

# XXVI Reunión Nacional de la Sociedad Española de Oncología Pediátrica

Toledo, 19-21 de mayo de 2004

## ACTITUD CONSERVADORA EN UNA NIÑA CON TUMOR NEUROEPITELIAL DISEMBRIOPLÁSICO

A. Fernández Tejeiro, J. Aurrecoechea, B. Mateos, I. Astigarraga y A. Navajas

Unidad de Oncología Pediátrica, Hospital de Cruces. Baracaldo. Vizcaya. España.

**Resumen:** Los tumores disembríoplásicos (DNET) son lesiones benignas poco frecuentes que se desarrollan durante la embriogénesis, localizadas preferentemente en la corteza supratentorial y que se presentan en la mayoría de los casos como convulsiones de difícil control. La clínica de crisis parciales com. ± generalización secundaria, la ausencia de focalidad neurológica y los hallazgos de la resonancia magnética (RM) permiten orientar el diagnóstico diferencial con gliomas. En la mayoría de los casos, además de la confirmación diagnóstica, la resección quirúrgica total o parcial de la lesión o la cirugía de la epilepsia permiten el control de las crisis y evitan la aparición de complicaciones. Sin embargo, cuando el tumor está situado en una zona elocuente y su extirpación conlleva alto riesgo de secuelas graves, se tomará una actitud expectante.

**Caso clínico:** Niña de 5 años, sin antecedentes familiares de interés, con clínica de cefalea leve aislada en las horas previas, que acude a Urgencias por crisis focal de extremidades derechas de 30 s de duración sin período poscrítico, que se repite en cinco ocasiones. En el último mes refiere sensación de mareo ocasional, así como tendencia a caer hacia el lado derecho, objetivada en el colegio. Exploración física sin hallazgos valorables, Glasgow 15, sin focalidades neurológicas, fondo de ojo normal. Objetivada inicialmente en la tomografía computarizada (TC) una masa hipotensa supratentorial izquierda con leve desplazamiento de línea media, sin edema de perilesional ni realce tras contraste, la RM confirmó un proceso infiltrativo frontoparietal izquierdo sugestivo de DNET y menos probable oligodendroglioma, ganglioglioma o astrocitoma. El electroencefalograma (EEG) demostró sufrimiento cerebral intenso en hemisferio izquierdo de predominio temporal sobre actividad de fondo lentificada.

Instaurado el tratamiento anticonvulsivo con dosis moderadas de carbamazepina, se consiguió un control total de las crisis. Ante las características anatómicas de la lesión, que suponían la imposibilidad de una resección completa, a menos que se asumieran secuelas graves, la ausencia de déficit neurológico y el

control completo de las crisis, se optó por una actitud expectante y seguimiento clinicorradiológico. Asimismo, se desestimó la práctica de una biopsia, dado que la heterogeneidad histológica del proceso no habría ayudado de forma decisiva en la actitud lógica a tomar. Una nueva RM practicada a los 3 meses no demostró cambio alguno respecto al diagnóstico, y en la actualidad la paciente continúa asintomática.

**Comentario:** Aunque la resección quirúrgica sería el tratamiento de elección en los pacientes con lesiones muy sugestivas de DNET en RM, aquellos casos en que la lesión no se puede resolver sin pagar un alto coste en secuelas permanentes y graves, pueden beneficiarse de una actitud conservadora con seguimiento clínico y radiológico periódicos, reservando la cirugía para aquellos pacientes con epilepsias de difícil control o cuando existe la sospecha de progresión de la lesión.

## ANGIOFIBROMA NASOFARÍNGEO JUVENIL: A PROPÓSITO DE 2 CASOS

F. Almazán<sup>a</sup>, A. Rodríguez-Palmero<sup>a</sup>, M. Murillo<sup>a</sup>, G. Javier<sup>a</sup> y F. Roca Ribas<sup>b</sup>

Servicios de <sup>a</sup>Pediatría y <sup>b</sup>Otorrinolaringología.

Hospital Universitari Germans Trias i Pujol. Badalona. Barcelona. España.

**Introducción:** El angiofibroma nasofaríngeo es un tumor histológicamente benigno constituido por tejido vascular y fibroso. Se encuentra casi exclusivamente en varones adolescentes, y suele presentar involución espontánea tras la pubertad.

**Caso 1.** Varón de 10 años que presenta tumefacción facial y proptosis izquierda. Antecedente de rinitis y sinusitis los 6 meses previos.

Se realizan tomografía computarizada (TC) y resonancia magnética (RM) craneal que muestran extensa lesión expansiva a nivel hemicraneal izquierdo, que ocupa el seno maxilar izquierdo, fosas nasales y celdillas etmoidales, con extensión intracraneal a través del seno esfenoidal y afectación de seno cavernoso izquierdo, órbita, fosa cerebral anterior y fosa infratemporal izquierda.

Se procede a punción-biopsia de la tumoración, con el diagnóstico de angiofibroma nasofaríngeo. Se practica arteriografía y embolización de las ramas de carótida externa, con exéresis posterior de la masa. Presenta como secuela paresia facial periférica izquierda y afectación de IV y VI pares craneales. No presentó recidiva de la enfermedad.

**Caso 2.** Varón de 12 años que consulta por rinorrea unilateral de 12 meses de evolución, con epistaxis unilateral los últimos 6 meses, y tumefacción de hemicara derecha de un mes de evolución. En la exploración se visualiza masa en nasofaringe.

TC de senos paranasales: proceso expansivo localizado en fosa pterigomaxilar e infratemporal derecha con extensión a fosa nasal y seno esfenoidal derechos. Se realiza biopsia por vía nasal, que muestra material necrótico y angiografía carotídea derecha, que muestra tumoración muy vascularizada compatible con angiofibroma.

Se procede a exéresis de la tumoración que ocupa el tercio posterior de fosa nasal, coana, celdas etmoidales posteriores, *cavum* y seno esfenoidal, identificándose y ligándose la arteria maxilar interna. Estudio anatomopatológico diagnóstico de angiofibroma nasofaríngeo.

En los 3 años siguientes presenta cuatro recidivas de la enfermedad, realizándose exéresis quirúrgica en dos de ellas y cirugía endoscópica en las dos últimas, requiriendo cirugía plástica reconstructiva diferida.

**Conclusiones:** 1. El angiofibroma nasofaríngeo presenta un comportamiento agresivo por su capacidad de crecimiento y de desplazamiento de estructuras vecinas, pudiendo entrar en espacio endocraneal, y por su alta tasa de recidiva. 2. El diagnóstico es clínico y por técnicas de imagen. La biopsia actualmente está contraindicada dado el alto riesgo de hemorragia. 3. El tratamiento de elección es la embolización previa con cirugía posterior. Otros tratamientos utilizados anteriormente no han demostrado su eficacia.

### HISTIOCITOMA FIBROSO MALIGNO METASTÁSICO DE EVOLUCIÓN EXCEPCIONAL

N. Pardo, J. Cubells, I. Badell, M. Torrent y J. Martínez

Universitat Autònoma de Barcelona. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. España.

**Objetivo:** Comunicar el caso de una niña afectada de histiocitoma fibroso maligno con metástasis pulmonares múltiples al diagnóstico, de evolución inesperadamente excepcional.

**Material y métodos:** Se trata de una niña de 8 años que consulta la presencia de una pequeña masa de partes blandas de tamaño 3 x 2 cm en cara interna de brazo derecho de 2 meses de evolución. La tumoración es dura y adherida en profundidad. Se plantea la indicación de cirugía, y para ello se practica una radiografía de tórax en la que se detecta la presencia de múltiples lesiones pulmonares sugestivas de metástasis. La exéresis de la tumoración da como diagnóstico histológico: histiocitoma fibroso maligno. Se inicia tratamiento quimioterápico siguiendo protocolo de sarcoma de partes blandas. El tratamiento se mantiene durante 3 meses, presenta mala tolerancia, con pancitopenia secundaria y gran afectación del estado general, sin obtener respuesta alguna de las metástasis pulmonares. Se procede a toracotomía y biopsia de las metástasis pulmonares, confirmándose el mismo diagnóstico. Dada la falta de respuesta y la intolerancia al tratamiento, los padres de la paciente deciden parar el tratamiento quimioterápico y seguir sólo controles evolutivos.

El estudio analítico exhaustivo incluyendo estudio inmunológico fue normal.

**Evolución:** Tras suspender el tratamiento la paciente mejoró su estado general de forma progresiva hasta la normalidad. A nivel radiológico las lesiones pulmonares han ido variando muy lentamente su apariencia, pasando de ser múltiples lesiones metastásicas a condensarse una lesión grande y única paracardíaca, y quedando en el resto del parénquima pulmonar líneas sugestivas de fibrosis. El funcionalismo respiratorio únicamente muestra una ligera alteración de tipo restrictivo. En la zona de la localización tumoral primaria, en cara interna del brazo derecho, tras la exéresis inicial del nódulo tumoral volvió a crecer una tumoración polilobulada que llegó a ser de 4 x 6 cm en los primeros 12 meses, y que posteriormente en el plazo de 2 años empezó a disminuir de tamaño hasta la desaparición. En la actualidad, la paciente tiene 28 años, sigue una vida normal, no tiene sintomatología y la radiografía de tórax sigue mostrando la presencia de imagen condensativa paracardíaca.

**Conclusiones:** Ante la presencia de una tumoración maligna con metástasis pulmonares, la indicación es de tratamiento quimioterápico con la intención de obtener respuesta tumoral manifestada por la disminución o desaparición de las lesiones pulmonares. En ocasiones se consigue el objetivo, pero otras veces las lesiones no responden y siguen aumentando, lo que conduce al fallecimiento por insuficiencia respiratoria en la mayoría de casos. No obstante debemos tener en cuenta que la respuesta inmunológica individual de cada paciente tiene un papel decisivo que puede colaborar en el control de la evolución tumoral. El presente caso es una clara demostración de la relevancia del sistema inmunológico individual, aun sin poderlo demostrar analíticamente, y daría pie a la idea de que el tratamiento oncológico debe ser individualizado y adaptado a cada situación en especial.

### TUMOR DE CÉLULAS DE LA GRANULOSA JUVENIL: PRESENTACIÓN DE 2 CASOS PEDIÁTRICOS

M. Leyva Carmona, M.A. Vázquez López, F. Lendínez Molinos, M. Rodríguez Martínez, R. Sánchez, J.M. García Portales, D. Vallejo y J. López Muñoz

Unidad de Onco-Hematología Pediátrica. Servicio de Pediatría. Hospital Torrecárdenas. Almería. España.

El tumor de células de la granulosa es una neoplasia infrecuente del ovario. La forma juvenil descrita en 1997 por Scully supone sólo el 5% de los casos y es rara en niños de menos de 4 años. El pronóstico es excelente con supervivencias superiores al 90%, a pesar de presentar características histológicas de agresividad. En niños pequeños la distensión abdominal y los signos de precocidad isosexual constituyen los síntomas esenciales. El tratamiento es fundamentalmente quirúrgico (ooforectomía con o sin salpingectomía). La quimioterapia se reserva para estadios avanzados y no está bien establecido el uso de la radioterapia. Presentamos 2 casos pediátricos.

**Caso 1.** Lactante mujer de 2 meses con distensión abdominal. Gestación de 36 semanas. A la exploración: abdomen muy dis-

tendido y doloroso. Genitales femeninos normales. El examen radiológico abdominal (ecografía y tomografía computarizada [TC]) evidencian una gran masa quística abdominal multiseptada que ocupa la práctica totalidad del abdomen. Tras laparotomía, se realiza exéresis de masa quística de 15 cm que depende de ovario derecho, y otra de 8 cm de ovario izquierdo (ooforectomía bilateral). El estudio anatomopatológico fue compatible con tumor de la granulosa juvenil bilateral (estadio II de Wollner). En la actualidad, tras 7 años de seguimiento, la paciente está viva sin evidencia de recidiva tumoral.

**Caso 2.** Recién nacida de 33 semanas y 1.200 g de peso, que nace por cesárea urgente por pérdida de bienestar fetal. Presenta dificultad respiratoria inmediata que precisa intubación. A la exploración se palpa masa abdominal en hemiabdomen izquierdo, desplazable. El estudio radiológico abdominal evidencia tumoración sólida intraabdominal. Sufre deterioro brusco con signos de compromiso hemodinámico y coagulopatía de consumo. Se realiza laparotomía previa estabilización, encontrando hemoperitoneo secundario a rotura de tumoración dependiente de ovario izquierdo. El estudio anatomopatológico de la pieza reseca completamente fue compatible con tumor de la granulosa juvenil. El postoperatorio cursó de forma favorable.

**Comentarios:** De los casos presentados destacamos: 1. La precocidad en el inicio de ambas pacientes, siendo escasos los casos publicados en neonatos y lactantes. 2. El carácter excepcional de la presentación bilateral observada en la primera paciente, raramente descrito en la bibliografía. 3. La gravedad en la forma de presentación del segundo caso, con importante riesgo vital para la paciente.

#### TUMORES RAROS O DE LOCALIZACIÓN INFRECIENTE EN LA INFANCIA

N. Pardo<sup>a</sup>, O. Cruz<sup>b</sup>, M. Melo<sup>c</sup>, I. Badell<sup>a</sup>, E. Vela<sup>b</sup>, J. Estella<sup>b</sup>, M. Torrent<sup>a</sup>, G. Javier<sup>d</sup> y J. Cubells<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, <sup>b</sup>Hospital de Sant Joan de Déu, <sup>c</sup>Hospital del Parc Taulí, <sup>d</sup>Hospital Germans Trias i Pujol. GICOP. Barcelona. España.

Leucemias, tumores del sistema nervioso central (SNC) y linfomas son las patologías neoplásicas más frecuentes en la infancia, pero existe toda una serie de tumores muy poco frecuentes, muy raros ya por el tipo específico del tumor como por la localización en que se encuentra. Reunimos en esta presentación un grupo de 20 casos, nueve tumores muy poco frecuentes en la infancia y 4 casos de tumores de localización poco habitual.

**Material:** Los 12 tumores raros en la infancia han sido: dos cordomas, un neurocitoma, una gliomatosis cerebri, un pancreatoblastoma, un carcinoma adrenocortical, un meduloblastoma rabdoide, un hemangioendotelioma, un dermatofibrosarcoma, una histiocitosis maligna, un carcinoma mucoepidermoide pulmonar y un fibrohistiocitoma maligno.

Las localizaciones infrecuentes: 1 osteosarcoma de calota craneana, 1 teratoma congénito de localización cerebral intraventricular,

un linfoma cutáneo, un linfoma óseo, un linfoma del SNC, un sarcoma de Ewing extraóseo y dos germinomas de SNC.

**Métodos:** Analizadas las características de todos los pacientes, se trata de 8 varones y 12 mujeres, respecto a la edad hay un recién nacido, seis menores de 10 años y 13 son mayores de 10 años. Respecto al tratamiento, la cirugía se aplicó a 15 y en cinco sólo se practicó biopsia, de estas 15 cirugías en cuatro supuso el único tratamiento. A 13 pacientes se les aplicó quimioterapia y a seis radioterapia.

**Resultados:** Se valora la evolución de estos casos en cuanto a supervivencia y situación actual. De los 20 pacientes 10 fallecieron y 10 están vivos. Los fallecimientos fueron por el propio tumor en 8 casos, uno por complicaciones postoperatorias y otro por insuficiencia cardíaca aguda tras haber superado un segundo tumor (rabdomiosarcoma). De los 10 pacientes vivos, siete están fuera de tratamiento y tres en fase de tratamiento quimioterápico y con respuesta parcial al tratamiento. Si excluimos los 3 pacientes que aún están en tratamiento, de 20 casos siete están vivos con larga evolución, lo que supone el 35% de supervivencia libre de enfermedad.

**Conclusiones:** El análisis de los datos es difícil dada la diversidad de diagnósticos y de tratamientos aplicados. Se trata de una muestra cuyo único dato en común es la rareza de presentación en la infancia; por lo tanto, la única conclusión válida es la que se refiere a la supervivencia del 35% libre de enfermedad, con lo que podemos plantear el hecho de que la infrecuencia o rareza de un tumor en la infancia puede implicar un mal pronóstico. No obstante, la serie es demasiado pequeña para poder afirmar este hecho de forma significativa.

#### REVISIÓN DE TUMORES RABDOIDES

A. Pérez Martínez, M.J. Martín Díaz, T. Contra, C. Scaglioni, N. Martín y L. Madero

Servicio de Oncología Pediátrica. Hospital Niño Jesús. Madrid. España.

**Introducción:** El tumor rabdoide es un tumor raro. La Sociedad Internacional de Oncología Pediátrica (SIOP) estima una frecuencia aproximada del 0,9% de todos los tumores renales. Clínicamente se caracteriza por aparecer en edades tempranas y localizarse en tejidos sólidos, especialmente riñón y sistema nervioso central (SNC). Presenta un comportamiento muy agresivo, con un elevado índice de proliferación celular, una tendencia precoz a metastatizar y una elevada resistencia a la quimioterapia/radioterapia. La supervivencia global se estima inferior al 25%. Citogenéticamente se caracteriza por presentar deleciones en la región 22q11.1, que afectan al gen supresor de tumor *bSNF5/INI1*. Recientemente se han comunicado mutaciones puntuales en el brazo corto del cromosoma 17, que afectarían al gen supresor de tumor *p53*.

**Pacientes y método:** Estudio retrospectivo de los tumores rabdoides diagnosticados en nuestra Unidad de Oncología Pediátrica en el período de junio de 2001 hasta febrero de 2004.

**Resultados:** Se diagnosticó a 5 pacientes con tumor rabdoide, 3 niños y 2 niñas. La mediana de edad fue de 19 meses (rango, 6-29). En 3 pacientes la localización fue renal y en 2 pacientes se

TABLA 1. Tratamiento de los tumores rabdoideos

	Cirugía	Quimio 1	Quimio 2	Quimio 3	Radio	Taspe
Paciente 1	Parcial	SIOP 2001-TW	SIOP 2001-TWHR	TSR-POG 2001	No	No
Paciente 2	No	No	No	No	No	No
Paciente 3	Parcial	SIOP 2001-TWHR	CBP/VP16	No	No	No
Paciente 4	Parcial	KALIFA	VP-16	No	No	No
Paciente 5	Parcial	CBP/VP 16	No	No	No	Sí

diagnosticó en pedúnculos cerebelosos. Metastazaron 2 tumores, en pulmón y SNC. El tratamiento se muestra en la tabla 1. Fallecieron todos los pacientes, 4 pacientes por la enfermedad y un paciente por toxicidad del tratamiento, tras una mediana de 1,5 meses (rango, 0-6) tras el diagnóstico.

**Conclusiones:** En nuestra serie, el tumor rabdoide afecta a niños menores de 3 años y la localización más habitual es la renal. Presenta un comportamiento agresivo con refractariedad al tratamiento en todos los casos y muerte precoz. Es necesario investigar en la etiopatogenia y en el comportamiento biológico de este tumor para poder establecer líneas terapéuticas eficaces.

#### PARAGANGLIOMA CON MUTACIÓN GERMINAL EN EL GEN *SDHB*. DESCRIPCIÓN DE 2 CASOS

O. Cruz, A. Albert y A. Montaner

Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. España.

**Introducción:** Los paragangliomas/feocromocitomas son tumores derivados de células neuroendocrinas del sistema nervioso simpático, habitualmente de presentación en la edad adulta, raramente hereditarios o malignos. Presentamos 2 casos con mutación germinal en el gen "succinato deshidrogenasa, subunidad B (*SDHB*)".

#### Pacientes:

*Caso 1:* Paciente de 13 años con taquicardia, presión arterial normal y masa abdominal en la que se auscultaba un soplo. Los ácidos homovalínico y vanilmandélico estaban elevados en orina, pero no las metanefrinas. La tomografía computarizada (TC) mostraba una masa retroperitoneal de 14 x 14 x 10 cm cinco nódulos hepáticos, un tumor mediastínico paravertebral, y una imagen nodular pulmonar. El estudio anatomopatológico demostró un tumor muy vascular, con un patrón alveolar de células claras, grandes, que teñían con cromogranina, sinaptofisina y S-100. El MIBG (metayodobenzilguanidina) mostraba, aparte de la masa abdominal, una hipercaptación en las metástasis hepáticas, así como múltiples imágenes parenquimatosas pulmonares. El diagnóstico: paraganglioma multicéntrico y metastásico.

*Caso 2:* Paciente de 10 años con hipertensión, dolor costal y dificultad respiratoria por una tumoración paravertebral D10, que se extirpó totalmente. El diagnóstico histopatológico: paraganglioma.

En los antecedentes destacaba un tío materno afectado de paraganglioma torácico. En el postoperatorio las catecolaminas urinarias y el rastreo con MIBG fueron negativos. En la actualidad, a los 4 años del inicio, presenta una recidiva local, asintomática,

detectada por aumento de catecolaminas urinarias y captación selectiva del MIBG en el lecho tumoral.

El paraganglioma/feocromocitoma de presentación extraadrenal, multicéntrica, o en edades tempranas como los casos presentados, debe sugerir trastornos genéticos asociados a las enfermedades de MEN2A, Von-Hippel Lindau (VHL) o paraganglioma familiar.

**Resultados:** El estudio mutacional mediante secuenciación de los genes *RET* (MEN2A), *VHL*, y *SDHD* a partir de ADN de sangre, fueron negativos. El estudio de *SDHB* detectó en el caso 1 una delección de cinco bases (55 del CCTCA) y en el caso 2 una delección de una base (215 del C), ambas de nueva descripción, que provocan una señal de parada y una proteína truncada no funcional. El estudio familiar de padres y hermanos del caso 1 mostró la misma mutación en el padre, de 72 años de edad, asintomático. En el caso 2 la misma mutación se detectó en la sangre del tío afectado.

**Conclusiones:** Los pacientes con mutaciones germinales tienden a desarrollar tumores de presentación más temprana, múltiple y maligna. El estudio de los cinco genes hasta hoy conocidos que predisponen al desarrollo de estos tumores permite un adecuado consejo genético. La prevención es la mejor estrategia terapéutica en estos pacientes.

#### CARCINOMA NASOFARÍNGEO: UN DIAGNÓSTICO INFRECUENTE EN LA EDAD PEDIÁTRICA

A. Lassaletta Atienza, M.J. Martín Díaz, J.M. Montero Macarro, M. Cañellas Fuster, M. Pacheco Cumani, A. Pérez Martínez, N. Martín Ramos y T. Contra Gómez

Servicio de Oncología. Hospital Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

**Introducción:** El carcinoma nasofaríngeo, antiguamente conocido como linfoepitelioma o carcinoma epidermoide, es un tumor raro en la edad pediátrica. Representa un tercio de los tumores pediátricos localizados en la nasofaringe. Es más frecuente en adolescentes y en adultos jóvenes. La forma clínica de presentación más frecuente es la aparición de una tumoración cervical. El diagnóstico se realiza mediante técnicas de imagen y con biopsia de la zona afectada. El tratamiento clásico ha sido la radioterapia. Posteriormente se comprobó que se obtenían mejores resultados con la combinación de quimioterapia y radioterapia.

**Material y métodos:** Presentamos 3 casos de carcinoma nasofaríngeo en niños, todos ellos tratados con el mismo protocolo y con buena respuesta al tratamiento. Se trata de 3 varones de 12, 13 y 14 años, respectivamente, que se diagnosticaron de

carcinoma indiferenciado de nasofaringe en nuestro Servicio. La clínica de presentación fue de tumoración cervical en 2 casos y preauricular en uno. Los tres presentaban invasión metastásica de las estructuras vecinas al diagnóstico. Fueron tratados según el protocolo del Southwest Oncology Group (SWOG) Intergroup Study 0099, que combina radioterapia (70 Gy dosis total) y quimioterapia (cisplatino 100 mg/m<sup>2</sup>/día) en los días +1, +22 y +43 durante la radioterapia y cisplatino (80 mg/m<sup>2</sup>/día) y 5-fluorouracilo 1 g/m<sup>2</sup>/día durante 4 días cada 4 semanas posradioterapia, completando tres ciclos. El primer paciente está finalizando el tratamiento con buena respuesta en las evaluaciones durante el mismo. El segundo y el tercero se encuentran en remisión completa tras 4 años y 5 meses y un año de seguimiento, respectivamente.

**Conclusión:** El carcinoma nasofaríngeo es un tumor infrecuente en la edad pediátrica. El tratamiento con quimioterapia y radioterapia ha mejorado claramente los resultados que se obtenían con la radioterapia exclusiva.

#### TUMOR RABDOIDE CONGÉNITO PARATESTICULAR. A PROPÓSITO DE UN CASO DE DIAGNÓSTICO PRENATAL

M.J. Torres<sup>a</sup>, J.A. Salinas<sup>b</sup>, J. López<sup>b</sup>, C. Barrio<sup>a</sup>, C. Melero<sup>b</sup>,  
J.L. Vivanco<sup>b</sup>, J.L. Rodríguez<sup>c</sup> y C. Serrano<sup>d</sup>

Servicios de <sup>a</sup>Neonatología, <sup>b</sup>Hemato-Oncología Pediátrica,  
<sup>c</sup>Anatomía Patológica y <sup>d</sup>Radiología. Hospital Universitario 12 de Octubre.  
Madrid. España.

**Introducción:** El tumor rabdoide (TR) es muy poco frecuente, altamente agresivo y se presenta generalmente en niños menores de 2 años, existiendo formas congénitas de inicio neonatal. Se localiza fundamentalmente en riñón o sistema nervioso central (SNC), aunque puede asentar también en localizaciones extrarrenales (hígado, sistema musculoesquelético, tracto genitourinario, corazón, pulmón, órbita, mama y placenta). Revisando la bibliografía hay descritos sólo 20 TR congénitos de localización extrarrenal, dos de ellos de localización paratesticular. Describimos un nuevo caso de TR congénito maligno diseminado de localización paratesticular, diagnosticado intraútero mediante ecografía prenatal.

**Caso clínico:** Recién nacido a término (39 semanas) en quien se objetivó alteración de la ecoestructura del testículo derecho, en ecografía prenatal. Al nacer, presentaba teste derecho aumentado de tamaño, además de una tumoración dura a nivel del parietal derecho de 0,5 cm. Se le efectuó orquiectomía derecha y el resultado anatomopatológico fue compatible con TR, motivo por el que fue derivado a nuestro hospital. En nuestro centro, se reconfirmó el diagnóstico y se realizó punción-aspiración con aguja fina (PAAF) del nódulo parietal que fue igualmente compatible con TR. Se completó estudio de extensión, objetivando múltiples nódulos hepáticos junto con ascitis a nivel abdominal; el resto del estudio (tomografía computarizada [CT] tórax, serie ósea, médula ósea y TC cerebral) fue normal. Durante los primeros 15 días de vida, antes de comenzar el tratamiento quimioterápico, se objetivó progresión de la enfermedad, abdomen a tensión y hepatomegalia a 8 cm del r.c.d. Se inició quimioterapia según protocolo de la Sociedad Internacional de Oncología

Pediátrica (SIOP) para tumores mesenquimatosos malignos, pero falleció a los 48 días de vida por progresión de la enfermedad.

**Comentarios:** 1. La PAAF es un método poco agresivo y de alta rentabilidad, que puede ser de gran ayuda en la orientación diagnóstica inicial de toda masa tumoral. 2. El tumor rabdoide debe ser considerado dentro del diagnóstico diferencial de los tumores congénitos paratesticulares.

#### TUMORES RABDOIDES

A. Guinea de las Heras, J.J. Menéndez Suso, A. Sastre Urgellés  
y P. García-Miguel

Servicio de Hemato-Oncología Infantil. Hospital Universitario La Paz.  
Madrid. España.

**Introducción y objetivos:** Los tumores rabdoides son neoplasias malignas muy poco frecuentes y de pronóstico infausto, que se diagnostican generalmente en los primeros meses de la vida y cuya localización más habitual es la renal. El objetivo de este trabajo es analizar la forma de presentación, las características clínicas y la evolución de los tumores rabdoides, así como su tratamiento.

**Material y métodos:** Se realizó una revisión retrospectiva de los pacientes diagnosticados de tumor rabdoide entre los años 1991 y 2003.

**Resultados:** De las 976 neoplasias malignas diagnosticadas en nuestro Servicio en el período de estudio, sólo cuatro fueron tumores rabdoides (3 mujeres y 1 varón). En todos los casos se llegó al diagnóstico tras el estudio anatomopatológico de las biopsias.

La media de edad al diagnóstico fue de 30,6 meses (rango, 6,5-82 meses). Dos de los pacientes presentaron el tumor primario en hígado, una niña en el riñón y el último en las partes blandas de la región sacra. La forma de presentación fue con fiebre y hepatomegalia en los 2 casos de localización hepática, adenopatías en el niño con la tumoración sacra y hematuria macroscópica y masa abdominal en el caso de la presentación renal. Desde el inicio de los síntomas hasta el diagnóstico pasaron una media de 22 días. Tres de los casos fueron clasificados como estadios IV y el cuarto (localización renal) como estadio II. En los casos de localización hepática, las metástasis fueron pulmonares, y en el localizado en la región sacra en ganglios regionales. Todos tenían anemia moderada con un valor medio de hemoglobina de 10,9 g/dl (rango, 8,1-13,9); valores medios de lactato deshidrogenasa (LDH) de 810 U/l (476-1.311), y velocidad de sedimentación globular (VSG) de 30 mm/h (7-52). No se encontraron alteraciones en otras determinaciones bioquímicas, salvo un aumento de transaminasas en uno de los casos de localización hepática. En el estudio anatomopatológico, todos los tumores marcaban negativamente para la actina y positivamente para la vimentina, y dos de ellos fueron además positivos para la queratina.

Se instauró tratamiento quimioterápico con vincristina, carboplatino, epirrubicina, ifosfamida y etopósido para los tumores hepáticos y en el localizado en sacro, y con el protocolo de la Sociedad Internacional de Oncología Pediátrica (SIOP-9) para

tumores renales de histología desfavorable en el de localización renal. La media de duración del tratamiento fue de 6,8 semanas (rango, 1-13). En 3 casos no hubo respuesta al tratamiento quimioterápico. En el niño con la tumoración sacra sí se objetivó reducción del tamaño de las adenopatías tras la quimioterapia y se realizó extirpación completa de la masa, alcanzando una buena remisión parcial. Posteriormente se practicó megaterapia con rescate autólogo de progenitores hematopoyéticos a los 5 meses del diagnóstico, con adecuado prendimiento, pero se produjo la recaída 42 días después y su fallecimiento 2,5 meses más tarde por progresión tumoral. La media de supervivencia desde el diagnóstico fue de 122,5 días (rango, 21-266). Todos fallecieron por progresión tumoral.

**Conclusiones:** Los tumores rabdoideos constituyen un tipo de neoplasia poco frecuente. Se presentan en los primeros meses de la vida, y es frecuente la diseminación metastásica en el momento del diagnóstico. En la mayoría de los casos no hay respuesta al tratamiento quimioterápico, y los pacientes fallecen en poco tiempo.

### CARCINOMA DE PLEXOS COROIDEOS EN UN PACIENTE CON SÍNDROME DE LI-FRAUMENI

M. Guerrero, P. Galarón, C. Beléndez, E. Cela y A. Cantalejo

Sección de Onco-Hematología Infantil. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

**Introducción:** El síndrome de Li-Fraumeni es una rara entidad hereditaria observada en aproximadamente 200 familias, que está causada por mutaciones en el gen supresor tumoral *p53*, y que se caracteriza por aparición en una misma familia de tumores por debajo de los 45 años, principalmente cáncer de mama en mujeres jóvenes y al menos cinco tipos de tumores en la infancia: sarcomas de tejidos blandos, osteosarcoma, tumores cerebrales, leucemia y carcinoma adrenocortical. Dentro de los tumores cerebrales, los más frecuentes son el astrocitoma y el meduloblastoma, siendo más raros el PNET supratentorial y el carcinoma de plexos coroideos.

**Material y métodos:** Revisión de la historia clínica.

**Caso clínico:** Presentamos el caso de un varón de 2 años y 10 meses con clínica progresiva de hipertensión intracraneal de varios días de evolución (cefalea, cambio de carácter, vómitos, decaimiento y somnolencia). Dentro de los antecedentes personales destacaba el diagnóstico a los 11 meses de edad de rhabdomyosarcoma embrionario estadio I en el muslo izquierdo tratado con resección total y quimioterapia (finalizada 6 meses antes). Como antecedente familiar de interés destacaba el diagnóstico de la madre de cáncer de mama multicéntrico y cáncer hepático.

Mediante resonancia magnética (RM) se diagnosticó de tumor mesencefálico con compresión de ventrículos y lóbulo temporal derecho. Se le realizó resección completa en dos tiempos, así como tratamiento de la hipertensión intracraneal, con drenaje externo inicialmente, y después con válvula de derivación ventriculoperitoneal, completándose el tratamiento con quimioterapia. Como secuelas, presentó a corto plazo hemiparesia y parálisis facial derecha, que evolucionaron favorablemente, y a

largo plazo, retraso global del desarrollo moderado con características autistas. Ante los antecedentes familiares y personales se solicitó estudio molecular del gen *p53* que demostró la presencia de la mutación T A del exón 8 en el paciente, en su madre, actualmente fallecida, y en la hermana que, por ahora, permanece asintomática.

**Conclusiones:** 1. Importancia del estudio genético ante la aparición de segundos tumores. 2. Destacar la importancia de los programas de detección precoz de tumores, sobre todo, en aquellas familias con uno o más miembros afectados de cáncer. 3. Resaltar los problemas éticos derivados de la detección de alteraciones genéticas predictivas de alto riesgo de cáncer en personas asintomáticas.

### TRASPLANTE HEPÁTICO EN EL HEPATOBLASTOMA IRRESECABLE

A. Guinea de las Heras, A. Sastre Urgellés, A. Martínez Rubio y P. García-Miguel

Servicio de Hemato-Oncología Infantil. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

**Introducción y objetivos:** El hepatoblastoma es el tumor hepático primario más frecuente en la infancia, constituyendo cerca del 1% del cáncer infantil. El objetivo del estudio fue analizar los casos de hepatoblastoma diagnosticados en nuestro centro, sus características clínicas y evolutivas y las opciones terapéuticas actuales: quimioterapia, cirugía resectiva y trasplante hepático.

**Material y métodos:** se realizó una revisión retrospectiva de los pacientes diagnosticados de hepatoblastoma en nuestro Servicio entre los años 1980 y 2003. Se encontraron 41 casos, de los cuales 37 fueron evaluables. Se analizó la edad, síntomas y presencia de metástasis al diagnóstico, niveles de alfafetoproteína (AFP) pre y postratamiento, así como las opciones terapéuticas actuales: quimioterapia, cirugía resectiva y trasplante.

**Resultados:** La media de edad al diagnóstico fue de 20,6 meses (rango, de 2 a 60 meses), siendo mayores de 3 años únicamente el 10,8% de los pacientes. El 65% eran varones. El signo más frecuente al diagnóstico fue el hallazgo de una masa casual (67,6%). En cuanto a la localización, el 43,2% de los tumores aparecieron en el lóbulo hepático derecho, el 24,3% en el izquierdo y en un 32,4% la afectación fue bilateral o masiva. Tres pacientes tenían metástasis al diagnóstico (8,1%), todas ellas pulmonares. En todos los niños hubo una elevación patológica de la AFP, con una mediana de 284.535. Las transaminasas estaban elevadas en un 72,9%. La histología más frecuente fue el subtipo epitelial fetal (56,8%). Los pacientes diagnosticados después del año 1987 (35 pacientes) fueron sometidos a tratamiento quimioterápico en régimen PLADO (adriamicina y cisplatino) y los diagnosticados antes de esa fecha se trataron con vincristina, ciclofosfamida y 5-fluorouracilo. Tras cuatro ciclos PLADO fueron sometidos a cirugía un 73% de los pacientes, realizándose lobectomía según la localización. Se realizaron 11 trasplantes hepáticos, en 7 pacientes (63% de los trasplantes) fue la primera opción quirúrgica por irreseabilidad tras quimioterapia y el resto (4 pacientes) tras curación incompleta después de la lobectomía.

Hubo 11 pacientes (29,7%) que recayeron; tres sólo recibieron tratamiento quimioterápico, seis se habían sometido a quimioterapia + cirugía resectiva exclusiva y las otras dos recaídas se dieron en el grupo de los trasplantados (uno de ellos con lobectomía previa al trasplante).

La media de supervivencia global es de  $125,99 \pm 10,56$  meses. Fallecieron 8 pacientes (21,6%), todos por progresión tumoral, salvo uno (muerte por fallo del injerto tras un segundo trasplante). La media de supervivencia en los pacientes sometidos como primera opción a cirugía fue de  $125,66 \pm 13,07$  meses frente a  $68,41 \pm 6,87$  meses en el grupo de los trasplantados, sin encontrarse diferencias estadísticamente significativas. Asimismo, tampoco se encontraron diferencias significativas entre la supervivencia en los distintos tipos histológicos, ni relación entre la rapidez del descenso en los niveles de AFP tras el tratamiento y la recaída o muerte.

**Conclusiones:** En nuestra serie, tanto la recurrencia como la mortalidad han sido bajas, sin encontrar diferencias estadísticamente significativas entre la cirugía exclusiva y el trasplante hepático. Es imprescindible la resección tumoral tras el tratamiento quimioterápico para conseguir la curación. Así, el trasplante hepático constituye hoy en día una medida terapéutica de primera línea válida y aconsejable en los tumores masivos con resultados equiparables a la cirugía resectiva.

#### SARCOMAS DE TEJIDOS BLANDOS NO RABDOMIOSARCOMAS: REVISIÓN DE LOS ÚLTIMOS 20 AÑOS

M. Guerrero, P. Galarón, C. Beléndez, E. Cela y A. Cantalejo  
Sección de Onco-Hematología Infantil. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

**Introducción:** Los sarcomas de tejidos blandos no rabdomiosarcomas (STBNR) constituyen el 5% del cáncer infantil, constituyendo el 60% del total de sarcomas de tejidos blandos entre los 15 y los 19 años. Dentro de los STBNR, el sarcoma sinovial es el más frecuente (25%), seguido del histiocitoma fibroso maligno (14%) y del fibrosarcoma y leiomioma (10% cada uno). Las localizaciones más frecuentes son las extremidades y el tronco. Aunque son tumores más comunes en adultos, el pronóstico en niños es mejor, empeorando conforme aumenta la edad.

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo-descriptivo de los casos diagnosticados de STBNR en los últimos 20 años (1982-2002) de la Sección de Onco-Hematología Pediátrica del H.G.U. Gregorio Marañón.

**Resultados:** Se han recogido 7 casos, 5 varones (71%) y 2 mujeres, con edad media al diagnóstico de 8 años y medio (rango, 28 meses-13 años). La localización más frecuente fue en las extremidades (4 casos), seguido de abdomen (2 casos), con un solo caso a nivel torácico. Dentro de los diagnósticos, se han recogido 2 casos de fibrosarcoma epiteloide, en niñas de 7 y 13 años a nivel de brazo y dedo de mano, respectivamente, que están en remisión completa tras cirugía y quimioterapia. Se detectó un caso de sarcoma sinovial en muslo en un varón de 12 años que ha evolucionado favorablemente. En un paciente VIH positivo de 7 años se diagnosticó un leiomioma en la

planta del pie, que fue tratado mediante resección local. El tumor de localización torácica era un sarcoma indiferenciado de alto grado de malignidad en un varón de 11 años que falleció a los 3 meses del diagnóstico. A nivel abdominal, se diagnosticó un tumor desmoplásico de células redondas en estadio IV en un varón de 8 años que falleció a los 8 meses del tratamiento. Por último, mencionar el caso de un varón de 28 meses diagnosticado de fibromatosis agresiva a nivel abdominal que persiste asintomático tras la cirugía de resección completa.

**Conclusiones:** 1. Resaltar la escasa frecuencia de estos tumores (7 casos en 20 años). 2. Aunque la supervivencia de los pacientes con STBNR localizados es excelente (87-99%), es necesario identificar factores de riesgo asociados de recurrencia local y/o metastásica (márgenes microscópicos positivos, tumor > 5 cm, alto grado histológico y localización abdominal). 3. Importancia de aunar la experiencia de los distintos centros de oncología infantil para mejorar el conocimiento y el tratamiento de estos tumores tan poco frecuentes.

#### TUMORES INFRECIENTES: EXPERIENCIA DE 20 AÑOS

A. Muñoz, E. Javierre, C. Fernández, I. Echevarría,  
A. Carbone y C. Calvo

Hospital Miguel Servet. Zaragoza. España.

**Objetivos:** Estudio retrospectivo de los pacientes diagnosticados de tumores infrecuentes en la infancia en nuestro Servicio en los últimos 20 años.

**Pacientes y métodos:** Revisión de las historias clínicas de los casos de tumores infrecuentes, considerando como tales aquellos que representan una frecuencia inferior al 1% de nuestra casuística entre enero de 1984 y diciembre de 2003.

**Resultados:** Durante este período se han diagnosticado y tratado en nuestro Servicio 19 tumores infrecuentes en edades pediátricas de los 490 casos totales (tabla 1).

Se trata de una muestra heterogénea de 13 niños (68,4%) y 6 niñas (31,6%), de edades comprendidas entre 0 y 13 años, con una edad media de presentación de 7 años y 9 meses.

TABLA 1. Diagnósticos patológicos

Tumores	Nº casos	Histología
Cerebrales	5	Meningiomas (2), pineocitoma (1), pineoblastomas (2)
Gonadales	2	Orquidoblastoma (1), tumor ovárico de la teca granulosa (1)
Pulmonares	3	Blastoma pleuropulmonar (3)
Hepáticos	2	Hepatocarcinomas (2)
Vasculares	2	Angiosarcoma (1), hemangiopericitoma (1)
Otros	5	Melanoma (1), carcinomas tiroideos (1), nasofaríngeo (1), suprarrenal (1), mesonéfrico (1)

El tratamiento recibido dependió de la histología y localización. Los 5 tumores cerebrales fueron intervenidos, los pineoblastomas además recibieron radioterapia y quimioterapia. Todos los pa-

cientes están vivos excepto un paciente afectado por un pineoblastoma. Los tumores gonadales están ambos libres de enfermedad tras cirugía. Los tres blastomas pleuropulmonares fueron sometidos a cirugía, quimioterapia y radioterapia; los tres fallecieron por progresión de enfermedad. Los hepatocarcinomas fallecieron tras quimioterapia, uno en la cirugía y otro en el postrasplante hepático. Todos los pacientes con carcinomas están vivos tras cirugía con resección completa el suprarrenal y el mesonéfrico además recibieron quimioterapia, el tiroideo  $^{131}\text{I}$ . El melanoma recibió tratamiento con cirugía, interferón alfa y posteriormente quimioterapia; los pacientes fallecieron por progresión tras metastatización. Ambos pacientes con tumores vasculares están vivos, siendo tratado el hemangiopericitoma exclusivamente con cirugía y el angiosarcoma con cirugía, quimioterapia y radioterapia.

**Conclusiones:** El escaso número de cada patología hace difícil sacar conclusiones con respecto al pronóstico y la terapéutica más adecuada. Confirmamos la agresividad de los blastomas pleuropulmonares y los hepatocarcinomas. Los carcinomas localizados tienen un pronóstico favorable.

#### TUMOR GASTROINTESTINAL DEL SISTEMA NERVIOSO AUTÓNOMO (GANT)

T. Zulueta Dorado, C. Márquez Vega, M.J. Robles Frías, G.L. Ramírez Villar, E. Rafael Rivas, D.I. Segura Ayestarán y A.M. Álvarez Silván

Unidad de Oncología. Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla. España.

**Introducción:** Los tumores gastrointestinales del sistema nervioso autónomo (GANT), también conocidos como plexosarcomas, son un subtipo de tumores estromales gastrointestinales (GIST). La mayoría se localizan en estómago y en intestino delgado. Son más frecuentes en niñas en la segunda década de la vida. Los criterios clínicos y patológicos que diferencian las formas benignas y malignas no están bien establecidos.

**Método:** Presentamos el caso de un tumor estromal gástrico, resecado radicalmente, con metástasis hepáticas y en retroperitoneo a los 3 años del diagnóstico.

**Caso clínico:** Niña de 13 años, diagnosticada de plexosarcoma gástrico, con resección quirúrgica completa del tumor mediante técnica de Billroth 1.

Presenta recidiva local y metastásica (implantes peritoneales, hepáticos y pulmonares), por lo que se reinterviene practicándose un Billroth 2. Inicia tratamiento quimioterápico con etopósido e ifosfamida durante tres ciclos sin conseguir respuesta. Posteriormente se administran 11 cursos de CYVADIC, con respuesta parcial, por lo que se procede a la exéresis de tres lesiones metastásicas en hígado, tras lo cual la paciente permanece asintomática y en remisión completa.

Tres años después se evidencia un nódulo pulmonar, que se extirpa y se diagnostica histológicamente de hamartoma condroide.

En la actualidad la paciente se encuentra asintomática, aunque las pruebas de imagen han detectado lesiones pulmonares, sugestivas de hamartomas, sin confirmación histológica.

**Comentarios:** Los GANT son un subtipo de GIST. Su diagnóstico diferencial con otros GIST se basa en sus características ultraestructurales. En raras ocasiones se asocian con paragan-

gliomas y condromas (tríada de Carney) o enfermedad de Von Recklinghausen.

La mayoría se originan en estómago y en intestino delgado con un curso clínico que se caracteriza por recidivas locales y metástasis, aunque también pueden desarrollarse en otras localizaciones.

En la infancia ocurre con mayor frecuencia en niñas en la edad de la adolescencia.

El éxito terapéutico se basa primordialmente en la cirugía, reservando la quimioterapia para casos recurrentes o metastásicos.

El pronóstico de los GANT en pacientes jóvenes es bueno.

#### TUMORES DESMOPLÁSICOS

M.J. Martínez Roda, C. Segovia, G.L. Ramírez Villar, C. Márquez Vega, M.J. Robles Frías, T. Zulueta Dorado y A.M. Álvarez Silván

Unidad de Oncología. Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla. España.

**Introducción:** Los tumores de células pequeñas constituyen un grupo heterogéneo de neoplasias propias de la niñez y la adolescencia. En este grupo incluimos el tumor desmoplásico de células pequeñas redondas, a cuyo diagnóstico se llega tras la realización de estudios inmunohistoquímicos (su principal característica es la coexpresión de marcadores epiteliales, mesenquimatosos y neurales), y de la demostración citogenética de la t(11,22) (p13; q12) que afecta a los genes *EWS* y *WT1*. Es una neoplasia poco frecuente que aparece típicamente en varones. Generalmente muestra un comportamiento agresivo.

**Método:** Presentamos 2 casos de tumor desmoplásico abdominal, diagnosticados en nuestro hospital en los últimos 10 años.

#### Resultados:

**Caso 1.** Niño de 10 años, que ingresa con antecedentes de estreñimiento, astenia y dificultad para la micción de casi un mes de evolución. Las pruebas de imagen muestran gran masa retroperitoneal con calcificaciones, hidronefrosis y megauréter derecho por compresión, sin infiltración de dichas estructuras. Es diagnosticado, tras realización de biopsia, de tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas, y se inicia quimioterapia citoreductora según protocolo del POG para PNET. A los 3 meses de iniciado el tratamiento, y tras conseguirse una buena respuesta clínica, se lleva a cabo la exéresis quirúrgica del tumor. Por último, se completa la quimioterapia según el protocolo referido. Actualmente (casi 7 años después) el paciente continúa asintomático y libre de enfermedad.

**Caso 2.** Niño de 8 años, con historia de estreñimiento de 2 años de evolución, que consulta por dolor y distensión abdominal. En las pruebas de imagen se detecta una gran masa intraperitoneal, heterogénea y mal delimitada. Es diagnosticado, tras realización de biopsia abierta, de tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas, con implantes peritoneales. Se inicia tratamiento quimioterápico según protocolo SEOP para tumores de la familia Ewing. Presenta progresión de su enfermedad, ensayándose una segunda línea de tratamiento con topotecán-ciclofosfamida; sin obtener respuesta. Finalmente pasa a tratamiento paliativo, y fallece meses después.



**Conclusiones:** Los tumores desmoplásicos constituyen una entidad poco frecuente que, sin embargo, ha de ser tenida en cuenta en el diagnóstico diferencial de los tumores de células pequeñas y redondas de niños y adolescentes. Son tumores sensibles a quimioterapia y radioterapia, pero a pesar de la cirugía radical y la poliquimioterapia agresiva, tienen muy mal pronóstico y la mayoría fallecen antes de los 2 años del diagnóstico. La megaterapia no aporta mejoría en la supervivencia.

#### TUMORES MALIGNOS DE LOCALIZACIÓN ABDOMINAL POCO FRECUENTES EN LA EDAD PEDIÁTRICA

M. Guerrero, E. Cela, P. Galarón, C. Beléndez y A. Cantalejo

Sección de Onco-Hematología infantil. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

**Introducción:** El neuroblastoma en niños preescolares, junto a los linfomas y el tumor de Wilms a partir de la edad escolar, constituyen aproximadamente el 90% de los tumores intraabdominales sólidos malignos en la infancia. Otros tumores malignos en esta localización son poco frecuentes, siendo a veces difícil su diagnóstico así como su manejo por la escasa experiencia de los Servicios de Oncología Infantil.

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo-descriptivo de los pacientes diagnosticados de tumores malignos poco frecuentes intraabdominales en los últimos 10 años (enero 1994-diciembre 2003), en la Sección de Onco-Hematología Infantil del H.G.U. Gregorio Marañón.

**Resultados:** Se han recogido 7 casos en los últimos 10 años, de los cuales sólo había una mujer y el resto eran varones (85%). La edad media al diagnóstico fue de 9 años con un rango entre los 8 días de vida y los 15 años. Agrupando los diagnósticos, se han recogido 3 casos de tumores de origen renal; 2 casos de carcinoma renal, ambos varones de 13 años, uno en estadio I que evolucionó favorablemente y el otro con metástasis pulmonares, óseas, ganglionares y hepáticas, que falleció al mes del diagnóstico, y un caso de nefroma mesoblástico que fue diagnosticado de forma casual en el período neonatal. Dentro de los tumores mesenquimatosos, se ha recogido un caso de tumor desmoplásico de células redondas en estadio IV en un varón de 8 años, que falleció al año del diagnóstico, y otro caso de rhabdomyosarcoma embrionario en un varón de 21 meses, cuya peculiaridad reside en su localización a nivel de la vía biliar extrahepática, y que actualmente está en remisión completa. Un caso de paraganglioma (tumor infrecuente derivado de estructuras del sistema nervioso simpático extraadrenal con presentación familiar en un 20%) fue diagnosticado a nivel paraaórtico-abdominal en un varón de 13 años, sin antecedentes familiares de enfermedad tumoral, que persiste asintomático tras resección total. Por último, recogemos el caso de una niña de 15 años con carcinoma de páncreas tipo sólido-seudopapilar que evolucionó de forma favorable tras resección completa mediante técnica de Whipple.

**Conclusiones:** 1. Resaltar la escasa frecuencia de estos tumores (7 casos en 10 años). 2. Necesidad de extrapolar en algunos casos, como en el cáncer de páncreas, los protocolos de actuación en adultos a los pacientes pediátricos. 3. Importancia de aunar la experiencia de los distintos centros de oncología in-

fantil para mejorar el conocimiento y el manejo de estos tumores tan poco frecuentes.

#### METÁSTASIS MAMARIAS DE RABDOMIOSARCOMA

A. Sabino Álvarez, C. Márquez Vega, G. Ramírez Villar, M.J. Robles Frías, T. Zulueta Dorado, C. García-Vallés y A.M. Álvarez Silván

Unidad de Oncología. Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla. España.

**Introducción:** El rhabdomyosarcoma es, por definición, una neoplasia de alto grado que deriva del mesénquima embrionario, que da lugar al músculo esquelético. La diseminación es hematogena y linfática, y el lugar más frecuente de metástasis es el pulmón. Además presenta gran tendencia a la recidiva local. El tratamiento debe ser agresivo incluso cuando la enfermedad está localizada. Se basa en tres pilares: cirugía, radioterapia y quimioterapia.

**Caso clínico:** Presentamos el caso de una paciente de 14 años, diagnosticada en enero de 2002 de rhabdomyosarcoma alveolar localizado en antebrazo derecho y con afectación de adenopatías axilares y epitroclea derecha (estadio III). Recibió tratamiento según esquema VAC y radioterapia para control local, y se alcanzó una respuesta completa.

Tras un período libre de enfermedad de 15 meses, la paciente presenta una tumoración dura de 4 cm, adherida a planos profundos y no dolorosa en cuadrante superointerno de mama izquierda, confirmándose metástasis mamarias de rhabdomyosarcoma alveolar aislada; se le practica tumorectomía parcial, seguida de radioterapia y quimioterapia paliativa.

**Discusión:** En los niños el tumor que metastatiza con más frecuencia en la mama es el rhabdomyosarcoma (también lo hacen el neuroblastoma y los tumores hematológicos), siendo ésta la primera manifestación clínica de la recidiva en el 40% de los casos. Las metástasis solitarias en mama son excepcionales.

Epidemiológicamente se observan unas características comunes: el subtipo alveolar es la variedad histológica que más frecuentemente las produce, predomina en el sexo femenino, la edad media es de 15 años, la localización del tumor primario suele ser en las extremidades.

El mejor tratamiento está aún por definir. La mastectomía no está indicada. El primer abordaje terapéutico suele ser tumorectomía seguida de quimioterapia. Una vez que se presenta la recidiva, la mayoría de los pacientes (> 80%) mueren en el primer año.

#### CARCINOMA DE TIROIDES EN LA EDAD PEDIÁTRICA: PREVENCIÓN Y TRATAMIENTO

F. Benito<sup>a</sup>, P. Galofré<sup>b</sup>, S. Gallego<sup>a</sup>, L. Gros<sup>a</sup>, A. Llorca<sup>a</sup>, V. Martínez Ibáñez<sup>c</sup>, C. Sábado<sup>a</sup>, J. Sánchez de Toledo Jr<sup>a</sup>, N.T. Worner<sup>a</sup> y J. Sánchez de Toledo<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Unidad de Oncología Pediátrica, <sup>b</sup>Medicina Nuclear, <sup>c</sup>Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona. España.

**Introducción:** El carcinoma tiroideo (CT) representa el 1,5% de todas las neoplasias en la edad pediátrica. El papel de la radiación en su patogenia está bien demostrado, ya que la glándula tiroidea infantil es más sensible que la del adulto. El favorable pronóstico es el resultado de un enfoque terapéutico multimodal.

**Objetivos:** Estudiar las características de los pacientes afectados de CT tratados en nuestra Unidad. Analizar la relación de los antecedentes de irradiación en nuestra serie. Valorar las pautas de tratamiento realizadas y la evolución de los pacientes según la extensión del tumor en el momento del diagnóstico.

**Material y métodos:** Se analizan de forma retrospectiva las historias clínicas de 21 pacientes diagnosticados y tratados en nuestra Unidad de CT en el período 1981-2003. Se analizan sexo, edad al diagnóstico, antecedentes de irradiación, tipo histológico, extensión del tumor al diagnóstico, tratamiento recibido (cirugía, radioterapia metabólica, tratamiento hormonal sustitutivo [THS]) y evolución de los pacientes.

**Resultados:** De los 21 pacientes tratados 9 eran varones (43%) y 12 eran mujeres (57%). La mediana de edad de presentación fue de 9,31 años (3,7-15,8). En 4 pacientes (19%) encontramos antecedentes claros de irradiación significativa del cuello con relación a procedimientos diagnósticos o terapéuticos por patologías previas (cardiopatía congénita, atresia de esófago, reflujo gastroesofágico y LLA). El tipo histológico fue papilar/mixto en 16 casos (76%), folicular en cuatro (19%) y medular en uno (5%). Cuatro de los pacientes (19%) presentaron metástasis pulmonares al diagnóstico. Todos los pacientes fueron sometidos a cirugía con tiroidectomía total, con vaciamiento ganglionar de los compartimentos cervicales clínicamente afectados. Los pacientes con metástasis pulmonares o con restos cervicales no resecables quirúrgicamente recibieron radioterapia metabólica con  $^{131}\text{I}$ . Todos los pacientes recibieron THS con levotiroxina. Ésta se ha complementado con el uso de THS recombinante previa a las exploraciones gammagráficas. Todos los pacientes se encuentran vivos, en remisión completa de su enfermedad o con enfermedad estable en el caso de tres de los pacientes con metástasis pulmonares.

**Conclusiones:** El CT en la infancia es un tumor de buen pronóstico. Su correcto manejo exige una aproximación multimodal, que incluye cirugía por cirujanos expertos, THS con levotiroxina (para evitar el hipotiroidismo y para inhibir la THS y, por lo tanto, su efecto trófico sobre el crecimiento de los posibles restos tumorales), también puede ser útil el uso de THS recombinante, y tratamiento con radioterapia metabólica en algunos pacientes. Un elemento de gran importancia es la prevención, intentando reducir la irradiación de los pacientes pediátricos aplicando el concepto ALARA (*as low as reasonably achievable*) y las directrices de la Unión Europea en la utilización de las exploraciones radiológicas, que deben incorporarse como elemento básico en el funcionamiento de los Servicios de Radiodiagnóstico para minimizar la irradiación y sus efectos.

#### TUMORES HEPÁTICOS PRIMARIOS MALIGNOS (THPM)

J.A. Salinas<sup>a</sup>, J. López<sup>a</sup>, J.L. Vivanco<sup>a</sup>, C. Melero<sup>a</sup>, E. Pérez<sup>a</sup>,  
I. Carabaño<sup>a</sup>, J.L. Antón-Pacheco<sup>b</sup> y J. Cuadros<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Sección de Hemato-Oncología Pediátrica, <sup>b</sup>Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Materno-Infantil 12 de Octubre. Madrid. España.

**Objetivo:** Estudio retrospectivo de THPM en pacientes menores de 15 años ingresados en una Unidad de Hemato-Oncología Pediátrica entre 1981 y 2001.

**Pacientes, material y métodos:** Se revisan las historias clínicas de 12 pacientes diagnosticados de THPM en un período de 20 años. Se recoge: diagnóstico histológico, edad, sexo, clínica de presentación, estudios de imagen (ecografía, tomografía computarizada [TC]), función hepática, alfafetoproteína (AFP), estado, resecabilidad, tratamiento aplicado y resultados.

**Resultados:** Los diagnósticos fueron: seis hepatoblastomas, cuatro hepatocarcinomas, un sarcoma y un hemangioendotelio-epitelioide. Rango de edad: de 6 meses a 13 años, con una media para hepatoblastoma de 10 meses y para el hepatocarcinoma de 11,7 años. Sexo: 8 varones y 4 mujeres. Clínica de presentación: siete con dolor abdominal (58%), tres con pérdida de peso (25%), dos con anorexia (17%) y otros (náuseas-vómitos, diarrea, colestasis y masa abdominal asintomática). La función hepática estaba alterada en 10 pacientes (83%) por aumento de las enzimas hepáticas sin alteración de la coagulación; y la AFP elevada en todos los casos salvo en hemangioendotelio-epitelioide. El volumen tumoral medido por imagen osciló entre 210 y 925 cm<sup>3</sup>. La localización del tumor fue en el lóbulo hepático derecho en 4 pacientes, izquierdo en dos y ambos en seis. La extensión según protocolo de la Sociedad Internacional de Oncología Pediátrica (SIOP): I uno, II cinco (dos con metástasis pulmonares y uno con extensión extrahepática), III dos, IV cuatro (tres con metástasis pulmonares y uno con extensión extrahepática). Se administró quimioterapia a 11 pacientes; y se trató con cirugía a seis (en un caso de manera inicial y en cinco tras quimioterapia), tres recibieron quimioterapia de consolidación tras cirugía; radioterapia en un caso. Alcanzaron la remisión completa 6 pacientes y de ellos uno ha recidivado; de los seis restantes cinco fallecieron (tres hepatocarcinomas y dos hepatoblastomas) y uno permanece vivo con enfermedad. Factores pronósticos: seis resecables (cinco remisión completa inicial y uno fallecido); cuatro estadios IV (tres fallecen y uno vive con enfermedad); cinco metástasis pulmonares (dos remisión completa inicial y tres fallecidos); seis hepatoblastomas (cuatro remisión completa inicial y dos fallecen); cuatro hepatocarcinomas (uno en remisión completa y tres fallecen). Sobreviven 7 pacientes, con un seguimiento medio de 97,2 meses (32-252); cinco de los cuales sobreviven libres de incidencias con un seguimiento de 94,5 meses.

**Conclusiones:** El hepatoblastoma es el TPM más frecuente y es exclusivo de niños pequeños, mientras que el hepatocarcinoma lo es de mayores. La quimioterapia inicial puede hacer resecable un tumor que no lo era de inicio. Los factores pronósticos más favorables fueron: cirugía radical, estadios iniciales, ausencia de metástasis y diagnóstico histológico de hepatoblastoma.

#### TUMORES PULMONARES PRIMARIOS EN LA EDAD PEDIÁTRICA

J.L. Antón-Pacheco<sup>a</sup>, M. López<sup>a</sup>, E. De Miguel<sup>a</sup>, J. Cuadros<sup>a</sup>,  
J.A. Salinas<sup>b</sup>, J. López<sup>b</sup>, J.L. Vivanco<sup>b</sup>, C. Melero<sup>b</sup>,  
E. Pérez<sup>b</sup> e I. Carabaño<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Cirugía Pediátrica, <sup>b</sup>Sección de Hemato-Oncología Pediátrica. Hospital Universitario Materno-Infantil 12 de Octubre. Madrid. España.

**Objetivo:** Exponer nuestra experiencia en el diagnóstico y el tratamiento de los tumores pulmonares primarios.

**Introducción:** Los tumores pulmonares primarios son muy poco frecuentes en la edad pediátrica, por lo que no se incluyen habitualmente en el diagnóstico diferencial de las masas pulmonares. Esta circunstancia conlleva generalmente un retraso en su identificación con la consiguiente repercusión en el tratamiento y el pronóstico.

**Pacientes, material y métodos:** Se ha realizado un estudio retrospectivo de los pacientes con tumores pulmonares y de la vía aérea primarios diagnosticados en nuestro centro. Se han recogido los datos referidos a la presentación clínica, pruebas diagnósticas, localización, naturaleza histopatológica, tratamiento y evolución clínica.

**Resultados:** Cinco pacientes, 3 niñas y 2 varones, se han incluido en este estudio. La edad media en el diagnóstico ha sido de 9 años (rango, 1 mes-15 años). La sintomatología ha consistido en disnea (2), tos (2), fiebre (2), neumonías de repetición (1) y dolor (1). Un paciente, con diagnóstico prenatal, no presentó síntomas. La radiografía de tórax demostró pérdida de volumen en 3 pacientes, atrapamiento aéreo en otro, y una masa intraparenquimatosa en el restante. Se realizó tomografía computarizada (TC) torácica en 4 casos, aportando información sobre el tamaño, extensión y localización del tumor. El diagnóstico se estableció mediante extirpación quirúrgica en un paciente (blastoma pulmonar) y broncoscopia con biopsia en 4 pacientes: tres tumores de localización endobronquial correspondieron respectivamente a un carcinoma mucoepidermoide (lóbulo medio), carcinoide (lóbulo inferior izquierdo), y pseudotumor inflamatorio (bronquio principal izquierdo); el restante era otro pseudotumor inflamatorio localizado en la tráquea. El tratamiento ha consistido en toracotomía y resección pulmonar en 4 casos (tres lobectomías y una neumonec-tomía) y una resección traqueal limitada a la base de implantación. El tiempo transcurrido entre la presentación clínica y la instauración del tratamiento ha oscilado entre un mes y un año. El estudio histológico de las piezas confirmó el diagnóstico por biopsia en todos los casos. El 60% de los tumores han sido malignos y no se ha administrado tratamiento coadyuvante. Los 5 pacientes están vivos y asintomáticos, con un seguimiento medio de 7,2 años.

**Discusión:** Aunque son muy infrecuentes, los tumores pulmonares presentan una variada tipología histológica. El 60-70% son neoplasias malignas, por lo que es imprescindible realizar un diagnóstico precoz. Con un tratamiento adecuado, el pronóstico es muy favorable en la mayoría de los casos.

#### TUMORES VASCULARES DE LOCALIZACIÓN ATÍPICA

M.E. Llinares Riestra, M.J. Romero Egea, M. Bermúdez Cortés,  
J.I. Ruiz Jiménez y J.L. Fuster Soler

Unidad de Onco-Hematología Pediátrica. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia. España.

**Objetivos:** 1. Presentar a 2 pacientes con hemangioendotelomas (HE) de localización atípica: uno a nivel óseo mandibular y otro raquídeo extradural que se inició como síndrome de compresión medular. El HE se localiza en la mayoría de los casos a nivel de tejidos blandos, hígado o pulmón. Su localización ósea mandibular o en el sistema nervioso central es excepcional. 2. Valorar la respuesta al tratamiento médico en nuestros pacientes.

#### Material y métodos:

**Caso 1.** Varón de 10 meses con tumoración mandibular izquierda de 2 semanas de evolución con aumento progresivo a pesar del tratamiento antibiótico. A la exploración, presenta una tumoración no dolorosa de 5 cm de diámetro en el ángulo mandibular de consistencia dura, bien delimitada y sin signos inflamatorios. Entre las exploraciones complementarias destaca: radiografía de mandíbula con amputación de la rama mandibular izquierda y tomografía computarizada (TC) con lesión intra-ósea que adelgaza y rompe la cortical. En la gammagrafía con  $^{99}\text{Tc}$  se aprecia hipercaptación de los bordes de la lesión con gran reacción osteogénica y en la angiografía, llenado de vasos intratumorales en fase venosa. Se realizó punción-aspiración con aguja fina (PAAF) en dos ocasiones, y sólo se obtuvo contenido hemático, con lo que se procedió a biopsia a cielo abierto. Durante la intervención presentó importante hemorragia intraoperatoria a pesar de la esclerosis percutánea previa y ligadura de la arteria carótida externa. Tras el diagnóstico de HE grado II se administra tratamiento con corticoides, y ante la escasa respuesta clinicorradiológica, se sustituye por interferón- $\alpha$  2a (IFN- $\alpha$  2a).

**Caso 2.** Varón de 6 meses que presenta disminución de la movilidad de las cuatro extremidades junto decaimiento general y rechazo de la alimentación de 3 días de evolución. A la exploración presenta hipotonía generalizada, ptosis, miosis y enoftalmos de ojo izquierdo. La resonancia magnética (RM) craneoespinal muestra una masa extradural extensa desde C3 a L3 con compresión medular. Se sometió a laminectomía bilateral urgente a nivel de C3-C6, D1-D2 y se biopsió la lesión con diagnóstico anatomopatológico de HE. Recibe tratamiento con IFN y corticoides.

**Resultados:** El primer paciente presentó reconstitución ósea prácticamente completa tras 10 meses de tratamiento con IFN. El segundo a los 3 meses del diagnóstico estaba asintomático sin evidencia de tumor en la RM. Ninguno de los pacientes ha presentado reacciones adversas al IFN.

**Conclusiones:** 1. Los HE pueden mostrar un comportamiento agresivo y atípico con complicaciones locales como destrucción ósea (primer caso) o síndrome de sección medular (segundo caso). 2. Las complicaciones hemorrágicas deben considerarse a la hora de planear la biopsia. 3. Aunque clásicamente el tratamiento de los HE a nivel óseo y en el sistema nervioso central es quirúrgico, el tratamiento médico con corticoides y/o IFN es una alternativa a tener en cuenta como primera opción terapéutica.

#### BLASTOMA PULMONAR: UN CASO PEDIÁTRICO

M. Leyva Carmona, M.A. Vázquez López, F. Lendínez Molinos,  
M.A. Llamas Guisado, P. Cortés, R. Sánchez, J. Vargas Vallejo  
y J. López Muñoz

Unidad de Hemato-Oncología Pediátrica. Servicio de Pediatría.  
Hospital Torrecárdenas. Almería. España.

**Introducción:** El blastoma pulmonar es un tumor maligno inusual en la infancia, descrito por vez primera en 1945 por Barnard y Barret. Los hallazgos clínicos son inespecíficos, pudiendo simular procesos inflamatorios pulmonares. Histológica-

mente está constituido por un fondo blastematoso indiferenciado, sobre el que asienta un doble componente mesenquimatoso y epitelial que recuerda al pulmón fetal. La cirugía es esencial en el tratamiento. Dada su extraordinaria infrecuencia consideramos de interés la presentación de un caso pediátrico.

**Caso clínico:** Mujer de 5 años con tumoración intratorácica localizada en hemotórax derecho. La exploración no mostró datos patológicos, siendo la auscultación pulmonar normal. El estudio radiológico, que incluyó radiografía simple de tórax y tomografía computarizada (TC) torácica, evidenció una masa sólida redondeada de 4,5 x 4 cm de tamaño, de bordes nítidos, localizada en lóbulo medio, anterior y subpleural. Tras toracotomía fue extirpada en su totalidad, y el informe anatomopatológico fue compatible con blastoma pulmonar con diferenciación rhabdomioblástica. El estudio de extensión tumoral no evidenció metástasis. Recibió tratamiento con ifosfamida, actinomicina D y vincristina en ciclos alternos con cisplatino y adriamicina, durante un total de 8 ciclos, con tolerancia aceptable. En la actualidad, tras 10 años de seguimiento la paciente vive libre de enfermedad.

**Comentarios:** El blastoma pulmonar es un tumor muy infrecuente en el que las formas pediátricas parecen constituir un grupo clinicopatológico distinto al adulto. El pronóstico en general es malo, determinado por el tamaño tumoral al diagnóstico y el grado de extensión: afectación extrapulmonar (pleura, mediastino), ganglios regionales o metástasis (hígado, sistema nervioso central, huesos, etc.). En los escasos casos publicados, la quimioterapia combinada aporta claro beneficio, prolongando la supervivencia. Destacamos la buena evolución seguida por nuestra paciente.

### CARCINOMA RENAL: PRESENTACIÓN DE 3 CASOS PEDIÁTRICOS

M. Leyva Carmona, F. Lendínez Molinos, M.A. Vázquez López, M.A. Llamas Guisado, P. Cortés, P. Aguilera, A. Campos Aguilera y J. López Muñoz

Unidad de Hemato-Oncología Pediátrica. Servicio de Pediatría. Hospital Torrecárdenas. Almería. España.

**Introducción:** El carcinoma renal (CR) es el tumor maligno renal más frecuente en adultos pero raro en la infancia. Son refractarios a la quimioterapia utilizada para el tumor de Wilms del cual es indistinguible clínica y radiológicamente. Describimos 3 casos pediátricos con características peculiares.

**Caso 1.** Niña de 7 años con masa en hipocondrio y vacío derecho. El examen radiológico evidenció tumoración intrarrenal derecha. El estudio de extensión tumoral no evidenció metástasis. Recibió quimioterapia preoperatoria para tumor de Wilms (SIOF) que no redujo la masa. Se realizó nefrectomía derecha y linfadenectomía regional. El estudio anatomopatológico fue compatible con CR multifocal (estadio I). Desde el año del diagnóstico presenta proteinuria, que en la actualidad mantiene tras 9 años de seguimiento.

**Caso 2.** Varón de 10 años con hematuria tras traumatismo en fosa renal izquierda. El primer estudio radiológico evidenció hematoma en polo superior de riñón izquierdo con densidad

heterogénea en su interior. En la tomografía computarizada (TC) de control realizada un mes más tarde apareció una masa en riñón izquierdo con captación heterogénea de contraste. Tras nefrectomía izquierda y linfadenectomía regional, el estudio anatomopatológico fue compatible con CR (estadio II). La evolución tras 7 años de seguimiento ha sido favorable, manteniéndose libre de enfermedad.

**Caso 3.** Niña de 10 años portadora de esclerosis tuberosa con masa en polo superior del riñón izquierdo, detectada en estudio ecográfico solicitado para el diagnóstico de patología apendicular. Se realizó nefrectomía parcial izquierda con exéresis completa de la tumoración que fue compatible con CR (estadio I). En la actualidad, tras 2 años de seguimiento, permanece en remisión.

**Comentarios:** A pesar de su infrecuencia, el CR debe ser considerado dentro del diagnóstico diferencial de las masas renales en la infancia, y debe recomendarse un estrecho seguimiento en los pacientes monorrenos para detectar glomerulopatía compensadora. De los casos presentados destacamos: 1. El carácter excepcional de la presentación multifocal en el caso 1, descrita sólo en el 7% de los CR. 2. La asociación con síndromes genéticamente determinados como el caso 3. 3. La importancia del seguimiento radiológico de hematomas renales tras traumatismos fortuitos para descartar patología de base (caso 2). 4. La elevada supervivencia tras cirugía en estadios localizados.

### MITOTANE ASOCIADO A QUIMIOTERAPIA EN PERFUSIÓN CONTINUA PARA RECIDIVA EXTENSA DE CARCINOMA ADRENOCORTICAL

M.J. Romero Egea<sup>a</sup>, M. Marco García<sup>a</sup>, A. Verdeguer Miralles<sup>b</sup>, J.I. Ruiz Jiménez<sup>a</sup>, E. Llinares Riestra<sup>a</sup>, M. Bermúdez Cortés<sup>a</sup> y J.L. Fuster Soler<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Unidad de Hemato-Oncología Pediátrica. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia. España. <sup>b</sup>Unidad de Oncología Pediátrica. Hospital La Fe. Valencia. España.

**Objetivos:** Mostrar la eficacia del tratamiento con mitotane asociado a quimioterapia en perfusión continua en un paciente pediátrico diagnosticado de recidiva extensa de un carcinoma adrenocortical (CAC).

**Material y métodos:** Exponemos la evolución clínica, radiológica y analítica y la respuesta al tratamiento en un niño de 3 años, diagnosticado de recidiva extensa de CAC con masa abdominal, siembra peritoneal y un nódulo pulmonar. Cuatro meses antes había ingresado por un cuadro de virilización y masa abdominal, y fue sometido resección macroscópica completa de una gran tumoración suprarrenal izquierda con diagnóstico patológico de CAC. Tras el diagnóstico de la recidiva, se indicó tratamiento con mitotane (hasta 4 g/día: dosis máxima tolerable) y quimioterapia con vincristina intravenosa (0,4 mg/m<sup>2</sup>/24 h en perfusión continua de 96 h), etopósido intravenoso (75 mg/m<sup>2</sup>/24 h en perfusión continua de 96 h) y adriamicina intravenosa (10 mg/m<sup>2</sup>/24 h en perfusión continua de 96 h). Recibió diez cursos de quimioterapia a intervalos de 3 semanas y sin interrupción del tratamiento con mitotane.

**Resultados:** Tras siete cursos de quimioterapia, se documentó remisión completa en exámenes radiológicos. En laparotomía exploradora se apreciaron entonces nódulos peritoneales, tras cuya biopsia y examen patológico se informó la presencia de un 50% de células tumorales viables. Tras tres nuevos cursos de quimioterapia, recibió megaterapia (thiotepa y carboplatino) y rescate hematopoyético autólogo. En una nueva laparotomía exploradora no se identificó resto tumoral. A los 44 meses tras el diagnóstico de la recidiva (34 meses tras el procedimiento de megaterapia) el paciente se encuentra en remisión completa y continúa en tratamiento con mitotane, mostrando como efectos adversos: insuficiencia suprarrenal que precisa tratamiento sustitutivo, ginecomastia y un episodio de ataxia resuelta tras corrección de dosis.

**Conclusiones:** A pesar de que la cirugía se considera actualmente el tratamiento convencional del CAC, cuestionándose el papel de los tratamientos adyuvantes, en nuestro paciente la asociación de quimioterapia y mitotane se mostró claramente eficaz, lo cual apoya la posibilidad de su introducción como tratamiento neoadyuvante para esta enfermedad.

#### MADURACIÓN DE SARCOMA INDIFERENCIADO EN UN LACTANTE TRAS TRATAMIENTO CON INHIBIDORES DE LA TOPOISOMERASA

J. Duarte Calvete<sup>a</sup>, J. Molina Garicano<sup>a</sup>, T. Hernández Lagunas<sup>a</sup>, M. Garatea Rodríguez<sup>a</sup>, C. De Miguel Medina<sup>b</sup> y J. Esparza Estaun<sup>c</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Oncología Pediátrica, <sup>b</sup>Servicio de Patología, <sup>c</sup>Servicio de Radiología. Hospital Virgen del Camino. Pamplona. España.

**Introducción:** Los tumores mesenquimatosos malignos ocupan el tercer lugar en frecuencia entre los tumores sólidos extracraneales en la edad pediátrica. En ocasiones, su diagnóstico anatomopatológico es complejo. Los sarcomas indiferenciados son tumores mesenquimatosos que carecen de cualquier hallazgo citológico o estructural, y que no expresan marcadores anti-génicos que permitan su clasificación más precisa. Presentamos el caso de una lactante diagnosticada de sarcoma indiferenciado, refractario al tratamiento de primera línea, y su posterior evolución clínica y de la anatomía patológica con el tratamiento administrado.

**Caso clínico:** Lactante de 7 meses que se inicia con una tumoración en la región parotídea. La punción-aspiración con aguja fina (PAAF) inicial fue inespecífica, pero ante el aumento progresivo se decide biopsia de la masa, que finalmente se diagnostica de sarcoma indiferenciado. Se inicia tratamiento quimioterápico con el protocolo MMT-95, según el esquema 953B dada su localización paraespinal. La tolerancia al tratamiento es buena, pero al finalizar los tres primeros ciclos, en la evaluación se aprecia que la tumoración ha progresado. Tras contactar con el coordinador nacional del protocolo, se decide administrar tratamiento quimioterápico de segunda línea según un estudio italiano (ESSG 2003) de fase II, con la administración de topotecán, carboplatino, ciclofosfamida y etopósido. Desde el principio se aprecia una progresiva disminución de la masa, que permite su abordaje quirúrgico tras el cuarto ciclo de tratamien-

to, pudiéndose reseca la mayor parte de la tumoración (queda un resto en la base del cráneo). Se finaliza posteriormente el tratamiento según lo previsto en el protocolo. La tolerancia al mismo es bastante buena, con aplasia moderada en dos ciclos, y toxicidad digestiva leve. En el estudio anatomopatológico de la masa extirpada se informa de una tumoración fusocelular benigna, del tipo neurofibroma o neuroma. El seguimiento en los últimos 12 meses no muestra progresión del resto tumoral, la niña está clínicamente muy bien, y como única secuela del tratamiento presenta parálisis leve de la rama bucal del facial, en relación con la resección quirúrgica.

**Comentario:** El diagnóstico preciso de los tumores mesenquimatosos de partes blandas en ocasiones resulta complejo. El diagnóstico de sarcoma indiferenciado se realiza generalmente por exclusión. Al comprobar la evolución del aspecto anatomopatológico de esta tumoración, se piensa que el tumor se tratará inicialmente de un tumor neural maligno muy indiferenciado. En este caso no queda claro si este tumor ha presentado una maduración espontánea, o si se ha inducido su diferenciación por el tratamiento administrado.

#### MELANOSIS NEUROCUTÁNEA Y OPCIONES DE TRATAMIENTO

M.E. Mateos González<sup>a</sup>, E. López-Laso<sup>a</sup>, M.J. Peña Rosa<sup>a</sup> y J.M. García Castellano<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Unidad de Oncología Pediátrica, <sup>b</sup>Servicio de Hematología. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba. España.

**Introducción:** La melanosia neurocutánea (MNC) es un síndrome congénito poco frecuente, que se caracteriza por la asociación de nevos cutáneos pigmentados múltiples o de gran tamaño y una excesiva proliferación de células melánicas en leptomeninges.

**Caso clínico:** Presentamos una paciente de 11 años con un nevo gigante congénito en la espalda y múltiples nevos pilosos de entre 1 y 3 cm de diámetro distribuidos por todo el cuerpo, incluyendo cabeza y extremidades, que consultó por cefalea, vómitos y diplopía de una semana de evolución. Una tomografía computarizada (TC) de cráneo mostró un área de hiperatenuación en la protuberancia compatible con aumento en el contenido de melanina, sin hidrocefalia. La resonancia magnética (RM) de cráneo y médula espinal con gadolinio no mostró alteraciones. La citocentrífuga de líquido cefalorraquídeo evidenció infiltración por células neoplásicas, algunas de las cuales contenían gránulos de melanina. En las lesiones cutáneas no se apreciaron signos de malignización. Ante estos datos se estableció el diagnóstico de MNC. Se inició tratamiento con dexametasona con mejoría clínica en 72 h. En la bibliografía científica se han recogido diversos esquemas terapéuticos para esta entidad basados en protocolos empleados en el melanoma metastásico, por lo que se optó por la administración de vincristina, cisplatino y etopósido. La tolerancia a este tratamiento fue mala. Recientemente se ha investigado la temozolomida en el tratamiento del melanoma metastásico con resultados prometedores, por lo que se administraron dos ciclos de temozolomida con cierta respuesta inicial y buena tolerancia. A las 2 semanas de finalizar el segundo ciclo reaparecieron los síntomas de hipertensión in-

tracraneal, mostrando escasa respuesta al incremento de la dosis de dexametasona, precisando morfina por cefalea intensa. La paciente falleció 10 días después.

**Comentarios:** La MNC es una entidad clínica rara que debe ser descartada en niños con nevos gigantes congénitos. Una vez iniciada la clínica neurológica, el pronóstico es ominoso. El tratamiento quimioterápico que se emplea en esta enfermedad es el mismo del melanoma metastásico. Ningún esquema terapéutico ha demostrado incrementar la supervivencia de estos pacientes a largo plazo.

### ADENOCARCINOMA DE COLON EN LA INFANCIA Y CÁNCER DE COLON HEREDITARIO

M.E. Mateos González<sup>a</sup>, F. Sánchez Ruiz<sup>a</sup>, M.J. Peña Rosa<sup>a</sup>  
y M. Robledo<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Unidad de Oncología Pediátrica. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba. España. <sup>b</sup>Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas. Madrid. España.

**Introducción:** El carcinoma colorrectal es uno de los tumores más frecuentes de los adultos. Rara vez aparece en individuos menores de 20 años, por lo que en muchas ocasiones el diagnóstico en la infancia se realiza cuando ya existe una enfermedad avanzada. Su incidencia es de un caso por cada millón de individuos menores de 20 años.

**Caso clínico:** Presentamos un paciente de 12 años que consultó por rectorragia de un día de evolución. Se realizó una colonoscopia que evidenció un pólipo a 10 cm del esfínter anal. Tras una polipectomía endoscópica parcial, se completó la resección quirúrgicamente. El estudio anatomopatológico reveló un adenocarcinoma polipoide bien diferenciado con infiltración de submucosa sin afectación del pedículo ni permeación vascular. El CEA y el estudio de extensión fueron negativos. Se investigaron los antecedentes familiares, en los que figuraban cáncer de colon, de pulmón, de mama y de endometrio en la rama materna. Ante la sospecha de un cáncer de colon hereditario asociado a los genes de reparación, se estudió la inestabilidad en los microsátélites de las células del tejido tumoral. Su positividad sugirió el diagnóstico de síndrome de Lynch. Para su confirmación se estudiaron los genes *MLH1* y *MSH2* en sangre. En el estudio molecular del gen *APC* no se encontraron mutaciones. El estudio genético fue de ayuda para plantear la actitud terapéutica. Al confirmarse un síndrome de Lynch, se ampliaron los márgenes de resección de la primera cirugía y se siguió al paciente regularmente con colonoscopia y sangre oculta en heces. Si el gen *APC*, hubiera sido positivo, habría indicado una poliposis familiar, y dada la edad del niño y la elevada posibilidad de desarrollar adenocarcinoma de colon metacrónico, habría estado indicada una pancolectomía.

**Comentario:** Los adenocarcinomas de colon son tumores raros en la infancia. Sin embargo, ante la presencia de hemorragia digestiva u otros síntomas gastrointestinales sugerentes, debe descartarse esta posibilidad. Al diagnóstico debe investigarse la presencia de un cáncer de colon hereditario asociado a los genes de reparación. Es importante establecer un diagnóstico preciso que determine la necesidad de una cirugía agresiva. Es im-

prescindible, asimismo, el seguimiento a largo plazo de estos pacientes.

### ADENOCARCINOMA DE COLON EN PEDIATRÍA

A. Pérez Martínez, M.J. Martín Díaz, L. Pérez Jurado, T. Contra,  
M.A. Díaz y L. Madero

Servicio de Oncología Pediátrica. Hospital Niño Jesús. Madrid. España.

**Introducción:** El adenocarcinoma de colon y recto constituye la enfermedad tumoral más frecuente en adultos de ambos sexos. Es evidente la participación de factores genéticos (mutación de oncogenes, *k-ras* y *myc*, y delección de genes supresores de tumor, cromosomas 5, 17 y 18) en su patogenia. En la edad pediátrica este tumor es excepcional, quedando limitada su presentación a grupos de riesgo, como pacientes inmunodeprimidos y síndromes de poliposis familiar. Presentamos un paciente con sospecha clínica de abetalipoproteinemia que falleció por adenocarcinoma de colon.

**Caso clínico:** Paciente de 14 años, sin antecedentes familiares de interés, con retraso psicomotor, talla baja, facies sindrómica, maculopatía degenerativa, hipoacusia neurosensorial bilateral y afectación piramidal-extrapiramidal, que consulta por dolor abdominal, estreñimiento y hematoquecia de meses de evolución. Colesterol y triglicéridos normales. Cariotipo: delección 2p-. Las pruebas de imagen ponen de manifiesto una masa rectosigmoidea que actúa a modo de cabeza de invaginación y que histológicamente corresponde a adenocarcinoma de colon en adenoma vellosa. El estudio de extensión evidenció metástasis a distancia (estadio D2 de Dules), falleció 5 meses después del diagnóstico por carcinomatosis peritoneal.

**Discusión:** Presentamos un paciente con fenotipo clínico de abetalipoproteinemia que desarrolla un adenocarcinoma de colon. Recientemente se ha comunicado en adultos, la asociación de fenotipos "ligeros" de abetalipoproteinemia y tumores malignos, fundamentalmente adenocarcinoma de íleon y tumores del sistema nervioso central. La ausencia de la mutación para el gen transportador de triglicéridos no excluye el diagnóstico, y probablemente esté relacionado con la asociación de manifestaciones atípicas como neoplasias malignas.

### TUMOR MIOFIBROBLÁSTICO EN LA EDAD PEDIÁTRICA. REVISIÓN DE 5 CASOS

J.M. Rius, S. Pérez, J.M. Fernández, H. Cortina, A. Verdeguer  
y V. Castell

Hospital Infantil La Fe. Valencia. España.

**Introducción:** El tumor miofibroblástico o seudotumor inflamatorio es una lesión benigna poco frecuente en la edad pediátrica, de etiología desconocida y que plantea inicialmente el diagnóstico diferencial con otras neoplasias. Su clínica es inespecífica y depende de su localización. Presentamos la casuística de nuestra Unidad.

**Material y métodos:** Se revisaron las historias clínicas de los 5 casos documentados en nuestro hospital desde 1974, analizando las variables siguientes: edad al diagnóstico, sexo, clínica principal, localización del tumor, exploraciones complementa-

rias, resultado del estudio histológico, actitud terapéutica y evolución.

**Resultados:** Sobre un total de 5 casos, la media de edad fue 6,8 años (2-13 años), predominio masculino (60%), en ningún caso existía antecedentes personales ni familiares de enfermedad neoplásica. La clínica más frecuente fue astenia, fiebre y tos como signos aislados o combinados entre ellos, siendo en uno de los casos asintomático. Todos fueron torácicos, localizándose dos de ellos en lóbulos pulmonares inferiores. Las pruebas de imagen identificaron masas redondeadas, bien delimitadas y de diferentes tamaños, oscilando entre 3-3 cm a 9-9 cm. Uno de los casos presentó calcificaciones en su interior. El patrón más común en las pruebas de laboratorio fue una anemia leve-moderada con reactantes inflamatorios (velocidad de sedimentación globular [VSG], reacción en cadena de la polimerasa [PCR] y ferritina) elevados. La extirpación quirúrgica fue curativa en todos los casos. Un caso de los cinco recidivó de forma local probablemente por extirpación incompleta. El estudio histológico demostró ausencia de células malignas y existencia de un infiltrado linfoplasmocitario en todos los casos.

**Conclusiones:** El pseudotumor inflamatorio es una enfermedad muy poco frecuente, que tiene un pronóstico favorable, y se trata mediante escisión quirúrgica. El cuadro clínico consiste en astenia y anemia o cuadros de broncoespasmo y neumonías son posibles como presentación inicial. Aunque el aspecto de la lesión mediante estudios de imagen es de características benignas, es necesario el estudio histológico para confirmar el diagnóstico.

#### MELANOMA MALIGNO DE PARTES BLANDAS

M.V. Albert Sorribes, A. Verdeguer Miralles, M. Hernández Martí y J.S. Oltra Soler

Hospital Infantil Universitario La Fe. Valencia. España.

**Objetivos:** Descripción del caso de una paciente de 14 años con un tumor infrecuente, melanoma maligno de partes blandas o sarcoma de células claras.

**Caso clínico:** Paciente de 14 años remitida con diagnóstico de Schwannoma maligno retroperitoneal intervenido. Antecedente de extirpación de tumoración en planta del pie izquierdo 5 meses antes, de la que no se realizó estudio anatomopatológico. Al ingreso en nuestra Unidad, el estudio de extensión fue negativo. Tres meses después, por dolor en miembro inferior izquierdo, se realiza tomografía computarizada (TC) abdominal y se detecta una lesión ocupante de espacio sobre psoas izquierdo que se extirpa en su totalidad, con diagnóstico anatomopatológico de Schwannoma. En el postoperatorio inmediato se aprecian adenopatías inguinales y poplíteas homolaterales, que se resecan 14 y 32 días tras la cirugía, respectivamente, con diagnóstico anatomopatológico de metástasis de Schwannoma maligno frente a melanoma maligno de partes blandas. Simultáneamente se inicia tratamiento quimioterápico según protocolo MMT-95, que se interrumpe ante falta de respuesta y neurotoxicidad. Posteriormente sigue presentando recidivas ganglionares a nivel de miembro inferior izquierdo, requiriendo diferentes intervenciones quirúrgicas. El hecho de que las mismas se aleja-

ran progresivamente de la localización del tumor retroperitoneal inicial y el antecedente de extirpación previa de tumoración en planta del pie en una adolescente mujer, hizo sospechar que pudiera tratarse de un melanoma de partes blandas. Por ese motivo se investigó la presencia de la translocación t(12;22)(q13;q12), siendo su hallazgo lo que confirmó el diagnóstico. Dos años y 3 meses después de su ingreso en nuestra Unidad, se detecta masa a nivel pancreático que se reseca, con diagnóstico anatomopatológico de melanoma maligno de partes blandas. Se aprecia, además, un nódulo único en pulmón derecho.

**Comentarios y conclusiones:** El melanoma maligno de partes blandas es un tumor de partes blandas que deriva de la cresta neural. Afecta predominantemente a adultos jóvenes, sobre todo mujeres. La localización más frecuente es a nivel de las extremidades, fundamentalmente a nivel de los pies y alrededor de los tobillos. Con frecuencia se asocia con la translocación t(12;22)(q13;q12). Tiene predisposición a metastatizar a nivel de los ganglios linfáticos, pulmón y hueso. Si no metastatizan, la supervivencia se estima en un 50%, siendo frecuentes las recidivas tardías. La recurrencia local y las metástasis son factores de mal pronóstico. Morfológicamente puede confundirse con el Schwannoma, pues ambos tumores derivan de la cresta neural. Este tipo de tumor es muy poco quimiosensible, por lo que la cirugía es el único tratamiento efectivo. Nuestra paciente fue diagnosticada inicialmente de Schwannoma, pero el comportamiento de su enfermedad hizo sospechar que se trataba de un melanoma de partes blandas, que se confirmó al detectarse la translocación t(12;22)(q13;q12). En esta paciente que presentó recidivas a nivel ganglionar, se intentó tratamiento quimioterápico sin lograr respuesta, y se intervino quirúrgicamente en repetidas ocasiones.

En conclusión, el melanoma maligno de partes blandas es un tumor infrecuente que requiere un diagnóstico precoz y una cirugía radical inicial para lograr la curación.

#### XANTOASTROCITOMA PLEOMÓRFICO: REVISIÓN CLÍNICA Y BIBLIOGRÁFICA

J. Balaguer Guill<sup>a</sup>, A. Cañete Nieto<sup>a</sup>, M. Hernández Martí<sup>b</sup>, F. Menor Serrano<sup>c</sup>, J.A. Álvarez Garijo<sup>d</sup> y V. Castel Sánchez<sup>a</sup>

Servicios de <sup>a</sup>Oncología Pediátrica, <sup>b</sup>Anatomía Patológica, <sup>c</sup>Radiodiagnóstico y <sup>d</sup>Neurocirugía.  
Hospital Infantil La Fe. Valencia. España.

**Objetivos:** El xantastrocitoma pleomórfico es un tumor cerebral de presentación rara en la edad pediátrica. El pronóstico es incierto, dependiendo de la histología. Nuestro objetivo es conocer la incidencia y distribución de este tumor en nuestra Unidad, sus características clínicas, histológicas, tratamiento utilizado y correlación con evolución.

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo mediante revisión de historias clínicas de los pacientes diagnosticados de xantastrocitoma pleomórfico en la Unidad de Oncología Pediátrica del Hospital Infantil La Fe, con edades en el momento del diagnóstico entre 0 y 14 años, durante el período comprendido entre enero de 1974 y 2003.

**Resultados:** De un total de 2.443 pacientes oncológicos de 0-14 años, 400 corresponden a tumores cerebrales (16,3%). Cinco de ellos fueron diagnosticados de xantastrocitoma pleomorfo tras estudio anatomopatológico (1,2% de los tumores cerebrales diagnosticados). Distribución por sexo: 3/5 niños. Mediana de edad: 5 años (rango, 17 meses-14 años). Clínica al diagnóstico: cefalea 3/5, alteración neurológica motriz 4/5 (uno de ellos de pares craneales, 3/4 hemiparesia del lado contralateral a la lesión), convulsiones 2/5 (uno en forma de epilepsia focal, el otro generalizada ya de inicio), vómitos 2/5, hiperactividad 3/5, cambios de carácter en todos ellos. Localización: 100% supratentorial; izquierdo 2/3; derecho 3/5. Temporoparietal 2/5; parietooccipital 1/5; temporoparietooccipital 1/5; temporal-ganglios basales 1/5. Anatomía patológica: 2/5 presentaban un elevado índice de mitosis, con una hiperplasia vascular; 3/5 bajo índice de mitosis sin hiperplasia vascular. Tratamiento: extirpación macroscópica con resto en cuatro de ellos, radioterapia y quimioterapia; 1/5 protocolo de la Sociedad Internacional de Oncología Pediátrica (SIOP) para tumores del sistema nervioso central (SNC) en menores de 3 años. Evolución: 2/5 fallecieron por la enfermedad; 2/5 recidivaron a nivel local, se trataron de nuevo y están vivos (con resto estable), el otro se trasladó al hospital de origen, pero en la fecha del último contacto se encontraba vivo con resto estable de tumor.

**Conclusiones:** El xantastrocitoma es un tumor que suele presentarse en adultos jóvenes, siendo extremadamente raro en la edad pediátrica (1,2% de los tumores cerebrales en nuestra casuística). En ambos casos, el diagnóstico anatomopatológico es dificultoso incluso para neuropatólogos con experiencia. El pronóstico se relaciona con la extensión de la resección quirúrgica y factores histológicos: un alto índice de mitosis o hiperplasia vascular se ha relacionado con un peor pronóstico; en nuestra serie 2/5 pacientes presentaban estos hallazgos, habiendo fallecido uno de ellos. Si la resección no es completa, el tratamiento adyuvante es controvertido y dependerá de la edad: en adultos y niños mayores se contempla la radioterapia, pero en niños menores de 3 años se debe demorar ésta y la quimiosensibilidad del tumor no es bien conocida. Por ello, es importante la existencia de un equipo multidisciplinar que se encargue del tratamiento del paciente, así como del adecuado seguimiento para detectar de forma precoz la existencia de secuelas derivadas del tratamiento a nivel motor, auditivo, oftalmológico y endocrino. La cooperación internacional mediante estudios multicéntricos sería de gran valor dada la rareza de estos tumores en la infancia.

#### GEN DE FUSIÓN *TPM3-ALK* EN UN TUMOR MIOFIBROBLÁSTICO INFLAMATORIO NEONATAL

T. Cardesa, C. de Torres y J. Mora

Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. España.

**Objetivos:** Debido a la variabilidad histológica, existe la controversia sobre si el tumor miofibroblástico inflamatorio (TMI) constituye una única o diferentes entidades. Asimismo, en la bi-

biografía no está clara la naturaleza reactiva o neoplásica del TMI. Los reordenamientos clonales de 2p23 identificados recientemente en TMI y los genes de fusión *ALK* resultantes (*TPM3-ALK*, *TPM4-ALK*, *CLTC-ALK*, *CARS-ALK* y *RANBP2-ALK*), son consistentes con el origen neoplásico y constituyen marcadores moleculares útiles para el diagnóstico del TMI. El mejor conocimiento de las características moleculares del TMI podría ser de importancia, pues el curso clínico de estos tumores es frecuentemente difícil de predecir. Analizamos la expresión de *TPM-ALK* en un TMI de presentación neonatal y localización supraglótica.

**Paciente y métodos:** Neonato de sexo femenino de 3 semanas de vida con clínica de estridor inspiratorio progresivo y estancamiento ponderal. Mediante laringoscopia directa se objetiva la presencia de una tumoración supraglótica de 1 cm de diámetro en la unión faringoesofágica. La masa se extirpa y el diagnóstico histológico es de TMI. De un fragmento congelado del tumor se extrae el ARN total. El análisis de la expresión de *TPM3-ALK* se realiza mediante *nested* RT-PCR, utilizando *random hexamers* para la transcripción reversa de 1 µg de ARN total y un primer reverse específico de *ALK*. Posteriormente, purificación del producto y secuenciación.

**Resultados:** La secuencia del producto amplificado permite identificar a *TPM3* como el gen fusionado al ARNm de *ALK* en el caso estudiado. Además, se halla un punto de corte y fusión diferente al descrito hasta la actualidad para *TPM3-ALK*.

**Conclusiones:** La expresión de *TPM3-ALK* en la tumoración analizada indica la presencia de una población celular neoplásica de origen clonal en la misma. Describimos el hallazgo de un nuevo *breakpoint* en *TPM3-ALK*. Será preciso llevar a cabo análisis *in vitro* para establecer la implicación funcional derivada de la traducción del ARNm.

#### TUMORES RENALES NO WILMS

A. Villaverde Rodríguez, E. Aleo Luján, C. Gil López  
y F. Valverde Moreno

Servicio de Pediatría. Hospital Clínico San Carlos. Madrid. España.

**Objetivos:** Revisión de los casos de tumores no Wilms en nuestro Servicio desde 1978.

**Introducción:** Los tumores renales no Wilms son infrecuentes en edades pediátricas, suponen menos del 10% de las neoplasias primarias renales y menos del 1% de todos los tumores en la infancia. Presentamos una revisión de estos tumores en los últimos 25 años.

#### Presentación clínica:

*Caso 1.* Hamartoma renal diagnosticado al nacimiento tratado por nefrectomía.

*Caso 2.* Sarcoma de células claras asociado a glioma de alto grado de línea media. Se trataba de una lactante de 9 meses que se inició con cuadro de vómitos, diarrea y presencia de masa renal a la exploración, sospechándose tumor de Wilms, y que tras el primer ciclo de quimioterapia y extirpación de la masa se comprueba en el estudio anatomopatológico un tumor de células claras renal. En el postoperatorio presenta focalidad



nerológica que conduce al diagnóstico de glioma cerebral. Fallece finalmente durante la neurocirugía.

**Caso 3.** Adenocarcinoma renal de células claras. Se presentó como hematuria macroscópica, anorexia y pérdida de peso en una adolescente de 17 años. Se emplea para su tratamiento nefrectomía derecha y linfadenectomía regional seguida de radioterapia. Buena evolución sin complicaciones asociadas.

**Caso 4.** Adenocarcinoma renal de células claras. Debutó como hematuria macroscópica sin otra sintomatología acompañante en varón de 8 años. Se emplea nefrectomía con linfadenectomía regional seguido de tratamiento con interferón alfa (IFN- $\alpha$ ). Por el momento presenta buena evolución a los 4 años de su diagnóstico.

**Conclusiones:** 1. A pesar de la escasa frecuencia de este tipo de tumores en la bibliografía, destacamos que en nuestra casuística estos tumores no Wilms se equipararon en frecuencia a los tumores de Wilms. 2. Destacamos la escasa variedad de presentación de estos diferentes tumores, que suelen cursar con hematuria macroscópica o como masa renal, como ocurrió en estos 4 casos. 3. En los tumores no Wilms, los protocolos de tratamiento están menos estandarizados y las diferentes terapias empleadas en nuestros casos, aun tratándose del mismo tipo de tumor, se deben al amplio rango de años revisado. 4. En cuanto a la asociación en el segundo caso con tumor cerebral, nos obligó a revisar el diagnóstico de la tumoración renal, y apuntó a que muy probablemente se tratara realmente de un tumor rabdoide.

#### TUMOR DE CÉLULA PEQUEÑA REDONDA DESMOPLÁSICO DE ORIGEN RENAL CON DISEMINACIÓN METASTÁSICA

M.J. Antuña García, N. García López, E. Taborga Díaz y M. Galbe Sada

Unidad de Oncología Pediátrica. Departamento de Pediatría. Hospital Central de Asturias. Oviedo. España.

**Introducción:** El tumor de célula redonda pequeña desmoplásico (TCRPD) es una neoplasia infrecuente, muy agresiva que afecta preferentemente a la cavidad abdominal en varones jóvenes. El diagnóstico se basa en su diferenciación polifenotípica y de forma definitiva en el hallazgo de la translocación t(11;22) (p13;q12), específica de esta entidad. Se presenta un caso de TCRPD de origen renal, destacando la importancia del estudio molecular para el diagnóstico.

**Caso clínico:** Varón de 16 años con dolor lumbar izquierdo de 8 meses de evolución, acompañado de astenia, anorexia y pérdida de 5 kg de peso en los últimos 3 meses.

En la exploración tiene afectación del estado general con I. Karnofsky: 70%. Presión arterial: 135/70 mmHg. Dolor a la presión en zona lumbar y vértebras lumbares sin alteración de la movilidad ni de los reflejos de miembros inferiores. Se palpa una masa dura y dolorosa en vacío izquierdo y una adenopatía cervical inferior derecha dura y adherida a planos profundos. Hidrocele izquierdo.

Hb: 12.4, leucocitos: 6.300, plaquetas: 381.000. VSG: 80, f. alcalina: 408, LDH: 400, urea: 32, creatinina: 1.1. Sedimento urinario con microhematuria, y citología negativa para malignidad.

Alfafetoproteína, Beta-CGH, catecolaminas y enolasa normales. radiografía de tórax: múltiples nódulos metastásicos pulmonares bilaterales. En tomografía computarizada (TC) de tórax se observan además adenopatías mediastínicas. TC abdomen: masa en polo superior de riñón izquierdo de 10 cm de diámetro con áreas quísticas y calcificaciones, múltiples adenopatías paraaórticas bilaterales y lesiones blásticas en columna dorsolumbar y pelvis. Gammagrafía ósea hipercaptación en articulación sacroilíaca izquierda, L2, L3 y calota. Aspirado de médula ósea normal.

La biopsia de la adenopatía cervical mostró: proliferación de células redondas, pequeñas, indiferenciadas, con núcleo redondo, escaso citoplasma y cromatina fina formando grupos compactos separados por un llamativo estroma denso, con más del 10% de necrosis y escasas mitosis. Vimentina y desmina (+++) en dots paranucleares. EMA (+) en el 15% de las células tumorales y Actina (-). Microscopía electrónica: masas filamentosas paranucleares y agrupación celular del tipo de pseudodesmosomas con cúmulos de glucógeno intracitoplasmático. Diagnóstico: probable tumor polifenotípico con diferenciación epitelial predominante. La sospecha de TCRPD se confirmó mediante extracción de ARN congelado y técnica de PCR con transcripción inversa demostrando la amplificación de los productos de fusión de los genes *EWS-WTI*.

Este paciente fue tratado con quimioterapia según protocolo de la Sociedad Internacional de Oncología Pediátrica (SIOP) con vincristina, ifosfamida, VP-16 y adriamicina. Tras una leve respuesta inicial, hizo una progresión rápida y falleció a los 5 meses del diagnóstico.

**Conclusiones:** 1. La mayoría de los TCRPD producen una extensa afectación peritoneal que se acompaña de diseminación a hígado y ganglios. En alguna ocasión se ha descrito en relación con otras serosas: cavidad torácica y región paratesticular. La particularidad de este caso reside en el origen renal, que no ha sido descrito, y en la gran diseminación metastásica pulmonar y ósea. 2. Destacamos la importancia del estudio citogenético que permitirá el diagnóstico definitivo y la exclusión de otros tumores de células redondas frecuentes en estas localizaciones. 3. El pronóstico de la enfermedad es en general desfavorable a pesar de su quimiosensibilidad, aunque recientemente se han obtenido algunos resultados con los agentes alquilantes a dosis altas y el uso de la cirugía para el control local.

#### EXPRESIÓN DE SYT-SSX1 EN UN CASO DE SARCOMA EPITELIOIDE

T. Cardesa, C. de Torres, V. Cusi y J. Mora

Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. España.

**Objetivos:** El sarcoma epitelióide (SE) es un sarcoma de partes blandas muy raro y de histogénesis desconocida. Existen similitudes tanto clínicas como histopatológicas entre el SE y el sarcoma sinovial (SS). El parecido más remarcable es que histológicamente tanto el SS como el SE presentan signos de diferenciación mesenquimatosas y epitelial, con positividad para vimentina, citoqueratina y EMA. Los análisis citogenéticos realizados hasta ahora en SE indican la presencia de alteraciones cariotípi-

cas complejas, habiéndose descrito la presencia de reordenamientos en el 18q11, al igual que en el SS. Hasta la fecha no se ha descrito la presencia de transcritos de fusión SYT-SSX en SE. Analizamos la expresión del gen de fusión *SYT-SSX1* y *SYT-SSX2* en un paciente con SE.

**Paciente y métodos:** Paciente de 14 años afectado de una tumoración fusiforme de 5 × 2 × 1 cm, originándose en el haz neurovascular radial, bien delimitada, sin infiltración ósea y con crecimiento progresivo, que es extirpada quirúrgicamente. El estudio anatomopatológico demuestra la presencia de células epitelioideas con atipia, algunas con aspecto rabdoide, dispuestas en nódulos con focos de necrosis central, presentando infiltración perineural y capsular parcial. El diagnóstico diferencial incluía el SE frente al schwannoma maligno. La positividad para citoqueratina y vimentina, con negatividad para S-100 y desmina confirmó el diagnóstico de SE.

El estudio de expresión de los genes de fusión del SS se realizó por RT-PCR, purificación del producto de PCR y secuenciación.

**Resultados:** La RT-PCR dio lugar a un producto de 370 pb cuya secuencia presenta un 98% de homología con el ARNm de *SYT-SSX1* (GenBank Accession Number S79325) entre sus nucleótidos 180 y 549, fragmento que incluye el punto de fusión entre el ARNm de SYT y el de *SSX1*.

**Conclusiones:** La expresión de *SYT-SSX1* en este caso con patrón histológico típico de SE sugiere una probable relación histogenética entre el sarcoma epitelioide y el sarcoma sinovial.

## TUMORES TESTICULARES DE HISTOLOGÍA INFRECUENTE

N. Nieto del Rincón, M. Canellas Fuster,  
M. Guibelalde del Castillo, J.L. Bregante Ucedo,  
???? Ferragut Martí, M. Herrera Savall y J.M. Román Piñana  
Servicios de Pediatría, Cirugía Pediátrica y Radiología.  
Hospital Son Dureta. Palma de Mallorca. España.

**Introducción:** El 1-2% de los tumores pediátricos son testiculares. El tipo histológico más frecuente es el germinal (70%), seguido de estroma gonadal (Leydig, Sertoli, granulosa juvenil), linfoma-leucemia, rhabdomyosarcoma y metástasis. Los germinales suelen ser malignos (58%), predominando el tumor del seno endodérmico. Presentamos dos tumores germinales y uno del estroma.

### Casos clínicos:

**Caso 1.** Varón de 12 años de edad, con hidrocele izquierdo. Antecedentes: el padre recibió terapia hormonal en la adolescencia. Tío paterno con síndrome de Klinefelter. En una revisión pediátrica se constata teste izquierdo aumentado de tamaño y consistencia, con área noduloquistica. Alfabetoproteína y beta-HCG normales. Cariotipo 46XY. Ecografía y tomografía computarizada (TC) testicular: teste izquierdo de 2,15 × 1,34 cm, con tumoración trilobulada heterogénea, el derecho normal. TC abdominal normal. Se realizó tumorectomía histología intra y postoperatoria: teratoma maduro. Actitud: control clínico-marcadores-imagen. En remisión completa (2 años).

**Caso 2.** Varón de 15 años, sin antecedentes de interés. Presenta masa en teste izquierdo de 3 meses de evolución. Exploración: teste izquierdo aumentado de tamaño 2-3 veces respecto al derecho, alfabetoproteína y beta-HCG elevadas. Ecografía testicular: teste izquierdo de 3 × 4 cm con múltiples estructuras quísticas hipoecoicas. Resto del teste con estructura alterada. TC toracoabdominal y gammagrafía ósea Tc. Se realizó orquiectomía izquierda y biopsia del testículo derecho. Histología tumor: tumor germinal mixto (carcinoma embrionario-seno endodérmico-teratoma) con invasión vascular y del cordón. Actitud: quimioterapia BEP (dos ciclos). Adecuado descenso de marcadores y controles posteriores normales. Mantiene remisión completa (8 meses).

**Caso 3.** Varón de 4 años, con poliposis intestinal y manchas melánicas faciales (Peutz-Jegher). El gastroenterólogo constata ginecomastia y aumento del volumen de ambos testículos, con consistencia pétreo y superficie irregular (más el derecho). Hormonas normales, alfabetoproteína y beta-HCG normales. Ecografía testicular: testes con microcalcificaciones, y tumoración heterogénea en el derecho. Se realizó orquiectomía. Histología: tumor de células de Sertoli. Actitud: control clínico y de imagen. En remisión completa (6 años).

**Comentarios:** 1. Los tumores testiculares más frecuentes son los germinales malignos. 2. Los derivados de la estroma son más frecuentes que en el adulto. 3. Varios síndromes o patología pueden asociarse a tumores testiculares. 4. La exploración genital debe formar parte de las revisiones pediátrica. 5. El diagnóstico se apoya en exploración, marcadores e imagen. 6. El tratamiento y el pronóstico dependerán de la histología.

## NEOPLASIAS NEONATALES EN EL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE CANARIAS

J.C. Rodríguez Luis, R. López Almaraz y C. León Quintana  
Servicio de Pediatría. Unidad de Hemato-Oncología Pediátrica.  
Hospital Universitario de Canarias. La Laguna. Tenerife. España.

**Introducción:** La etapa neonatal es el período de la vida donde de más infrecuentemente se diagnostica patología oncológica.

**Objetivos:** Describir las neoplasias diagnosticadas y tratadas en recién nacidos ( $\geq 28$  días de vida) en el Hospital Universitario de Canarias (HUC), su asociación con otras anomalías congénitas y valorar el diagnóstico prenatal.

**Pacientes y métodos:** Se revisaron de forma retrospectiva las historias clínicas de los 21 tumores diagnosticados durante la época neonatal en los últimos 23 años en nuestro centro. Se analizaron las siguientes variables: el porcentaje de neoplasias neonatales sobre el total de las registradas en nuestra Unidad, sexo, año de diagnóstico, edad al diagnóstico clínico y si tenía diagnóstico prenatal, tipo de tumor (diagnóstico histológico), asociación a síndromes u otras malformaciones congénitas, tratamiento recibido y evolución posterior. El análisis de los datos se realizó con el programa Microsoft Excel.

**Resultados:** Del total de los 201 tumores atendidos en nuestra Unidad desde 1980, 21 han sido diagnosticados en la etapa neonatal. El 42,8% (n = 9) eran varones y el 57,2% (n = 12) mu-

TABLA 1.

	Edad (años)	Clínica	Diagnóstico	Cirugía	AP
1	6	Neumonía	TC + FBC	Lobectomía	Tumor carcinoide
2	11	Hemoptisis	TC + FBC	Lobectomía	Tumor carcinoide
3	9	Tos + febrícula + pérdida de peso	TC + FBC + octreótida	Lobectomía	Tumor carcinoide N+
4	10	Neumonía + hemoptisis	TC + Biopsia	Tumorectomía	Carcinoma mucoepidermoide

TC: tomografía computarizada; FBC: fibrobroncoscopia.

jes, con una edad media al diagnóstico clínico de 7,5 días de vida (rango, 1-25 días). La distribución anual de nuevos diagnósticos se mantiene constante (entre 0-2 casos/año), salvo en 1983 en el que se diagnosticaron cuatro nuevos casos. El 28,5% (n = 6) del total de los casos tenían un diagnóstico prenatal, de los cuales hasta un 60% (6/10) se realizaron en los últimos 8 años. Los diagnósticos histopatológicos fueron: neuroblastoma (n = 5; 23,8%), teratoma/tumor de células germinales (n = 4; 19%), rabdomioma cardíaco (n = 3; 14,2%; todos ellos asociados a esclerosis tuberosa), sarcoma de partes blandas (un fibrosarcoma de cadera y un hemangiopericitoma de cuello; 9,5%), angioma tuberoso (n = 2; 9,5%) y un caso de tumor cerebral (ependimoblastoma), melanoma (asociado a un nevo melánico congénito), nefroma mesoblástico, histiocitosis de células de Langerhans (HCL) con afectación multisistémica y leucemia aguda no linfoblástica (asociada a síndrome de Down). El tratamiento recibido fue: cirugía (n = 10; 47,6%), cirugía + quimioterapia (n = 4; 19%), quimioterapia (n = 2; 9,5%), otros (n = 2), y sin tratamiento los tres rabdomiomas cardíacos. Cuatro fallecieron por progresión de su enfermedad (un neuroblastoma, ependimoblastoma, HCL y leucemia). El resto (80,9%) permanecen vivos y, en general, libres de enfermedad tras el tratamiento.

**Conclusiones:** 1. Las neoplasias más frecuentemente diagnosticadas en el período neonatal son tumores sólidos, como el neuroblastoma y el teratoma/tumor de células germinales. 2. El 19% estuvieron asociadas con síndromes u anomalías congénitas. 3. En los últimos 8 años se observa un gran avance en el diagnóstico prenatal de tumores sólidos. 4. La mayoría de las neoplasias respondieron a la terapia instaurada, principalmente cirugía, con un buen pronóstico a largo plazo.

#### TUMORES ENDOBRONQUIALES EN LA INFANCIA

A. Aramburo, S. Gallego, L. Gros, A. Llorca, C. Maruenda<sup>b</sup>,  
N. Piqué, I. Roca<sup>a</sup>, C. Sábado y J. Sánchez de Toledo

Unidad de Oncología Pediátrica, <sup>a</sup>Medicina Nuclear, <sup>b</sup>Cirugía Pediátrica.  
Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona. España.

**Introducción:** Los tumores endobronquiales son excepcionales en la edad pediátrica. En el RNTI (1980-2001) se registran tan sólo 6 casos de tumores de origen bronquial. Los diagnósticos más frecuentes reflejados en las distintas series publicadas son tumor carcinoide y tumores derivados de las glándulas salivales (carcinoma mucoepidermoide y carcinoma adenoideo quístico).

**Objetivos:** Conocer las formas de presentación clínica de los tumores endobronquiales, analizar el tratamiento más adecuado,

las características anatomopatológicas y la evolución de estos pacientes.

**Material y métodos:** Se realiza el estudio retrospectivo de 4 pacientes diagnosticados en nuestra Unidad de tumor endobronquial en los últimos 6 años (octubre 1997-febrero 2004). Se analizan la edad de presentación, la clínica previa al diagnóstico, los métodos de diagnóstico, el tratamiento quirúrgico recibido, las características anatomopatológicas del tumor y la evolución de los pacientes.

**Resultados:** Los principales resultados se presentan en la tabla 1.

Ninguno de los pacientes diagnosticados de tumor carcinoide presentó síndrome carcinoide y los marcadores tumorales (ácido 5-hidroxiindolacético, serotonina y catecolaminas) fueron negativos en los 3 casos.

De los 4 pacientes, dos permanecen en remisión completa tras 64 y 40 meses del diagnóstico respectivamente, el tercero presentó a los 61 meses del diagnóstico una recaída con metástasis pulmonares bilaterales, manteniéndose vivo y con enfermedad estable 17 meses después. El cuarto ha sido diagnosticado recientemente.

**Conclusiones:** Los tumores endobronquiales son neoplasias excepcionales de crecimiento lento y comportamiento habitualmente benigno. La forma de presentación es inespecífica, por lo que es necesario incluirlos en el diagnóstico diferencial en aquellos niños que presentan procesos respiratorios de evolución tórpida. Las exploraciones que permiten el diagnóstico son la tomografía computarizada (TC) pulmonar y la biopsia, por fibrobroncoscopia en muchos casos. El papel de otras exploraciones, como la gammagrafía, es más controvertido. La base para el tratamiento es la cirugía, buscando la resección completa del tumor y la exploración cuidadosa y exéresis, si es necesario, de los ganglios regionales. Es fundamental un seguimiento cuidadoso de estos pacientes por el riesgo de recidivas locales y, con menor frecuencia, metastásicas.

#### TUMOR DE CÉLULAS DE LA GRANULOSA JUVENIL DE TESTÍCULO

M. González García, A. Ruiz González, E. Rodríguez Carrasco,  
J. Gómez Sirvent y R. Ramos Prats

Hospital Universitario Nuestra Señora de la Candelaria.  
Tenerife. España.

**Introducción:** El tumor de células de la granulosa juvenil es un tumor muy poco frecuente en la infancia. Debido a su rareza, la determinación de su incidencia resulta dificultosa. Por este

motivo tampoco ha sido establecido un protocolo de tratamiento probado y estandarizado. Es una neoplasia habitual de gónadas femeninas; existen pocos casos descritos en varones.

La mayoría de pacientes son diagnosticados en estadios precoces, siendo el pronóstico muy favorable con cirugía aislada. Sin embargo, algunos casos son detectados en fases avanzadas, con un pronóstico desfavorable, por lo que el tratamiento en este período es controvertido.

**Caso clínico:** Varón de 13 años sin antecedentes personales ni familiares de interés, que presenta masa testicular izquierda y ginecomastia de 6 meses de evolución.

En la exploración física, presentaba un peso y una talla dentro de los percentiles normales para su edad. Masa en testículo izquierdo de 5-6 cm de diámetro, dura, móvil dentro del escroto, sólida a la transluminación y discretamente dolorosa a la palpación. Tumefacción mamaria bilateral y asimétrica, en estadio III de Tanner. Caracteres sexuales secundarios masculinos en estadio IV de Tañer. Resto de la inspección por órganos y aparatos anodina.

Se procede al estudio de la masa, realizándose pruebas de imagen y de laboratorio, así como estudio hormonal y cariotipo constitucional.

Se somete a intervención quirúrgica, en la que se realiza orquiectomía izquierda. Se objetiva una disminución clara de la ginecomastia después de la resección tumoral.

Los resultados anatomopatológicos permitieron establecer el diagnóstico de tumor de células de la granulosa juvenil testicular estadio I.

Veintiocho meses tras su diagnóstico y tratamiento quirúrgico aislado, el paciente se encuentra libre de enfermedad y en remisión completa.

**Discusión:** El tumor de células de la granulosa juvenil es un tumor infrecuente en la infancia. Su incidencia se estima en torno a un 1-12% de todas las neoplasias ováricas en niñas. Su presentación es realmente inusual en varones.

Cuando los pacientes se presentan con ginecomastia, suele tratarse de tumores de gran tamaño (> 10 cm) y/o estadios avanzados con afectación metastásica, lo cual no ocurre en nuestro caso.

La resección quirúrgica completa en pacientes con enfermedad localizada (estadio I) ofrece una evolución y pronóstico favorables. Revisiones actuales sugieren que la combinación de quimioterapia con o sin radioterapia y la resección tumoral puede mejorar la supervivencia en el grupo de pacientes con enfermedad avanzada (estadios II-IV).

A pesar de la infrecuencia de estos tumores en la niñez, y aun más en varones, debemos incluir esta neoplasia en el diagnóstico diferencial de las masas testiculares en estas edades.

## HEMANGIOPERICITOMA CERVICAL EN UN NIÑO DE 7 AÑOS

A. Rodríguez-Palmero<sup>a</sup>, M. Murillo<sup>a</sup>, F. Almazán<sup>a</sup>, R. Florensa<sup>b</sup>,  
F. Roca<sup>c</sup>, G. Javier<sup>a</sup> y C. Rodrigo<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Pediatría, <sup>b</sup>Servicio de Neurocirugía,

<sup>c</sup>Servicio de Otorrinolaringología. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol. Badalona. Barcelona. España.

**Introducción:** El hemangiopericitoma es un tumor de tejidos blandos derivado de las células mesenquimatosas con diferenciación pericitica. Puede afectar a cualquier parte del cuerpo, pero donde más frecuentemente se localiza es en los muslos, región pélvica y espacio retroperitoneal. En la edad pediátrica se diferencian dos entidades según se produzca la afectación en mayores o menores de un año, por presentar en estos últimos mejor respuesta al tratamiento quimioterápico, menor agresividad y mayor tendencia a localizarse en tejido subcutáneo de cabeza y cuello.

**Caso clínico:** Paciente de 7 años de edad que acude por presentar una tumoración laterocervical derecha posterior de 10 días de evolución, 2-2 cm de diámetro, sin signos inflamatorios, dura, de márgenes mal definidos, adherida a planos profundos. Tras descartarse etiología infecciosa mediante estudio analítico, PPD y estudios serológicos, se realizó una punción-aspiración y una biopsia, estableciéndose el diagnóstico de hemangiopericitoma, sin evidencia de necrosis y con signos de atipia leve.

La resonancia magnética (RM) mostró una lesión multilobular de 4 cm de diámetro, que desplazaba los músculos trapecio, esplenio de la cabeza y elevador de la escápula. No podía apreciarse la musculatura profunda, por lo que ésta podía estar invadida o ser el origen de la tumoración. La tomografía computarizada (TC) mostraba una masa homogénea, bien delimitada, que no se modificaba con el contraste y que producía erosión de los arcos vertebrales de C1, C2 y C3, sin afectar al canal medular.

Se clasificó como un estadio II según TNM o grupo C según SIOP, y se inició tratamiento quimioterápico según protocolo MMT-89 grupo C (ifosfamida, vincristina y actinomicina D), consiguiéndose la remisión completa. En una RM de control a los 3 meses se apreció recidiva local, por lo que se inició de nuevo quimioterapia según protocolo de recidivas (VINCAEPI), y posteriormente pudo procederse a la extirpación completa de la tumoración y administración local de RT complementaria. En el seguimiento posterior durante 8 años no ha habido nuevas recidivas.

**Conclusiones:** El hemangiopericitoma es un tumor propio de la quinta y sexta década de la vida, y la afectación en la edad pediátrica representa solamente un 10% del total de pacientes. El caso descrito destaca, además, por su inusual localización. El tratamiento de elección es quirúrgico, utilizándose quimioterapia o radioterapia cuando la resección completa no es posible, si existe tumor residual o en presencia de metástasis.