

Tumor neuroectodérmico primitivo

Gioconda Torres Silvers¹, Martha Bucheli Patiño¹, Mónica Gabriela Larcos Andrade¹

¹Servicio de Oftalmología, Hospital Carlos Andrade Marín, Quito-Ecuador

Rev. Fac Cien Med (Quito), 2018; 43(2): 167-170

Recibido: 02/07/17; Aceptado: 14/05/18

Correspondencia: Mónica Larcos; dramonica1982@hotmail.com

Resumen

El tumor neuroectodérmico primitivo periférico (PPNET) o neuroepitelioma periférico es una neoplasia maligna de células redondas azules pequeñas derivadas de la cresta neural. Es uno de los tipos histológicos más indiferenciados entre los tumores malignos. Por ser indistinguible del sarcoma de Ewing, desde el punto de vista de imagen e histología, se considera una única patología para su estudio. Puede aparecer en la infancia o más frecuente en la adolescencia; el tratamiento incluye quimioterapia, cirugía y radioterapia. Se presenta el caso clínico de un paciente de 77 años de edad que consulta por ptosis palpebral y es catalogado como Síndrome de Horner. El diagnóstico final fue tumor neuroectodérmico periférico confirmado con histopatología e inmunohistoquímica.

Descriptor DeCS: Neuroepitelioma, sarcoma de Ewing

Abstract

A primitive neuroectodermal tumor (PPNET) or peripheral neuroepithelioma is a malignant neoplasm of small round blue cells derived from the neural crest. It is one of the most undifferentiated histological types among malignant tumors, because it is indistinguishable from Ewing's sarcoma from the imaging and histology perspective. It considers a single pathology for this paper. It can appear in childhood or more frequently in adolescence; treatment includes chemotherapy, surgery, and radiation therapy. We present the clinical case of a 77-year-old patient who consulted for palpebral ptosis, and it classifies as Horner's Syndrome. The final diagnosis was a peripheral neuroectodermal tumor confirmed with histopathology and immunohistochemistry.

Keywords: Neuroepithelioma, Ewing's sarcoma



Introducción

El tumor neuroectodérmico primitivo es un término usado para describir una categoría de tumores de pequeñas células redondas, con alto potencial de malignidad y diferenciación celular variable, cuyo origen se relaciona a células de la cresta neural⁵⁻⁶. La mayoría aparece en el sistema Nervioso central y los tumores que se desarrollan fuera del SNC son llamados PNET periféricos. Se han reportado tumoraciones a nivel de tejidos blandos siendo el sitio más común la región toracopulmonar seguido de cabeza y cuello. El tumor primario de órbita es extremadamente raro, con apenas 10 casos reportados³⁻⁴, ocho en edad pediátrica y dos en adultos entre 28 y 58 años. Los PPNET afectan a adolescentes y adultos jóvenes sin distinción de género y se clasifican en la familia de los tumores de Ewing (tipo extraóseo) con el que comparten similitud histopatológica y citogenética con translocación t(7;11,12,15,22,24). El diagnóstico diferencial se lo hace con el sarcoma de Ewing, linfoma, neuroblastoma, sarcoma osteogénico y hemangioblastoma de células pequeñas^{2,8}.

Histológicamente se observa como un tumor con células pequeñas y núcleos hiper cromáticos donde es patente la elevada relación núcleo-citoplasma; se reporta varios grados de diferenciación neuronal como son a) expresividad NSE (enolasa neuronal específica), b) formación de rosetas de Homer-Wright y c) diferenciación fenotípica de células ganglionares y expresión de proteínas de neurofilamentos⁹. Los marcadores específicos PNET periféricos primarios son: i) gen HIC-2 (CD99), ii) NSE (enolasa neuronal específica) y iii) sinaptofisina-proteína glial fibrilar ácida (GFAP) glicoproteína p30-p32vimentina^{3,10}.

El tratamiento es multimodal si ocurre en el momento oportuno; no existe consenso sobre el manejo de estos tumores por su rara presentación siendo recomendada la escisión quirúrgica seguida de quimioterapia y radioterapia como primera línea de tratamiento¹⁴. Al ser tumores que progresan rápidamente y con mal pronóstico, amerita el seguimiento de por vida para descartar una eventual recidiva tumoral^{2,16}.

Caso clínico

Paciente masculino de 77 años de edad, que acude por ptosis palpebral de ojo derecho y pérdida de agudeza visual; diagnosticado inicialmente

como síndrome de Horner, evoluciona con limitación a la aducción y mayor disminución de la agudeza visual. Al examen oftalmológico se determina una agudeza visual con corrección ojo derecho (OD) de 20/50 y de ojo izquierdo (OI) 20/20. La presión intraocular del OD no es valorable mientras que en el izquierdo se determina una presión de 12 mm Hg. Se valoró además la motilidad de los globos oculares, observándose que el ojo derecho se encuentra fijo hacia el hueso temporal mientras que el izquierdo no presenta limitación para movimientos. La evaluación de los anexos del ojo derecho muestra dermatochalasis, edema palpebral importante, tracción de canto externo hacia la órbita; a la palpación se detecta una masa dura no dolorosa y móvil.

La biomicroscopia determina en ojo derecho hiperemia conjuntival con una córnea clara, pupila central reactiva, opacidad de cristalino cortical (+), nuclear (+) y secreción amarillenta en fondos de saco. El ojo izquierdo muestra una córnea clara, Ca formada, pupila central reactiva y facoesclerosis. Mediante oftalmoscopia indirecta bajo midriasis farmacológica se concluye que el fondo de ojo derecho no es valorable por opacidad de medios y tracción hacia temporal mientras que el fondo de ojo izquierdo permite apreciar medios claro, pbd, exc 0,8, buena emergencia de vasos, mácula en buen estado y retina aplicada. Se realizó el estudio tomográfico evidenciando tracción de globo ocular hacia el área temporal, presencia de masa extracanal temporal, nervio óptico sin alteración y ausencia de lesiones óseas (Figura 1).



Figura 1. TAC de órbita: presencia de masa extra-canal derecha con tracción de globo hacia temporal.

Por la sintomatología que presenta el paciente y tomando en cuenta que el resultado de la biopsia no fue concluyente, se decide la exenteración del globo ocular (figuras 2, 3 y 4).



Figura 2. Paso de exenteración 1: exéresis de párpado por planos.



Figura 3. Extracción de orbita junto a masa tumoral.



Figura 4. Extracción total de globo ocular con evidencia de cavidad orbitaria vacía.

Macroscópicamente se visualiza al globo ocular con presencia de tumor duro de bordes mal definidos, con un tamaño de 3 cm x 3 cm x 3 cm, localizado en la porción antero externa de la órbita y adherido al globo ocular. El estudio histopatológico mediante inmunohistoquímica informa: S100, proteína glial fibrilar y cd99 positiva en células tumorales (ver figura 5).

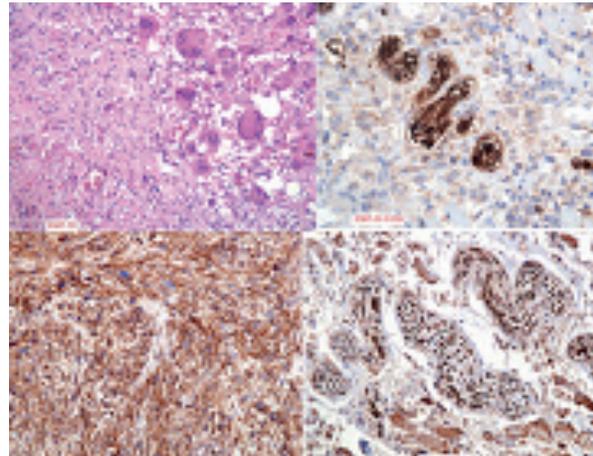


Figura 5. Estudio histopatológico: presencia de células pequeñas con núcleos hiper cromáticos; relación núcleo-citoplasma.

Discusión

Los PPNET son tumores malignos de tejidos blandos que presumiblemente tienen su origen en la cresta neural e incluyen una variedad amplia de lesiones con diferente potencial de diferenciación y que aparecen fuera del sistema nervioso central o periférico; rara vez afecta la órbita y cuando lo hace se localiza en las paredes laterales². El diagnóstico diferencial debe realizarse con otros tumores de células redondas pequeñas e incluye al tumor de Ewing extraóseo, neuroblastoma, rabdiomiosarcoma o linfoma, entre otros^{8,13}. Antiguamente los PPNETS formaban parte del grupo de tumores de Ewing extraóseos con quienes comparte cambios microscópicos genéticos y moleculares, por lo tanto, las técnicas inmunohistoquímicas y ultraestructurales son esenciales para establecer el diagnóstico diferencial con estos tumores¹¹. Los PPNETS son tumores que progresan rápidamente y tienen, por lo general, un pobre pronóstico². Cuando se encuentran en órbita, ocasionan una lesión ósea local o metástasis sistémicas, ventajosamente son raros con dos casos descritos en la literatura^{2,12} con localizaciones en pulmón e hígado. No existe consenso sobre el tratamiento; con excepciones^{4,16}, son sometidos a cirugía (biopsia por escisión o exenteración) asociada a tratamiento adyuvante con quimioterapia.

pia y radioterapia de acuerdo a protocolos específicos^{2,17}, situación que se observó en el presente caso.

Conclusión

A nivel mundial son pocos los casos descritos de esta patología, en la mayoría afectan a niño, lo que dificulta su diagnóstico precoz. Incluso, posterior a la biopsia realizada, el diagnóstico no fue concluyente por lo que se decidió optar por un tratamiento radical. En este tipo de casos, el diag-

nóstico se realiza por descarte y con la ayuda de estudios histopatológicos. La rareza del rareza y la dificultad diagnóstica motivan su difusión.

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.

Financiamiento

Fondos propios de los autores.

Referencias

1. Dehner LP. Primitive neuroectodermal tumor and Ewing's sarcoma. *Am J Surg Pathol* 1993; 17(1):1-13.
2. Romero R, Abelairas J, Sanz J, Ruiz MM, Sendagorta E. Recurrence of peripheral primitive neuroectodermal tumor of the orbit with systemic metastases. *Arch Soc Esp Oftalmol* 2006; 81(10):599-602.
3. Howard GM. Neuroepithelioma of the orbit. *Am J Ophthalmol* 1965; 59:934-7.
4. Tamer C, Oksuz H, Hakverdi S, Karazincir S, Balci A, Yaldiz M. Primary peripheral primitive neuroectodermal tumour of the orbit. *Can J Ophthalmol* 2007; 42(1):138-40.
5. Batsakis J, Mackay B, el-Naggar A. Ewing's sarcoma and peripheral primitive neuroectodermal tumor: an interim report. *Ann Otol Rhinol Laryngol* 1996; 105(10):838-43.
6. Kuzeyli K, Aktürk F, Reis A, Cakir E, Baykal S, Pekince A, et al. Primary Ewing's sarcoma of the temporal bone with intracranial, extracranial and intraorbital extension. Case report. *Neurosurg Rev* 1997; 20(2):132-4.
7. Alvarez-Berdecia A, Schut L, Bruce DA. Localized primary Ewing's sarcoma of the orbital roof. Case report. *J Neurosurg* 1979; 50(6):811-3.
8. Llombart-Bosch A. Ewing's sarcoma and peripheral primitive neuroectodermal of bone and soft tissue. *International Journal of Surgical Pathology* 1999; 7:185-92.
9. Ambros IM, Ambros PF, Strehl S, Kovar H, Gadner H, Salzer-Kuntschik M. MIC2 is a specific marker for Ewing's sarcoma and peripheral primitive neuroectodermal, tumors. Evidence for a common histogenesis of Ewing's sarcoma and peripheral primitive neuroectodermal tumors from MIC2 expression and specific chromosome aberration. *Cancer* 1991; 67(7):1886-93.
10. Dagher R, Pham TA, Sorbara L, Kumar S, Long L, Bernstein D, et al. Molecular confirmation of Ewing sarcoma. *J Pediatr Hematol Oncol* 2001; 23(4):221-4.
11. Fletcher JA, Kozakewich HP, Hoffer FA, Lage JM, Weidner N, Tepper R, et al. Diagnostic relevance of clonal cytogenetic aberrations in malignant soft-tissue tumors. *N Engl J Med* 1991; 324(7):436-42.
12. Hyun CB, Lee YR, Bemiller TA. Metastatic peripheral primitive neuroectodermal tumor (PNET) masquerading as liver abscess: a case report of liver metastasis in orbital PNET. *J Clin Gastroenterol* 2002; 35(1):93-7.
13. Lezrek M, Skiker H, Tachfouti S, Karim A, Karmane A, Bencherif Z, et al. Orbital primitive neuroectodermal tumor with intracranial extension. A case report. *J Fr Ophtalmol* 2005; 28(9):982.
14. Wilson WB, Roloff J, Wilson HL. Primary peripheral neuroepithelioma of the orbit with intracranial extension. *Cancer* 1988; 62(12):2595-601.
15. Kleinert R. Immunohistochemical characterization of primitive neuroectodermal tumors and their possible relationship to the stepwise ontogenetic development of the central nervous system. 2. Tumor studies. *Acta Neuropathol* 1991; 82(6):508-15.
16. Bansal RK, Gupta A. Primitive neuroectodermal tumour of the orbit: a case report. *Indian J Ophthalmol* 1995; 43(1):29-31.
17. Singh AD, Husson M, Shields CL, De Potter P, Shields JA. Primitive neuroectodermal tumor of the orbit. *Arch Ophthalmol* 1994; 112(2):217-21.