

Tumor teratoide rabdoide atípico

Es un [tumor](#) altamente maligno del [sistema nervioso central](#) que a menudo se diagnostica de forma errónea como otro tipo de tumor embrionario pediátrico, como el [meduloblastoma](#), ya que presentan el mismo aspecto macroscópico.

Epidemiología

1 al 2 % de los [tumores cerebrales](#) pediátricos

Se presentan generalmente en menores de 3 años.

Anatomía patológica

Contiene células rabdoideas:

Células grandes poligonales con citoplasma eosinófilo granular, y algunas células tumorales exhiben inclusiones intracitoplásmicas paranucleares hialinas PAS positivas. Los núcleos son vesiculosos con nucléolos prominentes y abundantes mitosis anormales.

El diagnóstico se basa principalmente en la evaluación morfológica y la inmunotinción, caracterizada por la falta de expresión de la proteína INI1, la cual se considera muy sensible.

Los estudios genéticos han descrito la presencia de anomalías en el brazo largo del cromosoma 22, particularmente en la región 22q11.2 (deleción) e inactivación del gen INI1/SMARCB1 debido a deleciones y/o mutaciones del gen.

Parece existir un mecanismo aún no identificado de regulación postranscripcional para la síntesis de proteína INI1 (Tsai y col., 2011).

La inactivación del gen INI1 podría contribuir a la actividad proliferativa y la resistencia a la quimioterapia y radioterapia (Yamamoto y col., 2011)

Pronóstico

La tasa de supervivencia es mucho menor que la de los pacientes con meduloblastoma.

El promotor [MGMT](#) por lo general no está metilado, lo que sugiere que el potencial de la [temozolomida](#) puede tener una eficacia limitada (Fleming y col., 2011).

Bibliografía

Fleming, Adam J, Juliette Hukin, S Rod Rassekh, Christopher Fryer, James Kim, Anat Stemmer-

Rachamimov, Diane K Birks, Annie Huang, Stephen Yip, and Christopher Dunham. 2011. "Atypical Teratoid Rhabdoid Tumours (ATRTs): The British Columbia's Children's Hospital's Experience, 1986-2006." Brain Pathology (Zurich, Switzerland) (December 20). doi:10.1111/j.1750-3639.2011.00561.x. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22188464>.

Tsai, C.-Y. et al., 2011. Intact INI1 Gene Region With Paradoxical Loss of Protein Expression in AT/RT: Implications for a Possible Novel Mechanism Associated With Absence of INI1 Protein Immunoreactivity. The American Journal of Surgical Pathology. Available at: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22020042>

Yamamoto, Junkoh, Mayu Takahashi, Yoshiteru Nakano, Yoshiteru Soejima, Takeshi Saito, Daisuke Akiba, Junko Hirato, Yoichi Nakazato, y Shigeru Nishizawa. 2011. «Rapid progression of rhabdoid components of a composite high-grade glioma and rhabdoid tumor in the occipital lobe of an adult». Brain Tumor Pathology (Noviembre 2). doi:10.1007/s10014-011-0069-6. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22045501>.

From:
<https://neurosurgerywiki.com/wiki/> - **Neurosurgery Wiki**

Permanent link:
https://neurosurgerywiki.com/wiki/doku.php?id=tumor_teratoide_rabdoide_atipico

Last update: **2025/03/10 14:46**

