

ARTÍCULO ORIGINAL

Características clínicas, radiológicas y anatomopatológicas de pacientes con tumor teratoide rabdoide atípico en un centro pediátrico de referencia nacional en Lima, Perú

Alberto Ramírez Espinoza¹, Edwin Dominguez Crisanto¹,
Carla Cruzado-Villanueva²

¹Sub Unidad de Atención Integral Especializada de Neurocirugía, Instituto Nacional de Salud del Niño San Borja, Lima 15037, Perú.

²Sub Unidad de Soporte al Diagnóstico, Servicio de Anatomía Patológica, Instituto Nacional de Salud del Niño San Borja, Lima 15037, Perú.

RESUMEN

Objetivo: Describir las características clínicas, radiológicas y anatomopatológicas de pacientes diagnosticados con tumor teratoide rabdoide atípico (ATRT) atendidos en un centro de referencia nacional de Lima, Perú.

Métodos: Se incluyeron pacientes menores de 18 años con diagnóstico de ATRT, atendidos en el Instituto Nacional de Salud del Niño San Borja entre 2017 y 2024. Se recopilaban datos sociodemográficos, manifestaciones clínicas, hallazgos de inmunohistoquímica y hallazgos de la tomografía computarizada y resonancia magnética al diagnóstico, a partir de la historia clínica. El análisis de los datos se realizó utilizando el programa Microsoft Excel versión 16.104.

Resultados: Se incluyeron 14 pacientes, con edades entre 7 meses y 12 años, con predominio del sexo masculino. La manifestación clínica más frecuente fue el vómito (85,7 %), seguida de la hidrocefalia. La localización tumoral predominante fue la supratentorial (57,1 %), seguida de la infratentorial y la espinal. Los estudios de imagen evidenciaron una presentación radiológica variable. El diagnóstico se confirmó mediante inmunohistoquímica en todos los casos, evidenciándose pérdida de la expresión nuclear de INI1, y en la mayoría se identificaron células rabdoideas (64,3 %).

Conclusiones: Los ATRT mostraron en nuestra cohorte una presentación clínica y radiológica variable. Este estudio contribuye a la caracterización de esta neoplasia poco frecuente en el contexto nacional.

Palabras clave: Tumor Teratoideo; Neoplasias del Sistema Nervioso Central; Pediatría; Inmunohistoquímica; Diagnóstico por Imagen (Fuente: DeCS)

Citar como:


Ramírez Espinoza A, Dominguez Crisanto E, Cruzado-Villanueva C. Características clínicas, radiológicas y anatomopatológicas de pacientes con tumor teratoide rabdoide atípico en un centro pediátrico de referencia nacional en Lima, Perú. *Investig Innov Clin Quir Pediatr.* 2026;4(1):36-46. doi: 10.59594/iicqp.2026.v4n1.161


Autor correspondiente:

Alberto Ramírez Espinoza
Correo electrónico:
alberto386@hotmail.com

ORCID iDs

Alberto Ramírez Espinoza
 <https://orcid.org/0000-0003-3530-5704>

Edwin Dominguez Crisanto
 <https://orcid.org/0009-0009-6973-433X>

Carla Cruzado-Villanueva
 <https://orcid.org/0009-0001-3813-9345>

Recibido : 15/12/2025

Aprobado : 20/02/2026

Publicado : 15/04/2026



Esta es una publicación con licencia de Creative Commons Atribución 4.0 Internacional.

Copyright © 2026, Investigación e Innovación Clínica y Quirúrgica Pediátrica.

Clinical, radiological, and anatomopathological characteristics of patients with atypical teratoid rhabdoid tumor at a national pediatric referral center in Lima, Peru

ABSTRACT

Objective: To describe the clinical, radiological, and anatomopathological characteristics of patients diagnosed with atypical teratoid rhabdoid tumor (ATRT) treated at a national referral center in Lima, Peru.

Methods: Patients aged < 18 years diagnosed with ATRT and treated at the Instituto Nacional de Salud del Niño San Borja between 2017 and 2024 were included. Sociodemographic data, clinical manifestations, immunohistochemical findings, and computed tomography and magnetic resonance imaging findings at diagnosis were collected from medical records. Data analysis was performed using Microsoft Excel version 16.104.

Results: Fourteen patients were included, aged between 7 months and 12 years, with a predominance of males. The most frequent clinical manifestation was vomiting (85.7%), followed by hydrocephalus. The predominant tumor location was supratentorial (57.1%), followed by infratentorial and spinal locations. Imaging studies showed variable radiological presentations. Diagnosis was confirmed by immunohistochemistry in all cases, demonstrating loss of nuclear INI1 expression, and rhabdoid cells were identified in most cases (64.3%).

Conclusions: In our cohort, ATRTs showed variable clinical and radiological presentations. This study contributes to the characterization of this rare neoplasm in the national context.

Keywords: Teratoid Tumor; Central Nervous System Neoplasms; Pediatrics; Immunohistochemistry; Diagnostic Imaging (Source: MeSH)

INTRODUCCIÓN

Los tumores teratoides rabdoides atípicos (ATRT) son tumores cerebrales pediátricos altamente agresivos que generalmente ocurren a una edad muy temprana (0–3 años) y tienen un pronóstico desfavorable (1). Constituyen los tumores malignos del SNC más comunes en niños menores de 1 año y representan aproximadamente el 1–2 % de todos los tumores cerebrales pediátricos (2). Asimismo, en este grupo etario, los ATRT representan alrededor del 20 % de los tumores embrionarios del SNC y hasta el 40–50 % de todas las neoplasias malignas del SNC en el primer año de vida (3).

El sello genético de este tipo de tumores es la inactivación bialélica del gen *SMARCB1* (*INI1*), y con menor frecuencia, del gen *SMARCA4* (*BRG1*). Hasta el 30 % de casos están asociados con variantes patógenas heterocigóticas constitucionales en uno de los dos genes, dando lugar a los síndromes de predisposición al tumor rabdoides (4).

Histopatológicamente, el ATRT se caracteriza por la presencia de células rabdoides, con o sin campos que se asemejan a un tumor embrionario típico, así como tejido epitelial y mesénquima neoplásico. La célula rabdoides presenta un núcleo redondo excéntrico, citoplasma eosinofílico abundante y nucléolo prominente, siendo frecuentes la necrosis y la intensa actividad mitótica. En el análisis inmunohistoquímico suele observarse expresión de vimentina y antígeno de membrana epitelial (EMA), junto con otros marcadores como interactuador de la integrasa 1 (INI1), diferenciación miogénica 1 (*MyoD1*), marcador de proteína S-100, actina de músculo liso (SMA) y proteína ácida fibrilar glial (GFAP) (5). Si bien las características histopatológicas pueden ser sugestivas, no son suficientes por sí solas para establecer el diagnóstico de ATRT; este se confirma mediante la demostración de la pérdida de la expresión nuclear de INI1 por inmunohistoquímica, junto con un panel de marcadores complementarios (5).

El diagnóstico de los ATRT se establece como parte de una evaluación integrada de acuerdo con la Clasificación de Tumores del Sistema Nervioso Central de la Organización Mundial de la Salud, que combina hallazgos histopatológicos, inmunohistoquímicos y, cuando están disponibles, análisis moleculares (6).

Los ATRT han sido descritos en diversas localizaciones del sistema nervioso central, tanto supratentoriales como infratentoriales, y su distribución puede variar según la edad (7). En la región infratentorial, se presenta principalmente en el hemisferio cerebeloso, el ángulo pontocerebeloso y el tronco encefálico; mientras que en la región supratentorial, en los hemisferios cerebrales. La localización espinal es extremadamente rara (8).

En la tomografía computarizada (TC) sin contraste, los ATRT suelen presentarse como lesiones hiperdensas debido a la alta relación núcleo-citoplasma. En la resonancia magnética (RM), generalmente aparecen iso o hipointensos en comparación con la materia gris en las imágenes ponderadas en T1, se muestran heterogéneos con intensidad de señal variable en las imágenes ponderadas en T2 y muestran realce después de la administración de contraste (9). La RM de difusión desempeña un papel importante en el diagnóstico de tumores de fosa posterior pediátrica, principalmente en meduloblastomas y ATRT, porque las características de su señal pueden reflejar la alta celularidad y, por tanto, el grado y la agresividad del tumor (10).

La cirugía constituye la principal opción terapéutica y consiste en la resección quirúrgica de la lesión primaria, la cual puede clasificarse en 4 grupos según el grado de extirpación tumoral: resección total (sin tumor), resección subtotal (90–99 % del tumor extirpado), resección parcial (50–89 % del tumor extirpado) y resección subóptima (< 50 % del tumor extirpado o solo biopsia) (11). La resección quirúrgica de los ATRT a menudo es una cuestión de necesidad debido a la hipertensión intracraneal, el efecto de masa, la hidrocefalia y la necesidad de tejido diagnóstico (12).

La estadificación metastásica de los ATRT se realiza mediante RM cerebral y espinal, junto con citología del líquido cefalorraquídeo, utilizando el sistema de Chang modificado cuando la información está disponible (13). La diseminación metastásica en la presentación inicial ocurre en aproximadamente 20–40 % de los casos y se ha asociado de manera inconsistente con la supervivencia (3).

Los ATRT se asocian con una supervivencia global limitada, con escasos avances terapéuticos a lo largo del tiempo. Diversos estudios han mostrado que la resección quirúrgica se asocia con mejores probabilidades de supervivencia (mediana de supervivencia general de 50,3 meses en pacientes que recibieron cirugía y de 28 meses en pacientes que no recibieron cirugía) (14). Por otro lado, los tumores de localización supratentorial presentan un pronóstico más favorable (supervivencia general a 5 años de 51,95 %) en comparación con los tumores en otras localizaciones (15).

Dada la rareza de los ATRT en la población pediátrica, la mayor parte de la evidencia disponible proviene de series pequeñas o estudios realizados en países de altos ingresos, existiendo escasa información procedente de países de ingresos bajos y medianos, particularmente de América Latina. En el Perú, no se cuenta con estudios publicados que describan las características clínicas, inmunohistoquímicas y radiológicas de esta entidad, lo que limita el conocimiento sobre su presentación en nuestro contexto y dificulta la comparación con la literatura internacional.

En este sentido, el objetivo del presente estudio fue describir las características clínicas, radiológicas y los hallazgos inmunohistoquímicos de pacientes diagnosticados con ATRT atendidos en un centro pediátrico de referencia nacional en Lima, Perú.

MÉTODOS

Tipo de estudio

El presente estudio es de tipo observacional, descriptivo y retrospectivo.

Población de estudio (criterios de inclusión y exclusión)

La población de estudio estuvo constituida por pacientes menores de 18 años con diagnóstico de ATRT, atendidos, ingresados, hospitalizados y operados en el Instituto Nacional de Salud del Niño San Borja, durante el período comprendido entre los años 2017 y 2024.

Se incluyeron pacientes con diagnóstico confirmado de ATRT, sustentado en la evaluación histopatológica y complementado con inmunohistoquímica de la muestra tumoral obtenida a través de la cirugía, que contaran con información completa de las variables de estudio consignadas en la historia clínica. Se excluyeron los pacientes que fueron sometidos a una segunda cirugía por tumor residual o recurrente cuyo diagnóstico histopatológico fuera diferente.

Recolección de datos, variables del estudio y análisis estadístico

La información fue recopilada a partir de la revisión de historias clínicas, así como de los informes de estudios de imagen, histopatología e inmunohistoquímica disponibles en los registros institucionales. Las variables recolectadas incluyeron edad, sexo, manifestaciones clínicas, localización tumoral, hallazgos en TC y RM, así como los resultados de los estudios histopatológicos e inmunohistoquímicos utilizados para la confirmación diagnóstica. La información fue registrada en una base de datos en hojas de cálculo (Microsoft Excel).

La localización tumoral se clasificó en tres grupos: supratentorial, infratentorial y espinal.

Las variables cuantitativas fueron resumidas empleando promedios y desviaciones estándar, así como medianas y amplitud intercuartílica (Q3–Q1). Las variables categóricas se describieron empleando frecuencias y porcentajes. El procesamiento de datos se llevó a cabo empleando el programa Microsoft Excel, versión 16.104 (Microsoft Corporation, Redmond, WA, USA).

Aspectos éticos

Por tratarse de una investigación basada en la recolección retrospectiva de datos obtenidos a partir de la revisión de historias clínicas, estudios de imagen y resultados de inmunohistoquímica, no se tuvo contacto directo con los pacientes. Se garantizó la confidencialidad y el anonimato de la información recolectada. Para tal fin, el acceso a la base de datos estuvo restringido al investigador principal, y los datos fueron codificados para su uso en el estudio.

El estudio fue aprobado por el Comité Institucional de Ética en Investigación del Instituto Nacional de Salud del Niño San Borja (Código PI-899).

RESULTADOS

De un total de 14 casos, predominó el sexo masculino (64,3 %). La edad osciló entre 7 y 144 meses; la mediana fue de 43 meses, con una amplitud intercuartílica de 28,5 meses, y el promedio fue de 49 meses con una desviación estándar de 41,3 meses.

En la Tabla 1 se describen las manifestaciones de los pacientes incluidos en el estudio. La manifestación clínica más frecuente fue el vómito, el cual se presentó en 12/14 (85,7 %). Seguido de ello, 10/14 pacientes (71,4 %) presentaron hidrocefalia, de los cuales 7 fueron tratados con derivación ventriculoperitoneal y 3 con derivación ventricular externa. La cefalea fue la tercera manifestación más común, presentándose en 6/14 pacientes (42,9 %). Otras manifestaciones, como tremor, aumento del perímetro cefálico y compromiso esfinteriano, se presentaron únicamente en 1 de 14 pacientes (Tabla 1).

Tabla 1. Manifestaciones clínicas de los pacientes incluidos en el estudio

Síntoma	n	%
Vómito	12	85,7
Hidrocefalia	10	71,4
Cefalea	6	42,9
Somnolencia	5	35,7
Ataxia	5	35,7
Hemiparesia	3	21,4
Convulsión	2	14,3
Disminución de la fuerza de miembros inferiores	2	14,3
Dolor de miembros inferiores	2	14,3
Tremor	1	7,1
Aumento de perímetro cefálico	1	7,1
Compromiso esfinteriano	1	7,1
Otros	1	7,1

Trece de los 14 casos presentaron localización intracraneal (92,9 %). Ocho pacientes (57,1 %) presentaron tumores ubicados a nivel supratentorial (5 de ellos eran ventriculares). En 5 pacientes se evidenció que el tumor estaba ubicado a nivel infratentorial y solo hubo 1 caso de localización espinal, ubicado a nivel lumbar (Figura 1). Además, un paciente presentó diseminación leptomenígea y otro diseminación leptomenígea asociada a metástasis en cerebelo y tálamo.

Los abordajes quirúrgicos se orientaron a maximizar la exéresis tumoral; por ello, 13 de los 14 pacientes fueron tratados mediante craneotomía. En cuanto al manejo de la hidrocefalia, presente en 10 pacientes, 7 fueron tratados con derivación ventriculoperitoneal y 3 con derivación ventricular externa (Tabla 2).

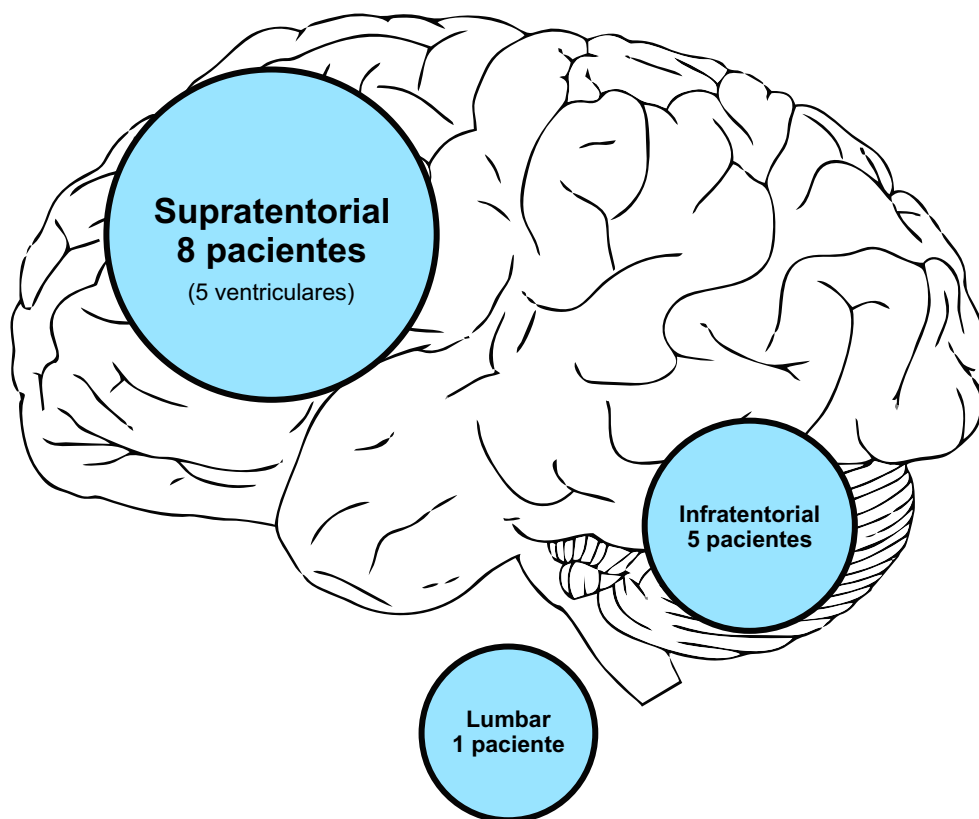


Figura 1. Distribución de los tumores según su localización

Tabla 2. Tratamiento quirúrgico según la localización tumoral en pacientes con ATRT

Caso	Localización del tumor	Abordaje quirúrgico del tumor	Manejo quirúrgico de la hidrocefalia
1	Supratentorial ventricular	Craneotomía fronto-temporal derecha	-
2	Infratentorial	Craneotomía suboccipital	DVP
3	Infratentorial	Craneotomía parasagital parieto-occipital izquierda + abordaje transtentorial	DVE
4	Supratentorial ventricular	Craneotomía frontal izquierda	DVP
5	Supratentorial ventricular	Craneotomía frontal izquierda	DVE
6	Supratentorial ventricular	Craneotomía frontal izquierda + abordaje transcortical transventricular izquierdo	DVP
7	Infratentorial	Craneotomía suboccipital	DVP
8	Lumbar	Laminectomía lumbar múltiple	-
9	Supratentorial fronto-temporal izquierdo	Craneotomía fronto-parietal izquierda	-
10	Supratentorial fronto-parieto-temporal derecho	Craneotomía parieto-temporal derecha	DVE
11	Infratentorial	Craneotomía suboccipital derecha	DVP
12	Supratentorial ventricular tálamo-mesencefálico	Craneotomía parietal derecha	DVP
13	Supratentorial fronto-parieto-temporal derecho	Craneotomía fronto-parietal derecha	-
14	Infratentorial (ACP derecho)	Craneotomía retrosigmoidea derecha	DVP

-: Pacientes que no presentaron hidrocefalia. DVP: derivación ventrículo-peritoneal; DVE: derivación ventricular externa; ACP: ángulo pontocerebeloso.

De los 14 pacientes, 10 fueron evaluados mediante TC cerebral sin contraste y 5 de ellos contaron además con TC con contraste. Los hallazgos de la TC se describen en la Tabla 3. En el grupo de TC sin contraste, se identificaron 6 lesiones con patrón sólido-quístico, 2 lesiones con patrón sólido isodenso, 1 lesión con patrón sólido homogéneo y 1 lesión con patrón isodenso heterogéneo. Por otro lado, en el grupo de TC con contraste, 4 pacientes mostraron áreas sólidas con realce heterogéneo, de los cuales 2 presentaron además áreas de necrosis. En este mismo grupo, un paciente presentó realce heterogéneo en todo el tumor.

Tabla 3. Hallazgos de los estudios de TC de los casos analizados

Caso	Sin contraste	Con contraste
1	Sólido-quístico heterogéneo	-
2	Sólido-quístico, no calcificaciones	Áreas sólidas muestran realce heterogéneo
3	Isodenso heterogéneo con calcificaciones	Áreas sólidas muestran realce heterogéneo con necrosis
4	Sólido-quístico, no calcificaciones	-
8	Sólido isodenso homogéneo	Realce heterogéneo
10	Sólido-quístico heterogéneo, con calcificaciones	-
11	Sólido-quístico, heterogéneo, edema	-
12	Sólido homogéneo con áreas de necrosis	Áreas sólidas muestran realce heterogéneo con necrosis
13	Sólido isodenso homogéneo	-
14	Sólido-quístico, contenido hemorrágico, edema vasogénico circundante	Áreas sólidas muestran realce heterogéneo

-: No se realizó la TC con contraste.

En 9 de los 14 pacientes se realizó RM cerebral evaluándose las secuencias T1, T2, FLAIR y difusión. Los resultados de la RM se detallan en la Tabla 4. De estos 9 pacientes, 5 presentaron lesiones supratentoriales (Figura 2), 3 infratentoriales (Figura 3) y 1 lumbar (Figura 4). En las secuencias ponderadas en T1, 5 lesiones se mostraron isotensas y 4 hipointensas. En la secuencia T2, de los 8 pacientes en quienes se describió este hallazgo, 6 lesiones fueron isointensas y 2 presentaron señal intermedia. En la secuencia de difusión, 8 de los 9 pacientes evidenciaron restricción de la difusión. Tras la aplicación de contraste en la secuencia T1, de los 8 pacientes en quienes se describió este hallazgo, 7 mostraron realce discreto y 1 mostró realce heterogéneo.

Tabla 4. Hallazgos de los estudios de RM de los casos analizados

Caso	T1	T2	T2/FLAIR	Difusión	T1 contrastada	Compromiso leptomeníngeo
4	Isointenso, sólido-quístico	Isointenso heterogéneo	-	Restringe	Realce discreto	-
5	Isointenso con hemorragia	Isointenso heterogéneo	-	-	-	-
6	Hipointenso, sólido, heterogéneo	-	Señal alta	Restringe	Realce discreto heterogéneo	-
7	Hipointenso, sólido-quístico	Señal intermedia, heterogéneo	Señal alta	Restringe	Realce discreto heterogéneo	Presente
8	Hipointenso, heterogéneo	Sólido con pequeñas áreas quísticas, isointenso heterogéneo	Señal ligeramente alta	Restringe	Realce discreto	-
9	Isointenso con hemorragia, sólido-quístico	Isointenso heterogéneo, edema	-	Restringe	Realce discreto	-
10	Isointenso, sólido-quístico	Isointenso heterogéneo	Señal alta, edema	Restringe	Realce heterogéneo	-
12	Isointenso, sólido	Isointenso heterogéneo	Señal alta, edema	Restringe	Realce discreto	-
13	Hipointenso, sólido con algunos quistes	Señal intermedia	-	Restringe	Realce discreto heterogéneo	Presente

-: Hallazgo radiológico no descrito.

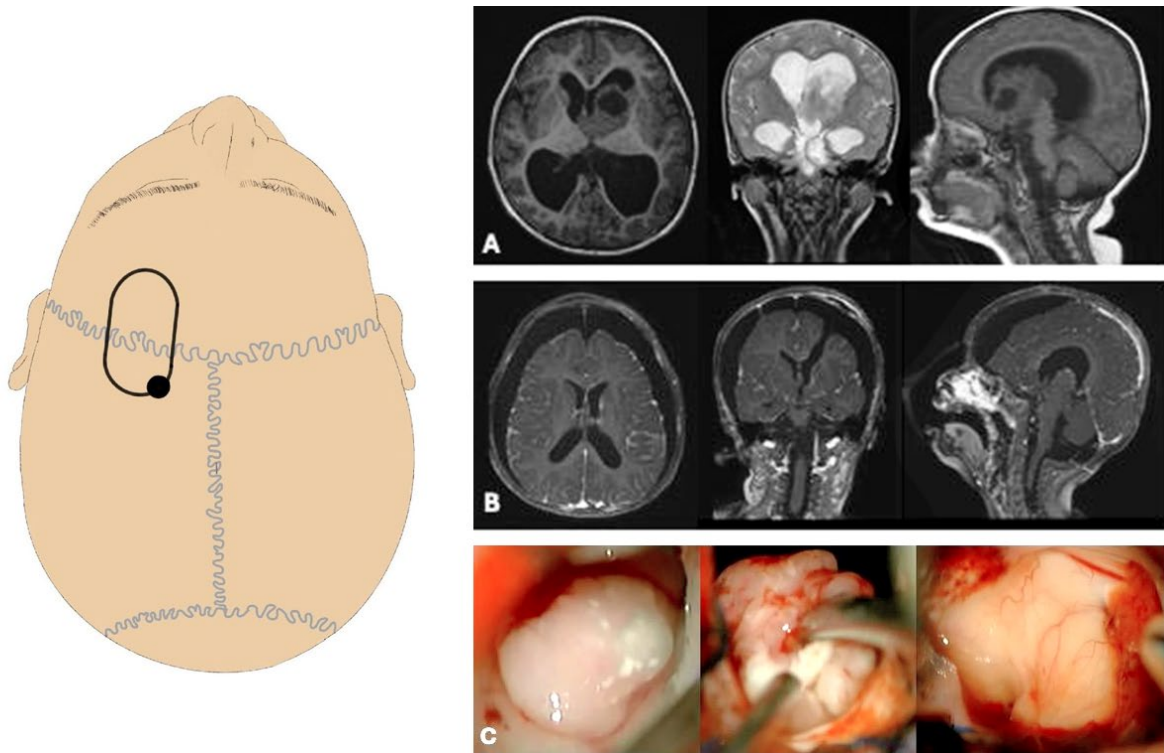


Figura 2. ATRT supratentorial ventricular izquierda con extensión al tercer ventrículo, intervenido mediante abordaje frontal izquierdo transcortical, cuyo esquema se muestra en el panel izquierdo

A. RM cerebral sin contraste que muestra una lesión ventricular izquierda sólida isointensa, con componente quístico, asociada a hidrocefalia y extensión al tercer ventrículo. B. RM cerebral con contraste que demuestra la resección total del tumor. C. Imágenes intraoperatorias que muestran un tumor sólido ventricular, el cual fue resecado completamente.

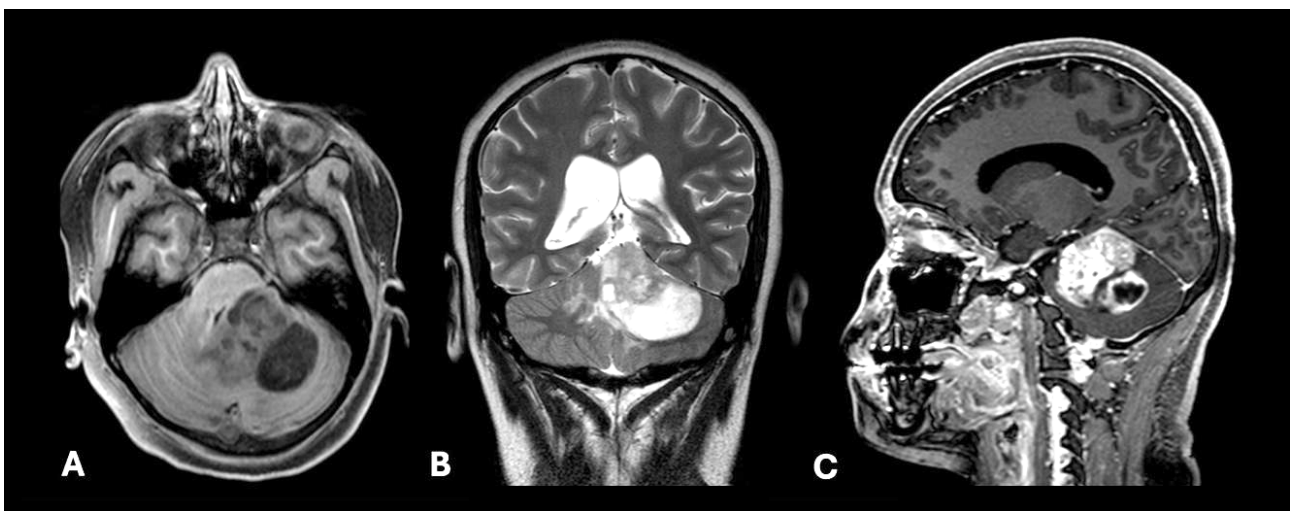


Figura 3. RM cerebral sin y con contraste.

A. Corte axial que muestra una lesión bilobulada de contenido sólido y quístico, la cual ejerce efecto de masa en la fosa posterior. B. Secuencia T2 en la que se observa una señal hiperintensa de carácter heterogéneo. C. Corte sagital con contraste que evidencia una masa voluminosa que ocupa más de la mitad de fosa posterior, con captación de contraste en forma heterogénea y realce periférico en su componente quístico.

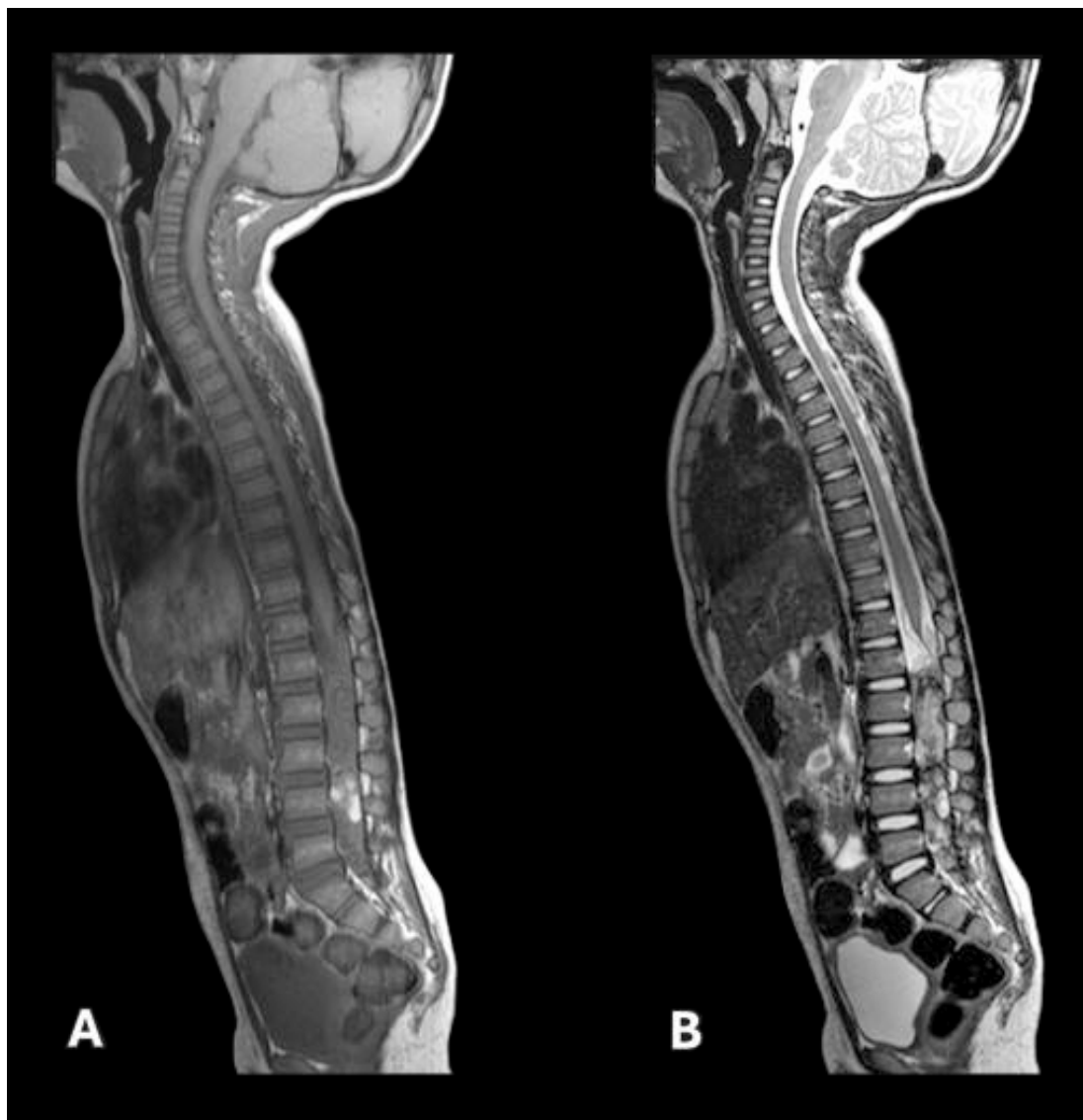


Figura 4. RM de columna total

A. Corte sagital en secuencia T1 que muestra una lesión isointensa con componente hemorrágico a nivel lumbar. B. Corte sagital en secuencia T2 que evidencia una señal isointensa heterogénea que se extiende desde el borde inferior de la primera vértebra lumbar hasta la segunda vértebra sacra.

Los hallazgos inmunohistoquímicos se resumen en la Tabla 5. Nueve de los 14 casos (64,3 %) presentaron células rabdoideas, y todos mostraron pérdida de la expresión nuclear de INI1.

La tinción para citoqueratina (CK) se realizó en 5 pacientes, de los cuales 3 fueron informados como positivos y 2 como negativos. La sinaptofisina fue evaluada en los 14 casos, siendo positiva en 13 y negativa en 1. La GFAP fue negativa en 7 casos y positiva en 6, mientras que el índice de proliferación celular Ki-67 fue < 50 % en 6 casos, 50–70 % en 5 casos y > 70 % en 3 casos.

La tinción para EMA se realizó en 9 pacientes, siendo positiva en 8 y negativa en 1. La alfa-fetoproteína (AFP) fue evaluada en 2 casos, ambos negativos. La tinción para CD99 se realizó en 6 pacientes (4 positivos y 2 negativos), la proteína S-100 en 6 casos (3 positivos y 3 negativos), la panqueratina en 4 pacientes (1 positivo y 3 negativos), y la desmina en 3 casos (1 positivo y 2 negativos) (Tabla 5).

Tabla 5. Perfil histopatológico e inmunohistoquímico de los casos analizados

Caso	Células rabdoideas	INI1	CK	Vimentina	Sinaptofisina	GFAP	Ki-67 (%)	EMA	AFP	CD99	S100	Panqueratina	Desmina
1	Sí	Pérdida de la reactividad o expresión nuclear	+		+	-	30						
2	Sí	Pérdida de la reactividad o expresión nuclear	+		-	+	30-40	+			-		
3	Sí	Pérdida de la reactividad o expresión nuclear		+	+	+	> 70		-	+			
4	Sí	Pérdida de la reactividad o expresión nuclear			+		40-50	+	-	+	+		
5	Sí	Pérdida de la reactividad o expresión nuclear		+	+	+	20	+			+		
6	Sí	Pérdida de la reactividad o expresión nuclear	-	+	+	-	60	+					
7	Sí	Pérdida de la reactividad o expresión nuclear	+	+	+	+	40	+		+	+		
8	Sí	Pérdida de la reactividad o expresión nuclear		+	+	-	60-70	+		+	-	-	-
9	Sí	Pérdida de la reactividad o expresión nuclear			+	-	60-70	+					
10	No informado	Pérdida de la reactividad o expresión nuclear		+	+	-	30-35	-				-	
11	No informado	Pérdida de la reactividad o expresión nuclear			+	+	50-70	+				+	+
12	No informado	Pérdida de la reactividad o expresión nuclear		+	+	+	50-60					-	-
13	No informado	Pérdida de la reactividad o expresión nuclear	-	+ difuso	+ focal	-	> 70			-			
14	No informado	Pérdida de la reactividad o expresión nuclear			+ focal	-	75-80			-	-		

CK: citoqueratina; GFAP: proteína ácida fibrilar glial; Ki-67: índice de proliferación celular; EMA: antígeno de membrana epitelial; AFP: alfa-fetoproteína; CD99: proteína transmembrana tipo I; S100: proteína S100. Los espacios vacíos indican que el marcador no fue evaluado.

DISCUSIÓN

En el presente estudio, se describieron las características clínicas, radiológicas y anatomopatológicas de pacientes diagnosticados con ATRT atendidos en un centro de referencia nacional de Lima, Perú.

En relación con las variables demográficas, la edad promedio fue de 49 meses y la mediana 43 meses, con un rango que osciló entre 7 y 144 meses (12 años). Respecto al sexo, se observó un predominio del sexo masculino, que representó el 64,3 % de los casos.

La edad al diagnóstico encontrada en este estudio es mayor que la reportada en estudios previos. Por ejemplo, Gupta *et al.* (14) y Wang *et al.* (16) reportaron una edad promedio de 23 meses y una mediana de edad de 24 meses, respectivamente, notablemente menor a la reportada en este estudio. Asimismo, en un análisis poblacional realizado por Ostrom *et al.* (17), la mediana de edad al diagnóstico fue de 1 año, y aproximadamente dos tercios de los casos ocurrieron en niños menores de 2 años, lo que refuerza que el ATRT es predominantemente una neoplasia de presentación muy temprana.

En cuanto al sexo, el predominio de hombres también fue observado por Gupta et al. (14), Wang et al. (16) y Ostrom et al. (17). Si bien los distintos estudios coinciden en una mayor frecuencia en varones, la diferencia observada en la edad podría estar relacionada con factores sociales, económicos o culturales que influyen en el acceso oportuno a centros especializados.

En relación con las manifestaciones clínicas, los síntomas más frecuentes en nuestra población fueron el vómito, la hidrocefalia y la cefalea, hallazgos compatibles con hipertensión intracraneal, probablemente secundaria al efecto de masa tumoral. De manera concordante, Wang et al. (16) reportaron al vómito como uno de los síntomas más comunes en pacientes pediátricos con ATRT, aunque en su cohorte predominó la debilidad progresiva de las extremidades. De forma similar, Calandrelli et al. (18) describieron que los síntomas de presentación más frecuentes estuvieron relacionados con hipertensión intracraneal, incluyendo vómitos, cefalea, macrocefalia y convulsiones, y documentaron la presencia de hidrocefalia aguda en una proporción significativa de los casos, lo que refuerza que, en la mayoría de los casos, la presentación clínica inicial del ATRT está dominada por signos y síntomas de hipertensión intracraneal.

En cuanto a los hallazgos histopatológicos, Ud Din et al. (8) describieron la presencia de células rabdoideas en 5 de los 11 casos (45,45 %) analizados, todos ellos con ausencia de inmunorreactividad para la proteína INI1. De forma similar, en nuestro estudio 9 de los 14 casos (64,3 %) presentaron células rabdoideas, y todos mostraron pérdida de la expresión nuclear de INI1. Estos hallazgos son concordantes con lo reportado por Al-Hussaini et al. (19), quienes identificaron células rabdoideas como uno de los componentes celulares más frecuentes del ATRT (89,5 %), generalmente coexistiendo con otros patrones histológicos. Asimismo, Sigauke et al. (20) documentaron la ausencia completa de expresión de INI1 en todos los casos evaluados, reforzando el papel central de este marcador inmunohistoquímico en la confirmación diagnóstica. En conjunto, estos datos respaldan que, si bien la presencia de células rabdoideas es frecuente, el diagnóstico actual del ATRT se sustenta fundamentalmente en la demostración de la pérdida de la expresión nuclear de INI1, tal como señalan Nesvick et al. (12).

Los ATRT se originan principalmente a nivel intracraneal (alrededor del 90 %), con casi el 50 % de los casos reportados en la fosa posterior. Las lesiones de la columna siguen siendo muy raras, con menos de 50 casos reportados en la literatura en inglés (14). En nuestro grupo de pacientes, 13 de los 14 casos presentaron localización intracraneal (92,9 %), de los cuales 8 fueron supratentoriales (5 de ellos ventriculares) y 5 infratentoriales; solo 1 caso presentó localización espinal a nivel lumbar. Estos hallazgos son concordantes con lo reportado por Gupta et al. (14), quienes describieron una localización intracraneal en aproximadamente el 90 % de los casos. En contraste, Wang et al. (16) reportaron un predominio de tumores infratentoriales en su cohorte (11 de 22 pacientes), aunque coincidieron en la baja frecuencia de compromiso espinal (2 de 22 casos). De manera similar, Liu et al. (15) describieron una mayor proporción de tumores con

localización infratentorial o espinal, lo que pone de manifiesto la variabilidad en la distribución anatómica del ATRT entre distintas series.

Al analizar los hallazgos tomográficos de los 10 pacientes evaluados mediante TC, 6 presentaron patrón sólido-quístico, 2 patrón sólido-isodenso, 1 patrón sólido homogéneo y 1 patrón sólido heterogéneo. Estos resultados difieren de los reportados por Kanoto et al. (21), quienes describieron un predominio de lesiones hiperdensas en TC en la mayoría de los casos evaluados (10 de 11 pacientes adultos). En contraste, la variabilidad observada en nuestra cohorte pediátrica podría explicarse por la heterogeneidad intratumoral, con presencia de componentes quísticos y áreas de necrosis. Estos hallazgos son compatibles con los descritos previamente en series pediátricas de ATRT, como la reportada por Ud Din et al. (8), en la que se describen lesiones con componentes quísticos, necróticos y hemorrágicos, los cuales pueden dar lugar a una apariencia tomográfica variable.

Respecto a la RM cerebral, esta solo se realizó en 9 de los 14 pacientes. En las secuencias T1, 5 lesiones fueron isotensas y 4 hipointensas, mientras que en la secuencia T2 se evidenció señal isointensa en 6 casos y señal intermedia en 2. Un hallazgo frecuente fue la restricción de la difusión en 8 de los 9 pacientes evaluados, lo que sugiere una alta celularidad tumoral. Estos hallazgos se enmarcan dentro del amplio espectro radiológico descrito para el ATRT. En series pediátricas previas, Wang et al. (16) reportaron tumores isointensos o ligeramente hipointensos en T1, hiperintensos en T2, con realce inhomogéneo y restricción en difusión, mientras que Guo et al. (5) describieron lesiones isointensas en T1, con señal variable en T2 y realce heterogéneo tras contraste. Por su parte, Ud Din et al. (8) y Parenrengi et al. (22) documentaron lesiones más complejas, con componentes quísticos, áreas de necrosis y hemorragia, así como edema peritumoral, características que se asocian a una mayor heterogeneidad de la señal en RM, en contraste con la apariencia más homogénea observada en nuestra cohorte.

Entre las fortalezas del presente estudio destaca la inclusión de pacientes atendidos en un centro pediátrico de referencia nacional, lo que permite describir las características clínicas y radiológicas de una neoplasia rara en la población pediátrica en un contexto clínico especializado. Asimismo, el estudio aporta información original a nivel nacional, al constituir la primera serie de casos de ATRT reportada en el Perú, con diagnóstico sustentado en estudios de imagen e inmunohistoquímica.

No obstante, este estudio presenta limitaciones. Su diseño retrospectivo y el tamaño muestral reducido limitan la generalización de los resultados. Asimismo, la información analizada se circunscribe a los datos disponibles en las historias clínicas de la institución donde se realizaron los procedimientos quirúrgicos.

Además, no todos los pacientes contaron con estudios completos de TC o RM, ni con un perfil inmunohistoquímico uniforme, lo que restringe la comparación detallada entre casos y la caracterización integral de los tumores.

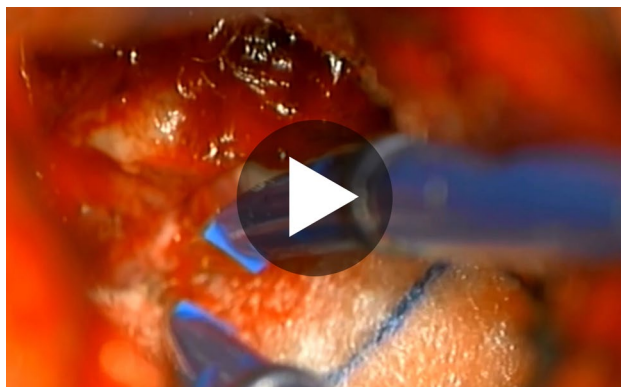
Debido a que el manejo oncológico integral y el seguimiento postoperatorio de los pacientes se realizan en otra institución especializada, no fue posible incorporar variables relacionadas

con el estado neurológico funcional al ingreso y en el postoperatorio, tales como las escalas de Glasgow, Karnofsky o Rankin modificada. Tampoco se dispuso de información sobre desenlaces clínicos como morbilidad, mortalidad, pronóstico o sobrevida.

Estas limitaciones reflejan el alcance descriptivo del estudio, cuyo objetivo fue caracterizar aspectos demográficos, clínicos básicos e histopatológicos de los casos intervenidos, sin pretender evaluar resultados funcionales ni realizar comparaciones analíticas entre grupos. En ese sentido, los hallazgos deben interpretarse dentro del marco de un análisis estrictamente descriptivo.

En conclusión, los ATRT mostraron en nuestra cohorte una presentación clínica y radiológica variable, dentro del espectro descrito en la literatura, con confirmación diagnóstica basada en estudios de imagen e inmunohistoquímica. Este estudio contribuye a la caracterización de esta neoplasia poco frecuente en el contexto nacional, reconocida por su alta malignidad y difícil tratamiento. A futuro, se recomienda la realización de estudios prospectivos, multicéntricos y con seguimiento longitudinal, que permitan integrar variables clínicas, histopatológicas, terapéuticas y de sobrevida para una mejor comprensión del comportamiento biológico y clínico de esta entidad.

De manera adicional, se presenta un video que muestra los hallazgos imagenológicos preoperatorios, el abordaje quirúrgico y los hallazgos posoperatorios en uno de los 14 pacientes incluidos en el estudio, en quien se logró la resección total del tumor; las imágenes correspondientes se presentan en las Figuras 2–4 (Video 1).



Video 1. Imágenes de RM y TC preoperatorias, abordaje quirúrgico y hallazgos postoperatorios en un paciente con resección total del ATRT

Contribuciones de autoría

ARE: Conceptualización, Curación de datos, Análisis formal, Investigación, Metodología, Administración de proyectos, Supervisión, Validación, Visualización, Redacción – borrador original, Redacción – revisión y edición.

EDC: Conceptualización, Curación de datos, Investigación, Visualización, Redacción – borrador original, Redacción – revisión y edición.

CCV: Investigación, Redacción – borrador original.

Conflictos de interés

Los autores no tienen intereses financieros o no financieros relevantes que declarar.

Financiamiento

El presente estudio no recibió financiamiento externo.

Disponibilidad de datos

Los datos que respaldan los hallazgos de este estudio están disponibles previa solicitud al autor correspondiente.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Meel MH, Guillén Navarro M, De Gooijer MC, Metselaar DS, Waranecki P, Breur M, et al. MEK/MELK inhibition and blood–brain barrier deficiencies in atypical teratoid/rhabdoid tumors. *Neuro Oncol.* 2020;22(1):58–69. doi: 10.1093/neuonc/noz151
2. Richardson EA, Ho B, Huang A. Atypical Teratoid Rhabdoid Tumour: From Tumours to Therapies. *J Korean Neurosurg Soc.* 2018;61(3):302–11. doi: 10.3340/jkns.2018.0061
3. Nesvick CL, Lafay-Cousin L, Raghunathan A, Bouffet E, Huang AA, Daniels DJ. Atypical teratoid rhabdoid tumor: molecular insights and translation to novel therapeutics. *J Neurooncol.* 2020;150(1):47–56. doi: 10.1007/s11060-020-03639-w
4. Gastberger K, Fincke VE, Mucha M, Siebert R, Hasselblatt M, Frühwald MC. Current Molecular and Clinical Landscape of ATRT - The Link to Future Therapies. *Cancer Manag Res.* 2023;15:1369–93. doi: 10.2147/CMAR.S379451
5. Guo G, Zhuang J, Zhang K, Zhou Z, Wang Y, Zhang Z. Atypical Teratoid/Rhabdoid Tumor of the Central Nervous System in Children: Case Reports and Literature Review. *Front Surg.* 2022;9:864518. doi: 10.3389/fsurg.2022.864518
6. Louis DN, Perry A, Wesseling P, Brat DJ, Cree IA, Figarella-Branger D, et al. The 2021 WHO Classification of Tumors of the Central Nervous System: a summary. *Neuro Oncol.* 2021;23(8):1231–51. doi: 10.1093/neuonc/noab106
7. Goulart Corrêa D, Rachid De Souza S, Ventura N, Camacho AH, Chimelli L, Gasparetto EL. Suprasellar atypical teratoid/rhabdoid tumor. *J Neuroradiol.* 2017;44(4):288–90. doi: 10.1016/j.neurad.2017.03.002
8. Ud Din N, Barakzai A, Memon A, Hasan S, Ahmad Z. Atypical Teratoid/Rhabdoid Tumor of Brain: a Clinicopathologic Study of Eleven Patients and Review of Literature. *Asian Pac J Cancer Prev.* 2017;18(4):949–54. doi: 10.22034/APJCP.2017.18.4.949
9. Wu HW, Wu CH, Lin SC, Wu CC, Chen HH, Chen YW, et al. MRI features of pediatric atypical teratoid rhabdoid tumors and medulloblastomas of the posterior fossa. *Cancer Med.* 2023;12(9):10449–61. doi: 10.1002/cam4.5780
10. Phuttharak W, Wannasarnmetha M, Wara-asawapati S, Yuthawong S. Diffusion MRI in Evaluation of Pediatric Posterior Fossa Tumors. *Asian Pac J Cancer Prev.* 2021;22(4):1129–36. doi: 10.31557/APJCP.2021.22.4.1129
11. Martínez Tamborini N, Báez A, Casas Parera I, Halfon MJ, Báez M, Blumenkrantz Y, et al. Tumores gliales del sistema nervioso: planificación y porcentaje de resección. *Neurol Argent.* 2013;5(2):129–32. doi: 10.1016/j.neuarg.2013.02.004
12. Nesvick CL, Nageswara Rao AA, Raghunathan A, Biegel JA, Daniels DJ. Case-based review: atypical teratoid/rhabdoid tumor. *Neurooncol Pract.* 2019;6(3):163–78. doi: 10.1093/nop/npy037

13. Park M, Han JW, Hahn SM, Lee JA, Kim JY, Shin SH, et al. Atypical Teratoid/Rhabdoid Tumor of the Central Nervous System in Children under the Age of 3 Years. *Cancer Res Treat.* 2021;53(2):378-88. doi: 10.4143/crt.2020.756
14. Gupta NK, Godbole N, Sanmugananthan P, Gunda S, Kasula V, Baggett M, et al. Management of Atypical Teratoid/Rhabdoid Tumors in the Pediatric Population: A Systematic Review and Meta-Analysis. *World Neurosurg.* 2024;181:e504-15. doi: 10.1016/j.wneu.2023.10.089
15. Liu YL, Tsai ML, Chen CI, Yar N, Tsai CW, Lee HL, et al. Atypical Teratoid/Rhabdoid Tumor in Taiwan: A Nationwide, Population-Based Study. *Cancers.* 2022;14(3):668. doi: 10.3390/cancers14030668
16. Wang RF, Guan WB, Yan Y, Jiang B, Ma J, Jiang MW, et al. Atypical teratoid/rhabdoid tumours: clinicopathological characteristics, prognostic factors and outcomes of 22 children from 2010 to 2015 in China. *Pathology (Phila).* 2016;48(6):555-63. doi: 10.1016/j.pathol.2016.05.010
17. Ostrom QT, Chen Y, de Blank PM, Ondracek A, Farah P, Gittleman H, et al. The descriptive epidemiology of atypical teratoid/rhabdoid tumors in the United States, 2001-2010. *Neuro Oncol.* 2014;16(10):1392-9. doi: 10.1093/neuonc/nou090
18. Calandrelli R, Massimi L, Pilato F, Verdolotti T, Ruggiero A, Attinà G, et al. Atypical Teratoid Rhabdoid Tumor: Proposal of a Diagnostic Pathway Based on Clinical Features and Neuroimaging Findings. *Diagnostics (Basel).* 2023;13(3):475. doi: 10.3390/diagnostics13030475
19. Al-Hussaini M, Dissi N, Souki C, Amayiri N. Atypical teratoid/rhabdoid tumor, an immunohistochemical study of potential diagnostic and prognostic markers. *Neuropathology.* 2016;36(1):17-26. doi: 10.1111/neup.12231
20. Sigauke E, Rakheja D, Maddox DL, Hladik CL, White CL, Timmons CF, et al. Absence of expression of SMARCB1/INI1 in malignant rhabdoid tumors of the central nervous system, kidneys and soft tissue: an immunohistochemical study with implications for diagnosis. *Mod Pathol.* 2006;19(5):717-25. doi: 10.1038/modpathol.3800581
21. Kanoto M, Toyoguchi Y, Hosoya T, Kuchiki M, Sugai Y. Radiological Image Features of the Atypical Teratoid/Rhabdoid Tumor in Adults: A Systematic Review. *Clin Neuroradiol.* 2015;25(1):55-60. doi: 10.1007/s00062-013-0282-2
22. Parenrengi MA, Permana GI, Suryaningtyas W, Fauziah D. The aggressive progression of primary intracranial atypical teratoid/rhabdoid tumor after surgical resection: A case report. *Int J Surg Case Rep.* 2022;91:106790. doi: 10.1016/j.ijscr.2022.106790