

## Sociedad Latinoamericana de Patología Pediátrica. XIV Congreso Antigua, Guatemala. Octubre 31-noviembre 1, 2009\*

### Expresión de virus de Epstein Barr (EBV) como factor pronóstico en linfomas no Hodgkin B (LNH-B) pediátricos y su correlación con marcadores de apoptosis y proliferación celular

Chabay P, De Matteo E, Cambra P, Lara J, Lorenzetti M, Acosta Haab G, Preciado MV

Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez, Buenos Aires, Argentina

La mayoría de los LNH pediátricos derivan de linfocitos B (LNH-B), siendo los más frecuentes el linfoma de Burkitt (LB) (43%), el linfoma difuso a grandes células B (LDGCB) (13%) y el linfoma linfoblástico (7%). La expresión de EBV y de marcadores de apoptosis se ha asociado al pronóstico en adultos. **Objetivo:** analizar la expresión de Bax, Bcl2, Ki67, caspasa 3 activa (casp-3a) y EBV en LNH-B pediátricos. **Métodos:** se estudiaron 40 LNH-B, 23 LB y 17 LDGCB (edad 1-16 años; mediana 7; M:F 5:3). Sobre cortes de biopsias fijadas en formol e incluidas en parafina se realizó inmunohistoquímica para Ki67, casp-3a, Bax y Bcl2, e hibridización *in situ* para EBERs. Los resultados se expresaron como (Nº de células positivas/campo / Nº de células totales/campo) en 100x. **Resultados:** se encontró expresión de Ki 67, casp-3a, Bax y Bcl2 en 39/40 (97,5%), 34/40 (85%), 37/40 (92,5%)

y 13/40 (32,5%) de los casos, respectivamente. La cuantificación celular fue: Ki67 1 a 97,6% (mediana 55), casp-3a 0 a 15% (mediana 1,75), Bax 0 a 99,1% (mediana 9,65) y Bcl2 0 a 70.6 % (mediana 0). Hubo correlación significativa entre Bax /casp-3a ( $r=0,4504$ ,  $p=0,0035$ ). Ninguno de los marcadores celulares se asoció a menor sobrevida libre de eventos (SLE) ( $p<0,05$ ), usando las medianas como valor de corte. Se encontró expresión de EBV en 16/40 (40%) casos (8/23 LB, 35%; 8/17 LDGCB, 47%). El EBV no se asoció significativamente con los otros marcadores celulares ( $p<0,05$ ), sin embargo, sí se correlacionó con una menor SLE ( $p=0,0155$ ). **Conclusiones:** se observó un alto nivel de proliferación que podría gatillar la apoptosis en LNH-B pediátricos. El EBV podría ser un cofactor en la linfomagénesis en LNH-B pediátricos y podría ser utilizado como factor pronóstico ya que se asocia a una menor SLE.

### Síndrome nefrótico congénito. Presentación de 5 casos

De Matteo E, Granda C, Oviedo G, Vallejos G, Lago N

Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez, Buenos Aires, Argentina

El SNC se define por proteinuria severa con clínica de síndrome nefrótico,

que se presenta en los primeros 3 meses de vida. La histopatología renal varía de acuerdo a la severidad y duración de la enfermedad, mostrando glomérulos normales, fetales o esclerosados, con alteraciones tubulares microquísticas. **Objetivo:** presentar 5 casos de SNC diagnosticados mediante punción biopsia renal (PBR), nefrectomía y microscopía electrónica, evaluando presentación clínica, laboratorio, imágenes, histología y evolución. **Material y métodos:** se realizó un análisis retrospectivo de 5 niños con SNC entre los años 1995 y 2008. Se estudiaron 5 PBR y 2 piezas de nefrectomía con técnicas histológicas de rutina, microscopía óptica de alta resolución (MOAR) y microscopía electrónica (ME), evaluándose distintos signos histológicos. **Resultados:** sexo femenino: 3/5. Edad mediana al diagnóstico: 2 meses. Antecedentes perinatólogicos: prematuridad 1/5, embarazo gemelar 1/5, placenta con peso mayor al 25% 1/5, proteinuria: 2,3 a 3 gr/Lt. Ecografía: riñones agrandados, hipoeoicos, sin diferenciación córtico-medular. La histología renal mostró presencia de glomérulos fetales con cuboidización e hipertrofia epitelial, formas quísticas y proliferación mesangial en todos los casos. En 3/5 casos la esclerosis mesangial y de la cápsula de Bowman fue mayor, hallándose además semilunas

\* El contenido científico y editorial de estos resúmenes no es responsabilidad de *Patología Revista Latinoamericana*.

fibroepiteliales y fibrosas. Los túbulos presentaron predominio de atrofia con dilatación quística focal de túbulos proximales, siendo mayor ésta, en las piezas de nefrectomía que en las PBR. El intersticio mostró en todos los casos fibrosis moderada a severa e intensa inflamación mononuclear. Se realizó diagnóstico histológico de esclerosis mesangial difusa en 3/5 y SNC de tipo Finlandés en 2, con confirmación genética en un caso (mutación en el gen de la nefrina NPHS1). El MOAR y la ME mostraron podocitos cuboidales con transformación microvellositaria y extensa fusión, variable incremento de la matriz y celularidad mesangial, adelgazamiento y laminación segmentarios de la membrana basal, colapso capilar y esclerosis, túbulos con focos de atrofia y vacuolización citoplasmática. **Conclusiones:** la biopsia renal es la herramienta de mayor peso diagnóstico en el SNC, destacándose la dilatación tubular quística, los glomerulos fetales y la esclerosis mesangial, como los signos más específicos. El diagnóstico temprano evita el uso inadecuado de corticoides.

#### **Enfermedad hepática autoinmune en pediatría: correlación clínico-histológica**

*De Matteo E, Cáceres J, Galoppo M, Lezama C, Pedreira A, Giacove G, Eiselle G y Galoppo C*  
Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez, Buenos Aires, Argentina

La enfermedad hepática autoinmune (EHA) es un desorden progresivo bien definido. En pediatría se describen dos grandes grupos: Hepatitis Autoinmune (HAI) y Colangitis esclerosante autoinmune (CEA), ésta

con colangiografía patológica. **Objetivo:** evaluar las características clínicas, bioquímicas e histológicas enfatizando el daño de conductos biliares, en EHA en niños. **Material y métodos:** de un total de 132 pacientes con EHA se realizaron, entre el 2004 y 2009, 51 colangiografías transvesiculares. En 22 se diagnosticó CEA y en 29 HAI. Se analizaron parámetros bioquímicos (GGT, ALT, FAL, autoanticuerpos), imágenes y respuesta al tratamiento inmunosupresor y con Ácido Ursodesoxicólico. En la biopsia hepática realizada al momento de la colangiografía se evaluó el índice de actividad inflamatoria y estadio de fibrosis, según el índice de Knodell modificado y se graduó el daño de los conductos biliares en leve, moderado y severo, en base a 10 signos histológicos: macrocariosis, picnosis, vacuolas, pérdida de orientación nuclear, hiperplasia, proliferación ductal, exocitosis, ductopenia, fibrosis periductal y daño de membrana basal (que define la colangitis destructiva, de la no destructiva). **Resultados:** el 79,3% de HAI y 63,63% de CEA fueron niñas. La mediana de edad al diagnóstico fue de 10 años y 8 meses en HAI y 9 años y 9 meses en CEA. Laboratorio: mediana para TGO/TGP en HAI: 696 y 523 UI/lit y en CEA: 448 y 394 UI/lit GGT elevada con X en HAI: 148UI/lit y 223 UI/lit en CEA. 50/51 niños FAN y/o ASMA (+). Se hizo diagnóstico histológico de hepatitis crónica severa en 18/29 HAI, moderada en 10/29 y leve en un caso. Las CEA fueron interpretadas previo al informe de la colangiografía, en 19/22 como hepatitis crónica severa con fibrosis en estadios 4 y 5. De las HAI 16/29 presentaron daño leve y moderado de conductos bilia-

res y 13/29 daño severo: 9 colangitis destructivas y 4 no destructivas. De las CEA 9/22 presentaron daño leve-moderado y 13/22 daño severo que incluía 8/11 colangitis destructivas, 4/11 no destructivas y un caso con fibrosis y proliferación. Se observó respuesta total al tratamiento en 20/29 HAI (68,96 %), parcial en 3/29 (10,34 %) y sin respuesta en 6/29 (20,68 %). En las CEA hubo respuesta total en 17/22 (77,27%) y sin respuesta en 5/22 (22,72 %). **Conclusiones:** 1) la biopsia hepática en niños no permite diferenciar el daño ductal de la CEA, del visto en la HAI, pero los valores de FAL y GGT son más elevados en la CEA. 2) La EHA combina signos histológicos de CEA y HAI, y ambas progresan, sin Tratamiento, a la cirrosis. 3) El 40% de los casos con colangiografía patológica no presenta daño severo de pequeños conductos. 4) No se observó ductopenia en CEA, a diferencia de lo descripto en adultos.

#### **Tumor neuroectodérmico primitivo primario renal pediátrico: presentación de cuatro casos**

*García Tascón G, Galluzzo L, Lezcagno H, Zubizarreta P, Diez B, Arakaki N, Sevlever G, López J, de Dávila MTG.*

Hospital Nacional de Pediatría JP Garrahan. Instituto Fleni, Buenos Aires, Argentina

**Introducción:** el tumor neuroectodérmico primitivo (PNET) de localización renal es poco frecuente. Fue reconocido por Stout en 1918. Suele presentarse en niños y adultos jóvenes. Debe ser distinguido de otras neoplasias renales más frecuentes, de las que difiere en pronóstico y

tratamiento, como el nefroblastoma, sarcoma renal de células claras, tumor rabdoide y neuroblastoma, entre otros. Presentamos cuatro casos de PNET renal primario en la población pediátrica del Hospital de Pediatría J.P. Garrahan y el Instituto FLENI, de Buenos Aires, Argentina. **Casos clínicos y macroscopía:** **Caso 1:** varón de 14 años con tumor de polo inferior renal derecho, homogéneo, hiperecogénico de 4,5x5x5cm. Metástasis pulmonares y óseas. Nefrectomía: tumor sólido blanco amarillento, duro-elástico y con un área nodular de 2 cm de diámetro, osificada. **Caso 2:** varón de 12 años, con trasplante de médula ósea por LLA de alto riesgo, con tumor sólido, heterogéneo, polilobulado, con calcificaciones, en fosa renal y flanco izquierdo, con metástasis pulmonares. Nefrectomía con formación tumoral de 7x5.5x4 cm en polo superior, par-duzca, lobulada. **Caso 3:** niña de 9 años con tumor en polo renal izquierdo de 14x8x14 cm, con calcificaciones y trombo en VCI, que infiltraba el pedículo esplénico, páncreas, cara posterior de estómago y llegaba hasta el hilio hepático. **Caso 4:** varón de 9 años con tumor renal izquierdo a nivel del polo superior. Sin metástasis evidentes. Nefrectomía con cápsula rota y tumor de 13x8x7 cm, con áreas quísticas de hasta 4 cm. **Microscopía:** proliferación de células pequeñas, redondas y azules con núcleo redondeado, de cromatina granular y nucléolo puntiforme, con escaso citoplasma y escasas mitosis, que se disponían en nidos, cordones y lóbulos cohesivos, con aislada formación de rosetas, presencia focal de elementos fusiformes, sectores de necrosis y calcificación. La inmunohistoquímica fue positiva para CD99 (membrana),

sinaptofisina y vimentina, y negativa para AE1-AE3, MYF4 y WT-1 entre otros. Se demostró la traslocación (11:22) por técnica de FISH en todos los casos. **Conclusiones:** en nuestra casuística 3 pacientes fueron varones y 1 mujer, de edades entre 9 y 14 años (media: 11). La evolución fue agresiva, coincidiendo con la relatada en la literatura, con metástasis tempranas y muerte en 2/4 casos (16 y 28 meses, casos 1 y 3 respectivamente). El caso 2 lleva 18 meses de seguimiento, sin enfermedad evidente. El caso 4 es de reciente diagnóstico y se encuentra realizando tratamiento.

#### **Meduloepitelioma periférico. Un raro tumor pediátrico. Presentación de un caso**

*García Tascón G, Galluzzo L, Balbarrey Z, Sandrone S, Rosé A, Lubieniecki F, de Dávila MTG*

Servicio de Patología, Hospital Nacional de Pediatría Dr. Prof. JP Garrahan, Buenos Aires, Argentina

**Objetivo:** el meduloepitelioma es una neoplasia embrionaria, cuya característica es la formación de estructuras tubulares que remedan el tubo neural primitivo. La localización cerebral y ocular es relativamente frecuente, a diferencia del denominado meduloepitelioma periférico (MP), que constituye una verdadera rareza. La localización suele ser presacra y pelviana. El MP se presenta preferentemente en la infancia sin predilección de sexo, y se han referido casos congénitos y en adolescentes. La finalidad de esta presentación es comunicar nuestro único caso de localización pelviana. **Material y métodos:** se presentan los hallazgos de 2 biopsias de un niño de 8 años que concurrió

en enero de 2009, con historia de dolor abdominal, identificándose por TAC una masa de 14x8x8 cm, que se extendía desde la región pelviana retrovesical al periné, con necrosis y calcificaciones. Había metástasis nodulares pulmonares bilaterales y hepáticas, la mayor de 19x11x11 cm. Se estudiaron dos biopsias quirúrgicas, pre y postquimioterapia. **Resultados:** la primera muestra estaba constituida por una proliferación de cordones, papilas y túbulos con epitelio pseudostratificado, similar tubo neural, con membrana basal y apical PAS positiva, estroma conectivo laxo con áreas hialinizadas y aislados focos sólidos, entremezclados de células pequeñas y redondas, con tendencia a conformar rosetas. La inmunohistoquímica (IHQ) mostró positividad difusa para Vimentina, focal para GFAP y Nestina, negatividad para queratinas, EMA, sinaptofisina, alfa-feto proteína, PLAP, WT-1, CEA y CDX2. El Ki-67 fue positivo en más del 50%. La muestra postratamiento presentó, además, rosetas de tipo ependimoblásticas y ependimarias, formación focal de glía y calcificación. IHQ: Vimentina, Sinaptofisina y GFAP positivas. Ki-67 del 15%. **Discusión y conclusiones:** El MP es una neoplasia maligna de alto grado (grado IV de OMS), con muy aislados casos reportados. El tratamiento de elección es quirúrgico, ya que son poco radio y quimiosensibles. En nuestro caso la lesión fue irresecable, con progresión de las lesiones pulmonares y refractariedad al tratamiento. El paciente inició cuidados paliativos. En el MP se ha descrito positividad para Vimentina y Nestina. Esta última se expresa más tempranamente, en células progenitoras neuroectodérmicas, durante un

breve período de tiempo, inactivándose cuando la célula se diferencia. Otras proteínas como NF, GFAP y NSE aparecen más tardíamente, a medida que las células van madurando y sólo se reconoce positividad focal en las neoplasias que presentan fenómenos de diferenciación. En ninguno de los casos publicados se reconocieron estructuras derivadas de otras hojas embrionarias, que indujeran a pensar en un teratoma ni elementos diagnósticos de tumor germinal.

**Coriocarcinoma intraplacentario del segundo trimestre: presentación de un caso**

*Mazzitelli N, Barrio MG, Acosta Haab G, Lowenstein R.*

Laboratorio de Patología y Clínica y Maternidad Suizo Argentina, Buenos Aires, Argentina

**Introducción:** el coriocarcinoma (CC) es una neoplasia trofoblástica altamente maligna, que puede surgir de cualquier evento gestacional. Según la literatura, la mitad de los casos son precedidos de embarazos molares. Raramente la lesión puede originarse en una placenta normal en desarrollo. **Objetivo:** presentar un caso de CC intraplacentario, diagnosticado a las 23 semanas de gestación, debido a la baja frecuencia de esta situación y a la relevancia del diagnóstico temprano, para el tratamiento. **Presentación del caso:** paciente con antecedentes de G1 C1y síndrome antifosfolipídico (anticoagulante lúpico positivo), por lo cual recibía medicación. A las 20 semanas de EG consultó por metrorragia abundante observándose, por ultrasonografía, un foco de desprendimiento placentario. A las 48 hs, en una ecografía de control, se reconoció una

imagen ecogénica nodular, heterogénea, de 60 x 49 mm, con vasos en su interior, adyacente al cuello uterino. Continuó con metrorragia intermitente, luego con metrorragia masiva y trabajo de parto, por lo que se decidió realizar cesárea. Nace un RN de 23 semanas y 480 g, que falleció horas después. Se realizó alumbramiento incompleto con legrado del nódulo descrito ecográficamente. Evolucionó con intenso sangrado puerperal, por lo que se realizó embolización de arterias uterinas y, ante la sospecha de enfermedad trofoblástica se solicitó dosaje de HCG en sangre, cuyo resultado arrojó, posteriormente, títulos elevados. **Anatomía patológica:** placenta de características macroscópicas dentro de lo normal para la EG. Por separado: fragmento nodular de tejido amarronado, hemotrágico, de 6 x 4.5 cm. Histológicamente el nódulo mostró abundante material hemático, material necrótico y escaso tejido neoplásico, formado por células de tipo citotrofoblástico, de trofoblasto intermedio y sinciotrofoblástico, formando un patrón bifásico, con presencia de abundantes mitosis. La placenta mostró que en un foco marginal, las vellosidades normales se continuaban con el CC de las cuales impresionaba surgir. En el espacio intervilloso se observaron algunos nódulos tumorales aislados. No se hallaron otras patologías asociadas. Se realizaron técnicas de IHQ, observándose positividad para HCG, Ki 67, CD10, y CK. Se realizó estadiificación de enfermedad trofoblástica gestacional (FIGO) presentando un estadio III con metástasis pulmonares. Se procedió a tratamiento quimioterápico. **Conclusiones:** pese a su extrema infrecuencia, el CC puede observarse

en placentas de embarazos normales del segundo trimestre; es importante un muestreo adecuado ya que pueden ser lesiones muy pequeñas, similares a infartos o hematomas placentarios. El diagnóstico y el tratamiento correcto y precoz permiten una alta tasa de curación.

**Diagnóstico prenatal de cardiopatías congénitas: experiencia del trabajo multidisciplinario de la Unidad Maternofetal Clínica Col-sanitas, Bogotá, Colombia**

*Quintero E, Buritica C, Beltran G, Herrera M, Rebolledo M*

Clínica Universitaria, Colombia, Colombia

**Objetivos:** el avance en el diagnóstico por imágenes en el período prenatal ha permitido la detección temprana de cardiopatías congénitas con alta precisión. Estas imágenes permiten una visualización morfológica precisa de las anomalías, lo que hace posible un diagnóstico específico con su pronóstico respectivo. Esto ha llevado a que se cuestione el papel del estudio anatomopatológico de estos especímenes. Sin embargo la correlación clínico-patológica sirve como un pilar fundamental en la evaluación de la calidad de la atención y práctica médica. **Materiales y métodos:** se revisaron los casos de estudios anatomopatológicos de autopsias y fetos con diagnóstico de cardiopatía congénita de la base de datos del departamento de patología de la Clínica Universitaria Colombia durante los años 2007 a 2009. Esta información se cruzó con la base de datos de las pacientes para evaluar el diagnóstico clínico y las imágenes diagnósticas. **Resultados:** en el período en cues-

ción se realizaron 150 estudios de fetos. Se observaron malformaciones cardíacas en 20 (13%). La mitad de estos tenían diagnóstico prenatal. Los hallazgos del estudio anatomopatológico de los especímenes se correlacionaron positivamente con el diagnóstico prenatal en un porcentaje alto de casos. Las imágenes diagnósticas fueron útiles en la disección de los especímenes. Sin embargo, el estudio anatomopatológico reveló otras anomalías asociadas no detectadas por los estudios de imágenes. Otros hallazgos, además de los descritos en el diagnóstico prenatal, incluyeron casos de: vena cava izquierda persistente, subclavia derecha aberrante, y comunicación interauricular, junto a malformaciones en otros órganos. El informe anatomopatológico fue útil para el trabajo multidisciplinario del equipo de salud. **Conclusión:** La patología prenatal juega un papel fundamental en la era de la medicina moderna. El trabajo multidisciplinario de las unidades materno-fetales exige un alto control de calidad por las implicaciones que derivan del diagnóstico. El estudio anatomopatológico continúa siendo indispensable y no sustituible.

**Bandas feto-fetales: evidencias a favor de un origen intrínseco de la secuencia de bandas amnióticas**

*Mazzitelli N, Vauthay L, Rittler M*

Unidad Patología y Sección Genética Médica, HMI R Sardá. Departamento de Biología Celular, Histología, Embriología y Genética, 1ª Unidad Académica, Facultad de Medicina Buenos Aires, Argentina

**Introducción:** la secuencia de bandas amnióticas (SBA) es una entidad con

gran variabilidad clínica, que va desde lesiones leves, hasta defectos graves incompatibles con la sobrevivencia. Es frecuente la presencia de cordones fibrosos y adherencias, sobre todo en las extremidades. La patogenia de la SBA es clásicamente considerada como extrínseca, por el efecto disruptivo de bandas a partir de una ruptura del amnios. No obstante, la presencia ocasional de defectos no claramente relacionados con bandas, crea dudas acerca de esa patogenia. Entre estos defectos se describen estructuras cutáneas pediculadas de localización, extensión y composición variables. Estos signos cutáneos son considerados de origen intrínseco y sugestivos de resultar del homólogo humano de la mutación “Desorganización” (Ds) descrita en el ratón.

**Objetivo:** describir 2 pacientes con bandas feto-fetales histológicamente mixtas, y, a través de ellos, sugerir un origen intrínseco de la anomalía.

**Casos clínicos:** 1. Feto masculino de 29 semanas de EG, no macerado. Al examen mostró exencefalia, ausencia de ojos y nariz, y labio superior con eversión del paladar. Se observó una banda tisular que se extendía desde la axila hasta las membranas encefálicas. El examen microscópico mostró una progresiva transformación desde el extremo axilar, constituido por piel conservada, hasta formar una monocapa de células cúbicas en el extremo encefálico. La dermis mostró una paulatina pérdida de anexos cutáneos y condensación del tejido conectivo, quedando constituida, en el extremo cefálico, por tejido conectivo denso (histológicamente mixtas). Al examen interno se observó aumento del peso tímico. La placenta no presentó signos de SBA.

2. Feto femenino de 26 semanas de EG, macerado. Presentó encefalocele fronto-parietal izquierdo, fisura atípica lateral izquierda con paladar hendido y ausencia de párpado izquierdo. Había una banda tisular que se extendía desde axila hasta el encéfalo; también pterigium en codo y ausencia e hipoplasia de 4 dedos de mano izquierda. En el antebrazo derecho había un apéndice cutáneo de 4 cm. El muslo izquierdo era más corto. Internamente se observó hipoplasia adrenal bilateral y leve aumento del peso del timo. El examen histológico de la brida axila-encéfalo mostró características similares a las descritas en el caso anterior. El apéndice cutáneo presentaba sectores de piel normal y otros de tejido conectivo denso. El encéfalo se hallaba revestido por tejido conectivo denso sobre el cual asentaba un epitelio cúbico simple orientado hacia la cavidad amniótica. La placenta mostró ausencia de epitelio amniótico y corion nodoso. **Conclusiones:** se presentan 2 casos con probable superposición de mecanismos malformativos extrínsecos e intrínsecos. Los hallazgos amplían el espectro de las manifestaciones cutáneas descritas en casos de SBA. Esto representaría un paso hacia el mejor conocimiento de una entidad clínica relativamente frecuente, mal delineada y de etiopatogenia poco clara.

**Hallazgos de autopsia en un recién nacido con un diagnóstico infrecuente: aneuploidía variegada en mosaico**

*Mazzitelli N, Furforo L, Biscochea D, Hernandorena C, Rittler M*

Unidad Patología y Sección Genética Médica, Hospital Materno Infantil Ramón Sardá, Buenos Aires, Argentina

**Introducción:** el síndrome de aneuploidía variada en mosaico (AVM) consiste en la presencia de múltiples trisomías y monosomías, en general asociadas a un fenotipo clínico caracterizado por microcefalia, retardo del crecimiento, retardo mental, anomalías menores, baja mortalidad perinatal y riesgo aumentado de neoplasias. Su etiología sería una mutación autosómica recesiva en el gen BUB1B que codifica para una proteína fundamental en el mantenimiento de la estabilidad del huso mitótico. **Objetivo:** presentar, debido a su escasa frecuencia y diferente presentación clínica, a un RN fallecido al nacimiento con múltiples dismorfias, malformaciones internas y diagnóstico citogenético de AVM, describiendo los hallazgos anatomopatológicos de la autopsia y discutir las posibles causas de las diferencias con otros casos de la literatura. **Caso clínico:** niña producto del primer embarazo de una pareja joven no con-sanguinea, sin antecedentes familiares relevantes, con sospecha de craneosinostosis por ecografía prenatal. Al examen físico presentó microcefalia con cráneo braqui-turricéfalo, sinostosis coronal y lambdoidea, microftalmia bilateral, opacidad corneal, microtia y signos de virilización de genitales externos. En la autopsia se observaron además múltiples depresiones redondeadas en la cara interna de la calota, hipoplasia de lóbulos frontales, hipoplasia pulmonar, estrechez laríngea, hiperplasia adrenal cortical difusa y aumento de las células productoras de ACTH en hipófisis (por IHQ). La placenta mostró inmadurez vellosa difusa y villitis crónica multifocal con vellosidades avasculares. El estudio citogenético en sangre periférica re-

veló el siguiente cariotipo: 47,XX, +19[42]/46,X,i(X)(q10)[1]/48,XX, +8, +19[1]/48,XX, +18, +19[1]/45,XX, -8[1]/46,XX[54], y en cartílago: 47,XX,+19[3]/47,XX,+21[1]/46,XX[96]. **Conclusiones:** se observaron algunos hallazgos concordantes con los descritos en la literatura, tales como microcefalia, dismorfias faciales, restricción del crecimiento intrauterino y opacidad corneal; otros, mencionados raramente, como estrechez laríngea y otros, propios de este caso, como hiperplasia adrenal y craneosinostosis. La alta frecuencia de células aneuploides indica un probable origen precoz de esta anomalía y este hecho, además del predominio de trisomía 19, no observados en otros casos, podrían explicar las diferencias clínicas y la muerte temprana de nuestra paciente. El hallazgo de una aneuploidía en mosaico, sería indicación para descartar la presencia de otras aneuploidías, es decir del síndrome AVM, cuyo diagnóstico es de relevancia, por el alto riesgo de recurrencia que implica.

#### **Teratoma congénito de la cavidad oral (epignatus). Presentación de un caso**

*Maglio S, Colli S, Doglio G, Ciechowski J, Enfedaqule C*

Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez, Buenos Aires, Argentina

**Introducción:** el epignatus es un tumor raro, usualmente benigno. Su incidencia estimada es de 1 en 35,000 a 200,000 nacidos vivos, constituyendo menos del 2% de los teratomas congénitos. La alta mortalidad de esta patología en niños no tratados se debe a la obstrucción de la vía aérea superior al momento del nacimiento. **Objetivo:** presentar un

caso de teratoma oral congénito con buena evolución post tratamiento. **Material y métodos:** niño nacido de término por parto vaginal con peso adecuado para su edad gestacional. Apgar 8/9. Es derivado a las pocas horas de vida por presentar una tumoración intraoral. La tomografía axial computada reveló una masa pediculada con densidad de partes blandas, con áreas calcificadas, adherida al paladar blando, sin compromiso óseo y sin relación con sistema nervioso central. Además, se observó estenosis de coanas secundaria a compresión extrínseca y luxación de ambos cóndilos del maxilar inferior. Alfa-feto proteína: 610,23 ng/ml. A los cinco días de vida se realizó la extirpación quirúrgica completa de la lesión con buena evolución. Debido al defecto témporomandibular asociado, el niño se alimentará por gastrostomía hasta nueva cirugía reconstructiva. **Resultados:** macroscopía: masa tumoral lobulada de 6x5x3cm parcialmente cubierta por piel con pelos. La superficie de corte era heterogénea con áreas sólidas y otras duro-pétreas, y presencia de cavidades quísticas con contenido gelatinoso. Microscopía: presencia de múltiples tejidos maduros, derivados de las tres capas germinales, dispuestos en forma desorganizada: epitelio respiratorio, digestivo, piel y anexos, tejido adiposo, óseo, cartilaginoso, nervioso y muscular. **Conclusión:** el teratoma congénito de la cavidad oral puede poner en riesgo la vida del neonato por asfixia post parto. En nuestro paciente, el buen APGAR al nacimiento y la ausencia de malformaciones óseas y de sistema nervioso permitieron la extirpación completa de la lesión y su buena evolución.

### **Hemangioendotelioma kaposiforme (HK) congénito. A propósito de un caso de autopsia**

*Cambra P, Colli S, De Matteo E, Maglio S, Silva M*

Hospital de Niños Dr Ricardo Gutierrez, Buenos Aires, Argentina

**Introducción:** el HK es una neoplasia vascular extremadamente rara que afecta casi exclusivamente a niños y adolescentes jóvenes. Se localiza frecuentemente en extremidades y es excepcional en cabeza y cuello. Son localmente agresivos y su mortalidad se relaciona con la invasión de órganos vitales y/o coagulopatía por consumo (síndrome de Kasabach-Merritt). **Objetivos:** presentar un caso de autopsia neonatal, con HK cervicotorácico.

**Material y métodos:** Caso clínico: RN de término con peso adecuado para la edad gestacional, con tumoración vascular cervical congénita, que fallece a los 22 días de vida por insuficiencia respiratoria y coagulopatía por consumo. Se tomaron muestras de tejidos que fueron fijados en formol al 10% e incluidos en parafina y coloreados con H/E, tricrómico, PAS y técnicas de inmunohistoquímica (vimentina, CD34, GLUT1). **Resultados:** la autopsia reveló una masa tumoral cervical derecha de 10x7x7 cm. que rodeaba e infiltraba órganos del cuello. La histología mostró una proliferación tumoral vascular con patrón de crecimiento lobular compuesto por nódulos irregulares constituidos por espacios vasculares revestidos por células endoteliales prominentes, que en sectores adoptan disposición fusocelular. Con PAS se visualizaron glóbulos hialinos positivos en el citoplasma de algunas células. En la periferia de la lesión se reconocieron grandes vasos de tipo

linfático dilatados. La proliferación infiltraba la lengua, glándula salival, parótida, músculos esqueléticos del cuello, faringe, laringe y tiroides. La inmunomarcación mostró positividad, tanto en paredes vasculares, como en el componente fusocelular para vimentina y CD34; GLUT1 fue negativo. **Conclusión:** el HK debe ser considerado dentro de los diagnósticos diferenciales de las neoplasias vasculares de la infancia. El comportamiento agresivo de esta entidad observada en nuestro paciente se relacionó con su atípica localización cervicotorácica, el compromiso infiltrativo de la vía aérea y el desarrollo de coagulopatía por consumo.

### **Hipoplasia suprarrenal congénita. Presentación de un caso asociado a muerte neonatal**

*Hernandorena C, Mazzitelli N*

Unidad Patología, Hospital Materno Infantil Ramón Sardá, Buenos Aires, Argentina

**Introducción:** la hipoplasia suprarrenal congénita (HSC) es de presentación poco frecuente, con una incidencia calculada de 1:12500 nacidos vivos. Se han descrito formas con herencia ligada al cromosoma X y autosómica recesiva o esporádica. En la forma ligada al cromosoma X, se han aislado varias mutaciones del gen DAX 1 (dosage-sensitive sex reversal). Ambas formas diferirían en el aspecto histológico de las suprarrenales. Clínicamente, se manifiesta con signos de hipoadrenocorticism, que van desde colapso circulatorio, en el período neonatal, hasta hipogonadismo hipogonadotrófico, durante la pubertad. **Objetivo:** describir un caso de HSC asociada a muerte neonatal.

**Caso clínico:** recién nacido masculino de 40 SEG y peso adecuado (3,750 kg), producto de embarazo controlado. Apgar 9/10. Madre de 21 años, G2, aborto espontáneo 1. A las 16 h de vida es traído a la UTIN en paro cardiorrespiratorio irreversible. **Examen macroscópico:** RN masculino, sin malformaciones externas. A nivel interno, escaso líquido sero-hemático en cavidad pericárdica, petequias en serosas, suprarrenales pequeñas adosadas a la cara inferior del diafragma (peso combinado 0,53 g; normal: 10.2 +/- 1.9 g) y marcado edema cerebral (peso 610 g, normal: 439 +/- 24). **Examen histopatológico:** adrenales marcadamente adelgazadas, hipotróficas, con corteza fetal casi totalmente involutiva. La corteza definitiva o adulta está constituida por una capa glomerular engrosada, que ocupa casi todo el espesor cortical, con escasa formación de fascicular y reticular. Se observan signos de hipoxia aguda: necrosis de islotes de Langerhans, petequias en las serosas y marcado edema cerebral. La hipófisis presenta tamaño y celularidad dentro de límites normales. **Diagnóstico:** HSC. **Conclusiones:** - La HSC hereditaria o esporádica puede provocar la muerte en el período neonatal. Los niños con esta afección suelen ser neonatos de término, con peso adecuado. - Al ser una afección con gran variabilidad fenotípica, su diagnóstico es fundamental para detectar casos clínicamente silentes en hermanos portadores. - El estudio de necropsia constituye una herramienta de importancia en casos de muerte neonatal inesperada.

### **Carcinoma neuroendócrino bien diferenciado (carcinoide) hepático primario (CNHP)**

*Drut R, Pollono D, Altamirano E*  
Hospital de Niños Superiora Sor María Ludovica, La Plata, Argentina

**Objetivo:** presentar el caso de un paciente pediátrico con CNHP. **Material y métodos:** paciente de 12 años con adelgazamiento, astenia, dolor abdominal, paciente está vivo y bien a 8 años de la cirugía. **Resultados:** Macroscopía. Tumor hepático derecho de 8x6.5x4 cm y 105 gr- de color pardo con áreas congestivas. Apéndice cecal sin alteraciones. Microscopía. Neoplasia constituida por células de núcleo redondo a ovalado, regulares, con citoplasma eosinófilo pálido, con aisladas mitosis, y dispuestas en playas o nidos amplios, focalmente en cordones ondulados, separadas por delgados septos conectivos con vasos. Las células fueron positivas para cromogranina y enolasa neuronal específica y negativas para queratina, vimentina, desmina y serotonina. El apéndice cecal y la muestra de páncreas no revelaron alteraciones. El diagnóstico definitivo fue carcinoma neuroendocrino de bajo grado (carcinóide) hepático. **Conclusiones:** El CNHP es inusual en pacientes pediátricos. A la fecha sólo hay 6 casos publicados. Debe considerarse esta posibilidad diagnóstica ante una neoplasia de células pequeñas en este órgano, pero también realizar una investigación exhaustiva para descartar un origen extrahepático. Esto último es muy importante ya que los tumores carcinoides que no se originan en el apéndice cecal presentan mayores posibilidades de recurrir y metastatizar.

**Complejo de microgastria – reducción de miembros: relato de caso con acometimiento grave de miembros**

**inferiores e defeito de fechamento de tubo neural**

*Novaes H, Dock DCA, Villar MAM, Portela WS, Curvo CT, Gardel MA, Llerena Jr JC, Avvad-Portari E*  
Departamentos de Anatomia Patológica e Genética. Instituto Fernandes Figueira (IFF), FIOCRUZ, Brasil

**Objetivo:** relatar um caso de microgastria-defeito de redução de membros com fenótipo grave, nascido no Instituto Fernandes Figueira - FIOCRUZ e registrado no Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações Congênitas (ECLAMC). O estudo foi realizado através de informações obtidas da necropsia de natimorto com 40 semanas de idade gestacional, pesando 1540 g, e medindo 23 cm de comprimento e 32 cm de perímetro cefálico. Apresentou encefalocele occipital, iniencefalia, arrinencefalia, hipertelorismo ocular, microftalmia, microretrognatismo, microstomia, fenda de palato posterior, orelhas de implantação baixa, lordose acentuada, encurtamento de antebraços, implantação anômala de polegares, sindactilia 2º/3º/4º quirodáctilos à direita e 4º/5º à esquerda, agenesia total de membros inferiores e de genitália externa. Internamente, havia cardiopatia congênita representada por comunicação interatrial, persistência de canal arterial, coarctação de aorta, hipoplasia pulmonar, atresia de reto, microgastria com hipertrofia de piloro, rins de forma anômala, útero didelfo, agenesia de uretra, vagina e baço. A microgastria associada à redução de membros é um complexo raro, normalmente relacionado a acometimento de membros superiores, de etiologia desconhecida e, possivelmente, relacionada à ocorrência

esporádica. Stewart, em 2002, relatou um caso de microgastria com amelia total em uma criança de 3 anos, após revisão de 15 casos prévios nos quais amelia em sua forma extrema estava ausente. Nosso caso se destaca pelo acometimento mais grave de membros inferiores. O achado de defeito do tubo neural não tem sido relatado como parte deste complexo malformativo, o que pode contribuir para expandir seu fenótipo.

**Histiocitoma fibroso angiomatoide sin el componente angiomatoide: reporte de un caso**

*Rojas C, Neville H, Goldberg J, Rodriguez M*  
Jackson Memorial Hospital, Universidad de Miami, Estados Unidos

**Objetivo:** el histiocitoma fibroso angiomatoide (HFA) es una neoplasia poco común de tejidos blandos, que ocurre más frecuentemente en las extremidades de niños y adolescentes. El propósito de esta presentación, es alertar sobre la importancia de incluir como diagnóstico diferencial el HFA sin el componente angiomatoide en proliferaciones subcutáneas caracterizadas por fascículos y bandas de células fusiformes con infiltración periférica de linfocitos y células plasmáticas. **Material y métodos:** la lesión fue analizada con hematoxilina y eosina. Se empleó inmunohistoquímica para CD99, bcl-2, queratina, vimentina y CD68. Se enviaron láminas al laboratorio de Citogenética para confirmar la translocación t(X:18). **Resultados:** niña de 5 años con lesión tumoral en el brazo derecho que fue creciendo lentamente en el curso de 2 años. La lesión era de 1.5 x 1.0 x 0.2 cm, ovoide, lobulada y firme, y fue

resecada. El estudio intraoperatorio por congelación demostró numerosos linfocitos. Histológicamente, la masa estaba compuesta por una proliferación de células fusiformes colocadas en fascículos cortos, con un componente linfocítico prominente hacia la periferia. Las células neoplásicas resultaron positivas para EMA, CD99 y bcl-2. Basados en los hallazgos microscópicos y la inmunoreactividad, la lesión fue diagnosticada como un sarcoma sinovial monofásico en un ganglio linfático. Estudios posteriores, no encontraron el tumor primario y los resultados de citogenética no demostraron las alteraciones cromosómicas asociadas al sarcoma sinovial. El caso fue revisado por un experto en tumores pediátricos y se amplió el panel de inmunohistoquímica. Las células fueron positivas para Vimentina, CD68 y, focalmente, para CD99. Basado en los nuevos hallazgos, la lesión fue diagnosticada como un HFA sin el componente angiomatoide. **Conclusiones:** el HFA típico es una lesión circunscrita, con fascículos cortos de células fusiformes, con un infiltrado de linfocitos abundantes en la periferia y caracterizado por cavidades quísticas llenas de sangre. Este tipo de lesión puede llegar a ser mal diagnosticada, primero, porque son poco comunes; segundo, porque las características de éstos, tales como la banda fibrosa y el infiltrado prominente de linfocitos pueden ser no identificados, y tercero, el HFA no tiene una translocación genética característica. Este caso presentó una dificultad particular, dado que no tenía los espacios quísticos con sangre. Es importante establecer el diagnóstico correcto para evitar tratamientos riesgosos e innecesarios. Por otro

lado, a pesar de ser una lesión indolente, tiene potencial de recurrencia y metástasis.

**Estudio de la amplificación del gen del factor de crecimiento epidérmico (EGFR), por hibridación in situ fluorescente (FISH), en gliomas de alto grado de tronco y tálamo en pediatría**

*Sandrone S\*, Lopez J\*, Díaz D\*, Alderete D\*\*, Taratuto A\*, de Dávila MTG \*, Lubieniecki F\**

Servicio de Patología\* y Oncología\*\*. Hospital de Pediatría Prof. Dr. JP Garrahan, CABA, Buenos Aires, Argentina

**Objetivos:** actualmente se considera que el EGFR desempeña un importante papel en la biología de los gliomas. Agentes terapéuticos que interfieren con las señales del EGFR están siendo evaluados en ensayos clínicos. La mayoría de los estudios relacionados son en adultos. La utilidad de estos blancos terapéuticos en niños es aún discutida. La disponibilidad de material de tumores de tronco y tálamo en pediatría es escasa. Nuestro objetivo es evaluar la amplificación del gen del EGFR en gliomas de alto grado de tronco y tálamo y considerar su rol como parte del esquema terapéutico. **Material y métodos:** se revisaron 45 casos de gliomas de alto grado (astrocitomas anaplásicos -AA- y glioblastomas -GBM-) localizados en tronco y/o tálamo diagnosticados entre 1997 y 2009. Se aplicó la clasificación actual de la OMS. Del total fueron seleccionados 41 casos para estudio de amplificación del EGFR por técnica de FISH en bloques de parafina y 4 desestimados por el tamaño de la muestra.

Se consideró positivo a la presencia de una relación de señales rojas (relacionada al número de copias del EGFR) sobre verdes (región centromérica del cromosoma 7), igual o mayor a 2, en más de 10 % de las células analizadas. **Resultados:** de los 41 casos seleccionados para FISH, 39 resultaron evaluables y 2 no reactivos. De acuerdo al material evaluado, 23 fueron GBM y 16 AA. El 61% (n=24) correspondió a tronco y el resto a tálamo (39 %, n=15). Se observó amplificación de EGFR en 2 casos de 39 (5,12%) (un AA y un GBM) ambos localizados en tálamo, representando 13,3 % para esta localización (2 de 15). **Conclusiones:** las neoplasias de tronco encefálico y tálamo son un desafío para la patología y la oncología pediátrica y, a pesar del desarrollo de nuevos esquemas de tratamiento, no se han logrado buenos resultados terapéuticos. La escasa disponibilidad de muestras para estudios genético-moleculares que correlacionen con la evolución, supervivencia y respuesta al tratamiento, es una dificultad adicional. Consideramos que contamos con un número apreciable de casos, aunque aún insuficiente para inferir acerca de la posible utilidad de drogas dirigidas. Estos resultados difieren a las observaciones realizadas en adultos y sugiere vías diferentes en la tumorigénesis de los gliomas en niños.

**Compromiso intracerebral por tumor miofibroblástico inflamatorio en dos casos pediátricos**

*Lubieniecki F, Sandrone S, Lopez J, Díaz D, Gonzalez Ramos J, Davila MTG*

Hospital de Pediatría Dr. Prof JP Garrahan, Buenos Aires, Argentina

**Objetivo:** presentar 2 casos de afectación cerebral por tumor miofibroblástico inflamatorio (TMI) y discutir los hallazgos clínico-patológicos y moleculares. **Material y métodos:** se estudiaron 2 pacientes con lesiones cerebrales nodulares, correspondientes al 0,09% (2/2046) de los tumores cerebrales estudiados en el servicio de patología, en los últimos 20 años. Se efectuaron técnicas de rutina, panel de inmunohistoquímica y detección de translocación (2:5) ALK por FISH. **Resultados:** **Caso 1:** niño de 2 años y 5 meses que presentó una convulsión. La RNM evidenció múltiples nódulos córtico-subcorticales con edema periférico, interpretados como abscesos. Antecedente de neumectomía derecha 1 año antes con diagnóstico de TMI, que comprometía la aurícula derecha. Se efectuaron 4 cirugías de las masas cerebrales, que aumentaron en número y tamaño en los estudios consecutivos. **Caso 2:** niño de 4 años con convulsiones focales de 1 mes de evolución. TAC: lesión hiperdensa parietal izquierda con refuerzo post contraste y edema perilesional e imagen cálcica en hilio pulmonar izquierdo. Antecedente familiar de TBC. Se sospechó tuberculoma y se efectuó resección del nódulo cerebral, que resultó un TMI. Luego se resecó la masa hiliar con similar diagnóstico. Los múltiples nódulos cerebrales de ambos casos presentaron las mismas características macro y microscópicas. El patrón de crecimiento fue infiltrativo con nidos remanentes de parénquima cerebral entremezclados. La proliferación evidenció un componente fusocelular con áreas hipocelulares hialinas e infiltrado inflamatorio mixto variable según los sectores. La inmunomarcación (IHQ)

fue positiva para vimentina, actina y focal para desmina. La expresión del ALK por IHQ fue positiva en una de las lesiones de cerebro y negativa en ambos casos de pulmón. El estudio de la t(2;5) por FISH fue positiva en ambos casos en cerebro y solo uno de pulmón. **Conclusión:** la afectación cerebral en esta patología ya sea en forma sincrónica o metacrónica ha sido escasamente relatada. Esta forma de presentación y la detección del rearrreglo del gen ALK, sustentarían la hipótesis de la naturaleza neoplásica de esta entidad.

#### **Tumor papilar de la región pineal (TPRP). Hallazgos clínico-patológicos y evolución de tres casos pediátricos**

*Lubieniecki F, Sandrone S, Alderete D, Taratuto AL*

Hospital Nacional de Pediatría Dr. Prof. JP Garrahan, Buenos Aires, Argentina

**Objetivo:** el TPRP ha sido reconocido como entidad e incorporado a la clasificación WHO 2007, con grado II-III. Es considerado un tumor raro, principalmente descrito en adultos con pronóstico incierto. Reportamos los hallazgos clínico-patológicos y evolución de 3 pacientes pediátricos. **Material y métodos:** se revisaron 3 casos correspondientes al 5.5% (3/57) de los tumores pineales estudiados entre 1988-2008. **Resultado:** **Caso 1:** niña de 4 años con cefalea y estrabismo de 5 meses de evolución. Imágenes: proceso expansivo pineal e hidrocefalia evolutiva. Primera biopsia (2002): escaso tumor papilar con leve y escasa positividad con GFAP que dificultó el diagnóstico de ependimoma papilar. Exéresis subto-

tal y radioterapia. En el 2007, recaída local con resección de la metástasis (MTS) occipital en otra institución, radiocirugía del remanente tumoral y quimioterapia. En el 2009, con progresión de las lesiones, se realizó una 3era cirugía de la MTS en nuestro hospital. Se diagnosticó TPRP. La lesión pineal se halla en progresión, con quimioterapia (QMT). **Caso 2:** niño de 12 años con hipertensión endocraneana (HTE) y trastornos visuales. En el 2003, 3er ventriculostomía: citología con células neoplásicas, insuficiente para determinar estirpe. Se efectuó radioterapia local. En el 2006, recidiva y metástasis en ángulo pontocerebeloso y 4toV. Resección pineal con diagnóstico de TPRP y posterior radiocirugía. Presenta progresión de la lesión pineal, con QMT. **Caso 3:** niña de 8 años con temblor fino desde los 6 años e HTE. RMN: proceso expansivo pineal. Exéresis en 1999: pineocitoma papilar. A los 2 años recidiva con aspecto quístico y realce anular. Segunda biopsia con diagnóstico de TPRP. Recibió radioterapia y presenta convulsiones desde ese momento. La revisión de estos tumores evidenció aspecto epitelial con áreas papilares y sólidas, pseudorosetas perivasculares y aisladas rosetas, necrosis focal y mitosis. **IHQ:** Vim + en 3/3 casos, GFAP + focal en 1/3, Syn + débil y focal en 2/3, CKAE1AE3 + intensa y difusa 3/3, CK18 + difusa en 2/2, S100 + focal en 2/2. NF y EMA negativos (3/3). Ki67 fue de 5 (caso 2), 7 (caso 3) y 15% (caso 1). **Conclusión:** el TPRP ha sido previamente interpretado como ependimoma papilar, pineocitoma papilar o papiloma del plexo coroides. La morfología papilar, la positividad para vimentina y queratina y solo focal para GFAP y/o Syn avalan

este diagnóstico. La evolución es aún incierta, con progresión local y aislados casos con diseminación por LCR, como en nuestros casos, sugiriendo naturaleza maligna y necesidad de radioterapia adyuvante. Esta entidad debe ser considerada en el diagnóstico diferencial de los tumores pineales aún en niños.

### **Ausencia de la expresión de HER 2 neu por inmunohistoquímica en osteosarcomas pediátricos**

*López J, Lubieniecki F, Pozzo N, Rose A, Cacciavillano W, Scopinaro M, Dávila MTG de*

Hospital Nacional de Pediatría Prof. Dr. Juan P Garrahan, Buenos Aires, Argentina

**Objetivo:** Investigar la expresión de la proteína del oncogén HER-2/neu, p 185 KD c-erb-2 por inmunohistoquímica (IHQ) en muestras tisulares de pacientes pediátricos con osteosarcoma. **Material y métodos:** se seleccionaron 25 tacos de parafina de 23 pacientes pediátricos con osteosarcoma, tratados en el Hospital Garrahan desde noviembre del 2001 a noviembre de 2008: 11 correspondieron a tumor primario (8 casos pretratamiento y 3 postratamiento) y 14 a metástasis pulmonares. El análisis inmunohistoquímico fue realizado por dos patólogos en forma independiente. Se utilizó Dako'S Hercep Test Staining considerándose positividad de membrana con el siguiente score: 0 y 1+ (negativo), 2+ (positividad débil), 3+ (positividad intensa). Se utilizaron controles positivos en cada caso. Se evaluó además tinción citoplasmática basada en el score de Gorlik: se considera positivo en más del 25% de las células. Se gradúa la intensidad en

+, ++, +++. **Resultados:** la mediana de edad fue de: 12.6 años (2,4-16), la relación varón/ mujer fue de: 14/9. La localización más frecuente del tumor primario fue el fémur. Ninguno de los 25 casos correspondientes a tumores primarios (pre y postratamiento) y metástasis pulmonares, evidenció positividad de membrana para p185 KD c-erb-2 por inmunohistoquímica. Solamente en un caso se observó tinción focal y débil citoplasmática; fue considerado negativo. **Conclusiones:** se ha descrito que la expresión de p 185 KD c-erb-2 se asocia con progresión clínica adversa y su incidencia es controvertida. De acuerdo con algunas series y en discordancia con otras no pudimos demostrar la expresión de la proteína por inmunohistoquímica. Podría explicarse en parte por las características del material ya que la mayoría de las muestras fueron decalcificadas. Futuros estudios con técnicas de biología molecular para detección de la proteína del oncogén HER 2 neu podrían confirmar los resultados obtenidos por inmunohistoquímica.

### **Tumores del estroma gastrointestinal (GIST) en pediatría correlación clínico- patológica y estudio molecular**

*Galluzzo L, López J, Camarero S, Labraga María, Lezcano H, de Dávila MTG*

Hospital Nacional de Pediatría Prof. Dr. Juan P Garrahan, Buenos Aires, Argentina

**Introducción:** sólo el 1.4 al 2.7% de los tumores del estroma gastrointestinal (GIST) se presenta en niños y adolescentes y esporádicamente han sido descriptos en neonatos y

primera infancia. Estas neoplasias se caracterizan mayoritariamente por la expresión de CD117 (c- Kit), su origen en las células intersticiales de Cajal o sus precursoras y la presencia de mutaciones que involucran a los genes KIT o PDGFRA que codifican receptores de tirosin kinasa (RTK). **Material y método:** se realizó una búsqueda en los archivos del servicio de patología (1987 a la actualidad) de casos diagnosticados como tumores mesenquimáticos gastrointestinales. Se seleccionaron inicialmente 10 casos, de los cuales se incluyeron solamente aquellos en los que se contaba con el taco de parafina (n=4). Se realizó inmunohistoquímica (IHQ) para detección de CD117, CD34, actina músculo liso (AML), desmina, S100 y Ki67. Se enviaron las muestras al Laboratory of Oregon Health and Science, Portland (Oregon, USA) para la búsqueda de mutaciones en genes KIT (exones 9, 11, 13 y 17) y PDGFRA (exones 12, 14 y 18), mediante DHPLC (Denaturing High Pressure Liquid Chromatography) y secuenciación directa. **Resultados:** los casos correspondieron a 2 niñas y 2 niños. El rango etario fue de 5 a 168 meses. Dos se localizaron en estómago y dos en yeyuno. Los tamaños oscilaron entre 0.5 y 8 cm. El patrón histológico fue fusocelular en 2, epitelioide en 1 y mixto en el restante. Se observó positividad difusa para CD34 en 3 casos y focal en 1; positividad para AML en todos los casos; positividad focal para Desmina sólo en 1 y negatividad en todos para S100. Dos de las muestras expresaron positividad para CD117. La búsqueda de las mutaciones en RTK fue negativa en las 4 muestras. El diagnóstico de GIST se realizó en base a la expresión del

CD117 en dos pacientes. En los casos restantes la ausencia de CD117 y de las mutaciones investigadas no permitió arribar a este diagnóstico. Uno de los casos fue considerado de bajo riesgo y el otro de riesgo intermedio. Un paciente presentó posteriormente un condroma pulmonar. Ningún paciente recibió tratamiento médico. Todos se encuentran vivos y sin enfermedad con un seguimiento entre 2 y 19 años. **Conclusiones:** a pesar de la baja incidencia de GIST en pediatría, la literatura describe predominio en niñas, localización gástrica y patrón histológico epitelioide. Se resalta además, a la anemia crónica como signo clínico preponderante. El hallazgo de las mutaciones identificadas en adultos es inusual. Sin embargo, se postula que la utilización de inhibidores de RTK podría ser beneficiosa en pediatría. Nuestros casos enfatizan la rareza de esta entidad y destacan las características clínico-patológicas y los hallazgos moleculares.

**Tumor miofibroblástico inflamatorio de pulmón en pacientes pediátricos: detección de rearrreglos del gen ALK y correlación clínico-patológica**

*Siminovich M, López J, Díaz D, Nastasi C, Horacio Lezcano, Laura Galluzzo, MTG de Dávila*

Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P Garahan, Argentina

**Introducción:** el tumor miofibroblástico inflamatorio (TMI) originalmente descrito en pulmón como pseudotumor inflamatorio por Umikar e Iverson en 1954, es una proliferación constituida por células miofibroblásticas y elementos inflamatorios en diversa proporción. Es la lesión tumoral más frecuente en la edad pediátrica luego

de las metástasis. Los rearrreglos del gen ALK localizado en 2p23 se hallan implicados en la etiopatogenia, con mayor incidencia en niños y adultos jóvenes. **Material y método:** se evaluaron retrospectivamente 8 pacientes con TMI de pulmón diagnosticados entre 1987-2009. A las técnicas de rutina, e inmunohistoquímica (IHQ) se agregó la detección de expresión de proteína ALK y del rearrreglo genético t (2,5) por FISH en cortes histológicos utilizando sonda ADN locus específico para dicha región. Se consideró positiva la presencia de señales de ruptura en más del 10% de las células evaluadas. **Resultados:** cinco casos correspondieron a sexo masculino con una edad mediana de 6 años (rango: 1 a 10). Predominó la afectación de lóbulo superior. La mitad de los casos fueron asintomáticos (hallazgo radiológico) y los restantes presentaron síntomas sistémicos y/o respiratorios. Todos los pacientes se encuentran vivos, con un seguimiento entre 2 y 109 meses. Dos pacientes tuvieron compromiso del SNC. Todas las muestras de pulmón y una de las dos provenientes de SNC fueron ALK negativas. La t (2;5) resultó positiva en un solo caso de pulmón y en los dos de SNC. **Conclusiones:** el TMI de localización pulmonar en los niños es un diagnóstico a considerar, en una imagen radiológica persistente o signos clínicos sugestivos de masa. La detección de anomalías clonales ubica a esta entidad dentro de las neoplasias. Nuestro estudio evaluó sólo un número limitado de casos pero, los resultados predominantemente negativos del FISH y la IHQ, discrepan con la literatura. La presencia del rearrreglo cromosómico en los dos casos con compromiso

del SNC, podría vincularse con un comportamiento agresivo. Dada las diversas posibilidades evolutivas sería de utilidad complementar el diagnóstico con estudios de biología molecular lo que podría contribuir a predecir el curso de la enfermedad.

**Evaluación de factores pronóstico en tumor de Wilms**

*De Matteo E, Silva M, Lorenzetti M, Acosta Haab G, Garcia Lombardi M, Cores M, Lago N*

Hospital de Niños Ricardo Gutierrez. Gema Biotech S.A. Buenos Aires, Argentina

El nefroblastoma (TW) es el tumor renal y uno de los tumores sólidos más frecuentes en niños. La presencia o no de anaplasia permite clasificarlos en: histología desfavorable (HD) o favorable (HF). La quimioterapia preoperatoria ha contribuido a alcanzar una sobrevida mayor al 80% a los cinco años. **Objetivo:** evaluar en un grupo de TW la expresión de P53, Bcl2, Ki67, WT1 y CD117 y correlacionarla con la histología, evolución, recurrencia local (RL) y metástasis (MTS). **Material y métodos:** de un total de 45 TW con seguimiento mayor a 2 años, se estudiaron 34 casos con muestras de tejido tumoral viable (se descartaron las formas necróticas). Se realizó tipificación histológica. Para la realización de inmunohistoquímica se construyeron 4 bloques de tissue microarray (TMA) con cilindros de 1,5 mm separados por 100 micras de distancia. Las zonas seleccionadas, que incluían los tres componentes del tumor: blastema, epitelio y mesénquima, fueron sembradas por duplicado utilizando un equipo manual Beecher®. Se realizó marcación

con los siguientes anticuerpos: P53 (sobreexpresión: más del 30% de las células), Bcl2, Ki67, WT1 y CD117. Se utilizó para el análisis estadístico el test de Fisher con 2 colas e intervalos de confianza del 95%. **Resultados:** población: edad de presentación: 4 meses a 6 años (mediana 2 años y 2 meses), sexo masculino 20/34 (58.8%); fallecidos 6/34 (17.6%); metástasis o recurrencias locales en 11/34 (32.35%); HF: 32/34 (94%), HD 2 casos; P53 + en 5/34 (15%); en relación a HF o HD  $p = 0.276$  y MTS/RL  $p = 1$ . Bcl2 + en 28/34 (82.35%), con HF 27 (61%);  $p = 1$  y en relación a MTS/RL  $p = 0.719$ . Ki67 > 20% de células positivas (0-40%) en 13/34 (38.2%); con HF 12/34 (35%)  $p = 1$ , en relación a MTS/RL  $p = 0.65$ . WT1 + en 21/34 (62%), 8/21 con MTS/RL (24%);  $p = 0.465$ . El CD117 fue negativo en todos los casos. **Conclusiones:** 1) no se encontró asociación significativa entre los marcadores evaluados y el subtipo histológico o la presencia de MTS, RL, o ambas. 2) Dos de los cuatro casos con sobre-expresión de P53 e HF evolucionaron con MTS, lo que, a pesar del bajo número de pacientes estudiados, hace presumir una evolución más agresiva, independiente del subtipo histológico.

### Presentación de un caso de enteropatía por inclusión de microvellosidades

Olaya N, Montoya J, Wilches A, Roldán M

Universidad de Antioquia, Hospital San Vicente de Paúl, Colombia

**Introducción:** la enfermedad por inclusión de microvellosidades (EIM) es una rara alteración de causa desconocida que se caracteriza por una

diarrea alto débito e intratable. Se desconoce la prevalencia en nuestro medio. **Objetivos:** presentamos el caso de un niño de 2 meses, permanentemente internado por diarrea persistente, requiriendo nutrición parenteral. **Métodos y resultados:** paciente albino, natural del oriente de la provincia de Antioquia conocida por la alta frecuencia de albinismo. Las pruebas microbiológicas fueron negativas. Se excluyó una inmunodeficiencia primaria. La biopsia de duodeno mostró atrofia total de vellosidades y aumento del número de linfocitos intraepiteliales (20/100 células). Al practicar histoquímica (PAS), inmunohistoquímica (CD10) y microscopía electrónica se encontraron inclusiones en el borde apical de los enterocitos, característicos de la EIM. Por secuenciación se halló una mutación de Myo5B, gen importante para el funcionamiento de vesículas, y que también ha sido asociado con trastornos de la pigmentación y EIM. **Conclusiones:** este es el primer caso de EIM relatado en Colombia. Resulta de valor explorar la importancia en el medio de dicha alteración y su relación con otras alteraciones genéticas.

### Receptores de estrógenos y receptores de progesterona en el estroma de la displasia renal quística

De León Bojorge B, Caro Sánchez C, Lino Silva S, Farfán Morales E  
Instituto Nacional de Pediatría (INP) México

**Objetivo:** determinar y cuantificar la presencia de receptores de estrógenos (RE) y receptores de progesterona (RP), en el estroma denso que rodea al componente epitelial de la displasia renal quística renal en niños. Se ha infor-

mado la presencia de RE y RP en el estroma de lesiones quísticas renales secundarias a obstrucción en adultos y se la ha considerado una metaplasia de las células intersticiales renales. Recientemente se ha informado la presencia de RE y RP en el estroma de tipo ovárico, en hidronefrosis de adultos y en 4 casos de displasia renal (entre 3 y 53 años de edad), con positividad focal e intensa en el epitelio de los túbulos displásicos. Nos pareció interesante investigar la presencia de RE y RP en la displasia renal quística en niños. **Material y métodos:** se revisaron de 1998 a 2008 para recopilar los casos con diagnóstico de displasia quística renal y con bloques de parafina disponibles para realizar tinciones de inmunohistoquímica con anticuerpos para RE y RP. Se cuantificó la intensidad de la positividad de cada uno entre 1 a 3+, y la cantidad de las células positivas en porcentaje de la siguiente forma: <10%; entre 10-25%; 25-50%; 50 a 75% y 75-100%. También se realizaron tinciones de vimentina y actina **Resultados:** se encontraron 20 casos con displasia renal, 9 niñas y 11 niños. Las edades oscilaron entre 3 días y 9 años con edad promedio de 18 meses; 17 fueron menores de 3 años, y hubo dos recién nacidos, de 3 y 20 días, respectivamente. El estroma, en todos los casos, fue positivo para vimentina y actina. Veinte casos (100%) fueron positivos para RE: un caso con <10%; un caso con 10-25%; tres casos con 25 a 50%; 12 casos con 50 a 75% y 3 casos con 75 a 100%. Un recién nacido con positividad de 90% e intensidad de +++; y el otro recién nacido con positividad de 40%, e intensidad de 1+. En cuanto a la intensidad de la tinción, seis casos con 1+; 6 casos 2+ y 8 casos

con 3+. Seis casos fueron positivos para RP (33,3%): dos casos <10%; tres casos con 10-50% y un caso con >50%. La intensidad de la tinción: 5 casos 1+, y un caso 2+. Solamente uno de los recién nacidos fue positivo para RP en 10% con intensidad de +. Muy ocasionalmente se encontraron células tubulares positivas para RE. **Conclusiones:** todos los casos de displasia renal quística mostraron RE en estroma, que semeja ovario, en todas las edades de los niños y una tercera parte de las displasias renales mostró RP; no hubo positividad significativa para RE o de RP en el epitelio de los túbulos displásicos.

#### **Gastritis crónica con cuerpos de Russell asociada a *Helicobacter pylori*, en un paciente con síndrome de Peutz Jeghers**

*Valdovinos Zaputovich B.M, Sássari Sandoval M.G, Drut R, Rojo MC*

Hospital Juan Pablo II, Facultad de Medicina UNNE. Hospital Sor Ludovica, La Plata, Argentina

**Introducción:** el síndrome de Peutz Jeghers es un raro desorden genético, autosómico dominante, caracterizado por la presencia de pólipos en el tracto gastrointestinal y numerosas lesiones pigmentadas en piel y mucosas. La “gastritis de Russell” se caracteriza por el hallazgo en la lamina propia de acúmulos de células plasmáticas con inclusiones citoplasmáticas eosinofílicas, que desplazan el núcleo a la periferia, llamadas cuerpos de Russell, que contienen inmunoglobulinas. **Materiales y métodos:** paciente femenina de 14 años de edad que se presentó a la consulta por reiterados episodios de dolor epigástrico y vómitos bilio-

sos. Tenía diagnóstico de Síndrome de Peutz Jeghers desde los 2 años con tratamiento médico irregular. Se le realizó endoscopia, hallándose un “tumor polipoide” gástrico y un pólipo colónico. Las biopsias tomadas durante el procedimiento fueron procesadas por técnicas habituales. **Resultados:** microscopía: se observó mucosa gástrica tapizada por epitelio cilíndrico simple alto con aislados elementos celulares inflamatorios intraepiteliales. En la superficie, en forma irregular y en parches, en el moco, había microorganismos compatibles con *Helicobacter pylori*. La lamina propia se mostró ensanchada, edematizada y con vasocongestión, con presencia de infiltrados inflamatorios mixtos, acompañados por acúmulos de células de citoplasma vacuolado con desplazamiento del núcleo a la parte periférica de la misma (aspecto en “anillo de sello”), con inclusiones citoplasmáticas eosinofílicas (cuerpos de Russell) conservando el monomorfismo. Se interpretó como una gastritis crónica con cuerpos de Russell asociada a *Helicobacter pylori* (Gastritis de Russell). En el examen histológico el pólipo colónico demostró ser un pólipo hamartomatoso tipo Peutz Jeghers. **Conclusión:** la gastritis de Russell parece ser una forma especial de respuesta inflamatoria de la mucosa estomacal, de etiología incierta. En la mayoría de los casos reportados, incluido éste, se ha demostrado la presencia de *H. pylori*; pero debe recordarse, que los aislados casos en donde no se halló este germen presentaron microscopía similar. Otra asociación ha sido la infección por HIV, pero no presentaron una microscopía que

podiera diferenciarlos del resto de los casos.

#### **Encefalitis granulomatosa amibiana en un niño inmunocompetente**

*Peña Zepeda C, Bravo Oro A, Falcon Escobedo R, Zapata Urquieta AM, Tello Zavala MC*

Hospital Central Dr. Ignacio Morones Prieto, San Luis Potosí, México

**Objetivo:** presentar un caso de infección parasitaria poco habitual en pediatría. La infección del sistema nervioso central por amibas de vida libre es un evento inusual, con 344 casos reportados a la fecha. Se reconocen cuatro síndromes clínicos: 1) meningoencefalitis amibiana primaria (PAM), 2) encefalitis amibiana granulomatosa (GAE), 3) enfermedad amibiana granulomatosa diseminada, 4) queratitis amibiana. Por ser un protozooario de vida libre, no se conocen vectores, no hay huéspedes definitivos ni relación con las condiciones higiénicas. **Caso clínico:** paciente de sexo masculino, de 4 años 6 meses de edad, de medio socioeconómico bajo. Sin antecedentes familiares ni personales patológicos de importancia. Inició su padecimiento con mareo, vómito de contenido gástrico y cefalea universal tipo opresivo, de moderada a severa intensidad. Diez días después, presentó ptosis izquierda y refería diplopía; posteriormente comenzó con dolor abdominal tipo cólico, persistiendo con vómitos y cefaleas y dificultad para la deambulación. Ingresó quince días después, en estado de alerta, orientado, cooperante con el interrogatorio. Al examen: Glasgow 15, ptosis izquierda, pupilas con discreta anisocoria a expensas de midriasis derecha, con adecuada respuesta a

la luz. Nistagmus horizontal. Movimientos oculares con dificultad para la abducción y elevación. Fondo de ojo normal. Fuerza disminuida 4/5 en extremidades izquierdas. Tono y sensibilidad conservados. Reflejos disminuidos +/-+++ en extremidades inferiores, normales en extremidades superiores. Se realizó tomografía de cráneo (simple y con contraste), encontrándose tumoración ligeramente hiperdensa, que refuerza ligeramente al medio de contraste. No hidrocefalia. Se realiza intervención quirúrgica y toma de biopsia con resección parcial de la tumoración, la cual se encontró dependiente de cerebelo. Biopsia de resección de tumoración con amibas de vida libre. **Conclusiones:** la GAE puede presentarse como una lesión intracerebral aguda o subaguda, con datos de focalización y debe ser diferenciada de infecciones micobacterianas y fúngicas.

#### **Hamartoma nasal condromesenquimal: presentación y reporte de un caso**

*Jaramillo LE,\* M Quintero CE,\* Marrugo G,\*\* Navarro A\*\*\**

\* Departamento de Patología

\* Otorrinolaringólogo

\*\* Residente III otorrinolaringología Hospital Universitario Pediátrico de la Misericordia, Bogotá, Colombia. Universidad Nacional

**Relato del caso:** Lactante femenina de 8 meses con proptosis y epífora izquierda desde los 2 meses de edad. Los estudios de imágenes (TAC y RMN) mostraron una gran masa que comprometía la fosa nasal y el seno etmoidal izquierdos y se extendía hasta la fosa cerebral anterior. Se realizó resección quirúrgica endoscópica. **Re-**

**sultados:** para estudio, se recibieron múltiples fragmentos de tejido blando amarillo y rosado con áreas gelatinosas, que pesaron 5 gr. El examen microscópico mostró una proliferación celular mesenquimal, mezcla de células fusiformes, en áreas con patrón “estoriforme”, colágeno denso, islotes de cartílago y trabéculas de hueso inmaduro. La inmunomarcación mostró reactividad del estroma para actina, vimentina y proteína S100. El índice de proliferación celular (Ki67) fue menor del 1%. Las células de la lesión fueron negativas para Leu 7, desmina, sinaptofisina, CD99, citoqueratina y EMA. Se estableció el diagnóstico de hamartoma condromesenquimático.

**Discusión:** el hamartoma condromesenquimático de la cavidad nasal es un tumor infrecuente, descrito predominantemente en niños, especialmente en menores de un año, con relación hombre: mujer de 3:1. Se manifiesta generalmente con dificultad respiratoria, edema facial localizado, masa y/o obstrucción nasal y menos frecuentemente proptosis y alteración del movimiento ocular. La RNM muestra una masa densa con o sin calcificaciones en nariz, que puede extenderse a senos maxilares y etmoidales e incluso erosionar la fosa craneal, imagen que fue observada en nuestro paciente. Clínicamente, el diagnóstico diferencial debe hacerse con otras lesiones benignas de la zona, como encefalocele, glioma nasal, quiste del conducto nasolacrimal, pólipos o angiofibroma nasofaríngeo y neoplasias malignas como rhabdomyosarcoma, linfoma, PNET y neuroblastoma, entre otros. La edad y las imágenes pueden ayudar en esta aproximación. Aunque son tumores benignos, pueden ser localmente agresivos y mostrar una

imagen radiológica destructiva, por lo que su mayor importancia radica en distinguirlos de neoplasias malignas, para evitar manejos inadecuados o exagerados. El tratamiento de elección es la resección quirúrgica completa. No se recomienda ninguna terapia complementaria. Las recurrencias se asocian a resección incompleta o tumor residual microscópico. No se han reportado casos de transformación maligna.

#### **Tumor esclerosante bilateral de ovario en una adolescente de 12 años.**

##### **Reporte de un caso**

*Jaramillo LE, Quintero CE, Murcia S* Hospital Universitario Pediátrico de la Misericordia, Departamento de Patología, Bogotá, Colombia

**Objetivo:** presentar un caso de tumor estromal esclerosante bilateral de ovario. **Resumen de historia clínica:** Niña de 12 años, que ingresó por aumento del perímetro abdominal. Al examen se halló una masa de 9 cm, en hipocondrio y fosa ilíaca derecha. Se realizó resección quirúrgica de la misma. **Estudio patológico:** anexos derechos de 246 g de peso. El ovario estaba reemplazado por dos masas lobuladas con superficie lisa de 6.5 y 5.8 cm en sus diámetros mayores. Al corte se vieron nódulos de diferentes tamaños que mezclan colores blanco, gris y violeta. Ambos nódulos tenían estroma fibroso y múltiples calcificaciones; en la más grande sobresalía una zona pétreo, amarilla, de 4x4 cm. Se estudió, además, una cuña del ovario izquierdo. Histológicamente se reconoció una proliferación mesenquimal, con patrón pseudolobular que combinaba células fusiformes y redondeadas de aspecto epiteloide.

La densidad celular era variable y había extensa esclerosis y calcificaciones. En el conjunto, sobresalía un patrón vascular de tipo hemangiopericitoides. En la biopsia contralateral la gónada estaba colapsada por una proliferación idéntica a la del ovario derecho. La inmunomarcación fue positiva para actina de músculo liso, inhibina y calretinina en varias de las células neoplásicas. El CD34 resaltó el patrón vascular. Con estos datos se estableció el diagnóstico de tumor estromal esclerosante bilateral de ovario. **Comentario:** el tumor esclerosante ovárico es una neoplasia estromal gonadal benigna, poco frecuente, que ocurre generalmente en mujeres jóvenes. El 80% se diagnostican en las 3 primeras décadas de la vida. Sin embargo, es raro que se presente bilateralmente y en niñas prepúberes, como nuestro caso. Muy frecuentemente es asintomático aunque pueden manifestarse por masa y dolor, o molestias asociadas y ocasionalmente con clínica relacionada a la producción de estrógenos, menarquia precoz o sangrados anormales. Generalmente la lesión es unilateral, firme, blanquecina y puede tener necrosis y degeneración quística. La presencia de calcio está descrita, pero no en la magnitud que encontramos en este caso. En el diagnóstico histológico es clásico el patrón pseudolobulado, la variable densidad celular y el patrón vascular hemangiopericitoides. El tratamiento es quirúrgico.

#### **Muerte en retinoblastoma: la perspectiva desde la autopsia**

*Ovalle Quiñónez JM, López Corella E, Ridaura Sanz C*

Instituto Nacional de Pediatría, México

**Objetivo:** el niño con retinoblastoma puede morir por causas inherentes al tumor (mayor agresividad, resistencia al tratamiento), por retraso en el diagnóstico, por complicaciones del tratamiento o por causas no relacionadas. La autopsia puede diseccionar el peso relativo de estos factores. Este estudio tiene por objeto, determinar las causas de muerte en niños con retinoblastoma que llegan a la autopsia, las características morfológicas del tumor, su extensión y evolución, y establecer las causas prevenibles que condujeron a la muerte. **Material:** se analizaron los 19 casos de retinoblastoma (5 niñas y 14 niños), existentes en el archivo de autopsias de nuestro Instituto, de diciembre de 1971 a octubre de 2009. **Resultados:** los casos se distribuyeron a lo largo de las cuatro décadas que abarcó el estudio y corresponden al 0,26% del total de 7164 autopsias realizadas en ese lapso. Seis retinoblastomas fueron bilaterales y 13 unilaterales. En ninguno de ellos se consignaba historia familiar. La edad mediana de diagnóstico fue 38 meses (16 a 72 meses). Solamente un caso falleció sin tratamiento en vida. En los restantes, los pacientes habían sido sometidos a enucleación (1) o exenteración orbitaria (17), con quimioterapia ulterior. En la autopsia se encontró extensión extraocular de la neoplasia en 18; 15 de ellos presentaron invasión y metástasis en el sistema nervioso central. En 4 casos hubo diseminación visceral: médula ósea (2), ganglio linfático (1), hígado (2) y huesos (2). La morfología histológica de la neoplasia se conservó en las metástasis sin diferencias significativas en su grado de diferenciación. La causa determinante de la muerte fue la extensión del tumor en 18 casos; un

paciente falleció un año después del tratamiento por proceso séptico. No se encontraron casos con segundas neoplasias en esta serie. **Conclusiones:** la etapa clínica avanzada al momento del diagnóstico fue la situación de riesgo más frecuente para el fallecimiento en esta serie. El retinoblastoma conserva su histomorfología durante su evolución. La distribución de metástasis en el sistema nervioso central no guardó una topografía específica. A excepción de un caso, todos los demás pacientes murieron por causas directamente relacionadas con la lesión principal.

#### **La biopsia pulmonar abierta en los primeros dos años de vida: un análisis histopatológico de 110 casos**

*Antunez Moncada HS, López Corella E, Ridaura Sanz C.*

Instituto Nacional de Pediatría, México

**Objetivo:** la utilidad y la interpretación de la biopsia pulmonar en el niño, se han enriquecido en años recientes, al desarrollarse clasificaciones aplicables a las enfermedades pediátricas, que reconocen las diferencias con las nosologías del adulto. Esto es particularmente evidente en el niño pequeño, con la descripción de nuevas entidades y la reinterpretación de otras. El nuevo consenso al que se ha llegado, obliga a revisar la experiencia acumulada y reclasificarla de acuerdo con el estado actual del conocimiento. **Material:** se seleccionaron los casos de biopsia pulmonar abierta practicada en niños, hasta los dos años de edad. El estudio comprendió los casos recibidos entre 1/1971 y 12/2008. Se revisó el material histológico y se reclasificó de acuerdo al consenso de los tres observadores, a través del análisis de patrones tisulares y con

referencia a las recomendaciones del grupo chILD. **Resultados:** las 110 biopsias pulmonares se distribuyeron a lo largo de las cuatro décadas estudiadas. La distribución por patrones histopatológicos produjo 54 casos con patrón vascular, 29 casos con patrón difuso/intersticial, 17 casos con otras patologías y 10 en que la histología fue normal o no diagnóstica. El grupo con patrón vascular incluyó 35 casos con hipertrofia de la media y muscularización de las arteriolas y en 12 casos había cambios en la íntima, 10 con proliferación de la íntima y dos con fibrosis laminar de la misma. Los 29 casos con patrón difuso/intersticial incluyeron 12 casos de neumonía crónica intersticial inespecífica, 3 casos de alveolitis alérgica y cinco casos de daño alveolar difuso/dislasi bronco pulmonar. Cuatro casos fueron fuertemente sugestivos de trastornos del surfactante, 3 de ellos con lipoproteinosis alveolar pulmonar y uno con neumonía intersticial descamativa. Los 17 casos con otras patologías incluyeron hemosiderosis, neumonía lipoidea, procesos infecciosos y neoplasias. **Conclusiones:** en una revisión retrospectiva emergieron casos, cuatro en esta serie, de difícil ubicación nosológica, en su momento, y que en la actualidad pueden asignarse a posibles defectos de surfactante. Llama la atención, la alta frecuencia de casos con patología vascular. Esto puede responder a sesgos en la toma de decisiones en el manejo del paciente, pero conviene tomar en cuenta, que la mayoría de esta población reside a una altura moderadamente alta, alrededor de 2000 m sobre el nivel del mar y en esto puede subyacer la respuesta del pulmón, en maduración, a una diversidad de etiologías.

### **Lupus eritematoso sistémico. Hallazgos en 44 autopsias**

*De León Bojorge B, Ridaura Sanz C, Braun Roth G, Carrasco Daza D, Rodríguez Jurado R, Jiménez Romero AI*

Instituto Nacional de Pediatría, México

**Objetivo:** describir las complicaciones y posibles causas de muerte halladas en autopsias de niños y adolescentes con lupus eritematoso sistémico (LES). El manejo clínico ha incrementado la sobrevida de LES a 90 y 95% en la mayoría de los centros hospitalarios. Sin embargo, las causas de muerte más frecuentes, siguen siendo la infección y la actividad lúpica, frecuentemente manifestada como nefropatía. **Material y métodos:** se revisaron los protocolos de autopsia desde 1971 a 2008 que tuvieran el diagnóstico de LES. Se encontraron 44 casos de los cuales se revisaron la información clínica y los hallazgos anatomopatológicos. **Resultados:** de los 44 casos, 32 eran mujeres y 12 hombres; edad media al momento de la defunción: 13 años (3 a 22 años); 39 pacientes habían recibido tratamiento inmunosupresor entre 1 a 120 meses; 5 estaban en estudio de su padecimiento y sin tratamiento previo. Se encontraron 37 casos con nefropatía lúpica (NL) clase IV, 3 con clase V, 2 con clase VI inactiva con trasplante renal, 1 con clase III y 1 con clase IV y V; 18 casos con NL clase IV presentaron complicaciones vasculares asociadas, como vasculitis y/o vasculopatía grave coronaria, con infartos miocárdicos en 8 e infartos cerebrales en 10; de éstos pacientes, 4 tenían, además, el antecedente de síndrome antifosfolípidos secundario. En 24 casos se hallaron procesos infec-

ciosos: 10 con bronconeumonía, 6 con septicemia y un caso con meningitis fibrinopurulenta; 2 casos con tuberculosis (TB), uno de ellos sistémica y otro caso con TB antigua cavitada pulmonar residual tratada por 2 años. En 11 casos se reconocieron micosis: 4 con aspergillosis (3 de ellas graves, una pulmonar y dos sistémicas, y otro caso intracavitario pulmonar); 2 de histoplasmosis sistémica; 2 de criptococosis sistémica; 2 de candidiasis (una peritoneal post-apendicectomía y otra sistémica); y 2 de micosis pulmonar (mucormicosis 1, blastomices 1). Los procesos virales fueron 7 casos, una neumonía por sarampión y 6 con citomegalovirus en pulmón. Se presentaron 9 casos con pancreatitis aguda necrótico-hemorrágica, que contribuyó a la muerte. En 8 casos se encontraron más de 2 posibles causas de muerte. **Conclusiones:** en contraste con el curso relativamente menos agresivo de los adultos con LES, en niños y adolescentes, se reconoce un curso clínico con nefropatía más grave y complicaciones derivadas de la actividad lúpica y del tratamiento inmunosupresor.

### **Querubismo. Cuatro casos ilustrativos**

*López Corella E, Téllez Rodríguez J*  
Departamento de Patología y Servicio de Cirugía Maxilofacial, Instituto Nacional de Pediatría, México

**Objetivo:** el querubismo es una tumefacción bilateral y progresiva de los huesos maxilares. Generalmente se hereda como una enfermedad autosómica dominante, con penetrancia variable. Si bien de obscura patogenia, el defecto primario parece estar en una alteración en el desarrollo del germen

dentario del segundo y tercer molar, en cada lado. Aparece a la edad de 2 a 3 años, progresa durante la niñez y suele abatir su crecimiento, y a menudo regresar espontáneamente en la adolescencia. Presentamos cuatro casos de querubismo examinados en nuestro Instituto, a lo largo de cuatro décadas, con el objeto de ilustrar los aspectos histológicos y de imagen, en esta entidad poco frecuente, reconocida por los cirujanos de cabeza y cuello, pero menos presente en la experiencia del patólogo. **Material:** del archivo de Patología Quirúrgica del Instituto Nacional de Pediatría, se extrajeron los casos con diagnóstico de querubismo. Se revisó la información clínica, así como el material histológico y radiológico de estos casos. **Resultados:** entre 1970 y 2008 inclusive, se encontraron cuatro casos de querubismo. Todos fueron niños varones con crecimiento progresivo y no doloroso de mandíbula, con afección variable en maxilares superiores. En dos de ellos, el crecimiento maxilofacial fue notado a los 7-8 años y antes de los dos años en otro. Se desconoce este dato, en un caso. En el de inicio más joven, la progresión del proceso se ha extendido hacia la cavidad oral. La anatomía patológica en el conjunto de los casos resumió la diversidad de componentes de esta lesión: proliferación fibroblástica con células gigantes dispersas, focos de hemorragia y hemosiderosis, aislado tejido odontogénico inmaduro y la característica, aunque inconstante, condensación hialina perivascular. También estuvo representada la hiperplasia reactiva de ganglios linfáticos cervicales, frecuente en el querubismo, aunque de significado oscuro.

**Conclusiones:** el querubismo no es

estrictamente una enfermedad quirúrgica. En los casos típicos, la conducta expectante es la más prudente y se acepta que la cirugía radical nunca está indicada. Sin embargo, estos casos llegan a la biopsia y ocasionalmente a cirugía de mayor envergadura. Sobre todo en el primero de los casos, el patólogo debe reconocer la entidad y alertar al clínico sobre la naturaleza peculiar de esta enfermedad.

#### **Inmunoreactividad para CD56 y tinción paranuclear de citoqueratinas (AE1/3, CAM5.2, y OSCAR) en sarcoma indiferenciado (embrionario) del hígado**

*Pérez Gómez RM, Soria Céspedes D, de León Bojorge B, Ortiz Hidalgo C*  
Centro Médico ABC e Instituto Nacional de Pediatría, México

**Objetivo:** describir la inmunoreactividad para CD56 con patrón difuso citoplásmico y membranoso, así como la tinción paranuclear, semejante a un punto con diversas citoqueratinas en el sarcoma indiferenciado (embrionario) del hígado (SIEH). El patrón inmunohistoquímico (IHQ) en el SIEH no es específico ni diagnóstico, mostrando una diferenciación divergente amplia, ya que varios trabajos han demostrado positividad para diversas queratinas, vimentina, alfa-1 antitripsina, alfa-1 antiqumotripsina, y positividad variable para desmina, actina-músculo específica, CD68 (KP-1) y lisozima. **Material y métodos:** se procedió a trabajar sobre material de 8 casos SIEH, sobre los que se realizaron tinciones de H y E y análisis IHQ para CKAE1/3, CAM5.2, OSCAR, CD56, CD10, bcl2, antígeno hepatocito-específico, vimentina, actina, miogenina, sinaptofisina, WT1 y cromogranina A.

**Resultados:** de los 8 casos estudiados, 3 fueron niñas y 5 niños, con edad media de 9,3 años. La IHQ mostró tinción difusa intensa, citoplásmica y de membrana, para CD56, en todos los casos. Se encontró también tinción multifocal citoplásmica, con patrón de punto paranuclear, para CKAE1/3 y CAM5.2 en 7/8 casos y OSCAR en 6/8 casos; CD10 y bcl2 expresaron positividad intensa en 6/8 casos, con patrón multifocal membranoso intenso y granular citoplásmico, respectivamente. WT1 mostró tinción citoplásmica, en todos los casos, con patrón de punto paranuclear en 4. También se encontró positividad focal para desmina con patrón de punto paranuclear en 7/8 casos. Vimentina fue positiva en todos los casos, mientras que el resto de los inmunorreagentes fueron negativos, incluyendo el antígeno hepatocito-específico. **Conclusiones:** la tinción de punto paranuclear citoplásmico para las diferentes queratinas y la positividad CD56 citoplásmica y de membrana, aparentemente, no se han descrito previamente en SIEH. Ambas tinciones estuvieron presentes, tanto en el componente pleomórfico de células fusiformes, como en las células gigantes neoplásicas.

#### **Hallazgos placentarios en casos de parálisis cerebral**

*Gutiérrez C, Beltramo P, y Scavonne C*  
Hospital Pereira Rossell, Montevideo, Uruguay

**Introducción:** hay evidencias de que un elevado número de casos de parálisis cerebral (PC) se originan antes de nacer. Existe interés en determinar las causas que provocan esta grave complicación. Se han descrito varias lesiones placentarias en estos pacien-

tes. **Objetivos:** determinar cuál es la realidad nacional en un grupo de pacientes con PC nacidos en una misma institución. **Material y métodos:** se estudiaron 39 placentas de pacientes con PC que nacieron en el Hospital Pereira Rossell. Se compararon los hallazgos con un grupo control de 75 placentas correspondientes a embarazos de similar edad gestacional que no desarrollaron PC. Se evaluó la duración de la gestación, peso al nacer, peso placentario y alteraciones macroscópicas e histológicas de la placenta. Se investigó especialmente la presencia de hematoma retroplacentario (HRP), corioamnionitis (CA), evidencias de bajo flujo sanguíneo útero-placentario (BFSUP), meconio, respuesta eritroblástica fetal (GRN) y vellosidades avasculares en vasculopatía trombotica fetal (VTF). Se aplicaron pruebas de significación estadísticas basadas en el cálculo del valor *p* por el Test *t* de Student. **Resultados:** en 3/39 pacientes el peso al nacer fue £ 1000g. En 26/39 casos de PC fueron partos prematuros. El peso placentario fue anormal en 58,3% de los casos de PC (16.6% chicas y 41.7% grandes); en los casos controles fue anormal en 22.7% (9.4% chicas y 13.3% grandes). Se constató CA en 53.8% de los casos PC. Entre los prematuros con PC 19/26 tuvo CA (73%) y respuesta fetal histológica en 35%. Entre los controles, 22% tuvo CA; en prematuros controles en 30% y respuesta fetal en 15%. Se constató asociación de CA, HRP y prematuridad en 6 casos. Se observó BFSUP en 15,4% de las PC y en 10% de los controles. Se observó meconio en 14 casos PC (35%); fue evolucionado en 9. Entre los controles, el meconio se vio en 8 casos (10%) y fue evolucionado en 2. Se vio VTF en 5 casos PC de término (38,4%) y en 1 caso control (3.5%). Se vio GRN en 4 casos de PC (10.2%) y en 1 caso control (1.3%). Desde el punto de vista estadístico fue relevante el hallazgo de: **a.** Placentas grandes en niños prematuros. **b.** Meconio evolucionado. **c.** CA con respuesta fetal histológica en niños prematuros. **d.** HRP parciales en niños prematuros con CA, con o sin respuesta fetal histológica. **e.** VTF en gestaciones de término. **Conclusiones:** el estudio de la placenta aporta elementos valiosos en los pacientes con PC. Sus resultados deberían ser integrados a las historias clínicas pediátricas y ser considerados cuando se evalúa a los pacientes con PC y encefalopatía neonatal.

#### **Carcinomas en niños. estudio colaborativo de Mesoamérica**

*Hospital Nacional de Niños Costa Rica, Hospital Infantil de México, Instituto Nacional de Pediatría México, Hospital de Pediatría IMSS México, Unidad de Oncológica Pediátrica Guatemala, Hospital Infantil de Nicaragua País: multicéntrico*  
 Compiladora: Cecilia Ridaura

**Introducción:** los carcinomas en niños son en general neoplasias muy raras. Su frecuencia real puede estar subestimada, ya que en las grandes series de tumores malignos en los niños, los carcinomas suelen estar ubicados en diferentes categorías o se incluyen junto a otras neoplasias poco frecuentes. Se sabe que existen diferencias geográficas en la prevalencia de este tipo de neoplasias que son explicadas por diferencias genéticas y ambientales. Sin embargo, en muchas poblaciones, debido al número redu-

cido de casos, los factores de riesgo no están bien determinados. Por ello, se requieren estudios multicéntricos para coleccionar una serie grande de casos y así, conocer su epidemiología. **Justificación:** Mesoamérica está integrada por países chicos, con poca población, por lo que los datos de la prevalencia de diferentes neoplasias son escasos. La mayoría de los países mesoamericanos comparten muchas características raciales, demográficas, sociales y climatológicas por lo que podría considerarse como una región bastante homogénea, en lo que respecta a sus poblaciones y prevalencia de enfermedades. Al conocer la frecuencia acumulada de tipos de carcinomas en cada uno de estos países, se podrían definir sus características comunes o las diferencias, en caso de que existieran y así poder compararlas con series internacionales. **Objetivo:** determinar la ocurrencia, frecuencia y tipos de carcinomas en el material de los patólogos pediátricos de la región mesoamericana. **Material y métodos:** se incluyeron todos los casos de carcinomas en menores de 18 años de edad. Se excluyeron los tumores germinales (v.gr. carcinoma embrionario), los carcinomas neuroendocrinos y los melanomas. Se clasificaron por topografía y se determinó su frecuencia relativa, en relación al total y al número de estudios quirúrgicos por centro participante. **Resultados:** se recolectó un total de 414 carcinomas procedentes de Costa Rica, Guatemala, Nicaragua y México (3 hospitales). Los más frecuentes fueron de tiroides (33%), hígado (15.7%), nasofaringe (14%), suprarrenal (8,9%), colon (6%) y glándula salival (5.3%). Algunas diferencias en las frecuencias relativas: se observó un predominio de

carcinoma nasofaríngeo en Costa Rica (40%), una elevada proporción de hepatocarcinoma en Nicaragua (31.85) y carcinomas de piel en Guatemala (23%). Las diferencias regionales pueden explicarse por el número de casos totales, el periodo de estudio y el tipo de población atendida. Sin embargo, este primer acercamiento al estudio de la frecuencia de carcinomas en los niños, puede revelar algunos factores ambientales que es preciso confirmar con estudios ulteriores.

#### **Teratoma de localización orbitaria: reporte de un caso**

*Osorio Anaya RK, Villanueva HA, Fernández Obregón H, Zuñiga Romero ME*

Hospital Nacional Luis N Saenz-Policía Nacional del Perú, Lima, Perú

**Introducción:** la localización orbitaria de los teratomas es extremadamente rara, por lo que se considera de interés la comunicación de casos esporádicos.

**Caso clínico:** neonato producto de una gestación a término, con un embarazo mal controlado pero bien tolerado. Al examen, presentó una tumoración en órbita izquierda, evidente como una masa prominente y groseramente deformante, que tiene rápido crecimiento en los primeros días de vida. Se realizaron exámenes clínicos y radiológicos y se decidió cirugía radical, a los 5 días de vida, con planteo de tumor limitado a la órbita, sin componente intracraneano. Se realizó resección del contenido orbitario que incluyó globo ocular y la tumoración, que en conjunto miden 6.9 x 6.5 cm. En una de las caras de la tumoración reseçada se individualizó la esclerótica y el iris de color pardo. La superficie de corte presentó áreas sólidas y áreas quísticas. El estudio

histológico mostró una neoformación constituida por derivados de las tres líneas germinales, con diferenciación organoide. No se constataron elementos de otro tipo de tumor germinal, ni evidencias de inmadurez. **Diagnóstico:** teratoma maduro. **Conclusiones:** el teratoma es el tumor germinal más frecuente. En localización orbitaria es extremadamente raro. No es posible determinar la incidencia de estos tumores en la órbita, ya que las publicaciones son de casos esporádicos. Desde el punto de vista clínico, el teratoma orbitario plantea diagnósticos diferenciales con otras lesiones que pueden dar aspecto de tumoración. A modo de ejemplo: los meningoceles y encefalocelos orbitarios, el glaucoma congénito y hematomas retrobulbares, así como otros tumores orbitarios (rabdomyosarcoma, neuroblastoma, neurofibroma, hemangioma, etc). Los teratomas orbitarios no deben ser confundidos con los más frecuentes quistes dermoides de la órbita. Se considera que el tratamiento de elección es el quirúrgico.

#### **Malformación adenomatoide quística tipo 0. A propósito de un caso**

*Rodríguez A,<sup>1</sup> Gutiérrez C,<sup>1</sup> Moraes M<sup>1</sup>*

<sup>1</sup> Médica anatomopatóloga.

<sup>1</sup> Profesora agregada de Anatomía Patológica (UDELAR). Médica Jefe del Laboratorio de Patología Pediátrica del Centro Hospitalario Pereira Rossell.

<sup>1</sup> Profesor Adjunto de Neonatología (UDELAR). Hospital Pereira Rossell, Montevideo, Uruguay

**Introducción:** el objetivo de ésta presentación es comunicar una pato-

logía excepcional, incompatible con la vida, que se presenta en un recién nacido. **Caso clínico:** recién nacido de sexo masculino, producto de segunda gesta, bien controlada y tolerada; cesárea coordinada por prolongación del embarazo. Al nacimiento, presenta hipotonía generalizada y cianosis. APGAR 1/3. No se reconocen malformaciones externas. Se reanima y traslada a CTI donde se constata cianosis generalizada, sin entrada de aire bilateral. La frecuencia cardíaca es de 20 por minuto. Se intuba y se realiza reanimación farmacológica. Se aumentan los parámetros ventilatorios, a pesar de lo cual permanece con frecuencia cardíaca menor de 100 por minuto y la saturación es de 20%. Fallece a las 3 horas de vida. El diagnóstico clínico es de probable patología cardio-respiratoria congénita. **Estudio necrópsico:** recién nacido de 3060 g, sin anomalías externas del desarrollo. Se constata una hipoplasia pulmonar con un índice peso pulmonar total/peso corporal total de 0.011. Los pulmones están aumentados de consistencia y tienen aspecto granular. En la histología se observan estructuras de tipo bronquial con glándulas, músculo y gruesas placas de cartílago, así como abundante componente mesenquimal. Se reconocen escasos elementos del acino pulmonar en los sectores periféricos. No se constataron otras alteraciones en la autopsia. **Diagnóstico:** malformación adenomatoide quística (MAQ) tipo 0. **Discusión:** la malformación adenomatoide quística es la malformación pulmonar más frecuente en series quirúrgicas. Inicialmente se describieron tres tipos (1, 2 y 3). Luego se agregaron dos tipos más (0 y 4). La MAQ tipo 0 es una entidad también conocida como

displasia o agenesia acinar. Se trata de una alteración muy rara, que se considera incompatible con la vida. Se han descrito algunos casos asociados a patología cardiovascular y a hipoplasia dérmica.

### **Reporte de casos: glioblastoma multiforme en niños**

*Rodríguez A, Tlapanco H*

Hospital de Pediatría, CMN SXXI, IMSS, México

**Introducción:** el glioblastoma multiforme (GM) es una neoplasia maligna de origen astrocítico, grado IV de acuerdo a la clasificación de la OMS. Se presenta típicamente en adultos; en jóvenes se refiere una frecuencia de 1 por millón y en niños es aún más raro. Puede originarse de un

astrocitoma de alto grado o *de novo*, sin evidencia de lesión precursora. **Material:** se revisaron los archivos entre 1996 a junio del 2009 de todos los tumores cerebrales y de estos se seleccionaron aquellos que tuvieron el diagnóstico de GM. Se obtuvieron datos de las hojas de registro como edad, sexo y sitio de localización de la lesión. **Resultados:** en el lapso de 8,5 años se encontraron 450 casos de neoplasias del SBC, 14 de los cuales correspondieron a GM. Fue más frecuente entre 10 a 15 años y en el sexo masculino, con una relación de 1.7:1. La localización más frecuente fue supratentorial, en el lóbulo temporal (9 pacientes), mientras que el tronco encefálico estuvo comprometido en 4 pacientes y un caso fue intraventricular. Los cortes teñidos

con HE mostraron en cada uno de los casos una lesión con incremento en la celularidad, pleomorfismo nuclear, necrosis con pseudoempalizada y proliferación endotelial vascular. **Discusión:** el GM es una neoplasia cerebral rara en la edad pediátrica. Junto con los gliomas en la protuberancia son neoplasias de difícil tratamiento. A pesar de un enorme esfuerzo, la mayoría de los niños tienen un mal pronóstico y fallecen a los pocos años del diagnóstico de su enfermedad. Sus rasgos histológicos son característicos y solo rara vez, cuando hay dificultad diagnóstica con alguna metástasis, la inmunohistoquímica puede ser útil. Así, que los cortes teñidos con hematoxilina y eosina, en biopsias quirúrgicas siguen siendo lo más útil para su diagnóstico histopatológico.

## **ÍNDICE DE RESÚMENES**

### **(1) Expresión de virus de Epstein Barr (EBV) como factor pronóstico en linfomas no Hodgkin B (LNH-B) pediátricos y su correlación con marcadores de apoptosis y proliferación celular**

*Chabay P, De Matteo E, Cambra P, Lara J, Lorenzetti M, Acosta Haab G, Preciado MV*

Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez, Buenos Aires, Argentina

### **(2) Síndrome nefrótico congénito. Presentación de 5 casos**

*De Matteo E, Granda C, Oviedo G, Vallejos G, Lago N*

Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez, Buenos Aires, Argentina

### **(3) Enfermedad hepática autoinmune en pediatría: correlación clínico-histológica**

*De Matteo E, Cáceres J, Galoppo M, Lezama C, Pedreira A, Giacove G, Eiselle G, Galoppo C*

Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez, Buenos Aires, Argentina

### **(4) Tumor neuroectodérmico primitivo primario renal pediátrico: presentación de cuatro casos**

*García Tascón G, Galluzzo L, Lezcano H, Zubizarreta P, Diez B, Arakaki N, Sevlever G, López J, de Dávila MTG*

Hospital Nacional de Pediatría JP Garrahan. Instituto Fleni, Buenos Aires, Argentina

### **(5) Meduloepitelioma periférico. Un raro tumor pediátrico. Presentación de un caso**

*García Tascón G, Galluzzo L, Balbarrey Z, Sandrone S, Rosé A, Lubieniecki F, de Dávila MTG*

Servicio de Patología, Hospital Nacional de Pediatría Dr. Prof. JP Garrahan, Buenos Aires, Argentina

### **(6) Coriocarcinoma intraplacentario del segundo trimestre: presentación de un caso**

*Mazzitelli N, Barrio MG, Acosta Haab G, Lowenstein R*

Laboratorio de Patología y Clínica y Maternidad Suizo Argentina, Buenos Aires, Argentina

### **(7) Diagnóstico prenatal de cardiopatías congénitas: experiencia del trabajo multidisciplinario de la Unidad Maternofetal Clínica Col-sanitas, Bogotá, Colombia**

*Quintero E, Buritica C, Beltran G, Herrera M, Rebolledo M*

Clínica Universitaria Colombia, Colombia

**(8) Bandas feto-fetales: evidencias a favor de un origen intrínseco de la secuencia de bandas amnióticas**

*Mazzitelli N, Vauthay L, Rittler M*  
Unidad Patología y Sección Genética Médica, HMI R Sardá. Departamento de Biología Celular, Histología, Embriología y Genética, 1ª Unidad Académica, Facultad de Medicina, Buenos Aires, Argentina

**(9) Hallazgos de autopsia en un recién nacido con un diagnóstico infrecuente: aneuploidía variegada en mosaico**

*Mazzitelli N, Furforo L, Biscochea D, Hernandorena C, Rittler M*  
Unidad Patología y Sección Genética Médica, Hospital Materno Infantil Ramón Sardá, Buenos Aires, Argentina

**(10) Teratoma congénito de la cavidad oral (epignatus). Presentación de un caso**

*Maglio S, Colli S, Doglio G, Ciechowski J, Enfedaqule C*  
Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez, Buenos Aires, Argentina

**(11) Hemangioendotelioma kaposiforme (HK) congénito. A propósito de un caso de autopsia**

*Cambra P, Colli S, De Matteo E, Maglio S, Silva M*  
Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez, Buenos Aires, Argentina

**(12) Hipoplasia suprarrenal congénita. Presentación de un caso asociado a muerte neonatal**

*Hernandorena C, Mazzitelli N*  
Unidad Patología Hospital Materno Infantil Ramón Sardá, Buenos Aires, Argentina

**(13) Carcinoma neuroendócrino bien diferenciado (carcinoide) hepático primario (CNHP)**

*Drut R, Pollono D, Altamirano E*  
Hospital de Niños Superiora Sor María Ludovica, La Plata, Argentina

**(14) Complejo de microgastria redução de membros: relato de caso com acometimento grave de membros inferiores e defeito de fechamento de tubo neural**

*Novaes H, Dock DCA, Villar MAM, Portela WS, Curvo CT, Gardel MA, Llerena Jr JC, Avvad-Portari E*  
Departamentos de Anatomia Patológica e Genética, Instituto Fernandes Figueira (IFF), FIOCRUZ, Brasil

**(15) Histiocitoma fibroso angiomatoide sin el componente angiomatoide: reporte de un caso**

*Rojas C, Neville H, Goldberg J, Rodriguez M*  
Jackson Memorial Hospital, Universidad de Miami, Estados Unidos

**(16) Estudio de la amplificación del gen del factor de crecimiento epidérmico (EGFR), por hibridación in situ fluorescente (FISH), en gliomas de alto grado de tronco y tálamo en pediatría**

*Sandrone S,\* Lopez J,\* Díaz D,\* Alderete D,\*\* Taratuto A,\* de Dávila MTG,\* Lubieniecki F\**  
Servicio de Patología\* y Oncología\*\*. Hospital de Pediatría Prof. Dr. JP Garrahan, CABA, Buenos Aires, Argentina

**(17) Compromiso intracerebral por tumor miofibroblástico inflamatorio en dos casos pediátricos**

*Lubieniecki F, Sandrone S, Lopez J, Diaz D, Gonzalez Ramos J, Davila MTG*  
Hospital de Pediatría Dr. Prof. J. P. Garrahan, Buenos Aires, Argentina

**(18) Tumor papilar de la región pineal (TPRP). Hallazgos clínico-patológicos y evolución de tres casos pediátricos**

*Lubieniecki F, Sandrone S, Alderete D, Taratuto AL*  
Hospital Nacional de Pediatría Dr. Prof. J.P. Garrahan, Buenos Aires, Argentina

**(19) Ausencia de la expresión de HER 2 neu por inmunohistoquímica en osteosarcomas pediátricos**

*López J, Lubieniecki F, Pozzo N, Rose A, Cacciavillano W, Scopinaro M, Dávila MTG de*  
Hospital Nacional de Pediatría Prof. Dr. Juan P Garrahan, Buenos Aires, Argentina

**(20) Tumores del estroma gastrointestinal (GIST) en pediatría correlación clínico-patológica y estudio molecular**

*Galluzzo L, López J, Camarero S, Labraga María, Lezcano H y de Dávila MTG*  
Hospital Nacional de Pediatría Prof. Dr Juan P Garrahan, Buenos Aires, Argentina

**(21) Tumor miofibroblástico inflamatorio de pulmón en pacientes pediátricos: detección de rearrreglos del gen ALK y correlación clínico-patológica**

*Siminovich M, López J, Díaz D, Nastasi C, Horacio Lezcano, Laura Galluzzo, MTG de Dávila*

Hospital de Pediatría Prof. Dr Juan P. Garahan, Argentina

**(22) Evaluación de factores pronóstico en tumor de Wilms**

*De Matteo E, Silva M, Lorenzetti M, Acosta Haab G, Garcia Lombardi M, Cores M, Lago N*

Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez, Gema Biotech S.A., Buenos Aires, Argentina

**(23) Presentación de un caso de enteropatía por inclusión de microvellosidades**

*Olaya N, Montoya J, Wilches A, Roldán M*

Universidad de Antioquia, Hospital San Vicente de Paúl, Colombia

**(24) Receptores de estrógenos y receptores de progesterona en el estroma de la displasia renal quística**

*De León Bojorge B, Caro Sánchez C, Lino Silva S, Farfán Morales E*

Instituto Nacional de Pediatría, México

**(25) Gastritis crónica con cuerpos de Russell asociada a *Helicobacter pylori*, en un paciente con síndrome de Peutz Jeghers**

*Valdovinos Zaputovich B.M, Sássari Sandoval M.G, Drut R, Rojo MC*

Hospital Juan Pablo II- Facultad de Medicina UNNE. Hospital Sor Ludovica, La Plata, Argentina

**(26) Encefalitis granulomatosa amibiana en un niño inmunocompetente**

*Peña Zepeda C, Bravo Oro A, Falcon Escobedo R, Zapata Urquieta AM, Tello Zavala MC*

Hospital Central Dr. Ignacio Morones Prieto, San Luis Potosí, México

**(27) Hamartoma nasal condromesenquimal: presentación y reporte de un caso**

*Jaramillo LE, M Quintero CE, Marrugo G, Navarro A*

Departamento de Patología, Hospital Universitario Pediátrico de la Misericordia, Bogotá, Colombia

**(28) Tumor esclerosante bilateral de ovario en una adolescente de 12 años. Reporte de un caso**

*Jaramillo LE, Quintero CE, Murcia S*

Hospital Universitario Pediátrico de la Misericordia, Departamento de Patología, Bogotá, Colombia

**(29) Muerte en retinoblastoma: la perspectiva desde la autopsia**

*Ovalle Quiñónez JM, López Corella E, Ridaura Sanz C*

Instituto Nacional de Pediatría, México

**(30) La biopsia pulmonar abierta en los primeros dos años de vida: un análisis histopatológico de 110 casos**

*Antunez Moncada HS, López Corella E, Ridaura Sanz C*

Instituto Nacional de Pediatría, México

**(31) Lupus eritematoso sistémico. Hallazgos en 44 autopsias**

*de León Bojorge B, Ridaura Sanz C, Braun Roth G, Carrasco Daza D, Rodríguez Jurado R, Jiménez Romero AI*

Instituto Nacional de Pediatría, México

**(32) Querubismo. Cuatro casos ilustrativos**

*López Corella E, Téllez Rodríguez J*

Departamento de Patología y Servicio de Cirugía Maxilofacial, Instituto Nacional de Pediatría, México

**(33) Inmunoreactividad para CD56 y tinción paranuclear de citoqueratinas (AE1/3, CAM5.2, y OSCAR) en sarcoma indiferenciado (embrionario) del hígado**

**(34) Hallazgos placentarios en casos de parálisis cerebral**

*Pérez Gómez RM, Soria Céspedes D, de León Bojorge B, Ortiz Hidalgo C*  
Centro Médico ABC e Instituto Nacional de Pediatría, México

**(35) Carcinomas en niños. Estudio colaborativo de Mesoamérica**

*Gutiérrez C, Beltramo P, Scavonne C*  
Hospital Pereira Rossell Montevideo, Uruguay

**(36) Teratoma de localización orbitaria; reporte de un caso**

*Osorio Anaya RK, Villanueva HA, Fernández Obregón H, Zuñiga Romero ME*  
Hospital Nacional de Niños, Costa Rica, Hospital Infantil de México, Instituto Nacional de Pediatría, México, Hospital de Pediatría IMSS, México, Unidad de Oncológica Pediátrica, Guatemala, Hospital Infantil de Nicaragua País: Multi-céntrico

Compiladora: Cecilia Ridaura

**(37) Malformación adenomatoide quística tipo 0. A propósito de un caso**

*Rodríguez A, Gutiérrez C, Moraes M*  
Hospital Pereira Rossell, Montevideo, Uruguay

Hospital Nacional Luis N Saenz-Policía Nacional del Perú, Lima, Perú

**(38) Reporte de casos: glioblastoma multiforme en niños**

*Rodríguez A, Tlapanco H*  
Hospital de Pediatría, CMN SXXI IMSS, México