuberosa, en cara lateral derecha, por lo que se decide realizar resección transuretral vesical (RTU-v) de dicha lesión. La anatomía patológica demuestra que se trata de un PEComa vesical superficial, con base libre. Se realiza seguimiento exhaustivo sin haberse objetivado recidiva tras tres años (Figura 1).

**Figura. Imagen cistoscópica de la lesión compatible con PEComa vesical**



Caso 2: mujer de 36 años derivada desde ginecología por hallazgo ecográfico de lesión vesical. Interrogada la paciente, refería clínica de vejiga hiperactiva desde hace años. Se completa estudio con uroTAC, con hallazgo de imagen en uréter terminal derecho sugestiva de malformación vascular o neoformación. Se realiza cistoscopia objetivandose neoformación de 2 cm de aspecto sólido junto al orificio ureteral derecho (OUD), sin afectar. Se realiza resección transuretral (RTU-v) hasta base, con anatomía patológica compatible con PEComa vesical pT2G3. Ante el pequeño tamaño de la lesión, se realiza reRTU-v, sin evidencia de malignidad. Se realiza TAC toraco-abdomino-pélvico sin hallazgos y se propone control exhaustivo versus cistectomía parcial. De acuerdo con la paciente, se decide realizar cistectomía parcial con reimplante ureteral dada la cercanía del OUD. La cirugía transcurrió sin incidencias y la evolución de la paciente fue satisfactoria. El resultado anatomo-patológico no reveló malignidad en la muestra. La paciente continúa en controles y sin recidiva tras dos años de seguimiento.

## Discusión

Los PEComa o tumores de células epitelioides perivasculares son un grupo heterogéneo y poco frecuente de tumores mesenquimales compuestos por células tumorales de morfología epitelioide y/o fusiforme y citoplasma claro acidófilo, de localización perivascular, que son diferentes a nivel histológico e inmunohistoquímico dado que expresan marcadores melanocíticos y de músculo liso.[1,5,6]

Fueron descritos por primera vez en 1992 por Bonetti *et al*, haciendo referencia a una familia de tumores compuestos por célu-

las morfológica e inmunohistoquímicamente similares, que engloba a neoplasias como el angiomiolipoma (sobre todo de localización renal o hepática), el tumor pulmonar de células claras ("de azúcar" o sugar tumor), la linfangioleiomiomatosis,[1,7,8] otros menos frecuentes como el sarcoma abdominopélvico de células perivasculares epitelioides y otros derivados de células perivasculares que pueden aparecer en otras localizaciones.[9] Se ha descrito la afectación de múltiples órganos, como el riñón, hígado, pulmón, útero,[1,9] corazón, tracto gastrointestinal, retroperitoneo, tejidos blandos y próstata, entre otros, siendo su localización vesical muy rara.[5]

Aunque generalmente se consideran hamartomas benignos, pueden presentar potencial maligno, con riesgo de recurrencia local y metástasis,[4] por lo que es importante tenerlo en cuenta en el diagnóstico diferencial con otras lesiones. En 2005, Folpe *et al*, basándose en PEComa de localización ginecológica y de tejidos blandos, describieron una serie de características que hacían sospechar que un PEComa podía tener potencial maligno: gran tamaño del tumor (> 5 cm), crecimiento infiltrativo, alto grado nuclear, alta tasa mitótica, necrosis e invasión vascular.[4, 5,10]

A nivel vesical, se han descrito varios casos de lesiones malignas con invasión local y/o metástasis, siendo los órganos más afectados el pulmón, los huesos, el colon sigmoide y la vesícula biliar.[3,6]

Bonetti relaciona los PEComa (sobre todo los angiomiolipomas y la linfangioleiomiomatosis) con el complejo de esclerosis tuberosa, ya que estas células pueden presentar pérdida de heterocigosidad en las regiones TSC1 o TSC2, que en condiciones normales regulan la vía Rheb/mTOR;[2,11] no obstante, la mayoría de PEComa vesicales descritos en la literatura no se relacionan con la esclerosis tuberosa.[5,6] En este caso, ninguno de los pacientes presentaba esclerosis tuberosa.

Los PEComa vesicales son raros y se pueden presentar en ambos sexos, aunque predominan en el sexo masculino (a diferencia de los PEComa de otras localizaciones). Son más habituales entre la tercera y quinta décadas de la vida (media de edad de 36 años), como en los casos presentados, aunque se ha publicado algún caso en edad pediátrica.[3,4]

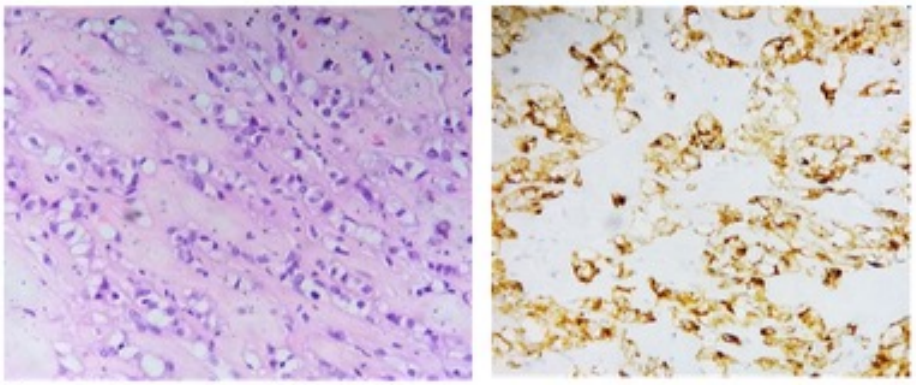
En cuanto a su presentación, en ocasiones son asintomáticos o aparecen como hematuria (al igual que en el caso 1), dolor abdominal hipogástrico o pélvico, o síntomas del tracto urinario inferior como polaquiuria o disuria,[3,6] como en el último caso.

Se presentan en forma de masas que se extienden hacia la luz de la vejiga y la mayoría de las veces son macroscópicamente indistinguibles de otros tumores vesicales,[8] ya que las características radiológicas y macroscópicas no son patognomónicas de los mismos, aunque ayudan a evaluar el potencial maligno del tumor.

Por este motivo, es imprescindible su exéresis y análisis anatomo-patológico e inmunohistoquímico para llegar a su diagnóstico definitivo, para lo que se han realizado tratamientos como la resección transuretral vesical, la cistectomía parcial y la cistectomía radical.

El análisis histológico de estos tumores muestra células epitelioides o fusiformes con citoplasma claro eosinófilo que presentan un perfil inmunohistoquímico positivo para marcadores melanocíticos como HMB45 y Melan A (no presentes en los tumores vesicales), y marcadores mioides como vimentina, SMA y desmina, típicos también de leiomiomas y sarcomas (aunque estos últimos no suelen presentar marcadores melanocíticos).[6,11] (Figura 2).

**Figura 2.**



a) Tinción de hematoxilina-eosina. Nidos y cordones de células neoplásicas de citoplasma claro y núcleos redondeados que crecen en un estroma hialinizado. b) Expresión inmunohistoquímica intensa y difusa para HMB45.

A diferencia de estos, el carcinoma urotelial suele presentar positividad para CK7, CK20 y GATA3, mientras que el carcinoma de células escamosas exhibe fuerte positividad para p63 y CK5/6.[11]

En los PEComa vesicales, a pesar de su naturaleza típicamente benigna, se han observado casos de recurrencia y metástasis, sobre todo relacionados con los criterios descritos por Folpe.[2,10]

Por otro lado, se han descrito PEComa vesicales asociados al reordenamiento del gen TFE3 localizado en la región Xp11, que en ocasiones se ha relacionado con que el paciente haya recibido previamente tratamiento quimioterápico.[5] Aunque en un inicio se relacionaba esta mutación con un comportamiento maligno y un peor pronóstico, parece que también se presenta en lesiones benignas, por lo que no parece que empeore claramente su pronóstico.[1,2]

Se han propuesto diferentes opciones de tratamiento para este tipo de lesiones vesicales, aunque la exéresis quirúrgica es la única opción de tratamiento curativo para el PEComa vesical conocida hasta hoy. En algunos casos, la resección transuretral de la lesión (RTU-v) es suficiente y no requiere de otras técnicas quirúrgicas ni tratamientos adyuvantes.[3] En otros casos, se ha realizado cistectomía parcial con resultados exitosos,[3,4] pudiendo realizarse mediante laparotomía, laparoscopia o asistida por robot.[4]

Si revisamos los casos presentados, en uno de ellos la RTU vesical fue suficiente para el tratamiento del PEComa, mientras que en el otro caso se decidió realizar cistectomía parcial por las características de la lesión previa, permaneciendo la paciente libre de enfermedad después de varios años desde la cirugía.

Para lesiones agresivas localmente avanzadas o metastásicas no se ha establecido un tratamiento estandarizado. Se ha descrito la cistectomía radical y se han llegado a usar terapias adyuvantes como quimioterapia (con régimen similar al utilizado en sarcomas), inmunoterapia o radioterapia adyuvante, pero los resultados obtenidos hasta el momento no han sido satisfactorios.[4,6] Además, no se dispone de un gran número de casos que nos permita llegar a conclusiones fiables, por lo que

habría que evaluar a futuro la efectividad de los tratamientos descritos y la aparición de nuevas opciones de tratamiento para esta patología.

## Taxonomía CRediT

1. Conceptualización: Garazi Gutiérrez-Zurimendi, Eduardo Álvarez-Hornia
2. Curación de datos: Garazi Gutiérrez-Zurimendi
3. Análisis formal: Garazi Gutiérrez-Zurimendi
4. Adquisición de fondos: -
5. Investigación: Garazi Gutiérrez-Zurimendi, Asier Maldonado-De Sasia, Ane Gartzia Rivero.
6. Metodología: Garazi Gutiérrez-Zurimendi, Eduardo Álvarez-Hornia
7. Administración del proyecto: Garazi Gutiérrez-Zurimendi
8. Recursos: Garazi Gutiérrez-Zurimendi, Asier Maldonado-De Sasia, Eduardo Álvarez-Hornia, Lorena Mosteiro-González, Aranzazu Urresola-Olabarrieta, Ane Gartzia Rivero.
9. Software: -
10. Supervisión: Garazi Gutiérrez-Zurimendi, Aranzazu Urresola-Olabarrieta
11. Validación: Garazi Gutiérrez-Zurimendi
12. Visualización: Garazi Gutiérrez-Zurimendi, Eduardo Álvarez-Hornia
13. Redacción - borrador original: Garazi Gutiérrez-Zurimendi, Eduardo Álvarez-Hornia, Asier Maldonado-De Sasia
14. Redacción - revisión y edición: Garazi Gutiérrez-Zurimendi, Asier Maldonado-De Sasia, Eduardo Álvarez-Hornia, Lorena Mosteiro-González, Aranzazu Urresola-Olabarrieta, Ane Gartzia Rivero.

## Declaración de no conflicto de intereses

Todos los autores declaran no tener conflictos de intereses.

## Declarar la fuente de financiamiento

Todos los autores declaran no haber recibido financiación para la realización del trabajo.

## Referencias

1. **Hamza A, Guo CC. P**erivascular Epithelioid Cell Tumor of the Urinary Bladder: A Systematic Review. *International Journal of Surgical Pathology*. 2020;28(4): 393–400. https://doi.org/10.1177/1066896919895810.
2. **Vannucchi M, Minervini A, Salvi M, Montironi R, Raspollini MR.** TFE3 Gene Rearrangement in Perivascular Epithelioid Cell Neoplasm (PEComa) of the Genitourinary Tract. *Clinical Genitourinary Cancer*. 2020;18(6): e692–e697. https://doi.org/10.1016/j.clgc.2020.04.004.
3. **Sukov WR, Cheville JC, Amin MB, Gupta R, Folpe AL.** Perivascular epithelioid cell tumor (PEComa) of the urinary bladder: report of 3 cases and review of the literature. *The American Journal of Surgical Pathology*. 2009;33(2): 304–308. https://doi.org/10.1097/PAS.0b013e3181854929.
4. **Tarplin S, Osterberg EC, Robinson BD, Herman MP, Rosoff JS.** Perivascular epithelioid cell tumour of the bladder. *BMJ case reports*. 2014;2014: bcr2014205500. https://doi.org/10.1136/bcr-2014-205500.
5. **Xuesong D, Hong G, Weiguo Z.** Bladder Perivascular Epithelioid Cell Tumor: Dynamic CT and MRI Presentation of 2 Cases With 2-year Follow-up and Review of the Literature. *Clinical*

*Genitourinary Cancer*. 2019;17(5): e916–e922. https://doi.org/10.1016/j.clgc.2019.06.016.

6. **Parfitt JR, Bella AJ, Wehrli BM, Izawa JI.** Primary PEComa of the bladder treated with primary excision and adjuvant interferon-alpha immunotherapy: a case report. *BMC urology*. 2006;6: 20. https://doi.org/10.1186/1471-2490-6-20.
7. **Sarti A, Rubilotta E, Balzarro M, Cerruto MA, Brunelli M, Artibani W.** Bladder perivascular epithelioid cell tumor (PEComa): a case report and literature review. *Urologia*. 2015;82(2): 120–123. https://doi.org/10.5301/urologia.5000045.
8. **Tian D, Liu Y, Liang C, Xin L, Xie X, Zhang D, et al.** An update review of emerging small-molecule therapeutic options for COVID-19. *Biomedicine & Pharmacotherapy = Biomedecine & Pharmacotherapie*. 2021;137: 111313. https://doi.org/10.1016/j.biopha.2021.111313.
9. **Wu YL, Lang L, Ma Q, Wu F, Zhang Y, Chen W, et al.** Perivascular Epithelioid Cell Tumor of Urinary Bladder. *American Journal of Clinical Pathology*. 2021;156(1): 56–71. https://doi.org/10.1093/ajcp/aqaa204.
10. **Folpe AL, Mentzel T, Lehr HA, Fisher C, Balzer BL, Weiss SW.** Perivascular epithelioid cell neoplasms of soft tissue and gynecologic origin: a clinicopathologic study of 26 cases and review of the literature. *The American Journal of Surgical Pathology*. 2005;29(12): 1558–1575. https://doi.org/10.1097/01.pas.0000173232.22117.37.
11. **Abou Ghaida R, Nasr R, Shahait M, Khairallah A.** Bladder perivascular epithelioid cell tumours. *BMJ case reports*. 2013;2013: 200153. https://doi.org/10.1136/bcr-2013-200153.