

TUMOR NEUROECTODÉRMICO PRIMITIVO MELANÓTICO DE LA INFANCIA

REPORTE DE UN CASO

Amaranto Suárez Mattos *, Ligia Restrepo**,
Pedro Penagos***, Alba Rubio****

RESUMEN

El tumor neuroectodérmico primitivo melanótico de la infancia es una neoplasia poco común, originada en la cresta neural. Se presenta frecuentemente en los huesos orofaciales, pero se ha informado en múltiples localizaciones. La mayoría de las veces afecta a lactantes menores de 12 meses de edad. Tiene un curso benigno, por lo cual el tratamiento es fundamentalmente la resección completa de la lesión. Se describe el caso de un niño de 4 meses de edad con un tumor orbitario con extensión intracraneana manejado quirúrgicamente con buena evolución.

Palabras clave: Tumor neuroectodérmico melanótico, infancia.

ABSTRACT

The melanotic neuroectodermal tumor of infancy is a rare neoplasia originated from the neural crest, it is frequently located in orofacial bones, although other localizations have been reported; occurs predominantly in infants. The behavior is benign and the treatment consists mainly in complete surgical resection.

A four-month old male with an orbital tumor and intracranial extension, managed surgically with favorable outcome, is described.

Key Words: Neuroectodermal tumor, melanotic, infancy.

INTRODUCCIÓN

El tumor neuroectodérmico melanótico de la infancia es una neoplasia poco frecuente, descrita por primera vez, en la literatura alemana, por Krompecher en 1918, con el nombre de melanocarcinoma congénito.⁽¹⁾ Posteriormente, una gran cantidad de nombres se han utilizado para denominar esta neoplasia: progonoma melanótico de la infancia, odontoma melanótico epitelial, adamantinoma pigmentado, ameloblastoma melanótico, epulis pigmentado congénito, melanoameloblastoma, melanocitoma, teratoma retinal o teratoma retinoblastico y, finalmente, el término más aceptado en la actualidad, tumor neuroectodérmico melanótico de la infancia.^(1,2) La variedad de nombres pone de manifiesto la dificultad que ha existido para establecer el origen celular del tumor. Sin embargo, los estudios sugieren que este tumor muestra ciertas características morfológicas, bioquímicas e inmunohistoquímicas observadas en otras neoplasias originadas en la cresta neural.^(3,4) Como su nombre lo indica, el tumor se presenta predominantemente durante la etapa de lactante menor; el 92% de los casos reportados se han diagnosticado en menores de 12 meses de edad, con igual frecuencia en ambos géneros.⁽⁵⁾ Clínicamente, se manifiesta como una tumoración localizada, con presencia o no de zonas pigmentadas. Del 85% al 90% de los casos se localizan en la región de cabeza y cuello, siendo la parte anterior del maxilar y la mandíbula los sitios más comúnmente afectados, con informes de casos originados en piel, mediastino, huesos largos, útero, ovario, paratesticulares y epidídimo.⁽⁶⁻⁹⁾ El curso clínico, generalmente es benigno,

* Oncólogo
Pediatra
Departamento de
Oncología
Pediátrica INC.
** Patóloga
de Patología
INC.
*** Neuro-
cirujano
Departamento de
Neurocirugía
INC.
**** Especialista
en entrenamiento
de Radiología
Oncológica
Departamento de
Radiología INC.

Recibido el 10 de mayo de 2002 y aceptado para publicación el 6 de julio de 2002.

Correspondencia: Dr. Amaranto Suárez Mattos - Avenida 127, A # 29 - 78 Consultorio 404, Bogota, Colombia.

con recurrencia local en un 15% de los casos, por lo que la resección quirúrgica es el tratamiento fundamental.

Se reporta el caso de un tumor neuroectodérmico melanótico de la infancia, localizado en la órbita y tratado con cirugía conservadora.

REPORTE DE CASO

Un lactante menor de 4 meses de edad, sin antecedentes personales ni familiares patológicos, fue remitido al servicio de Oncología Pediátrica del Instituto Nacional de Cancerología de Colombia en octubre de 1999 por la presencia de proptosis derecha de dos meses de evolución a la que se le había realizado una biopsia que había sido reportada como tumor maligno indiferenciado (retinoblastoma extraocular, meduloeptelioma o neuroblastoma). El TAC de órbitas (Figura 1) muestra una extensa lesión tumoral, localizada detrás del globo ocular derecho, aparentemente intraconal, que desplaza el nervio óptico y el globo ocular en sentido medial, erosiona la pared medial de la órbita y se extiende hacia la fosa craneal anterior y media, con afección del ala mayor del esfenoides. La radiografía del tórax, la ecografía abdominopélvica, la citología de líquido cefaloraquídeo, el mielograma y la biopsia de médula ósea resultaron normales. Una gammagrafía ósea con Tc99m-HDP sólo mostró hipercaptación en el borde interno e inferior de la órbita derecha. El cuadro hemático, la enolasa y la ferritina sérica se encontraban en límites normales.



Figura 1. Escanografía de cráneo (Estudio prequirúrgico): Lesión intraconal, retrobulbar que ocasiona exoftalmos del O.D. Se aprecia una masa sólida de densidad homogénea que abomba la pared medial de la órbita.

El paciente fue llevado a cirugía y se le realizó resección por vía orbitaria de un 95% del tumor. En el postoperatorio inmediato y en espera del resultado de patología se inició quimioterapia sistémica con vincristina y ciclofosfamida por dos semanas. La patología mostró una lesión compuesta por espacios alveolares de células pequeñas redondas con escaso citoplasma, poco diferenciadas en un estroma fibroso, con una zona de tejido glial y la presencia de otro componente celular de aspecto epitelioides con nucléolo prominente y pigmento de melanina en su citoplasma.

La resonancia magnética del postoperatorio (Figura 2) mostró la presencia de residuo tumoral con extensión intracraneana, razón por la que, un mes después, el paciente fue reintervenido por vía subfrontal, realizándose una liberación de nervio óptico y resección tumoral. El resultado de patología de este material informa reacción fibrosa de tejido orbitario negativo para tumor.

El paciente se dejó en vigilancia con estudio de imágenes cada tres meses y actualmente se encuentra vivo y libre de la enfermedad después de 32 meses de seguimiento.

DISCUSIÓN

El tumor neuroectodérmico primitivo melanótico de la infancia es una neoplasia rara, pigmentada, polifenotípica, caracterizada histológicamente por la formación de nidos y espacios irregulares microquísticos o alveolares, constituidos por dos tipos celulares: unas células pequeñas, redondas y azules, con características de neuroblastos, y otras, más grandes, claras y cargadas de pigmento melánico (con fenotipo epitelial y melanocítico). Están contenidas dentro de una matriz fibrosa o neurofibrilar que recuerda el tejido glial. En raras ocasiones muestran también diferenciación ganglio-neuromatosa. La histogénesis es controversial; sin embargo, la mayoría de los autores se inclinan a pensar que se deriva de la cresta neural, basados en los estudios de inmunohistoquímica y microscopía electrónica.^(10,11) La inmunohistoquímica revela que ambos tipos de células son reactivos a proteína ácida glial fibrilar, enolasa específica neuronal, sinaptofisina y antígenos asociados a melanoma (HMB-45). Además, las células grandes reaccionan con anticuerpo para vimentina, citoqueratina y antígeno de membrana

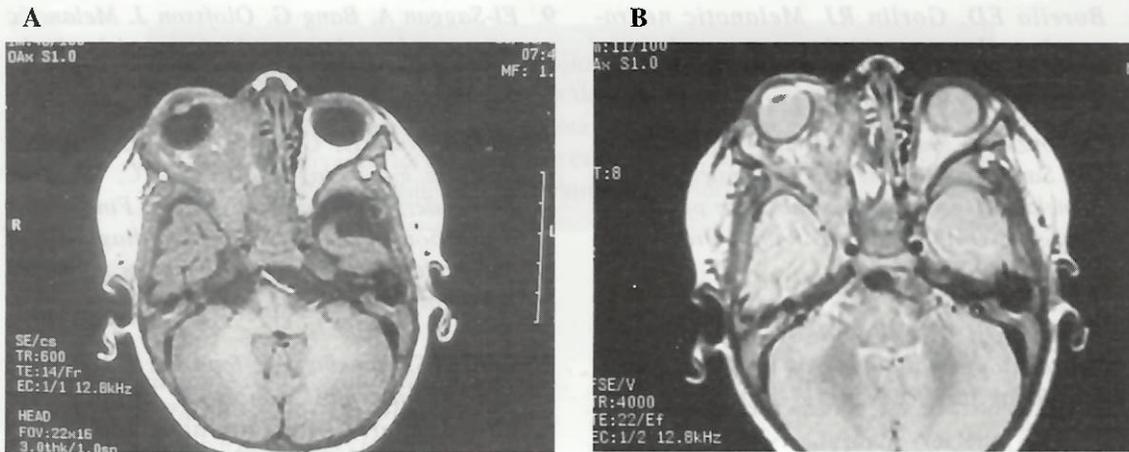


Figura 2. Imágenes por Resonancia Magnética (Estudio postquirúrgico): A: Imagen axial T1 con contraste y B: Densidad de Protones. Se demuestra prolongación de la masa hasta el ápex orbitario con extensión directa hacia la fosa craneal anterior y media con compromiso del ala mayor del esfenoides y eventualmente compromiso del seno cavernoso derecho.

epitelial. El estudio ultraestructural muestra células epiteliales y melanosomas en varias etapas de desarrollo y características neuroblásticas que incluyen procesos citoplasmáticos y gránulos densos.⁽¹²⁾ Otra característica que apoya un origen neural es la excreción de catecolaminas en niveles altos en la orina de pacientes con este tumor, lo cual se ha observado en otros tumores derivados de la cresta neural, como los neuroblastomas, gangli-neuroblastomas y feocromocitomas.^(1,3,5,9)

El tumor se ha diagnosticado casi exclusivamente en niños menores de un año de edad, con un 82% de los casos en menores de 6 meses, y un 92% en menores de 12 meses.⁽¹⁰⁾ El signo de presentación, fundamentalmente, es la presencia de una tumoración y, aunque la lesión contiene melanina, puede o no estar presente la pigmentación. En más del 90% de los casos se origina en los huesos de la región orofacial, como lo mostraron Cutler y colaboradores en una recopilación de 134 casos; sin embargo, en los casos publicados en la literatura se ha informado de sitios de presentación en diversas partes del cuerpo, como meninges, cerebelo, piel, mediastino, huesos largos, útero, ovario, paratesticulares y epidídimo.^(1,5-10,12)

Aunque generalmente el tumor tiene un comportamiento benigno, se informa de una recurrencia local de entre el 15% y 45% después de una resección tumoral, y menos del 5% de los casos cursan con metástasis.^(1,4) Por lo anterior, se considera como

tratamiento de primera línea la resección quirúrgica completa.

Finalmente, otros tumores de células pequeñas redondas y azules (rabdomyosarcoma, sarcoma de Ewing, neuroblastoma, tumor neuroectodérmico primitivo periférico, linfoma) deben tenerse en cuenta en el diagnóstico diferencial de esta infrecuente neoplasia. Sin embargo, en estos últimos no hay población celular polifenotípica con expresión neural, epitelial, ni con los marcadores melanocíticos característicos del tumor neuroectodérmico melanótico de la infancia.

Nuestro caso fue manejado con resección quirúrgica agresiva, pero con conservación del globo ocular, y la visión ha tenido una buena evolución.

REFERENCIAS

1. Isaacs H, JR. *Soft Tissue Tumors. In: Tumor of the fetus and newborn.* WB Saunders Company, 1997;43-108.
2. Bouckaert MR, Dent M, Raubenheimer EJ. *Gigantiform melanotic neuroectodermal tumor of infancy.* *Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 1998;86(5):569-572.

3. Borello ED, Gorlin RJ. Melanotic neuroectodermal tumor of infancy. A neoplasm of neural crest origin. *Cancer* 1966;19(2):196-205.
4. De Souza PE, Merly F, Fonseca MD, Henriques CW, Santiago GR. Cell cycle associated proteins in melanotic neuroectodermal tumor of infancy. *Oral surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 1999;88:466-468.
5. Kim YG, OH JH, Lee SCH, Ryu DM. Melanotic neuroectodermal tumor of infancy. *J Oral Maxillofac Surg* 1996;54:517-520.
6. Toda T, Sadi A, Kiyuna M, Egawa H, Tamamoto T, Toyoda Z. Pigmented neuroectodermal tumor of infancy in the epididymis. *Acta Cytol* 1998;42:775-780.
7. Henley JD, Ferry J, Ulbrigh TM. Miscellaneous rare paratesticular tumors. *Seminars in diagnostic pathology* 2000;17(4):319-339.
8. Howell RE, Cohen M. Pathological case of the month. *Arch Pediatr Adolesc Med* 1996; 150:1103-1104.
9. El-Saggan A, Bang G, Olofsson J. Melanotic neuroectodermal tumor of infancy arising in the maxilla. *J Laryngol Otol* 1998;112:61-64.
10. Galera-Ruiz H, Gómez-Angel D, Vazquez-Ramirez FJ, Sanguino-Fabre JC, Salazar Fernandez CI, Gonzalez-Achero J. Fine needle aspiration in the pre-operative diagnosis of melanotic neuroectodermal tumor of infancy. *J Laryngol Otol* 1999; 113:581-584.
11. Cutler LS, Chaudhry AP, Topazian R. Melanotic neuroectodermal tumor of infancy: An ultrastructural study, literature review and reevaluation. *Cancer* 1981;48:257-270.
12. Coffin ChM, Dehner LP. Neurogenic tumors of soft tissue. In : *Pediatric soft tissue tumors*. Coffin ChM, Dehner LP, O'Shea PA, editors. Baltimore: Williams & Wilkins, 1997;80-132.



Fig. 1. Pigmented neuroectodermal tumor of infancy. Clinical appearance of the tumor on the lower lip and chin.