



Neurology perspectives



104 - UN DISFRAZ MORFOLÓGICO PARA UN ASTROCITOMA PILOCÍTICO CUYA MOLECULAR REVELÓ EL DIAGNÓSTICO

Montecino Romanini, C.P.¹; Báez Acosta, B.¹; Medina Imbroda, J.M.²; Rubio García, J.M.³; Melwani Melwani, K.N.⁴; Toldos González, O.T.⁵

¹Servicio de Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno-Infantil de Canarias; ²Servicio de Neurocirugía. Hospital Universitario Materno-Infantil de Canarias; ³Servicio de Radiología. Hospital Universitario Materno-Infantil de Canarias; ⁴Servicio de Oncología Pediátrica. Hospital Universitario Materno-Infantil de Canarias; ⁵Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario 12 de Octubre.

Resumen

Objetivos: Distinguir entre astrocitoma pilocítico (AP) y tumor glioneuronal leptomeníngeo difuso (TGLD) representa un reto diagnóstico, particularmente en región espinal, ya que ambos pueden presentar características clínico-radiológicas, morfológicas y moleculares similares. Presentamos el caso de un paciente cuyo estudio molecular resolvió las peculiares características histomorfológicas observadas.

Material y métodos: Niño de 2 años que debuta con emesis, endotropia y fotofobia. RM: lesión intramedular cervical de 4,7 cm con realce leptomeníngeo difuso. Se decide biopsia con diagnóstico de AP. Tras seguimiento, presenta progresión clínica. Nueva RM cerebral y medular: progresión leptomeníngea con engrosamiento e incontables lesiones dispersas, subpiales, quísticas, extraaxiales supra e infratentoriales compatibles con TGNLD, por lo que se decide nueva biopsia.

Resultados: Pese a asumir que ambas biopsias representan el mismo espectro tumoral, los hallazgos histológicos fueron distintos entre ambas. Se realizó en segunda biopsia estudio BRAF/KIAA1549 con resultado positivo para fusión, no obstante el estudio de delección 1p resultó negativo, por lo que atendiendo a los nuevos criterios de la OMS, se mantuvo el diagnóstico de AP.

Conclusión: Debido a que los criterios histopatológicos y radiológicos no son suficientemente discriminatorios, resulta actualmente esencial la determinación de 1p antes de proponer el diagnóstico de AP en localización espinal reconfirmado en nuestro caso mediante dicho análisis. Debido a que un AP puede presentar diseminación leptomeníngea difusa y un TGNLD puede no presentar dicho fenómeno, es esencial el estudio de vía MAPK y de delección 1p en casos ambiguos y dudosos, ya que la OMS permite el diagnóstico de AP si la histología es la clásica.