

## P-124 - TUMOR TERATOIDE/RABDOIDE ATÍPICO INTRACRANEAL, ESPINAL Y RENAL: A PROPÓSITO DE UN CASO CON PROBABLE SÍNDROME DE PREDISPOSICIÓN A TUMORES RABDOIDES

M.Á. Ruiz Ginés<sup>1</sup>, J.A. Ruiz Ginés<sup>2</sup>, M.P. Picazo Perea<sup>1</sup>, A.M. López Martos<sup>1</sup>, M. Fernández-Rufete Lozoya<sup>1</sup>, E. Martín Torres<sup>1</sup> y J.B. Calatayud Pérez<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitario de Toledo, Toledo, España. <sup>2</sup>Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza, España.

### Resumen

**Introducción:** El tumor teratoide/rabdoide atípico (TTRA) constituye un tumor del sistema nervioso central (SNC), raro y agresivo, compartiendo características histológicas/inmunohistoquímicas con meduloblastoma y tumor rabdoide renal. Presente, principalmente, en pacientes pediátricos (2 años), en fosa posterior (raramente supratentorial y, excepcionalmente, raquídeo), con mortalidad próxima al 100% a 24 meses. Genéticamente, destaca monosomía del Cr.22 y mutaciones del gen supresor tumoral *SMARCB1/INI1* (locus 22q11.2). Presentamos un raro caso de tumor rabdoide sincrónico de IV ventrículo y riñón bilateral, con extensión intraventricular supratentorial, intraaxial y raquídea.

**Caso clínico:** Lactante de 5 meses, con somnolencia persistente, irritabilidad, fotofobia y paresia del VI par izquierdo. Estudio neuroradiológico mostrando una masa heterogénea, polilobulada, localizada en IV ventrículo, con extensión a tronco encefálico y, a través del acueducto de Silvio al ventrículo lateral derecho, complicada con dilatación del III ventrículo/ventrículos laterales y diseminación espinal leptomeníngea. Abdomen: lesión renal bilateral, ascitis y hemoperitoneo, sugestiva de tumor rabdoide. Por tanto, se trata de un tumor rabdoide sincrónico (SNC-riñón). Biopsia renal (PAAF), citología-LCR y biopsia cerebelosa: células atípicas con hábito rabdoide y células indiferenciadas hipercromáticas (CKAE1/AE3+, vimentina+, actina+, EMA+, sinaptotifisina+, PGFA-): TTRA del SNC.

**Discusión:** El principal reto de este tumor es su complejidad diagnóstica radiológico-anatomopatológica. Radiológicamente, predominancia por cerebro (APC, particularmente), invadiendo estructuras circundantes (incluyendo afectación leptomeníngea espinal). Diagnóstico diferencial: PNET/meduloblastoma. Anatomopatológicamente, presentan células rabdoides, pudiendo contener campos típicos de PNET, necrosis y elevada actividad mitótica. Pronóstico peor que meduloblastoma. Factores de mal pronóstico: menor edad y mutación del gen supresor *SMARCB1*. Factores de buen pronóstico: ubicación supratentorial, enfermedad localizada y resección completa. Tratamiento: quimioterapia multiagente (sistémica e intratecal), seguida de radioterapia, adaptando los componentes y el orden de tratamiento a la edad, ubicación tumoral y extensión de la enfermedad. El presente caso se estadificó de alto riesgo (siembra meníngea), indicándose poliquimioterapia (protocolo EU-RHAB-SIOP [DOX]) y posterior cirugía/radioterapia.