

Tumor embrionario de rosetas multicapa en región selar y supraselar en paciente pediátrico. Reporte de caso en UMAE 25 y revisión de bibliografía

Embryonal tumor with multilayered rosettes in the sellar and suprasellar region in a pediatric patient. Case report at UMAE 25 and literature review

Fani Rut Miuler Mulero Navarrete¹, Héctor Osvaldo Hernández Velázquez², José Remedios Cortes Cárdenas³, Silvia Judith Hernández⁴

¹ Residente del Departamento de Neurocirugía la Unidad Médica de Alta Especialidad No. 25 IMSS. México.

² Departamento de Radio neurocirugía de la Unidad Médica de Alta Especialidad No. 25 IMSS. México.

³ Jefe de Servicio del Departamento de Neurocirugía la Unidad Médica de Alta Especialidad No. 25 IMSS. México.

⁴ Departamento de Patología Unidad Médica de Alta Especialidad No. 25 IMSS. México.

Resumen

Los ETMR del SNC se reportan como grado IV de la OMS. Con presencia del 95% de mutación a nivel del cromosoma 19q13.42 de manera local. Generalmente, se presenta en la infancia, localizados supratentorial en lóbulo frontal, dando manifestaciones clínicas diversas dependiendo el sitio de localización, sin embargo, hasta el 85% se presenta como hipertensión intracraneal. Debido a su naturaleza maligna y a pesar de su resección macroscópica total aunado a tratamiento adyuvante, presentan un pronóstico de supervivencia general de 30% a 5 años. En el caso presentado se evidencia lesión tumoral supratentorial a nivel selar y supraselar, con presentación clínica presentando alteraciones hormonales de hipotiroidismo e hipocortisolismo, así como hemianopsia bitemporal, se presentó en la segunda década de la vida en un masculino, presentando una recidiva posterior a la resección total, aun con tratamiento adyuvante. En la literatura, se identifica patología en la infancia con rango de 0,5 a 6 años de edad, con una media de (3 años), con topografía de presentación nivel supratentorial, con más del 50% presente en lóbulo frontal y posterior mente frontoparietal, presentándose infratentorial el 30% con presentación a nivel cerebeloso. Se reporta caso de paciente masculino de 14 años de edad, obtenido de base de datos de UMAE 25, por el servicio de neurocirugía, en la cual se evidencia patología tumoral supra selar, con presencia de recidiva.

Palabras clave: TEMFR grado IV, mutación 19q13.42, infancia, hipertensión intracraneal, resección macroscópica total, tratamiento adyuvante, pronóstico de supervivencia general, tumor supratentorial, región selar, hipotiroidismo, hipocortisolismo, hemianopsia bitemporal, recurrencia.

Abstract

ETMRs of CNS are reported as grade IV by the WHO. They are associated with a 95% mutation at the chromosomal level of 19q13.42 locally. Generally, they present in childhood, located supratentorially in the frontal lobe, manifesting various clinical symptoms depending on the location; however, up to 85% present with intracranial hypertension. Due to their malignant nature, despite total macroscopic resection and adjuvant treatment, they exhibit a overall survival prognosis of 30% at 5 years. In the presented case, a supratentorial tumor lesion is evident at the sellar and suprasellar levels, with clinical presentation showing hormonal alterations of hypothyroidism and hypocortisolism, as well as bitemporal hemianopsia; it was observed

Correspondencia a:

Fani Rut Miuler Mulero Navarrete
fanmiuler@gmail.com

in the second decade of life in a male patient, presenting a recurrence after total resection, even with adjuvant treatment. The literature identifies pathology in childhood with a range of 0.5 to 6 years of age, with a mean age of 3 years, presenting supratentorially, with more than 50% located in the frontal lobe and subsequently in the frontoparietal region; 30% present infratentorially at the cerebellar level. A case of a 14-year-old male patient is reported, obtained from the UMAE 25 database by the neurosurgery service, wherein suprasellar tumor pathology with recurrence is evident."

Key words: SNC ETMRs, grade IV, WHO, 19q13.42 mutation, childhood, intracranial hypertension, total macroscopic resection, adjuvant treatment, overall survival prognosis, supratentorial tumor, sellar region, hypothyroidism, hypocortisolism, bitemporal hemianopsia, recurrence.

Introducción

Los tumores embrionarios del sistema nervioso central (SNC) son lesiones malignas de origen neuroepitelial biológicamente heterogéneas. La clasificación de la Organización Mundial de la Salud (OMS) de 2016, en la categoría de tumores embrionarios, complementa el reporte histológico con el molecular, mostrando amplificación de la región MC del cromosoma 19, apareciendo como termino, tumor embrionario con rosetas multicapa (ETMR); sin embargo, el 10% ETMR que no muestra alteración del Cromosoma 19 MC presentan alteración de DICER 1, por lo que en clasificación de la OMS de 2021, se realiza la subdivisión de subtipos: con abundante neuropilo y rosetas verdadera, ependimoblastoma, y meduloepitelioma.

- Abundante neuropilo y rosetas verdaderas.
- Ependimoblastoma: se caracteriza por presentar rosetas, elementos celulares ganglionares, neuroepitelio, las células presentan mayor núcleo-citoplasma.
- Meduloepitelioma: puede ser papilar, tubular, epitelio pseudoestratificado, múltiples mitosis, núcleo hiper cromático, presentar pigmento de melanina

Se desarrolla en menores de 6 años aun que el 90% se presenta en menores de 3 años, con predilección al sexo femenino en relación 2:1, presentan desarrollo supratentorial (70%) con predominio en lóbulo frontal y temporoparietal e infratentorial (30%) con predilección cerebelo, con presentación clínica variable, depende del sitio de localización. En estudios de imagen se evidencia heterogéneo, con zonas quísticas solidas.

Objetivos

Realizar reporte de caso y revisión de bibliografía de tu-

mor de región selar y supraselar poco descrito en la literatura, identificado Unidad Médica de Alta Especialidad No. 25 IMSS.

Material y Métodos

Se realiza revisión de historia clínica en el programa electrónico de la UMAE No. 25 IMSS, obteniendo antecedentes, cuadro clínico, exploración física, estudios de neuroimagen, tratamiento, abordaje quirúrgico, reporte histopatológico y evolución postquirúrgica. Se realiza análisis debido a la presentación atípica histológica por topografía.

Resultados

Se presenta caso clínico en masculino de 14 años. Con antecedentes de hipotiroidismo con hypocortisolismo en octubre de 2020, en tratamiento levotiroxina y prednisona, en seguimiento médico por endocrinología.

Inicia en mayo de 2019 presentando cefalea holocraneana de tipo pulsátil, intensidad 4/10 EVA, en 1 ocasión al mes, que disminuía con analgésico convencional, sin más síntomas acompañantes por lo que deja a libre evolución, en julio de 2020 presenta hemianopsia bitemporal al presentar múltiples choques contra objetos, por lo que acude a oftalmólogo el cual descarta patología oftalmológica, acompañada de astenia, adinamia, disminución de apetito, aumento de peso y rubicundez facial, por lo que es valorado por el servicio de endocrinología en octubre de 2020, diagnosticando hipotiroidismo e hypocortisolismo, instaurando tratamiento médico, así como se envía al servicio de neurología el cual solicita estudios de neuroimagen, encontrándose en tomografía simple de cráneo, imagen de bordes lisos, regulares a nivel selar, supraselar y paraselar derecho, de tamaño de 6x5x4 cm, de comportamiento hete-

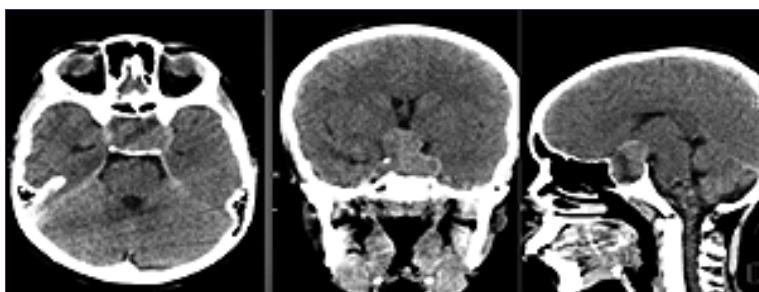


Figura 1. TAC de cráneo, corte axial, coronal y sagital se evidencia lesión selar y supraselar heterogénea.

rogéneo con zona hipodensa a nivel central e isodensa a la periferia, generando efecto de volumen de inferior a superior desplazando el quiasma óptico, así como desplazando tercer ventrículo y receso mamilar y supraquiasmático, en fase para hueso se evidencia ensanchamiento de silla turca con tamaño de 18x17x15 mm, sin presenta comunicación con seno esfenoidal. De acuerdo a estos hallazgos se envía al servicio de neurocirugía el cual complementa estudio con resonancia magnética de encéfalo ponderada en t1 y t2, t1 gadolinio, se evidencia imagen a nivel selar, supraselar y paraselar derecho, de bordes lisos, regulares de comportamiento heterogéneo, con zonas hipointensas de t1 e hiperintensa e t2 en nivel central, isointenso en la región periférica dimensiones de 6x6x5 cm, generando efecto de volumen de distal a proximal de ventral a dorsal, comprimiendo el quiasma óptico y desplazando recesos mamilar y supraquiasmático así como tercer ventrículo sin llegar a colapsarlo. Por lo que se protocoliza para evento quirúrgico.

Se realiza abordaje quirúrgico, con craneotomía lateral supraorbitaria derecha más resección de la lesión intracapsular el 5 de diciembre de 2020; cuyos hallazgos transoperatorios se identifica tumoración de color ámbar, que desplaza ambos nerviosos ópticos en el quiasma óptico, se realiza resección intracapsular interóptica, opticocarotideo y triangulo carotideo ocular.

Cursando su estado postquirúrgico con datos de secreción inadecuada de hormona antidiurética, por lo que es valorado por endocrinología el cual inicia tratamiento con desmopresina, diagnosticando diabetes insípida central. Egresada paciente con tratamiento médico sustitutivo hormonal, así como se envía a oncología pediátrica para seguimiento médico.

Con reporte histopatológico número de folio 20.620: tumor embrionario formador de rosetas. Se realiza inmunohistoquímica donde se reporta sinaptofiscina +, GFAP y EMA -.

Se envía a oncología médica pediátrica realiza tratamiento adyuvante con quimioterapia 5 ciclos con carboplatino, etopósido e ifosfamida terminando en septiembre de 2021 y radioterapia 30 sesiones inicio el 24 de febrero de 2022 y termino el 11 de abril de 2022.

Paciente en el control subsecuente por parte de oncología, endocrinología y neurocirugía pediátrica en UMAE 25, se evidencia recidiva de lesión tumoral por estudio de neuroimagen; resonancia magnética de encéfalo fechado el día 7 de julio de 2021 donde se evidencia lesión selar de bordes lisos, regulares, de comportamiento heterogéneo con zonas de isointensidad con hipointensidad de tamaño de 3x4x3 cm sin generar efecto de volumen en segmentos adyacentes, por lo que es intervenido por segunda ocasión.

Se realiza segundo abordaje, de manera endonasal transesfenoidal el 30 de agosto de 2022, al retiro de mucosa de seno esfenoidal se identifica piso selar, carótida interna bilateral, se observa piso selar erosionado de predominio derecho, se disecciona y se retira piso selar con Kerrison, se identifica duramadre la cual se expone adecuadamente, se realiza coagulación de duramadre en forma cruciforme y posterior durotomía, con hallazgos transquirurgicos de tumor violáceo, levemente friable, fácilmente aspirable, fácilmente sangrante, se inicia resección con cucharillas de Hardy, se toman muestras y se envía a estudio histopatológico transquirúrgico y definitivo, se continua resección en sentido de manecillas de reloj, realizando disección sobre pared medial de seno cavernoso de manera bilateral, hasta identificar duramadre de diafragma selar, se realiza hemostasia de lecho quirúrgico con gelfoam y cotonoides, al retiro de cotonoides se observa descenso de diafragma selar sin salida de líquido cefalorraquídeo.

Con reporte histopatológico con número de folio de 206.209: macroscópicamente se evidencia lesión semisólida, con cuatro fragmentos tisulares, el mayor de 2 x 0,8 x 0,2

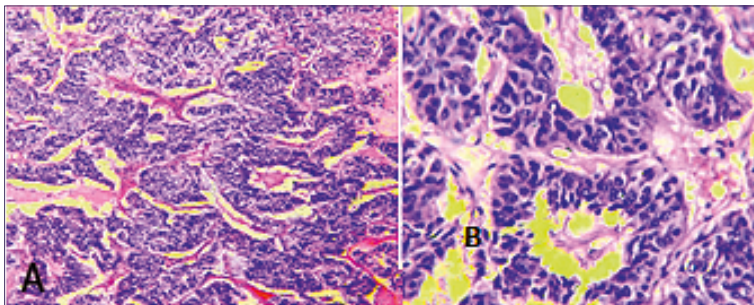


Figura 2. A Se observa una neoplasia compuesta por células embrionarias 20x; B múltiples estructuras en forma de roseta. Compatible con diagnóstico de tumor embrionario con rosetas multicapa, Grupo celular embrionarias con neuropilo y pseudoestratificadas, en forma de rosetas. 40x. Tinción H&E.

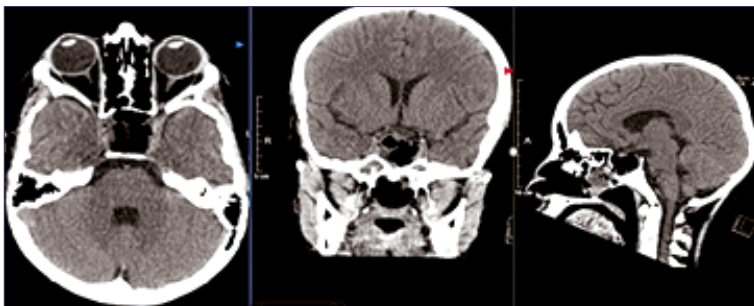


Figura 3. TAC de craneal, en 3 cortes, se observa cambios postquirúrgicos, sin evidencia de lesión selar.

cm y el menor 0,3 x 0,3 cm, son irregulares, cafés claros, de aspecto hemorrágico y blando. Se incluyen en su totalidad.

Actualmente, el paciente se encuentra estable con Glasgow de 15 puntos (m6v5o4), pupilas isocóricas de 2 mm, en seguimiento médico, por parte de endocrinología, neurocirugía y por oncología para tratamiento adyuvante a base de radioterapia.

Discusión

Los ETMR del SNC se reportan como grado IV de la OMS. Con presencia del 95% de mutación a nivel del cromosoma 19q13.42 de manera local. Generalmente, se presenta en la infancia, localizados supratentorial en lóbulo frontal, dando manifestaciones clínicas diversas dependiendo el sitio de localización, sin embargo, hasta el 85% se presenta como hipertensión intracraneal. Debido a su naturaleza maligna y a pesar de su resección macroscópica total aunado a tratamiento adyuvante, presentan un pronóstico de supervivencia general de 30% a 5 años.

En el caso presentado se evidencia lesión tumoral supratentorial a nivel selar y supraselar, con presentación clínica presentando alteraciones hormonales de hipotiroidismo e hipocortisolismo, así como hemianopsia bitemporal, se presentó en la segunda década de la vida en un masculino, presentando una recidiva posterior a la resección total, aun con tratamiento adyuvante.

En la literatura, se identifica patología en la infancia con rango de 0,5 a 6 años de edad, con una media de (3 años), con topografía de presentación nivel supratentorial, con más del 50% presente en lóbulo frontal y posteriormente frontoparietal, presentándose infratentorial el 30% con presentación a nivel cerebeloso.

En artículo de revisión de casos, se evidencia que de 55 paciente con diagnóstico de tumor formador de rosetas multicapa, 50 pacientes presentaron recidiva de la lesión, presentando en promedio 8 meses libre de actividad tumoral. El 84% de los pacientes murieron a los 3 años. Obteniendo una media de supervivencia de 12,3 meses. Solo 2 pacientes presentaron supervivencia de 4 años posterior a la primera resección.

Se ha evidenciado que presenta metástasis al neuroeje, así como metástasis a distancia.

Conclusión

Los ETMR del SNC, son lesiones tumorales de la infancia, localizado de predominio supratentorial.

Se encuentran en la primera década de la vida, de localización habitual frontal o cerebelosa. En nuestro reporte se presenta en región selar y supraselar, así como en la segunda década de la vida, debutando con alteraciones hormonales, presentando recidiva del mismo, siendo una presentación atípica en el espectro de la enfermedad.

Referencias

1. Embryonal tumor with abundant neuropil and true rosettes (ETANTR), ependymoblastoma, and medulloepithelioma share molecular similarity and comprise a single clinicopathological entity, publicado 14 de diciembre 2013.
2. Clinicopathological characteristics and outcomes in embryonal tumor with multilayered rosettes: A decade long experience from a tertiary care centre in North India Author links open//panelKirtiGuptaaRidhiSoodaPravinSalunkebDebajyotiChatterjeeaRenuMadancChirag KamalAhujadRichaJaineAmitaTrehaneBishan DassRadotraa
3. Embryonal tumor with multilayered rosettes: diagnostic tools update and review of the literatura// Johnatan Ceccom, Franck Bourdeaut, Najat Loukh, Valerie Rigau, Serge Millin, Romulus Takin, Wilfrid Richer, Emmanuelle Uro-Coste, Jerome Couturier, Anne Isabelle Bertozzi, Olivier Delattre, Marie Bernadette Delisle
4. Who Classification of central nervous system, edition 2021.
5. Tumor embrionario con rosetas de capas múltiples (ETMR): características radiológicas de una nueva entidad., congreso nacional SERAN 2022.
6. ETMR One: una plataforma internacional de registro e investigación para niños con tumor embrionario con rosetas multicapa, agosto 2022.