

# Tumor rabdoide/teratoide atípico del sistema nervioso central. Presentación de un caso

José Martín Bernal, Grover Hinojosa Guzmán, Enrique José Mc Guire, Federico Carlos Miranda, Guillermo Patricio Marzoli, Jorge Federico Giaccio

## Resumen

Reportamos un caso de tumor rabdoide/teratoide atípico del sistema nervioso central (SNC) en un paciente de sexo masculino, de 20 años de edad, que se encontraba en tratamiento médico desde hacía seis años por diagnóstico de epilepsia.

Concurrió a nuestro hospital para realizarse una resonancia magnética (RM), en la cual se visualizó una lesión lobulada de 10 cm de diámetro máximo en la línea media de la región frontal.

Los tumores rabdoide/teratoide atípicos del sistema nervioso central son infrecuentes y sólo unos pocos casos fueron reportados en pacientes adultos.

**Palabras clave.** Resonancia magnética. Tomografía computada. Tumor rabdoide. Tumor cerebral.

## Abstract

*Atypical teratoid/rhabdoid tumor of the central nervous system. Case report.*

*We report a case of atypical teratoid/ rhabdoid tumor of the central nervous system in a 20 year-old male, who was under treatment for epilepsy since six years ago.*

*The patient presented at our hospital for magnetic resonance imaging (MRI), which demonstrated a midline lobulated frontal lesion with a maximum diameter of 10 cm.*

*Atypical teratoid/rhabdoid tumors of the central nervous system are infrequent and only a few cases have been reported in adult patients.*

**Keywords.** Magnetic resonance imaging. Computed tomography. Rhabdoid tumor. Brain tumor.

## INTRODUCCIÓN

El tumor rabdoide/teratoide atípico del encéfalo es una neoplasia altamente maligna que fue descrita como lesión única por primera vez en los años 80<sup>(1,2)</sup>. Consiste en una combinación de elementos neuroepiteliales, epiteliales periféricos y mesenquimatosos, y ocurre con mayor frecuencia hasta los tres años de edad. Nuestro caso se basa en un paciente adulto que consultó por crisis comiciales de 6 años de evolución.

El objetivo de esta presentación es mostrar una entidad infrecuente en adultos y describir sus características en tomografía computada (TC) y resonancia magnética (RM).

## PRESENTACIÓN DE CASO

Paciente de sexo masculino de 20 años de edad, sin estudios de imágenes previos, que ingresó a nuestro hospital para la realización de una RM debido a convulsiones tónico-clónicas, de 6 años de evolución, tratadas con ácido valproico. En los últimos 2 meses, éstas habían aumentado en frecuencia e intensidad.

Al examen físico el paciente se encontraba lúcido, con palabra fluente, sin signos de déficit sensitivo o motor, irritación meníngea o hipertensión endocraneana. Los pares craneales estaban conservados.

Se realizó una RM de encéfalo con contraste endovenoso y protocolo de epilepsia con un equipo abierto de 0,23 T (Philips Panorama, Best, Holanda), utilizando secuencias ponderadas en T1, T2, FLAIR y eco de gradiente con cortes de 5 mm de espesor. En función de los hallazgos en RM y para una mejor caracterización de la lesión, se obtuvo una TC de encéfalo sin contraste con cortes de 3 mm de espesor (Philips Brilliance 6 multislice, Best, Holanda).

La RM mostró una gran masa lobulada extraaxial ubicada en la línea media frontal, de 10 cm x 7 cm, con un grueso borde hiperintenso en secuencias ponderadas en T1, hipointenso en secuencias ponderadas en T2 y FLAIR, contenido heterogéneo predominantemente hiperintenso en todas las secuencias y de aspecto líquido. Las lobulaciones eran isointensas. Tras la administración del contraste endovenoso, se observó captación heterogénea de las lobulaciones anteriores y realce meníngeo bifrontal. La lesión generaba un importante efecto de masa sobre el parénquima encefálico y los ventrículos laterales (Figs. 1, 2 y 3). La evaluación tomográfica aclaró la naturaleza cálcica del reborde, compuesto por dos capas concéntricas periféricas y un centro hipodenso y líquido (Fig. 4).

Se realizó una cirugía con exéresis de la lesión, la cual se describió como duro-pétreo. La pieza quirúrgica fue remitida a anatomía patológica y se informó como un tumor quístico con contenido hemático coa-

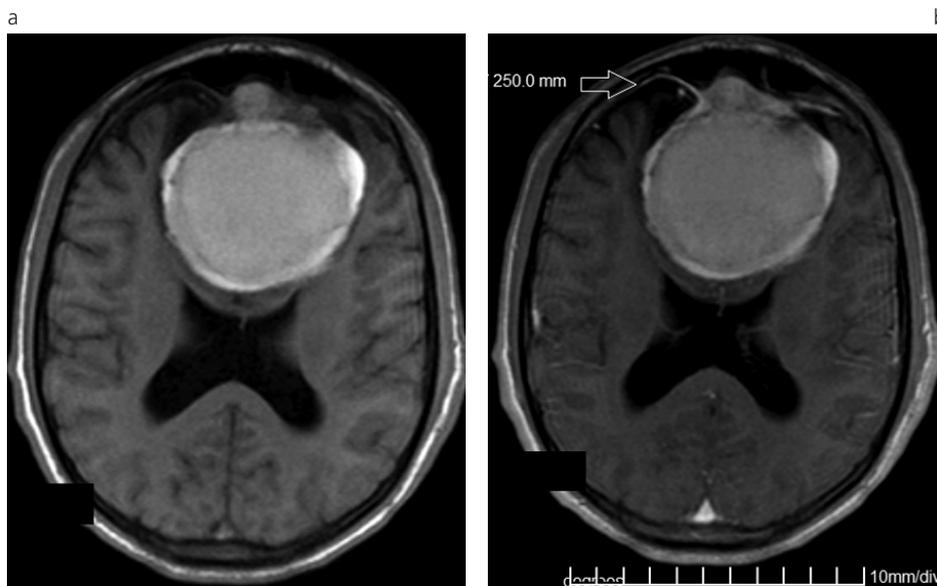


Fig. 1: (a) Tumor rabdoide. RM plano axial, imagen ponderada en T1, sin contraste. Se observa masa frontal extraaxial, con contenido hiperintenso ligeramente heterogéneo y anillo periférico de mayor intensidad de señal. (b) Tumor rabdoide. RM plano axial, imagen ponderada en T1 con contraste. Obsérvese el signo de la cola dural (flecha).

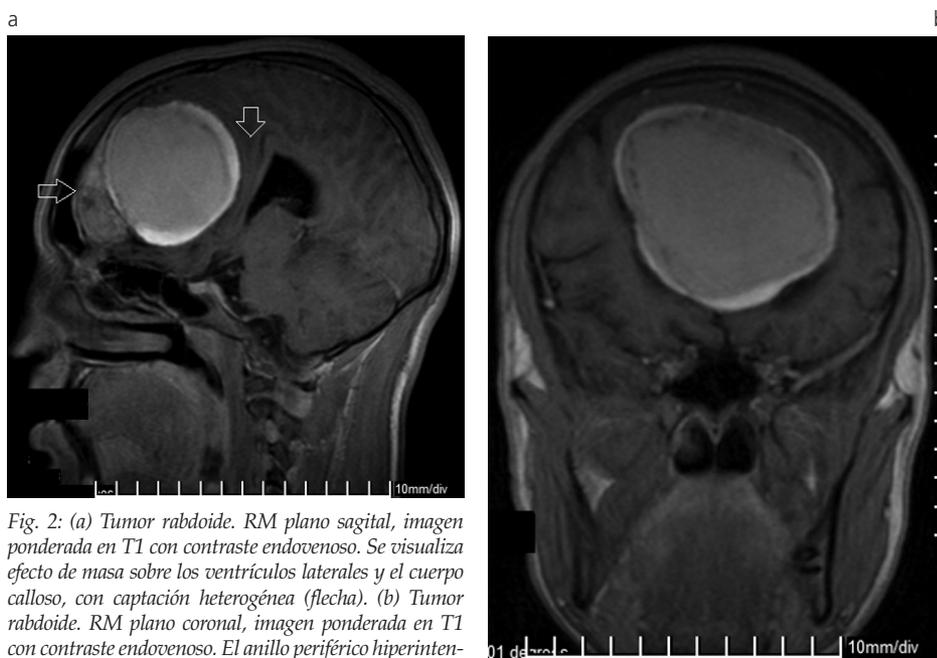


Fig. 2: (a) Tumor rabdoide. RM plano sagital, imagen ponderada en T1 con contraste endovenoso. Se visualiza efecto de masa sobre los ventrículos laterales y el cuerpo calloso, con captación heterogénea (flecha). (b) Tumor rabdoide. RM plano coronal, imagen ponderada en T1 con contraste endovenoso. El anillo periférico hiperintenso no presenta cambios de intensidad de señal.

gulado, INI - (negativo) y desmina + (positiva).

El diagnóstico fue tumor rabdoide/teratoide atípico grado IV de la Organización Mundial de la Salud (OMS).

## DISCUSIÓN

El tumor rabdoide/teratoide del encéfalo es una neoplasia maligna altamente agresiva, que histológicamente se compone en su totalidad por células rabdoideas o combinaciones de éstas con campos indistinguibles del tumor neuroectodérmico primitivo (PNET) y/o tejido neoplásico mesenquimatoso o epitelial. Se encuentra asociado a la inactivación del gen

INI 1 (monosomía del cromosoma 22 o eliminación banda 22q 11) <sup>(3,4)</sup>. La incidencia exacta es desconocida, aunque se encuentra habitualmente en la infancia (menores de 3 años de edad) sin prevalencia de sexo. Se cree que constituye el 1% ó 2% de los tumores cerebrales pediátricos, mientras que su aparición en adultos es rara (menos de treinta casos fueron reportados en mayores de 18 años) <sup>(5)</sup>. En estos últimos la localización es preferentemente supratentorial, pero también puede ser infratentorial o multifocal, y se puede situar dentro de los ventrículos o extenderse hacia ellos <sup>(3,6)</sup>.

Habitualmente esta lesión se presenta en TC como una masa densa, heterogénea, con componentes quísticos y/o hemorrágicos, y puede contener calcio. En

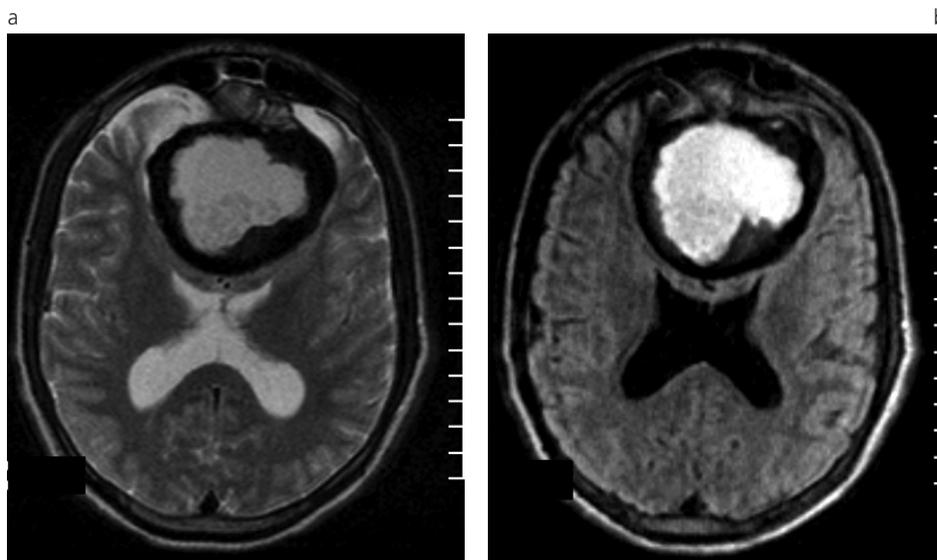


Fig. 3: (a) Tumor rabdoide. RM plano axial, imagen ponderada en T2. Nótese el anillo periférico hipointenso. La porción central conserva la señal hiperintensa. (b) Tumor rabdoide. RM plano axial, secuencia FLAIR. Se destaca la falta de edema periférico.

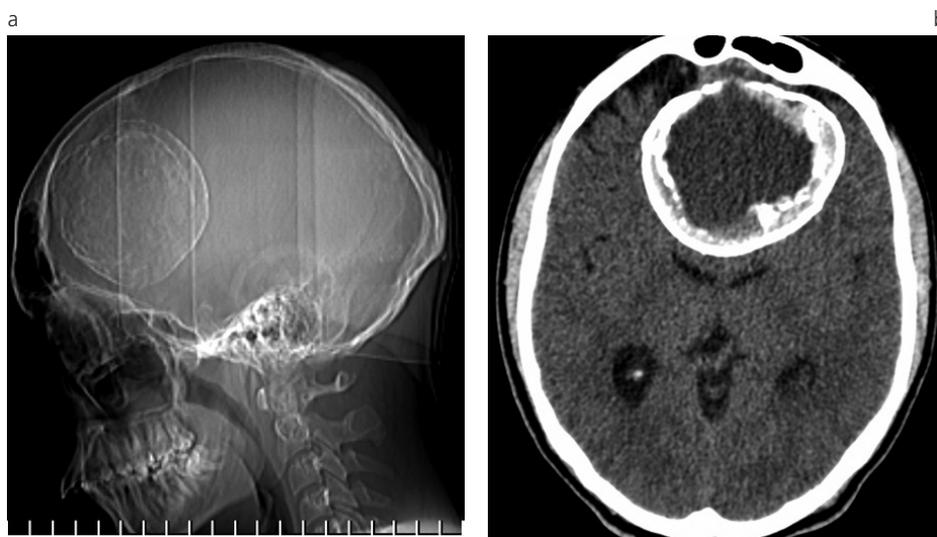


Fig. 4: (a) Tumor rabdoide. TC scout view lateral. Calcificación anular frontal. (b) Tumor rabdoide. TC axial. Lesión redondeada con centro homogéneo y calcificación periférica completa.

secuencias ponderadas en T1 muestra señal heterogénea, isointensa con el parénquima cerebral, con focos hiperintensos que corresponden a hemorragia, y el componente quístico es hiperintenso en relación al líquido cefalorraquídeo (LCR). En las secuencias ponderadas en T2 hay marcadas zonas de hipointensidad en relación con el contenido hemático y focos quísticos hiperintensos, mientras que en las secuencias FLAIR el componente quístico es hiperintenso respecto al LCR y el T2\* revela hipointensidad de los focos hemorrágicos.

En cuanto a las secuencias de difusión, se visualiza hiperintenso (difusión restringida) con un coeficiente de difusión aparente disminuido y la espectroscopia revela un patrón metabólico agresivo.

Con la administración del contraste endovenoso se observa realce heterogéneo y diseminación leptomeningea.

Entre los diagnósticos diferenciales generales, se

encuentran el tumor neuroectodérmico primitivo supratentorial, el glioblastoma, gliosarcoma, teratoma, meningioma quístico y la metástasis.

El comportamiento de este tumor es localmente agresivo y corresponde al grado IV de la OMS (7). El tratamiento aún no es efectivo y se maneja con exéresis total seguida de quimioterapia y radioterapia (8).

Nuestro caso resulta infrecuente por la edad de aparición (20 años), ya que la mayoría de los pacientes que han sido descritos son niños de hasta 3 años de edad con tumores en la fosa posterior (donde es un diagnóstico diferencial del meduloblastoma - tumor neuroectodérmico primitivo).

En la cirugía se realizó la exéresis total de la lesión, la cual fue descrita como extraaxial, lobulada, duropétreo y con claro plano de disección con las meninges (Fig. 5). La pieza quirúrgica fue enviada a anatomía patológica y se informó: tumor quístico con pared fibrocolágena hialina calcificada (vista como un doble

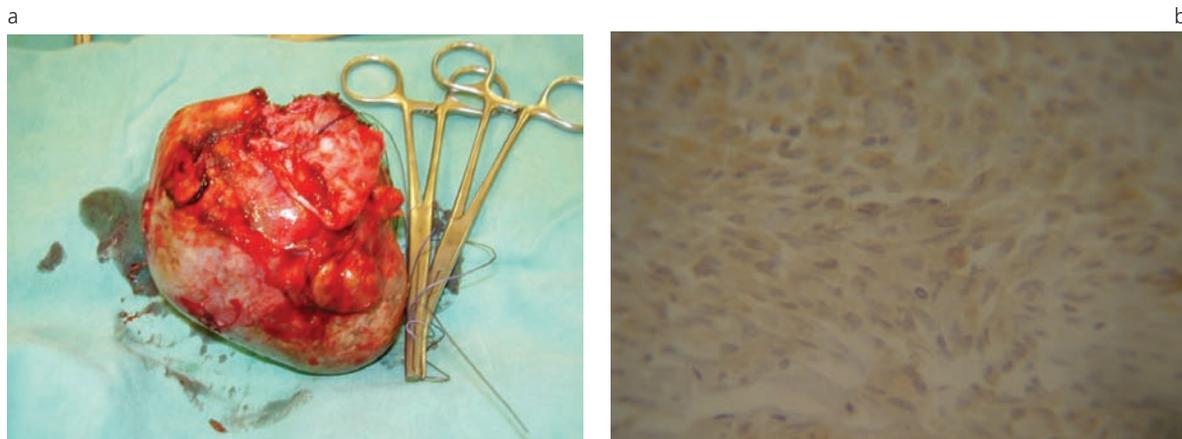


Fig. 5: (a) Tumor rabdoide. Pieza quirúrgica. Formación de 10 cm x 7 cm x 7 cm de diámetro, con áreas blanquecinas y hemorrágicas. (b) Tumor rabdoide. Preparado histológico. Se marcan en forma positiva los citoplasmas de las células neoplásicas (desmina positiva).

anillo calcificado en TC), con contenido hemático coagulado, detritus celulares y partículas cálcicas (señal heterogénea en RM), y células neoplásicas; EMA + (positivo), vimentina + (positiva), synaptofisina + (positiva), INI - (negativo), GFAP + (positivo), ENE + (positiva débil), Ki67 10% focal, S100 - (negativa), desmina + (positiva), miogenina - (negativa).

El mayor indicio diagnóstico es la negatividad de la proteína INI 1 nuclear mediante inmunomarcación (Fig. 5) <sup>(9,10)</sup>.

## CONCLUSIÓN

Los tumores rabdoide/teratoide atípicos del encéfalo en adultos son extremadamente raros y tienen un pronóstico desfavorable (grado IV de la OMS).

La RM y la TC resultaron útiles en la caracterización de la lesión y el planeamiento quirúrgico.

El INI negativo, obtenido mediante inmunomarcación, es diagnóstico.

## Bibliografía

1. Arrazola J, Pedroza I, Méndez R, Saldaña C, Scheithauer BW, Martínez A. Primary malignant rhabdoid tumour of the brain in an adult. *Neuroradiology* 2000; 42:363-7.
2. Lutterbach J, Liegibel J, Koch D, Madlinger A, Frommhold H, Pagenstecher A. Atypical teratoid/rhabdoid tumours in adult patients: case report and review of the literature. *J Neurooncol* 2001; 52:49-56.
3. Woehrer A, Slavc I, Waldhoer T et al. Incidence of atypical teratoid/rhabdoid tumors in children: a population-based study by the Austrian Brain Tumor Registry, 1996-2006. *Cancer* 2010; 116:5725-32.
4. Biegel JA, Rorke LB, Packer RJ, Emanuel BS. Monosomy 22 in rhabdoid or atypical tumors of the brain. *J Neurosurg* 1990; 73:710-4.
5. Umredkar A, Bal A, Vashista RK. Atypical teratoid/rhabdoid tumour of the central nervous system in adult: case report. *Br J Neurosurg* 2010; 24:699-704.
6. Biggs PJ, Garen PD, Powers JM, Garvin AJ. Malignant rhabdoid tumor of the central nervous system. *Hum Pathol* 1987; 18:332-7.
7. Weidenheim KM, Escobar A. Tumor rabdoide teratoide atípico del sistema nervioso central. *Rev Mex Neuroci* 2004; 5:384-5.
8. Blaise VJ. Atypical teratoid-rhabdoid tumor. En: Osborn A, Blaser S, Salzman K, et al (eds). *Diagnostic Imaging: Brain*. Utha: Amirsys; 2004:100-3.
9. Makuria AT, Rushing EJ, McGrail KM, Hartmann DP, Azumi N, Ozdemirli M. Atypical teratoid rhabdoid tumor (AT/RT) in adults: review of four cases. *J Neurooncol* 2008; 88:321-30.
10. Eap C, Litré C, Noudel R, et al. Tumeur rabdoide du système nerveux central chez une adolescente de 16 ans: à propos d'un cas. *Neurochirurgie* 2010;56:404-7.

Los autores del trabajo declaran no tener ningún conflicto de intereses.