

IX CONFERENCIA LATINOAMERICANA DE PATOLOGIA PEDIATRICA

- 1 HIPERPLASIA DEL CONDILO MANDIBULAR HALLAZGOS PATOLOGICOS. Díaz M.C. y col.
- 2 HIDATIDOSIS PEDIATRICA EN LA PROVINCIA DE CORRIENTES (R.A). Zaputovich, V. y col.
- 3 ADAMANTINOMA DE LOS HUESOS LARGOS. PRESENTACION DE UN CASO PEDIATRICO CON SU EVOLUCION. Navacchia, D. y col.
- 4 DETECCION VIRAL EN 134 AUTOPSIAS DE LACTANTES HOSPITALIZADOS FALLECIDOS POR BRONCONEUMONIA Y POR MUERTE INESPERADA EN DOMICILIO EN CHILE. Velozo, L. y col.
- 5 HALLAZGOS CLÍNICOS Y MORFOLÓGICOS EN 3 CASOS DE GRANULOMATOSIS DE WEGENER PEDIÁTRICOS. Velozo, L. y col.
- 6 EXPRESION DE LA VILLINA EN HIGADOS FETALES Y ADULTOS, HEPATOBLASTOMAS Y CARCINOMAS HEPATOCELULARES. Velazquez, E. y col.
- 7 CORRELACION DE MARCADORES PROLIFERATIVOS (Ki-67, p-53 Y p-27) CON LA CONDUCTA BIOLÓGICA DE TUMORES PEDIÁTRICOS DE CELULAS REDONDAS Y PEQUEÑAS. Rodriguez, M. M. y col.
- 8 SINDROME DE HOYERAAL-HREIDARSSON: PANCITOPENIA, HIPOPLASIA DEL CEREBELO Y SUSCEPTIBILIDAD A INFECCIONES. CORRELACION CLINICO-PATOLOGICA. Romaguera R. y col.
- 9 ANÁLISE MORFOLÓGICA E IMUNOHISTOQUÍMICA DAS PLACENTAS, A FREQUÊNCIA DE VILOSITES E SUA CORRELAÇÃO COM INTERCORRÊNCIAS FETAIS. Castro, E. y col.
- 10 ESPESSAMENTO DA MEMBRANA BASAL DO EPITÉLIO AMNIÓTICO E SUA CORRELAÇÃO COM INTERCORRÊNCIAS MATERNAS E FETAIS. Castro, E. y col.
- 11 PANICULITIS HISTIOCITICA CITOFAGICA. Meletti Madile B. y col.
- 12 LEIOMIOSARCOMA PRIMARIO DE HUESO. Oliva, J. y col.
- 13 TUMOR DE CELULAS REDONDAS Y PEQUEÑAS IDESMOPLASICO INTRAABDOMINAL. Pellicer, M. y col.
- 14 DISECCION ESPONTANEA DE ARTERIA CARÓTIDA INTERNA (PORCION INTRAPETROSA) EN POBLACION MENOR DE 18 AÑOS. PRESENTACION DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA BIBLIOGRAFIA. Calafat, P. y col.
- 15 DISGENESIA TUBULAR RENAL: DIAGNOSTICO POR BIOPSIA. Diller, Ana B. y col.
- 16 HAMARTOMA FIBROSO DA INFÂNCIA – Estudo patogenético através dos componentes da matriz extra-celular. Serapião, C. J. y col.
- 17 COMPLICAÇÕES DO CATETERISMO ARTERIAL E VENOSO EM UTI-NEONATAL . Serapião, M. y col.
- 18 TAMPONAMENTO PERICÁRDICO SECUNDÁRIO À CATETERIZAÇÃO VENOSA CENTRAL PARA ALIMENTAÇÃO PARENTERAL COM “INTRALIPID” EM RECEMNASCIDOS DE BAIXO PESO (Estudo em dois casos). Serapião, M, y col.
- 19 REFLUXO GASTROESOFÁGICO NA INFÂNCIA: ESTUDO CLÍNICO ENDOSCÓPICO, MORFOMÉTRICO E IMUNO - HISTOQUÍMICO. Patrício, Frs. y col.
- 20 CORRELAÇÃO HISTOPATOLÓGICA E IMUNO-HISTOQUÍMICA EM OSTEOSSARCOMAS HUMANOS . Seixas, Mt. y col.
- 21 FREQUENCIA E DISTRIBUIÇÃO DAS CAUSAS DE ÓBITO NA POPULAÇÃO PEDIÁTRICA AUTOPSIADA NO DEPARTAMENTO DE PATOLOGIA DA UNIFESP/EPM. Mello, RA. y col.
- 22 RABDOMIOSARCOMA PARAFARÍNGEO COM PADRÃO DE DISSEMINAÇÃO NÃO USUAL. Odashiro, LN. y col.
- 23 LINFOMA ANGIOCENTRICO T INTESTINAL PRIMARIO CON VEB EN UN NIÑO DE 5 AÑOS. Drut, R. y col.
- 24 EL ESPECTRO CLINICO E HISTOLOGICO DE LA ESOFAGITIS EN PEDIATRIA. ALGUNAS CLAVES PARA SU RELACION CON LAS GASTRITIS. Cohen M. y col.
- 25 NEUROFIBROMATOSIS (NF) PLEXIFORME LARINGO-TRAQUEAL CONGENITA. UNA MANIFESTACION INUSUAL DE LA NF-1. Quijano, G. y col.
- 26 LEIOSARCOMA HEPATOESPLENICO EN UN NIÑO CONSIDA. Quijano, . y col.
- 27 ANALISIS DE LA DETERMINACION DE LA AMPLIFICACION DEL ONCOGEN Nmyc EN NEUROBLASTOMAS. Drut, M. y col.
- 28 COMPRIMENTO HÁLUX CALCÁNEO: CORRELAÇÃO ENTRE OS MÉTODOS UTILIZADOS NA PATOLOGIA E NA CLÍNICA PEDIÁTRICA, PARA AVALIAÇÃO DA IDADE GESTACIONAL. Zago, A. y col.
- 29 HEMANGIOENDOTELIOMA KAPOSI-FORME ASOCIADO A SINDROME DE KASABACH-MERRITT Y CANDIDIASIS SISTEMICA. REPORTE DE UN CASO. Pereyra López, S. y col.
- 30 SINDROME DE BUDD-CHIARI Y TRASPLANTE HEPATICO: PRESENTACION DE DOS CASOS. Mondiglio, C. y col.
- 31 TUMOR ESTROMAL CONGÉNITO DEL YEYUNO. COMPARACION CON LOS TUMOR ESTROMALES DEL ADULTO. Bates A. y col.
- 32 ENTEROCOLITIS NECROTIZANTE SECUNDARIA A HETEROTOPIA DE MUCOSA GASTRICA EN EL YEYUNO DE UN RECIEN NACIDO. Irene Scheimberg y col.

- 33 **TUMORES GERMINALES OVARICOS EN NIÑAS Y ADOLESCENTES.** Experiencia en un centro pediátrico siguiendo los lineamientos de tres protocolos consecutivos de la Sociedad Francesa de Oncología Pediátrica (SFOP). Zubizarreta P. y col.
- 34 **TUMORES GERMINALES DEL TESTICULO EN NIÑOS Y ADOLESCENTES: Resultados de una institución siguiendo los lineamientos de tres protocolos consecutivos de la Sociedad Francesa de Oncología Pediátrica (SFOP).** Zubizarreta P. A. y col.
- 35 **CANCER PAPILAR DE TIROIDES (CaP) INFANTO-JUVENIL: RE-EVALUACIÓN DE LOS FACTORES PRONÓSTICOS Y NUEVA PROPUESTA DE ESTADIFICACIÓN.** Herzovich VC. y col.
- 36 **ESTUDIO DE LOS RESTOS TUMORALES EN LOS TEJIDOS BLANDOS DE LOS SARCOMAS DE EWING OPERADOS DESPUES DE QUIMIOTERAPIA.** Josset P. y col.
- 37 **ENFERMEDADES LINFOPROLIFERATIVAS ASOCIADAS A LA INMUNOSUPRESION POST TRASPLANTE RENAL.** Balbarrey, Z. y col.
- 38 **PRESENTACIÓN DE ENFERMEDAD DE GAUCHER DE CARACTERÍSTICAS ATÍPICAS.** Galuzzo, L. y col.
- 39 **ASOCIACIÓN DE LA INFECCIÓN POR VIRUS DE EPSTEIN BARR CON LA EXPRESIÓN DE P53 Y BCL-2 EN CARCINOMA NASOFARÍNGEO PEDIÁTRICO.** De Matteo E. y col.
- 40 **ENFERMEDADES HISTIOCITARIAS EN PEDIATRIA. ESTUDIO MORFOLOGICO E INMUNOHISTOQUIMICO DE 60 CASOS. CORRELACION CLINICO PATOLOGICA.** De Matteo E. y col.
- 41 **EXPERIENCIA EN EL USO DE LA PUNCIÓN CON AGUJA FINA (PAF) EN POBLACION PEDIATRICA.** De Matteo E. y col.
- 42 **TUMORES DE LOS ANEXOS CUTANEOS EN PEDIATRIA.** Guagnini M. y col.
- 43 **NECROSIS GRASA SUBCUTANEA DEL RECIEN NACIDO (NGSRN). Estudio clínico-patológico de tres casos.** Maglio S. y col.
- 44 **TUMORES RENALES PEDIATRICOS: EVALUACION DE LA NECROSIS Y CAMBIOS HISTOLOGICOS INDUCIDOS POR LA QUIMIOTERAPIA PREOPERATORIA.** Reynaud A.L. y col.
- 45 **LINFOMAS EN PACIENTES PEDIATRICOS CON SINDROME DE INMUNODEFICIENCIA ADQUIRIDA (SIDA). PRESENTACION DE 5 CASOS.** Calcagno L. y col.
- 46 **PATOLOGIA DE LOS CORAZONES ABLACIONADOS PARA RECUPERAR VALVULAS CARDIACAS EN EDAD PEDIATRICA.** Schwint, O y col.
- 47 **PATOLOGIA DE LA ATRESIA PULMONAR CON SEPTUM INTEGRO.** Dorn, V. y col.
- 48 **TUMORES PRIMITIVOS DE PULMÓN (TPP) EN EDAD PEDIÁTRICA.** Siminovich, M. y col.
- 49 **LINFANGIECTASIA GENERALIZADA: A PROPÓSITO DE UN CASO DE PRESENTACIÓN INUSUAL.** Siminovich, M. y col.
- 50 **TUMORES TRAQUEOBRONQUIALES PRIMITIVOS EN PEDIATRÍA.** Siminovich, M. y col.
- 51 **ENFERMEDAD LINFOPROLIFERATIVA (ELP) POST-TRASPLANTE HEPATICO PEDIATRICO.** Mondiglio, C.a y col.
- 52 **PAPILOMATOSIS LARÍNGEA: GENOTIPOS DE VIRUS PAPILOMA HUMANO Y RECURRENCIA.** Dávila, M.T.G. de y col.
- 53 **MEDULOEPITELIOMA INTRAOCULAR "EL ENMASCARADO"** Estudio clínico e inmunohistoquímico. López D.B. y col.
- 54 **RABDOMIOSARCOMA DE LA VIA BILIAR.** Caramutti, D. y col.
- 55 **TUMORES INFRECIENTES DE PENE.** Ocampo J.M. y col.
- 56 **SINDROMES LINFOPROLIFERATIVOS ASOCIADOS A INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS.** Galli, S. y col.
- 57 **RINOSPORIDIOSIS NASAL EN PEDIATRÍA.** Galli, S. y col.
- 58 **TUMOR DE CÉLULAS FUSADAS ASOCIADO A MICOBACTERIA TUBERCULOSIS EN GANGLIOS LINFÁTICOS DE UN PACIENTE PEDIÁTRICO HIV-POSITIVO.** Galli, S. y col.
- 59 **LIPOBLASTOMA DE MESENTERIO: PRESENTACIÓN DE UN CASO.** Galli, S. y col.
- 60 **EL ROL DE LA INMUNOMARCACIÓN CON CD1a EN EL DIAGNÓSTICO DE LA HISTIOCITOSIS DE CÉLULAS DE LANGERHANS.** Galli, S. y col.
- 61 **PROLIFERACIÓN INTRATUBULAR DE CÉLULAS DE SERTOLI. ETAPA INTRAEPITELIAL (IN SITU) EN LA EVOLUCIÓN DE LOS TUMORES DE LOS CORDONES SEXUALES Y DEL ESTROMA ESPECÍFICO?.** M Venara y col.
- 62 **TUMOR DE CÉLULAS DE SERTOLI ASOCIADO A SÍNDROME DE KLINEFELTER.** Venara, M. y col.
- 63 **HIPOSFOSFATASIA: UNA DISPLASIA ESQUELETICA POCO COMUN.** Larrandaburu, M. y col.
- 64 **SINDROME DE HAMARTOMA HIPOTALAMICO (PALLISTER-HALL) A PROPOSITO DE UN CASO.** Larrandaburu, M. y col.
- 65 **HALLAZGOS ANATOMO PATOLOGICOS EN LA HIDROCEFALIA FAMILIAR (LIGADA AL X).** Larrandaburu, M. y col.
- 66 **INFECCIONES DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL EN LA INFANCIA: FORMAS PSEUDOTUMORALES.** Lubieniecki, F. y col.

HIPERPLASIA DEL CONDILLO MANDIBULAR HALLAZGOS PATOLOGICOS
Dres. Díaz María Cristina, Dogliotti Pedro L., Palomo Mabel. Laboratorio de Patología-Buenos Aires

La hiperplasia unilateral del condilo de la mandíbula es una anomalía de crecimiento de la articulación temporomandibular, que causa asimetría facial. Es más frecuente en el sexo femenino y se manifiesta, durante el crecimiento prepuberal, como resultado de un centro de crecimiento hipermetabólico anormal en el condilo afectado, o hacia fin de la pubertad, cuando el crecimiento de uno de los condilos persiste en la edad adulta. Dado que en algunos pacientes puede presentar algunos síntomas, como dolor o limitación del movimiento mandibular del lado afectado y por la modificación de la simetría facial, puede requerirse instituir un tratamiento quirúrgico. Presentamos los hallazgos anatomopatológicos en dos casos en los que la patología obligó a la resección de los condilos patológicos. El caso 1 se trató de una niña de 9 años, con aumento de tamaño asimétrico y disfunción de la articulación temporomandibular izquierda. La Rx demostró aumento del tamaño condileo e hipercaptación de Tecnecio radiactivo en la misma área anatómica. El caso 2 correspondió a una joven de 16 años, que presentó asimetría facial con desviación de la línea interincisal hacia la izquierda por agrandamiento condileo derecho. También mostró hipercaptación radiactiva en dicha zona. En ninguno de los casos se consignó un antecedente traumático en la zona. Macroscópicamente los condilos de ambas resecciones mostraron aumento del tamaño con engrosamiento de la cápsula articular fibrosa. Se seccionaron en 3 según el plan parasagital, se incluyeron en parafina y colorearon con técnicas de rutina. Histológicamente presentaron una capa de células mesenquimáticas indiferenciadas, debajo de la cápsula fibrosa, un cartilago de crecimiento hipertrofico y presencia de islotes de cartilago remanente en las trabéculas óseas subcondrales, éstas fueron en número moderado (entre 3 y 10 x campo) en el caso N° 1 y ocasionales (menos de 3 x campo) en el N° 2. La cápsula fibrosa midió 0,40 y 0,35 mm respectivamente. El diagnóstico diferencial es con el osteocodroma, pero en esos casos existe una exostosis osteocartilaginosa con ausencia de islotes cartilaginosos en las trabéculas. La etiología de esta entidad es controvertida y no bien comprendida. Se sugirió crecimiento neoplásico, o excesiva proliferación reparativa como respuesta a un traumatismo o infección. La mayoría de los estudios favorecen a la hipótesis de que sería el resultado de una fallo de control del crecimiento, y desbalance de la reabsorción con exageración de los hallazgos normales de un condilo en crecimiento.

- 2 -

HIDATIDOSIS PEDIATRICA EN LA PROVINCIA DE CORRIENTES (R.A)
Valdovinos Zaputovich, B.M.; Sassari Sandoval, M. HT. Acevedo, L. N. Servicio de Anatomía Patológica y Citología. Hospital Pediatrico "Juan Pablo II" - Av. Artigas 1435 / 3400 Corrientes

La Hidatidosis es una zoonosis helmíntica cosmopolita, con importantes impactos en lo socio-político-cultural-sanitario y económico. La especie epidemiológica de mayor importancia por su incidencia en el cono sur es el *Echinococcus Granulosus* (E.G.), el grupo etario más comprometido se encuentra entre 20-44 años, registrándose casos pediátricos. En las provincias del nordeste existen 8.000 niños menores de cinco años en riesgo clínico (Asociación Argentina de Zoonosis-1998). Corrientes está considerada como una área endémica; desde el río Corrientes al sur, se registran el mayor número de casos. En un período de 5 años, comprendido desde febrero de 1994 a septiembre de 1999, se rastrearon a través de los registros de Anatomía Patológica y Citología del Hospital de Niños "E.T. de Vidal" y el Hospital Pediátrico "Juan Pablo II", 6 casos de esta patología, las edades entre 06 y 13 años. La mayoría de los casos tuvieron localización pulmonar (60%) ó hepática (40%). Un caso mostró compromiso esplénico y peritoneal. El tratamiento de elección fue quirúrgico. No se pudieron obtener datos oficiales provinciales sobre el número de casos pediátricos. Dadas las características geopolíticas y culturales de la provincia de Corrientes (Población total estimada al 2000: 949.970 población general /310.000 población menor de 12 años), el número de casos se relacionaría con una inadecuada o poco efectiva política sanitaria para la región, consumos de productos de faenamiento clandestino, falta de una correcta fiscalización sanitaria, intervención activa en las faenas por parte de los niños, convivencia con animales domésticos infectados (perros) o higiene inadecuada en la elaboración de comidas. Las conocidas medidas de educación para el control de la enfermedad no han sido aún adecuadamente implementadas.

- 3 -

ADAMANTINOMA DE LOS HUESOS LARGOS. PRESENTACIÓN DE UN CASO PEDIATRICO CON SU EVOLUCION.

Dres. Daniel Navacchia y Gabriel Magariños. División de Patología del Hospital General de Niños Dr. Pedro de Elizalde. Departamento de Patología del Hospital Británico de Buenos Aires.

El adamantinoma de los huesos largos es un tumor epitelial poco frecuente, de bajo grado de malignidad, caracterizado por la recurrencia local y las metástasis a predominio ganglionar y pulmonar. Hasta 1942 fue designado como adamantinoma de la tibia, pero luego del reconocimiento de su aparición en otros huesos largos recibió su actual denominación. Presentamos una paciente de 10 años de edad, con el antecedente de una tumoración de aspecto quístico en el tercio proximal de la tibia derecha, biopsiada a los 2 años e informada como ameloblastoma, siendo amputada a los 4 años.

Seis años después, la paciente fue traída a la consulta presentando una tumoración en las partes blandas de la región de la cresta iliaca izquierda que fue biopsiada. Microscópicamente se observó un tumor con un estroma laxo, con nidos de células epiteliales, áreas fusocelulares, estructuras cavitadas de contenido eosinófilo claro y algunas hemorrágico, con presencia de elementos redondeados cornificados. Otros sectores tenían una densa agrupación celular de aspecto basaloide, con áreas cornificadas de forma nodular e irregular. La inmunomarcación reveló positividad para vimentina, citoqueratinas (clon AE1 - AE3), citoqueratina 13 y actina, concluyéndose que correspondía a la infiltración de las partes blandas por un adamantinoma. Posteriormente se realizó una tomografía computada de tórax, sin hallazgos significativos y una resonancia magnética de la pelvis, observándose en la región glútea izquierda dos masas polilobuladas, una de ellas comprometiendo el músculo glúteo menor y el glúteo medio homolateral. El hueso iliaco adyacente estaba deformado, había imágenes nodulares en la región para-aórtica izquierda y adyacente al músculo psoas izquierdo. Se observó una franca asimetría por atrofia de la musculatura glútea, del psoas y del hueso iliaco del lado derecho. Se realizó una hemipelvectomía izquierda, que tenía una tumoración blanquecina, de 10 cm. de diámetro con áreas necróticas, en contacto con el hueso iliaco. Microscópicamente correspondió a un adamantinoma, sin compromiso de estructuras óseas. Al mes de esta última cirugía se palpó una tumoración de límites netos en la arcada inguinal izquierda, de consistencia duro elástica de 3 x 1cm. y se puso a la paciente en tratamiento quimioterápico. Actualmente, luego de seis meses de evolución, realizó el 4º ciclo de quimioterapia y continua controlándose por consultorios externos de hemato-oncología. Reportamos un caso de adamantinoma de los huesos largos con una inusual metástasis o implante secundario en la cresta iliaca contralateral al primitivo de la tibia derecha.

- 4 -

DETECCION VIRAL EN 134 AUTOPSIAS DE LACTANTES HOSPITALIZADOS FALLECIDOS POR BRONCONEUMONIA Y POR MUERTE INESPERADA EN DOMICILIO EN CHILE

L. Velozo, M. A. Palomino, V. Luchsinger, S. Benveniste, R. López, J. Belletti, M. J. Martínez, L. F. Avendaño. Universidad de Chile. Hospitales Roberto del Río y Exequiel González C. Servicio Médico Legal. Santiago de Chile.

En Chile la infección respiratoria aguda baja (IRAB) es la primera causa de hospitalización en lactantes, sin que se conozca el rol de los virus en la muerte por esta causa, ni por muerte inesperada en domicilio (MID). El objetivo del estudio es definir la causa de muerte y detectar virus sincial respiratorio (VRS), adenovirus (Ad), influenza (Y), parainfluenza (PI), herpes simple (HSV) y citomegalovirus (CMV) en lactantes fallecidos por IRAB o MID. Se realizó autopsia completa, aislamiento viral e inmunofluorescencia en muestras de aspirado traqueal y pulmón de lactantes menores de un año fallecidos con diagnóstico clínico de IRAB (34 casos) y por MID (100 casos), en dos Hospitales Pediátricos de Santiago de Chile y en el Servicio Médico Legal, entre abril 1998 y enero 2000. En IRAB la muerte se atribuyó a bronconeumonía en 28 casos y en 6 a causas diversas. Se detectó virus en 18 / 28 casos (64%), correspondiendo 9 Ad, 8 VRS y un PI. El 75% de los fallecidos por bronconeumonía tenía signos morfológicos de infección de tipo viral. La correlación anatomopatológica fue de un 100% en casos de Ad y de un 80% en casos de VRS. En MID 83/100 casos (83%) se concluyó que corresponden al síndrome de muerte súbita del lactante (SIDS), bronconeumonía de tipo bacteriano 10%, cardiopatía y sepsis 3%. Se detectó virus en 9 casos de SIDS (10%), 3 VRS, 2 Ad y 4 PI. El factor de riesgo asociado más frecuente fue prematuridad y posición decúbito ventral. En 1999 las muertes por IRAB disminuyeron de 20 a 7, sin detectarse Ad. El hallazgo de virus respiratorios en casos de SIDS parece ser incidental. Se destaca la infrecuente detección viral en lactantes fallecidos por MID en contraposición con el rol relevante observado en IRAB. FONDECYT 1980892

- 5 -

HALLAZGOS CLÍNICOS Y MORFOLÓGICOS EN 3 CASOS DE GRANULOMATOSIS DE WEGENER PEDIÁTRICOS.

L. Velozo, R. Avila, J. Belletti, M. S. Martínez.

Hospital Roberto Del Río y Servicio Médico Legal. Santiago de Chile.

Se analizaron 3 pacientes con diagnóstico de Granulomatosis de Wegener cuyo estudio contempló una biopsia pulmonar, una de piel y una autopsia. El primero corresponde a un niño de 9 años, quien debutó con un cuadro febril prolongado de 4 meses de duración, con múltiples estudios clínicos, infecciosos e inmunológicos negativos, VHS alta, recibe prednisona. Presenta dos cuadros de pleuroneumonía bilateral asincrónicos. Finalmente se diagnostica con una biopsia pulmonar que muestra vasculitis granulomatosa necrotizante. El segundo corresponde a una niña de 12 años diagnosticada a los 7 años como Artritis Reumatoidea que presentaba dolores articulares de manos, pies y queratitis sicca, Factor Reumatoideo y Anticuerpos Antinucleares negativos, VHS alta, recibe prednisona. Presenta dos cuadros de pleuroneumonía a los 8 años y rinosinusitis purulenta. A los 9 años por lesiones pápulo ampollares se realiza biopsia de piel que demuestra Vasculitis leucocitoclástica con ampollas intraepidérmicas y en la zona de unión, por lo que se diagnostica Panarteritis Nodosa. Al año siguiente nueva bronconeumonía e imágenes radiológicas pulmonares bilaterales, que se cavitan, además pANCA positivo. Con estos nuevos elementos se hace el diagnóstico de Granulomatosis de Wegener. El tercer caso corresponde a un lactante de tres meses que ingresó a un Servicio de Urgencia por un

cuadro de dolor abdominal, es intervenido quirúrgicamente por abdomen agudo, se diagnostica intususcepción y rotación incompleta de intestino grueso, evoluciona en buenas condiciones generales presentando bruscamente paro cardiorespiratorio al quinto día. Los hallazgos anatomopatológicos demuestran vasculitis necrotizante granulomatosa de vasos pulmonares, coronarias, tiroideos y mesentéricos, además signos morfológicos de isquemia miocárdicos. Estos casos demuestran la dificultad diagnóstica que representa esta enfermedad en pediatría. La biopsia debe ser un método de diagnóstico que utilizado precozmente facilitará el diagnóstico clínico.

— 6 —

EXPRESION DE LA VILLINA EN HIGADOS FETALES Y ADULTOS, HEPATOBLASTOMAS Y CARCINOMAS HEPATOCELULARES.

E. Velazquez, R. Wiczorek, J. Tan, M.T.G. de Davila, N. D.Theise, M. A. Greco. Depts. Of Pathology, NYU Med. Center & NYVA Med. Center, New York, NY; Hosp. "Prof. Dr.J. Garrahan" Bs. As., Argentina.

Objetivo: La villina es una proteína citoesquelética asociada a las microvellosidades de numerosos epitelios incluyendo el tracto biliar. Hemos estudiado la expresión de la villina en hígados adultos normales y cirróticos, hígados fetales de diferentes edades gestacionales, hepatoblastomas (HB) y carcinomas hepatocelulares (CHC). Material y Métodos: Realizamos reacciones de inmunohistoquímica con anticuerpos monoclonales contra la villina (ID2C3) utilizando la técnica de 3 pasos de la estreptoavidina peroxidasa con recuperación del epítipo mediante calor en nueve hígados de fetos entre 10 a 40 semanas de edad gestacional, 5 HB mixtos con componentes de tipo fetal y embrional, 7 CHC, 6 hígados adultos normales y 3 hígados cirróticos adyacentes a tumores. Resultados: La expresión de la villina en los hígados fetales mostró 3 patrones: (a) canalicular: presente en todas las edades gestacionales; (b) citoplasmático difuso: mas intenso en las primeras 16 semanas de edad gestacional y (c) membranoso: en el cual se delinean las membranas de los hepatocitos, patrón que se ve después de las 1as 16 semanas de gestación. En los HB y CHC la villina mostraba 4 patrones de expresión: (a) canalicular; (b) citoplasmático difuso; (c) citoplasmático focal ("dot-like") y (d) acinar: rodeando las luces de formaciones pseudoglandulares. Los patrones canalicular y acinar fueron vistos al menos focalmente en todos los HB (5/5). El patrón citoplasmático focal fue visto en 4/5 HB. Estos 3 patrones fueron encontrados predominantemente en la componente fetal mientras que el patrón citoplasmático difuso fue observado en 4 casos de HB, preferentemente en su componente embrional. Todos los casos de CHC mostraron el patrón canalicular aunque sea de manera focal, 4/7 mostraron el patrón citoplasmático difuso, 3/7 el acinar y 2/7 el citoplasmático focal. Los hígados normales y cirróticos adyacentes a tumores mostraron los patrones canaliculares y citoplasmáticos en todos los casos. El patrón membranoso fue observado en 3 de los 6 hígados normales y 1 de los 3 cirróticos. Conclusiones: Los patrones canalicular y citoplasmático difuso están presentes al menos desde la 10ª semana de gestación. El patrón citoplasmático difuso se va volviendo menos aparente con el aumento de la edad gestacional. Los CHC y HB mostraron el patrón canalicular en todos los casos y la presencia de los otros patrones fue variable. Los patrones citoplasmático focal y acinar observados en CHC y HB no se vieron en hígados normales y cirróticos. Con este estudio se pretende demostrar la diferente expresión de la villina en hígados neoplásicos y no neoplásicos. Esto podría deberse a una distribución anormal de proteínas y/o microfilamentos en los hígados neoplásicos.

— 7 —

CORRELACION DE MARCADORES PROLIFERATIVOS (Ki- 67, p-53 Y p-27) CON LA CONDUCTA BIOLÓGICA DE TUMORES PEDIÁTRICOS DE CELULAS REDONDAS Y PEQUEÑAS.

Dra. María M. Rodriguez, Dra. Rita L. Romaguera, Claudia de la Guardia y Dr.Mehrdad Nadjj. Departamento de Patología del Hospital Jackson Memorial (JMH)/ Universidad de Miami. Miami, Florida. Estados Unidos.

Objetivo: En la última década, se han utilizado varios marcadores proliferativos (MP) para tratar de predecir la conducta biológica de tumores, principalmente en adultos. En este estudio retrospectivo, hemos decidido estudiar la expresión de MP en tres tipos de tumores pediátricos de células pequeñas: rhabdoidesarcomas (RMS), Sarcomas de Ewing/ Tumores Primitivos Neuroectodérmicos (SE/TPNE) y neuroblastomas (NB). Pacientes y Método: Se revisaron los archivos de Patología del JMH y se seleccionaron 9 casos de RMS (8 embrionarios y 1 pleomórfico), 5 SE/TPNE y 9 NB (3 diferenciados, 4 no diferenciados y 2 ganglioneuro-blastomas (GNB), de éstos 1 nodular y 1 difuso) para los que había disponible bloques de parafina, historia clínica completa y seguimiento clínico. Se tiñeron láminas con técnica de inmunoperoxidasa para Ki-67 (MIB-1), p-53 y p-27. La intensidad de la expresión del anticuerpo se registró como mínima, moderada y marcada. Para los NB's se usó la clasificación convencional modificada [No diferenciados, pobremente diferenciados y diferenciados; (GNB): nodular, intermedio y mixto]. Luego se correlacionaron las historias clínicas, incluyendo el estadio del tumor y las recurrencias, con el grado de expresión de los MP. Resultados: En general, los pacientes con tumores de células pequeñas con expresión marcada (3+) de Ki-67 han muerto de la enfermedad o han presentado recurrencias múltiples, los que tenían expresión mínima (1+) o negativa están vivos y sin evidencia de enfermedad. La expresión de p-53 y p-27 fue variable y no correlacionó con la conducta biológica de los tumores. No encontramos correlación entre NB's no diferenciados y expre-

sión aumentada de MP. Sin embargo, los dos GNB's fueron negativos para Ki-67 y p-53, pero positivos para p-27 (incluyendo las células ganglionares). Conclusiones: No hubo correlación entre los NB's no diferenciados y la expresión aumentada de MP. No fue posible correlacionar los RMS con los tipos histológicos pues la mayoría eran embrionarios. Ki-67 es un buen marcador para predecir la conducta biológica de tumores pediátricos de células pequeñas; contrario a los marcadores p-53 y p-27. Fue nuestra experiencia que en pacientes con tumores óseos requiriendo descalcificación, la falta de expresión de MP debe de ser interpretada con cautela, ya que tienden a ser falsamente negativos.

— 8 —

SINDROME DE HOYERAAL-HREIDARSSON: PANCITOPENIA, HIPOPLASIA DEL CEREBELO Y SUSCEPTIBILIDAD A INFECCIONES. CORRELACION CLINICO-PATOLOGICA.

Dr. Rita L. Romaguera, Dr. Maria M Rodriguez, and Dr. Jocelyn H. Bruce. Pediatric Pathology Division, Jackson Memorial Hospital. University of Miami. Miami, Florida, United States

La asociación de pancitopenia secundaria a aplasia o hipoplasia medular, microcefalia, principalmente debido a hipoplasia del cerebro y cerebelo, retraso mental y espasticidad, es conocida como el síndrome de Hoyeraal-Hreidarsson. Una revisión exhaustiva de la literatura médica demostró solamente siete niños con el síndrome, todos ellos provenientes del norte de Europa. El propósito de este artículo es describir el octavo paciente en el mundo y primer hispanoamericano del que se tenga conocimiento. El bebé presentó leucopenia desde el nacimiento; el conteo de plaquetas comenzó a disminuir desde el tercer día de nacido y la hemoglobina y el hematocrito disminuyeron progresivamente hasta quedar en el borde inferior normal. El neonato permaneció en la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatal por 27 días. La evolución de la infancia estuvo marcada por varias infecciones: meningitis viral, bronquitis, sinusitis y otitis media. A los 8 meses fue traído al hospital nuevamente por palidez y numerosas petequias en las piernas. Un estudio hematológico demostró pancitopenia en la sangre periférica y una médula hipocelular. La resonancia magnética nuclear detectó el cerebelo y el cuerpo calloso sumamente hipoplásticos y un patrón anormal de mielinización. El diagnóstico de síndrome de Hoyeraal-Hreidarsson se estableció basado en todos estos hallazgos. El paciente continuó con infecciones repetidas hasta su muerte al año de edad. La autopsia demostró una bronconeumonía a *Pseudomonas aeruginosa* que fue la causa de la muerte y además una médula ósea extremadamente hipocelular, un timo involucionado, ganglios linfáticos depletados de centros germinativos, y hemorragia difusa de la mucosa gástrica. El cerebro tenía una agenesia parcial del cuerpo calloso y el cerebelo era muy hipoplástico. La microscopía mostró una pérdida de células granulares y esclerosis del microcampo. El pronóstico para estos niños es sumamente fatal con muerte en la infancia o niñez temprana, debida a infecciones y/o hemorragias. Todos los casos descritos hasta la fecha se presentaron en varones y el reporte original por Hoyeraal colaboradores, fue de dos hermanos, lo cual hace suponer que pueda ser herencia ligada al sexo. Hasta la fecha no se han detectado anomalías cromosómicas ni rupturas de cromátidas como en ataxia-telangiectasia. Una alternativa de tratamiento sería trasplante de médula ósea para controlar la pancitopenia la cual conlleva a infecciones severas ya hemorragias. El problema mayor es el retraso mental y la espasticidad secundarias a problemas del desarrollo del sistema nervioso central, principalmente hipoplasia del cerebro y cerebelo y mielinización anormal.

— 9 —

ANÁLISE MORFOLÓGICA E IMUNOHISTOQUÍMICA DAS PLACENTAS, A FREQUÊNCIA DE VILOSITES E SUA CORRELAÇÃO COM INTERCORRÊNCIAS FETAIS

Castro, Eumenia Costa Cunha; Teixeira, Vicente Paula. Faculdade de Medicina do Triângulo Mineiro-Uberaba- Minas Gerais- Brasil

As vilosites placentárias tem sido correlacionadas com infecções perinatais. Mas, uma porcentagem destas vilosites permanecem com etiologia desconhecida sendo motivo de diversos estudos em todo mundo. O objetivo deste trabalho é a análise morfológica da placenta para estabelecer a frequência de vilosites de etiologia desconhecida e a análise imunohistoquímica das células que compõem as vilosites. Utilizamos 128 placentas de partos realizados no Hospital Escola de nossa Faculdade. Para análise morfológica foi utilizado o método do H&E. A análise imunohistoquímica foi realizada para toxoplasma gondii e Citomegalovirus e a análise imunológica foi realizada com os anticorpos para CD57, CD68, Pan T e Pan B. Das 128 placentas analisadas 15 (11, 7%) apresentaram vilosite. Nestas em 5 (33, 3%) casos a vilosite era focal e nos demais casos era difusa por todas as vilosidades placentárias (66, 6%). A intensidade do acometimento das vilosidades foi discreta em 5 (33, 3%), moderada em 6 (40%) casos e acentuada em 4 (26, 7%). A presença de vilosite tem correlação significativa com idade materna maior (p= 0,017), idade gestacional menor (p=0,02), peso fetal e placentário menor (p=0,002). Em 40% dos casos com vilosite as crianças foram natimortas (p=0,003). Em 66, 6% dos gemelares analisados encontramos vilosite (p<0,001). A avaliação imunohistoquímica demonstrou um caso positivo para toxoplasmose e os demais negativos para agentes infecciosos. Quanto a natureza das células das vilosites, em 66, 6% dos casos as células foram positivas para CD68, em um caso encontramos algumas células positivas para Pan T e os demais marcadores imunológicos foram negativos em todos os casos. Os nossos resultados demonstram uma por-

centagem de 93, 3% de casos de vilosite em que não identificamos agentes infecciosos. As vilosites de etiologia desconhecida estão associadas com um prognóstico pior da evolução da criança no período perinatal. Encontramos alta frequência de intercorrências fetais e natimortalidade associadas a presença de vilosites. Além disto, as crianças que apresentaram vilosites tiveram o peso fetal e placentário menor do que nas demais crianças avaliadas. Nos gemelares em que a vilosite foi mais intensa o peso foi menor do que nos que a vilosite era menos intensa, estando nossos achados semelhantes ao encontrado na literatura. A presença de células CD68 positivas no interior das vilosidades afetadas está de acordo com os achados da literatura, mas, estas células não estavam presentes em todas as vilosidades analisadas e nem em todas as células que compunham as vilosites. A presença de células CD68+ no interior das vilosidades pode indicar um componente materno na gênese destas vilosites, já que as células de Hoffbauer não marcaríamos positivamente para o CD68, estando de acordo com a literatura de que a vilosite fosse na realidade uma reação imunológica da mãe contra as vilosidades fetais.

- 10 -

ESPESAMENTO DA MEMBRANA BASAL DO EPITÉLIO AMNÍOTICO E SUA CORRELAÇÃO COM INTERCORRÊNCIAS MATERNAS E FETAIS **Castro, Eumenia Costa Cunha; Reis, Marlene Antônia; Teixeira, Vicente Paula. Faculdade de Medicina do Triângulo Mineiro-Uberaba- Minas Gerais- Brasil**

O espessamento da membrana basal do epitélio amniótico (MBEA) foi encontrado em placentas de gestantes com diabetes, incompatibilidade sanguínea do tipo Rh. e em gestações com polidramnio, demonstrando a possível correlação entre esta alteração e intercorrências materno e fetais. O objetivo deste trabalho é a análise morfológica e morfométrica da espessura da MBEA e sua correlação com lesões morfológicas placentárias e intercorrências maternas e fetais no período perinatal. Utilizamos 90 placentas de partos realizados no Hospital Escola. Realizamos a coloração pelos Métodos do HE e PAS. A análise morfométrica foi realizada com o aparelho KS 300. A análise ultraestrutural foi realizada nos casos com espessamento. Das 90 placentas analisadas 11 (12, 2%) foram consideradas Normais e 79 (87, 7%) consideradas Alteradas. A espessura da MBEA foi significativamente ($p=0,026$) maior nos casos Alterados (6, 5 ± 4 , 6mm) do que nos Normais (3, 8 ± 2 , 6mm). Em 39 (43, 3%) placentas encontramos infiltrado inflamatório nos diversos compartimentos placentários e a espessura da MBEA foi estatisticamente maior nos casos com corioamnionite (8, 6 ± 4 , 9mm) do que nos Normais ($p=0,01$). Encontramos intercorrências maternas em 33 (36, 7%) casos e a espessura da MBEA nos casos com Infecção materna foi maior do que nos casos Normais ($p=0,018$). Encontramos intercorrência fetal no período perinatal em 45 (50%) casos e a espessura da MBEA foi maior em todos os casos com intercorrências fetais mas, foi significativamente maior nos casos de natimortos ($p=0,045$) e com Infecção ($p=0,003$) do que nos Normais. A análise ultraestrutural demonstrou que o espessamento é composto por aumento da espessura da lâmina basal e as áreas de espessamento têm a mesma eletrodensidade que as áreas não espessadas. O espessamento da MBEA está associado com alterações morfológicas placentárias e intercorrências maternas e fetais sendo mais um parâmetro a ser avaliado no exame placentário. A maior correlação entre a espessura da MBEA e infecção talvez seja pela presença, nos casos de infecção fetal ou materna, de infiltrado inflamatório placentário, sendo este uma consequência da inflamação placentária devido a um agente flogógeno. A reação inflamatória placentária leva a morte de células do infiltrado inflamatório e de células da própria placenta, entre elas o epitélio amniótico. A reposição celular se faz através da utilização da forma de membrana basal (MB) deixada pela célula morta como orientação para a nova célula. Alguns autores acreditam que o espessamento da MBEA seja causado pela presença da MB da célula morta que ainda não tenha sido destruída. O aspecto ultraestrutural da área de espessamento demonstra que este é formado por material semelhante àquele encontrado na lâmina basal normal.

- 11 -

PANICULITIS HISTIOCITICA CITOFAGICA

Meletti Madile B, Berutto M V, Galichio M, Maccario F, Picone Z. Serviço Anatomia Patológica - Hospital de Niños "V.J.Vilela" - Rosario.

Introducción.- La Paniculitis Histiocítica Citofágica (PHC) integra las histiocitosis de estirpe celular monocito-macrófago circulante. Obedece a una producción excesiva de citoquinas por linfocitos T activados que promueve una respuesta exagerada de la fagocitosis por macrófagos. Objetivo: comunicar el caso de un bebé afectado por esta infrecuente enfermedad y jerarquizar el cuadro clínico y morfológico. Lactante de 7 meses con placas máculo-eritematosas en tronco y cara, que comenzaron a los 4 meses. La niña ingresó desnutrida, febril e irritable, con hepato-esplenomegalia y múltiples máculas y nódulos dolorosos, generalizados. Laboratorio: anemia que requirió transfusiones sin leuco ni plaquetopenia, VES acelerada, elevación de GOT, GPT y FA. Hipergammaglobulinemia policlonal, hipertrigliceridemia, hipofibrinogenemia. Infiltración de histiocitos en MO. Serología: EBV, CMV, Parvovirus B19, VDRL, Toxoplasmosis y HIV (-). Se realizó biopsias de hígado y piel cuyo diagnóstico fue PHC. La niña fue tratada con corticoides y ciclosporina, con franca mejoría cutánea y general. A los 10 meses de edad se constató recaída de las lesiones de piel y fiebre, coincidente con el descenso de las dosis de corticoides, que, reinstituídas, indujo nueva respuesta favorable. Materiales y métodos: fueron estudiadas tres biop-

sias de piel y una de hígado, incluidas en parafina, coloreadas con H-E, PAS, Tricrómica y Alcian Blue. Inmunomarcación con suero anti CD68 - S100 - PAN T - PAN B. Resultados.-Alteraciones en piel: Paniculitis lobulillar con infiltración de histiocitos xantomizados, linfocitos(T+), neutrófilos y aislados eosinófilos. Los histiocitos(CD68+) de aspecto benigno tenían en sus citoplasmas vacuolas lipídicas, restos nucleares y glóbulos rojos. Dermis y epidermis respetadas. Alteraciones hepáticas: esteatosis difusa con aislados focos de necrosis y movilización de neutrófilos a nivel lobulillar y portal. Congestión sinusoidal con hiperplasia de células de Kupffer con fagocitosis de glóbulos rojos y restos nucleares. Conclusiones: La PHC posee un curso clínico de deterioro progresivo, característico de procesos malignos pero con citología benigna. Plantea diagnósticos diferenciales con otras paniculitis sin eritrofagocitosis y con diversos síndromes hemofagocíticos. La evolución rápidamente desfavorable y el carácter multisistémico de la entidad obligan a un diagnóstico preciso y precoz para instituir la terapéutica. Es fundamental el trabajo interdisciplinario que permita reconocer esta enfermedad de presentación y evolución clínica tan proreiforme.

- 12 -

LEIOMIOSARCOMA PRIMARIO DE HUESO.

***Oliva, Julio; **Drut, Ricardo; *Pellicer, Mónica. *Servicio de Patología. Hospital Materno Infantil Dr. H. Notti, Mendoza, Argentina. **Servicio de Patología. Hospital Sor María Ludovica, La Plata, Argentina.**

El leiomioma es un tumor que raramente se presenta en los huesos. Hay alrededor de 60 casos descriptos. Es más frecuente en adultos, en huesos largos de miembros inferiores y la consulta se produce por dolor y fractura patológica. Los estudios por imágenes son inespecíficos. El diagnóstico es histológico, con confirmación inmunohistoquímica y/o ultraestructural, y requiere un alto índice de sospecha. El comportamiento es el de un sarcoma de alto grado de malignidad, requiriendo tratamiento quirúrgico agresivo. Presentamos el caso de una niña de 13 años, que consultó por una fractura de fémur distal. La radiología y la RMN mostraron una lesión osteolítica, producida por una masa sólida que abarcaba tercio distal de diáfisis femoral, metafisis, epífisis y se extendía a partes blandas. Se realizó punción biopsia que mostró un sarcoma fusocelular, que resultó positivo para vimentina y actina de músculo liso. No se hallaron metástasis pulmonares. Luego de la cirugía, se completó el tratamiento con quimioterapia. La paciente está actualmente en seguimiento, a un año del diagnóstico inicial. El leiomioma óseo es un tumor raro, cuyo diagnóstico requiere de un exhaustivo estudio clínico y de confirmación por técnicas de inmunohistoquímica, para diferenciarlo de otras neoplasias primarias y secundarias de hueso (como osteosarcoma, fibrosarcoma, fibrohistiocitoma maligno, carcinomas fusocelulares).

- 13 -

TUMOR DE CELULAS REDONDAS Y PEQUEÑAS IDESMOPLASICO INTRAABDOMINAL.

***Pellicer, Mónica; *Oliva, Julio; **Drago, Gisel1a; **Casas, Edith. *Servicio de Patología y **Servicio de Oncología. Hospital Materno Infantil Dr. H. Notti, Mendoza, Argentina.**

El tumor de células redondas y pequeñas desmoplásico intraabdominal es una neoplasia poco frecuente, que usualmente compromete difusamente el peritoneo abdominal y/o pelviano, de niños y adultos jóvenes, especialmente de sexo masculino. Tiene un curso clínico agresivo. Su diagnóstico se realiza por las características morfológicas y por la demostración inmunohistoquímica de marcadores epiteliales, mesenquimales y neurales. Comunicamos un caso de tumor de células pequeñas y redondas desmoplásico intraabdominal, en un paciente de sexo masculino de 9 años de edad. La forma de presentación fue inusual, ya que debutó con epigastralgia y hemorragia digestiva alta. En la endoscopia se observó una úlcera gástrica, cuya biopsia mostró células atípicas en la lámina propia, cuya naturaleza no fue posible determinar debido a la escasez de material. La TAC reveló una masa sólida con densidades heterogéneas, ubicada en la región retrogástrica. Se realizó biopsia de la masa, la que mostró un tumor constituido por grupos de células redondas y pequeñas, de escaso citoplasma y núcleos hiper cromáticos, rodeados de estroma fibroso denso. La inmunohistoquímica reveló positividad para queratina, vimentina, desmina y sinaptofisina. El paciente comenzó tratamiento quimioterápico, objetivándose remisión parcial de la masa. El tumor de células redondas y pequeñas desmoplásico intraabdominal es un tumor poco frecuente, de curso agresivo, que posee un perfil inmunohistoquímico característico, lo que permite diferenciarlo de otros tumores de presentación similar y comportamiento biológico distinto, como rhabdomyosarcoma, linfoma, PNET y sarcoma de Ewing.

- 14 -

DISECCION ESPONTANEA DE ARTERIA CARÓTIDA INTERNA (PORCION INTRAPETROSA) EN POBLACION MENOR DE 18 AÑOS.PRESENTACION DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA BIBLIOGRAFIA.

Dres. Calafat, Patricia; ; Diller Ana. Servicio de Anatomía Patológica. Hospital privado. Córdoba.

Introducción: Las disecciones espontáneas de arteria carótida interna en grupos pediátricos son raras, con una frecuencia de 2, 5 en pacientes menores de los 18 años. Presentamos un caso de disección de porción intrapetrosa de CII, en un varón de 14 años de edad con revisión de la bibliografía. Material y métodos. Presentación del caso: Varón de 14 años de

edad que mientras jugaba al fútbol, cae y presenta hemiparesia derecha, afasia y vómito alimenticio. RMN: ACV isquémico silviano I. Angiorresonancia: oclusión de arteria Silviana I, por probable disección. ECO dopler: demuestra disección post-bulbar de CII, con oclusión de ACM y ACA. A los 3 días brusca descompensación. TAC: infarto holohemisférico. Muerte cerebral. Se extrae frag. de arteria aorta y carótida para su estudio post-mortem. ANATOMIA PATOLÓGICA. MICROSCOPIA: La arteria aorta mostraba en su capa media acúmulos de sustancia extracelular, basofílica, con HE y metacromática con el azul de toluidina; en áreas esbozaba cambios quísticos; con la técnica de órceina se observó fragmentación marcada de las fibras elásticas a este nivel. En las arterias carótidas se evidenció la misma lesión pero en menor grado. Se diagnosticó necrosis quística de la media. DISCUSIÓN: La incidencia de disecciones espontáneas en personas menores de 45 años representa el 20% de los casos, siendo en niños y adolescentes, más infrecuente. El exacto mecanismo que los causa no es conocido; factores mecánicos o traumas leves sobre una arteriopatía predisponente. Las asociaciones reportadas son la displasia fibromuscular, el Síndrome de Marfan, el de Ehlers-Danlos y como en nuestro caso la necrosis quística de la media. La destrucción de las fibras elásticas y el músculo liso de la pared arterial sería el factor precipitante. Estudios con ME de piel de pacientes con disecciones espontáneas, hallaron anomalías en el 68% de los casos, que recuerdan las alteraciones observadas en el Sínd. de Ehlers-Danlos tipo II-III, esto indicaría una correlación de las disecciones arteriales cervicocerebrales con alteraciones del tejido conectivo. CONCLUSIÓN: Luego de revisar la bibliografía se puede concluir comentando la baja incidencia en los grupos pediátricos y que las arteriopatías predisponentes son generalmente sospechadas pero no siempre pueden ser documentadas, como en nuestro caso, donde la lesión arterial era una necrosis quística de la media.

- 15 -

DISGENESIA TUBULAR RENAL: DIAGNOSTICO POR BIOPSIA
Dres. Diller, Ana B. De; Kohout, Isolda. Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Privado Centro Médico de Córdoba S.A. Naciones Unidas 346 5016 - Córdoba - Argentina.

La disgenesia tubular renal es una forma de diferenciación tubular anormal asociada con oligoamnio y anuria postnatal. Enfermedad renal congénita que a veces es genética y otras adquirida. Reportamos sobre un recién nacido, 34 semanas de embarazo, que fue derivado a nuestra institución con el diagnóstico de fallo renal agudo, presentando además dificultad respiratoria severa y oligoanuria desde el nacimiento. Se realiza biopsia renal. La histología con HE, PAS y la inmunomarcación con EMA, muestra aparente aumento de glomérulos por falta o pobre desarrollo de los túbulos proximales, además pobre orientación de los túbulos dispersos en la corteza y aumento de la cantidad de tejido intersticial. La anomalía más notoria es el aspecto primitivo de los túbulos tapizados por células epiteliales cuboidales bajas. La coloración de inmunoperoxidase con el antígeno de membrana epitelial (EMA), marcador del epitelio normal tubular distal y de los conductos colectores, demuestran la ausencia o diferenciación incompleta de los túbulos proximales. Se considera importante presentar el caso debido a la escasa literatura que se encuentra respecto al Diagnóstico por biopsia de esta entidad.

- 16 -

HAMARTOMA FIBROSO DA INFÂNCIA - Estudo patogenético através dos componentes da matriz extra-celular.

Carlos J. Serapião. Laboratorio de Anatomia Patológica do Hospital Dona Helena - Joinville - Brasil. Departamento de Medicina da Universidade Regional de Joinville - UNIVILLE

Antecedentes: O Hamartoma Fibroso da Infância (HFI) descrito por Reye em 1956 e revisto por Enzinger em 1965, apresenta estrutura histológica caracterizada por 1) Massas esféricas de tecido fibroso frouxo, moderadamente celular, mixóide, lembrando mesênquima imaturo; 2) feixes entrelaçados de tecido fibroso com distribuição colagênica não uniforme; 3) Tecido adiposo maduro integrante da lesão, de distribuição variada. Em sua patogenia tem sido considerado como: a) processo reparativo cicatricial; b) verdadeira neoplasia benigna; c) hamartoma. Estudos imuno-histoquímicos de pequena extensão tem sido descritos, e se restringem à vimentina, desmina e proteína S-100, procurando oferecer elementos para diagnóstico diferencial. Objetivos: Considerando a hipótese de sua natureza hamartomatosa, utilizamos o (HFI) como modelo de disontogênese tumoral para estudar o comportamento e distribuição dos componentes da matriz extra-celular e de moléculas de adesão celular, com o objetivo de fortalecer esta hipótese patogenética. Material e Métodos: Quinze casos de (HFI) provenientes do CENARTI e do LAP do HDH, foram estudados através de técnicas histológicas e de imuno-histoquímica (Avidina-Biotina), identificando os seguintes componentes: Fibronectina, Laminina, Tenascina, Proteoglicanos (AB pH 1 e 2, 5), PAS, Condroitino-sulfato, Elastina, Colágenos (tipos I, III, IV), Sirius Red; Citoesqueleto (Desmina, Vimentina, Alfa-Actina de músculo liso), Ulex Europeus, Antifator VIII e proteína S-100. Foram avaliados os aspectos dos vários componentes da lesão (área fibrótica, mesênquima imaturo, vasos e tecido adiposo). Resultados: A interpretação do comportamento e distribuição de moléculas da matriz extra-celular lembrando fenômenos evolutivos da diferenciação do tecido conjuntivo subcutâneo, se apresentando com uma arquitetura anárquica, ainda que organóide, fornece evidências que confirmam a natureza hamartomatosa da lesão.

- 17 -

COMPLICAÇÕES DO CATETERISMO ARTERIAL E VENOSO EM UTI-NEONATAL

Mônica Serapião, Maria J. Serapião, Carlos J. Serapião. Laboratorio de Anatomia Patológica do Hospital Dona Helena - Joinville - Brasil. Departamento de Medicina da Universidade Regional de Joinville - UNIVILLE

Antecedentes: O acesso ao sistema cardio-vascular visando ações terapêuticas enérgicas em UTIs neonatais apresenta riscos, resultando em grande variedade de complicações. Objetivos: Identificar em uma série de 512 necrópsias de recém-nascidos internados em UTI neonatal, os casos de acidentes trombo-embólicos arteriais(art) e venosos(ven) resultantes do cateterismo(cat) como procedimento terapêutico, sistematizando seu estudo por tipo de vaso comprometido, e descrevendo as alterações observadas em necrópsias completas destes pacientes. Resultados: Em 87 necrópsias de pacientes com algum tipo de acidente vascular resultante do uso de cat arteriais ou venosos, lesões consequentes ao cat de art umbilical com trombose de variada extensão, ou sangramento na parede vascular por falso trajeto na adventícia do vaso, ocorreu em 58 pacientes. Trombo-embolismo foi encontrado em art líacais primitivas ou aorta abdominal, e hemorragia na parede das art umbilicais. Neomortos com tromboes venosas(n=34) resultantes de acesso à veia umbilical ou vaso profundo, no uso de nutrição parenteral total. No cat de veias umbilicais, mais importante foi a trombose de ramos da porta com necrose hepática. Houve relação entre o cat venoso e a porta de entrada para infecção bacteriana e fúngica. Trombos nas cavidades cardíacas presentes em nove casos, todos em relação direta com trombos no sistema jugular e cava superior. Em dois casos houve extravasamento de nutriente parenteral (intralipid) para o saco pericárdico e consequente tamponamento cardíaco. Em 14 casos houve relação do óbito com o cateterismo: septicemias fúngicas; tamponamento cardíaco; hemorragia volumosa na parede de artérias umbilicais e consequente choque hipovolêmico; trombose de aorta abdominal com oclusão das artérias renais e infarto. Conclusões: Acidentes vasculares iatrogênicos em um grupo de UTIs neonatais representou 16, 8 % de complicações, responsáveis pelo óbito em 2, 8 % dos casos.

- 18 -

TAMPONAMENTO PERICÁRDICO SECUNDÁRIO À CATETERIZAÇÃO VENOSA CENTRAL PARA ALIMENTAÇÃO PARENTERAL COM "INTRALIPID" EM RECMNASCIDOS DE BAIXO PESO(Estudo em dois casos).

Mônica Serapião, Maria J. Serapião, Carlos J. Serapião. Laboratorio de Anatomia Patológica do Hospital Dona Helena - Joinville - Brasil. Departamento de Medicina da Universidade Regional de Joinville - UNIVILLE

Antecedentes: Adequado acesso vascular é um problema crônico em neonatos de baixo peso(<1500 g), e, complicações relacionadas com tromboes venosas são reportadas em cerca de 15% de pacientes cateterizados. Um raro evento relacionado com o cateterismo central, é o tamponamento cardíaco no curso da infusão de emulsão lipídica (Intralipid). Objetivos: Relatar dois casos estudados através de necrópsia completa, com as considerações anatomopatológicas, chamando atenção para o fato de que este procedimento, a despeito do calibre do cateter, pode resultar em complicação rara porém potencialmente letal, de tamponamento cardíaco. Resultados: Em ambos os casos o cateter foi introduzido através da veia jugular interna, avançando pela cava superior, aurícula direita e ventrículo direito, transfixando a parede do ventrículo direito, fotografado "in situ" durante a necrópsia. Em um dos casos, a emulsão ocupou também a coronária direita que ficou delineada, contrastando com a cor do miocárdio. O saco pericárdico tornou-se distendido ao extremo e preenchido com o "intralipid", conferindo um aspecto característico e inesperado à abertura do plastrão torácico. Neste mesmo caso, houve também preenchimento da cavidade pleural direita e ambos os pulmões exibiam áreas de condensação e maior consistência de cor branca. Conclusões: Demonstra-se que apesar do extremo cuidado com que estes procedimentos são executados e da utilização de cateteres rádio-opacos muito delgados, ao lado da mais frequente complicação de surgimento de tromboes venosas múltiplas, registram-se raros eventos letais de tamponamento cardíaco por transfixão da parede miocárdica.

- 19 -

REFLUXO GASTROESOFÁGICO NA INFÂNCIA: ESTUDO CLÍNICO ENDOSCÓPICO, MORFOMÉTRICO E IMUNO - HISTOQUÍMICO

Patrício, Frs; Mader, Ama; Kawakami, E.; Alves, Mts. Departamentos de Patologia e Pediatria /EPM-UNIFESP- SP - BRASIL.

Objetivos: Estudar os aspectos clínicos, endoscópicos, morfométricos e imuno-histoquímicos da esofagite de refluxo, correlacionando os achados entre si para estabelecer indicadores diagnósticos no grupo pediátrico. Pacientes e Métodos: Estudaram-se 26 biópsias esofágicas (média de 2, 3 anos), de pacientes com refluxo gastroesofágico (RGE) entre 1991 e 1999. O RGE foi comprovado por EED em 18, pela pH-metria em 5 e cintilografia em 3. O grupo controle, foi obtido de 7 crianças sem refluxo (média de 2, 3 anos), autopsiadas no S.V.O.C-SP, cuja causa da morte foi meningococcemia em 4 e cardiopatia congênita em 3. Para o estudo histológico utilizaram-se as

colorações de HE e PAS, avaliando-se os seguintes parâmetros: alterações inflamatórias, espessura do epitélio e da camada basal, comprimento da papila de lâmina própria e sua relação com o epitélio. Os dados morfométricos foram avaliados por sistema digital de análise acoplado ao Software Pro-Image em ambiente Windows. Avaliou-se a imunoposição do panB (CD20), panT (CD45RO) e da proteína S100, pelo método da estreptoavidina-biotina-peroxidase. Para a análise estatística utilizaram-se os testes: t de Student, Mann-Whitney e o teste exato de Fisher. Foram significantes valores de $p < 0,05$. Resultados: O sexo masculino predominou (84, 6%). Os sintomas mais frequentes foram vômitos pós prandiais (76, 9 %) e broncopneumonias de repetição (38, 5%). Foram significantemente maiores em relação ao controle: espessura do epitélio, da camada basal, comprimento da papila e sua relação com o epitélio e o número de linfócitos T intra epiteliais (LTIE). O número de linfócitos B intra epiteliais e o de células de Langerhans não foram significantes. Não se observaram no grupo controle eosinófilos e neutrófilos intra epiteliais e "balloon cells". Capilares intra epiteliais estavam presentes em 11 casos, com diâmetro médio de 59 mm. Conclusão: Espessura do epitélio e da camada basal, comprimento da papila e sua relação com o epitélio e número de LTIE foram maiores em relação aos controles. Eosinófilos, neutrófilos e "balloon cells" foram observados somente nos pacientes com refluxo.

- 20 - CORRELAÇÃO HISTOPATOLÓGICA E IMUNO-HISTOQUÍMICA EM OS- TEOSSARCOMAS HUMANOS

Seixas, Mt; Patrício, Frs; Petrilli, As; Garcia, Rj. Departamento de Patologia, UNIFESP/EPM, São Paulo, Brasil

Objetivos: Avaliar em osteossarcomas humanos as correlações entre os parâmetros histológicos e imuno-histoquímicos. Material e métodos: Estudaram-se 60 osteossarcomas humanos, avaliando-se subtipo histológico com ênfase no componente condroblástico, atividade mitótica, anaplasia, matriz extra-celular, grau nuclear, macronúcleos e necrose espontânea. Pelo método imuno-histoquímico pesquisou-se: p53, c-erbB-2, p-glicoproteína e PCNA. Foi feita análise estatística das associações histológicas e imuno-histoquímicas utilizando-se o método do Qui-quadrado de Pearson e teste exato de Fisher, fixando-se como significantes valores de $p < 0,05$. Resultados: Os tumores puramente osteoblásticos predominaram (35,6%). O componente condroblástico foi evidenciado em 33,3% dos casos. O índice mitótico obteve média de 8, 60 e mediana de 5,00 (variando de 0 a 40/10HPF). Observou-se necrose espontânea em 77,4%, grau 3 nuclear em 43, 3%, macronúcleos em 38, 3%, anaplasia em 33,3% (difusa em 26, 6%) e matriz extracelular abundante em 73, 3% dos casos. Houve imuno-expressão do p53 em 64,4% e do c-erbB-2 em 42, 4% e a p-glicoproteína foi positiva em 45, 0%. O índice médio de PCNA foi 40,76 e a mediana 42, 71. Conclusões: Houve correlação entre os índices de PCNA e anaplasia, índice mitótico e quantidade de matriz extracelular e entre a imuno-expressão de p53 e c-erbB-2. Apoio FINEP e Banco do Brasil.

- 21 - FREQUÊNCIA E DISTRIBUIÇÃO DAS CAUSAS DE ÓBITO NA POPULAÇÃO PEDIÁTRICA AUTÓPSIADA NO DEPARTAMENTO DE PA- TOLOGIA DA UNIFESP/EPM. Mello, RA; Patrício, FRs; Alves, MTS. De- partamento de Patologia da UNIFESP/EPM

Objetivo: As autópsias no grupo pediátrico tem por finalidade, identificar as causas de mortalidade e de doenças a elas associadas, beneficiando através da investigação e da educação continuada, médicos, geneticistas e familiares. Tendo em mente tais aspectos, foram estudados dados relacionados à frequência e distribuição das diversas causas de óbito na população pediátrica frequentadora de um hospital universitário. Material e método: Foi realizado levantamento de todas as autópsias pediátricas (20 semanas de idade gestacional a 18 anos completos) de janeiro de 1994 a dezembro de 1999 no Departamento de Patologia da UNIFESP/EPM. Com ênfase nos dados: faixa etária, sexo, causa de óbito e doença desencadeante. Resultados: Foram realizadas 544 autópsias sendo 265 no sexo feminino e 259 no masculino. 90% foram natimortos ou nativos menores de 1 ano de idade. Neste grupo, prevaleceram malformações congênicas (33, 5%) e causas de origem materna (29, 2%), entre elas, infecção amniótica ascendente, doença hipertensiva específica da gravidez/hipertensão arterial crônica materna, incompatibilidade Rh e diabetes mellitus. Outras causas foram prematuridade, infecções, gemelaridade e neoplasias. No grupo de maiores de um ano, 27% das causas de óbito foram neoplasias, seguidas de causas congênicas (16, 1%) e infecciosas (10,7%). Conclusão: Evidenciamos pela frequência e distribuição dos dados a importância de serviços de prevenção e educação populacional. O fato do nosso serviço estar ligado a grupos de medicina fetal e de oncologia pediátrica podem ter levado a um desvio na prevalência das causas de óbito.

- 22 - RABDOMIOSARCOMA PARAFARÍNGEO COM PADRÃO DE DISSEMI- NAÇÃO NÃO USUAL

Odashiro, LN; Alves, MTS; Patrício, FRs; Enokihara MMS; Caran, EM; Rizzo, MFV; Zanão, V; Volc, SM Departamento de Patologia UNIFESP/EPM e Instituto de Oncologia Pediátrica - GRAACC/UNIFESP-EPM, São Paulo, Brasil.

Criança de 5 anos, do sexo feminino apresentou-se com 2 meses de história

de dor em pernas, palidez cutânea, febre, perda de peso, polidipsia e poliúria. No exame físico um linfonodo de 1, 5 cm na região cervical e vários nódulos subcutâneos no couro cabeludo, orelhas e mandíbula foram encontrados. Exames de imagem mostraram múltiplas lesões líticas ósseas; RX de tórax sem alterações; US e TC do abdome com ascite moderada e ecocardiograma com efusão pericárdica moderada e hipertrofia ventricular bilateral. O aspirado de medula óssea demonstrou células atípicas não hematopoiéticas. Foi realizada biópsia de linfonodo cervical cuja histologia era de uma neoplasia maligna indiferenciada, com imunoposição de vimentina, marcadores epiteliais (AE1/AE3 e EMA), CD99 (focalmente), musculares (desmina e HHF35) e negatividade para NSE, sinaptofisina e cromogranina. Foi iniciada quimioterapia com VAC (Vincristina, Actinomicina D e Ciclofosfamida). A paciente teve piora da função miocárdica e do derrame pericárdico evoluindo para óbito. Na autópsia evidenciou-se massa para-cérvico-faríngea medindo 4 x 3 x 1,2 cm com múltiplas metástases para cérebro, coração, pulmões, pleura, pâncreas, fígado, serosa de intestino grosso, adrenais, rins, bexiga, útero, ovários, vagina e ossos. A microscopia ótica mostrou inúmeras células com citoplasma amplo eosinofílico, muitas delas com estriações transversais. O estudo imunohistoquímico no material de autópsia mostrou positividade para vimentina, marcadores musculares (desmina e HHF35), epiteliais (AE1/AE3) e para CD99 focalmente. A microscopia eletrônica corroborou a natureza muscular da neoplasia, não havendo evidência de diferenciação epitelial nas células tumorais. Esse é um caso não usual de rabdomiossarcoma, com envolvimento de múltiplos órgãos pelo tumor na apresentação. Apoio FINEP e Fundação Banco do Brasil

- 23 - LINFOMA ANGIOCENTRICO T INTESTINAL PRIMARIO CON VEB EN UN NIÑO DE 5 AÑOS

Ricardo Drut, Rosa Mónica Drut. Servicio de Patología. Hospital de Niños Superiora Sor María Ludovica". La Plata. Argentina.

Los linfomas T periféricos extraganglionares comprenden sólo 10-15% de los linfomas no-Hodgkin. Su clasificación es dificultosa. Muchas entidades con expresión de células T ó NK no tienen un inmunofenotipo específico. Las características clínicas son de gran importancia, en ocasiones más relevantes que la célula específica de origen. La angiocentricidad parece representar un hallazgo peculiar en estos linfomas. En la mayoría de los casos las células T contienen transcripciones (EBER1) del VEB. El linfoma T gastrointestinal parece representar una entidad dentro de este grupo de linfomas. Presentamos el caso de un niño de 5 años, previamente asintomático que desarrolló una perforación espontánea del intestino delgado que llevó a la resección de 1 metro del mismo. Al mismo tiempo se detectó un síndrome hemofagocítico (SHF). Macroscópicamente las asas intestinales estaban dilatadas y congestivas, con erosiones, úlceras planas y dos perforaciones. Histológicamente se halló un linfoma de células intermedias, angiocéntrico, difuso y multifocal, con compromiso transmural, que resultó CD45RO+, CD8+, CD4-, CD56-, gd- y VEB+. También se hallaron úlceras con histiocitos con HF. Notablemente, había pocos leucocitos y escasas células B (CD20+), limitadas a pequeños nodulillos linfoides. La RT-PCR para el rearrreglo génico de las regiones del TCRg mostró clonalidad para los cebadores V9 y V10/11. La mucosa intermedia a las lesiones era normal o mostraba atrofia vellositaria por la infiltración linfomatosa. En el post-operatorio inmediato el paciente debió ser operado en otras dos oportunidades, con resecciones proximales, por nuevas perforaciones. Los estudios clínicos y de imágenes no mostraron linfoma en otra localización. El SHF remitió luego de la cirugía. El paciente está en seguimiento y hasta el momento no se detectó algún tipo de inmunodeficiencia primaria. El caso parece representar un ejemplo de lo que se ha denominado "Linfoma T asociado a enteropatía, sin enteropatía".

- 24 - EL ESPECTRO CLINICO E HISTOLOGICO DE LA ESOFAGITIS EN PE- DIATRIA. ALGUNAS CLAVES PARA SU RELACION CON LAS GASTRITIS.

Marta Cohen (*), Eduardo Cueto Rúa (#), Norma Balcarce (#), Ricardo Drut (*). Hospital de Niños "Sup. Sor María Ludovica". Servicios de Patología (*) y Gastroenterología (#). (1900). La Plata. Argentina.

El objetivo de este estudio fue evaluar el espectro clínico e histológico de la esofagitis, así como buscar una posible relación entre esofagitis y gastritis, principalmente la asociada a H.pylori, en niños. El estudio se realizó en forma retrospectiva sobre 66 biopsias esofágicas y 63 gástricas pertenecientes a 66 pacientes. Los casos se distribuyeron en 2 grupos: GI (H.pylori negativo): N = 44 (27 v; 17 m), edad media: 7, 3 años (9 meses-18 años) y GII (H.pylori positivo): N = 22 (16 m; 6 v), edad media 12, 8 años (7 a 16 años). La indicación de endoscopia y biopsia fue debido a: GI (N = 44): síntomas de reflujo gastro-esofágico (RGE) en 24 casos y otros diferentes de RGE en 20; GII (N = 22): síntomas de RGE en 13 casos y diferentes de RGE en 9. La endoscopia esofágica reveló: GI: mucosa normal en 39 casos; esofagitis en 3; mucosa congestiva en 1 y estenosis en 1. GII: mucosa normal en 20 casos; congestiva en 1 y esofagitis en 1. La endoscopia del estómago mostró: GI: mucosa normal en 29 casos; antro nodular en 7; mucosa congestiva en 4; ulceración en 2 y se desconoce en 2. En el GII: antro nodular en 19 pacientes; congestivo en 2 y mucosa normal en 1. La histología de las biopsias de

esófago mostró: GI: esofagitis grado 1, 35 casos; grado 2, 4; grado 3, 4 y grado 5, 1. GII: esofagitis grado 1, 20 pacientes y grado 2, 2. Los hallazgos histológicos de las biopsias gástricas indicaron: GI (N = 41): mucosa normal en 23; gastritis crónica leve en 6; depleción de moco del epitelio superficial en 5; gastritis aguda leve en 3; hemorragia en 1; material insuficiente en 3. GII: gastritis crónica asociada a H.pylori con o sin hiperplasia folicular en 21; leve gastritis en 1. Conclusiones: 1) Se constató una diferencia en la edad de ambos grupos: 7, 3a en el GI Vs 12, 8a en el GII ($p < 0,001$ según la prueba t de Student). 2) El aspecto endoscópico de la mucosa esofágica fue, en general, normal. Esto se correlacionó con esofagitis histológica Grado 1. Si se intenta detectar esofagitis microscópica en pacientes con gastritis asociada a H.pylori, este estudio sugiere debe realizarse endoscopia y biopsias. 3) En sólo el 20% de los casos del GI las biopsias revelaron la presencia de gastritis mientras que esta se detectó en el 100% de los pacientes del GII ($p < 0,002$; Prueba de Mantel-Haenszel con la corrección de Yates).

- 25 -

NEUROFIBROMATOSIS (NF) PLEXIFORME LARINGO-TRAQUEAL CONGENITA. UNA MANIFESTACION INUSUAL DE LA NF-1.

Graciela Quijano, Ricardo Drut. Servicio de Patología. Hospital de Niños "Sor María Ludovica. Hospital de Niños "Sor María Ludovica. 1900. La Plata. Argentina.

Los neurofibromas viscerales pueden presentarse como lesiones únicas o múltiples, en forma espontánea o como parte de una NF-1. La NF visceral es muy infrecuente y es una de las manifestaciones de la NF-1. En estos casos el tracto gastrointestinal es el más frecuentemente comprometido. La afectación del tracto respiratorio en la NF-1 es muy infrecuente con pocos casos descriptos en la literatura. Presentamos el caso de un lactante masculino de 7 meses con estridor laríngeo desde el nacimiento diagnosticado como traqueomalacia. La presencia de 7 manchas "café con leche" sugirió el diagnóstico de NF. El paciente falleció un mes después en asistencia respiratoria. En la necropsia se halló una sepsis a Candida. Los nerviosos intra y peri laringo-traqueales, peritiroideos y mediastinales aparecieron extensamente comprometidos por una neurofibromatosis plexiforme (con interrupción de los anillos traqueales), que se interpretaron como parte de la NF-1 del paciente. La neurofibromatosis laringo-traqueal hallada en este caso amplía el espectro de las causas de estridor laríngeo congénito persistente y demuestra la importancia del adecuado reconocimiento de la NF-1 en este período de la vida.

- 26 -

LEIOSARCOMA HEPATOESPLENICO EN UN NIÑO CON SIDA.

Graciela Quijano, Mónica Drut y Ricardo Drut. Servicio de Patología. Hospital de Niños "Sor María Ludovica". 1900. La Plata. Argentina.

La combinación tumor de músculo liso (benigno o maligno) e inmunodeficiencia ha sido reconocida en los últimos años. Los tumores leiomioculares son muy infrecuentes en la edad pediátrica pero su incidencia parece haberse incrementado particularmente en los casos de inmunodeficiencia (sea primaria o por infección por HIV o tratamientos inmunosupresores). Cuando esto ocurre los tumores tienden a ser múltiples. Notablemente la mayoría de estos tumores contienen ADN clonal del VEB en las células neoplásicas, sugiriendo una relación causal entre la infección por VEB (facilitada por el estado de inmunodeficiencia), y el desarrollo de tumores leiomioculares. Relatamos el caso de un niño de 10 años que contrajo el HIV en una transfusión y que en la etapa final de su enfermedad (SIDA) desarrolló leiomiocarcinomas hepáticos y esplénicos, con presencia de EBERs y ADN del VEB en las células neoplásicas. Este caso confirma la asociación HIV-VEB- tumores leiomioculares, siendo probablemente el primer ejemplo de la combinación completa reconocida en nuestro país.

- 27 -

ANÁLISIS DE LA DETERMINACION DE LA AMPLIFICACION DEL ONCOGEN NMYC EN NEUROBLASTOMAS.

Mónica Drut, Ricardo Drut y Daniel Pollono. Hospital de Niños "Superior Sor María Ludovica", La Plata, Argentina.

La amplificación significativa del oncogen Nmyc (más de 10 copias/célula) ha sido asociada a progresión rápida del tumor y mala evolución, independientemente del estadio. Objetivo: analizar la amplificación del oncogen Nmyc en neuroblastomas y su relación con la variedad histológica, estadio del tumor y evolución del paciente. MyM: Entre los años 1993 y 1997 se estudiaron 60 pacientes con neuroblastoma. En 47 se recogieron datos completos. La edad varió entre RN y 14a (RN: 8; 1m - 1a: 15; >1a - 5a: 17; >5a: 7). 28 m y 19 f. Las localizaciones fueron: adrenal:18, abdomen:10, mediastino: 8, abdomen y mediastino: 1, retroperitoneo:7 y pelvis: 3. La determinación de la amplificación del oncogen Nmyc se realizó mediante la técnica de FISH en extendidos celulares de PAAF: 10, imprints del tumor: 2, cortes histológicos: 32 (26 del tumor, 6 metástasis) y extendidos de MO: 3. La evolución de los pacientes fue hecha al 5/2000 y consignada como vivo y bien o fallecido. Resultados: Las variedades histológicas fueron: Escaso estroma (EE) indiferenciado: 5, EE pobremente diferenciado: 2, EE diferenciado: 11, abundante estroma (ganglioneuroblastoma (GNB) entremezclado): 5, GNB nodular: 1, y ganglioneuroma:2. Cinco/26 casos mostraron amplificación Nmyc (EE indiferenciado (4) y EE pobremente diferenciado (1)). La distribución/ estadio fue: I:7; II:3; III:15; IV:17 y IVS:5. Todos

los pacientes en estadios I, II y IVS se encuentran vivos y la amplificación del Nmyc fue negativa. 5/15 pacientes en estadio III mostraron amplificación del Nmyc. 2/3 fallecieron por progresión de la enfermedad. 10/15 no mostraron amplificación del Nmyc: 2 fallecieron, 1 por progresión de la enfermedad. 4/17 pacientes en estadio IV mostraron amplificación del Nmyc y todos fallecieron por progresión de la enfermedad. De los 13 restantes, negativos para la amplificación del Nmyc, 10 fallecieron, 4 por progresión de la enfermedad. Conclusiones: No se demostró asociación entre la amplificación del Nmyc según la edad ($c_2=0.58$; $p=0.44$), sexo ($c_2=1.53$; $p=0.2$) y estadio clínico III con mala evolución ($c_2=2.4$; $p=0.12$). La asociación con la amplificación del Nmyc fue significativa en los pacientes con estadio IV con mala evolución ($c_2=5.88$; $p < 0.01$) y altamente significativa en los tumores de EE indiferenciados y pobremente diferenciados ($c_2=16.8$; $p < 0.00004$).

- 28 -

COMPRIMENTO HÁLUX CALCÁNEO: CORRELAÇÃO ENTRE OS MÉTODOS UTILIZADOS NA PATOLOGIA E NA CLÍNICA PEDIÁTRICA, PARA AVALIAÇÃO DA IDADE GESTACIONAL

Zago, Aurélio; Paravidine, Lizandra; Siqueira, Luciana; Valize, Pollyana; Reis, Marlene; Teixeira, Vicente; Castro, Eumenia Costa. Faculdade de Medicina do Triângulo Mineiro, Uberaba, Minas Gerais, Brasil.

A idade gestacional (IG) do recém nascido (RN) é importante para a classificação dos RNs no pós-parto e identificação daqueles de alto risco. Há vários métodos clínicos para avaliação da IG, que levam em consideração parâmetros neurológicos e morfológicos. Nas necropsias da Patologia Pediátrica e Forense, o Comprimento Hálux-Calcâneo (CHC) é utilizado para estabelecer a IG em fetos e natimortos. O objetivo deste trabalho foi verificar a possível correlação entre a IG calculada pelos métodos clínicos, utilizados na Pediatria, os demais parâmetros morfométricos, utilizado na necropsia pediátrica e o CHC. Foram realizados, por quatro observadores treinados, os métodos do Capurro, Dubowitz e o CHC em 100 RNs sem alterações patológicas. Do prontuário foram colhidos a data da última menstruação (DUM), a idade materna (IM) e o peso fetal (PF). A medida do CHC foi realizada utilizando-se régua comum graduada em milímetros. Foi medido o pé esquerdo levando-se em consideração o comprimento da ponta do hálux até a extremidade do calcâneo. A partir do CHC, a IG foi calculada utilizando-se a tabela criada por Streeter et al. (1920). Além do pé foram medidos os perímetros cefálico (PC), abdominal (PA) e torácico e os comprimentos total (CT) e cabeça quadril (CH). Utilizando o CHC e os demais parâmetros morfométricos foi criada uma tabela com valores máximos e mínimos destes parâmetros para cada IG. A média de IM foi de 23, 1±6, 0 anos, a média de PF foi de 3, 125±0,5kg, 53% eram do sexo feminino. O CHC teve uma correlação positiva e significativa com todos os métodos estudados: Capurro Somático ($r = 0,27$; $p = 0,005$), Capurro Neurológico ($r = 0,33$; $p < 0,0001$), DUM ($r = 0,32$; $p = 0,005$) e Dubowitz ($r = 0,48$; $p < 0,0001$). O CHC apresentou correlação significativa com os demais parâmetros morfológicos, como o PC ($p < 0,001$), PA ($p < 0,001$) e o CT ($p < 0,001$). Dependendo da idade gestacional a morfologia dos órgãos fetais se modifica e a avaliação precisa da IG permite uma melhor interpretação dos achados na necropsia pediátrica. A tabela criada a partir dos parâmetros morfométricos avaliados vai auxiliar na avaliação e precisão da IG nos casos de material de abortamento, por exemplo, em que o grau de autólise dificulta a mensuração dos perímetros e altera o comprimento do feto. O CHC é um método morfométrico, portanto objetivo, e de fácil aplicabilidade, mostrando-se assim menos suscetível a erros de interpretação. Além disso, por apresentar correlação significativa e positiva com todos os métodos de avaliação da IG utilizados na Pediatria, mostra-se um método confiável e possibilita uma estreita correlação entre os achados da necropsia e aqueles da clínica.

- 29 -

HEMANGIOENDOTELIOMA KAPOSIFORME ASOCIADO A SINDROME DE KASABACH-MERRITT Y CANDIDIASIS SISTEMICA. REPORTE DE UN CASO.

Dra. Sonia Pereyra López, Dra. Rosario Torres Iberico, Dr. Guillermo Arribasplata Garfias. Instituto de Salud del Niño. Lima - Perú.

Objetivo: La patología tumoral vascular es frecuente en niños (1.1 - 2.6 %). Los hemangioendotelomas de malignidad intermedia son raros y los de tipo Kaposiforme son extremadamente raros, alrededor de 30 casos hasta la fecha; muy agresivos, localmente invasivos, simulando un hemangioma de la infancia. Material y métodos: Neonato, femenino, de 8 días, nacido por cesárea por sufrimiento fetal agudo, 3, 680 g. de peso. Presentó cefalohematoma parietal derecho, tumoración violácea en hombro y brazo derecho, trombocitopenia, ictericia progresiva, anemia severa, fiebre, melena, visceromegalia, distensión abdominal y palidez. Resultados: El examen de autopsia mostró: Hemorragia pulmonar bilateral, cefalohematoma parietal derecho, Hemangioendoteloma Kaposiforme. Candidiasis sistémica. Absceso renal derecho. Histopatología: La tumoración estaba compuesta por áreas de proliferación de células fusiformes con espacios vasculares crecientes semejantes a sarcoma de Kaposi otras áreas semejan hemangioma capilar. Otras forman pelotones glomerulares. Inmunohistoquímica: positividad CD34. Conclusiones: Hemangioendoteloma Kaposiforme, tumor sumamente raro, en pediatría complicado con síndrome de Kasabach-Merritt. Importante hacer diagnóstico diferencial entre hemangioma cavernoso y hemangioendoteloma.

SINDROME DE BUDD-CHIARI Y TRASPLANTE HEPATICO: PRESENTACION DE DOS CASOS.

Mondiglio, C.a;López, S.b;Cuarterolo, Mb;Lipzchitz, J.c;Pozzo, Na;Ciocca, Mb; Inventarza, Oc;de Dávila, M.T.G.a Servicios de Patología, Gastroenterología y Trasplante hepático.Hospital de pediatría "Prof. Juan P. Garrahan".Buenos Aires, Argentina.

El Síndrome de Budd-Chiari (BC) es una entidad infrecuente en la infancia y comprende un grupo de patologías caracterizadas por la obstrucción al flujo de salida venoso hepático. Numerosos factores etiológicos han sido involucrados en su fisiopatogenia pero en la mayoría de los casos su etiología es desconocida. Se reconoce una forma aguda, crónica y fulminante de presentación clínica. La biopsia hepática permite definir la severidad de la lesión y es un elemento importante en la evaluación de la conducta terapéutica a seguir. Objetivos: Describimos las manifestaciones clínicas, ecoangiográficas y los hallazgos histológicos en las biopsias pretrasplante y en los hígados explantados de 2 niñas de 34 y 25 meses con síndrome de Budd-Chiari. Las pacientes fueron derivadas por hepatomegalia dolorosa, distensión abdominal, ascitis y trombosis venosa profunda en miembro inferior izquierdo en uno de los casos. La ecografía abdominal mostró en ambos hepatomegalia heterogénea e hipertrofia del lóbulo caudado. La angiografía mostró hipertensión portal en ambas, disminución del calibre de la vena cava inferior en una y en la otra trombosis de las venas suprahepáticas derecha y media que fue constatada en el explante. Se descartó la hemoglobinuria paroxística nocturna, los síndromes mieloproliferativos, la mutación del factor V de Leiden, los anticuerpos antifosfolípidos y la presencia transitoria de anticoagulante lúpico. La histología mostró en ambas fibrosis lobulillar, dilatación sinusoidal severa y atrofia hepatocítica lo que permitió el diagnóstico de Budd-Chiari crónico. Las pacientes fueron trasplantadas a los 6 y 15 meses del diagnóstico. Los explantes hepáticos mostraron marcada hemorragia, dilatación sinusoidal y necrosis hepatocítica. La fibrosis era severa con formación de micronódulos. Las pacientes están vivas y sin recurrencia de la enfermedad. Conclusión: El Sme de BC es una rareza en la edad pediátrica y de causa desconocida. El cuadro clínico de insuficiencia hepática y la severidad histológica de las biopsias al diagnóstico permitieron elegir el trasplante y excluir la cirugía descompresiva como tratamiento. La biopsia hepática es de gran utilidad para definir la conducta terapéutica en el Sme de Budd-Chiari.

TUMOR ESTROMAL CONGÉNITO DEL YEYUNO. COMPARACION CON LOS TUMOR ESTROMALES DEL ADULTO.

Alan W. Bates, Roger M. Feakins e Irene Scheimberg. Department of Histopathology and Morbid Anatomy. The Royal London Hospital, London E1 1BB, Reino Unido

Los tumores estromales congénitos del intestino delgado son raros y representan una causa poco común de obstrucción intestinal en recién nacidos. Presentamos el caso de una recién nacida de 14 días de edad con obstrucción intestinal desde el nacimiento. En la operación se encontró un nódulo de 1,5 cm en el yeyuno. El examen histológico demostró un tumor de células fusiformes con áreas epitelioides, pleomorfismo nuclear leve y escasas mitosis, hemorragia y necrosis extensas y calcificación focal. Se compararon las características histológicas e inmunohistoquímicas este tumor congénito con seis tumores estromales gastrointestinales del adulto para determinar si se puede distinguir la lesión congénita de la forma adulta. Se utilizaron anticuerpos contra vimentina, actina de músculo liso, S100, CD34 y CD117. No se encontraron características morfológicas diferentes, pero el tumor congénito era más pequeño que los tumores de adultos. La tinción inmunohistoquímica mostró un patrón semejante entre el tumor congénito y los del adulto excepto con CD117 (c-kit) que fue positivo en todos los tumores adultos pero negativo en el tumor congénito. La revisión de la literatura sobre tumores estromales congénitos demuestra que estos tumores tienen buen pronóstico, incluso en presencia de características consideradas desfavorables en los adultos. El distinto patrón inmunohistoquímico y comportamiento biológico sugieren que el tumor estromal congénito no está relacionado con el tumor estromal del adulto.

ENTEROCOLITIS NECROTIZANTE SECUNDARIA A HETEROTOPIA DE MUCOSA GÁSTRICA EN EL YEYUNO DE UN RECIEN NACIDO.

Irene Scheimberg y Alan W. Bates. Department of Histopathology and Morbid Anatomy. The Royal London Hospital, London E1 1BB, Reino Unido.

La heterotopia de mucosa gástrica en el intestino delgado es rara fuera del divertículo de Merckel, pero ocasionalmente se asocia con otras malformaciones, especialmente duplicación o estenosis del intestino. Presentamos el caso de una recién nacida con atresia de yeyuno desde el nacimiento que sufrió una enterocolitis necrotizante tras la cirugía. Doce semanas después, la paciente se presentó con obstrucción subaguda. El yeyuno reseado contenía un área de mucosa gástrica y tejido pancreático heterotópicos en la zona de la obstrucción. Esta es la segunda descripción de la asociación entre enterocolitis necrotizante y mucosa gástrica heterotópica en el intestino delgado y la primera descripción en el yeyuno. La presencia de tejido pancreático, la obstrucción congénita asociada y la ausencia de fibrosis submucosa sugieren que la heterotopia se debió a un problema durante el desarrollo y que la enterocolitis necrotizante puede haber sido precipitada por el efecto de la mucosa secretora de ácido sobre la mucosa normal del intestino delgado adyacente.

TUMORES GERMINALES OVARIOS EN NIÑAS Y ADOLESCENTES. Experiencia en un centro pediátrico siguiendo los lineamientos de tres protocolos consecutivos de la Sociedad Francesa de Oncología Pediátrica (SFOP). Zubizarreta P, Mancuso R, García de Davila MT, Bailez M, Dorn V, Casak S, Scopinaro M, and Sackmann F. Hospital de Pediatría Garrahan. Buenos Aires, Argentina.

Objetivo: Evaluar las características clínicas y los resultados terapéuticos de los tumores germinales de ovario (TGO) siguiendo los lineamientos de tres protocolos consecutivos de la SFOP en una sola institución pediátrica. Pacientes y Métodos: Entre Octubre de 1987 y Noviembre de 1999, se registraron en nuestra institución 69 nuevos pacientes (pts) consecutivos con diagnóstico de tumor germinal de ovario. Trece pts no fueron evaluables (8 pts muy tempranamente perdidos para el seguimiento, 2 pts tratados en otra institución, 2 pts tratados sin seguir los lineamientos de los protocolos SFOP y 1 pt que abandonó el tratamiento). La cirugía fue la estrategia inicial en la mayoría de los casos (salpingooforectomía). Las pts fueron tratadas siguiendo las pautas de tres Protocolos consecutivos de la SFOP (TGM 85, TGM 90 y TGM 95). Si bien los regímenes de quimioterapia fueron diferentes según el protocolo, una estrategia de "observar y esperar" se mantuvo siempre en las pacientes con enfermedad completamente reseca estadios I y II. Resultados: La mediana de edad de 56 pacientes evaluables con TGO fue de 10.6 (r: 0-16.9) años. Treinta y uno (55.5%) fueron teratomas maduros puros, 13 (23%) fueron tumores germinales mixtos, 7 (12.5%) disgerminomas puros, y 5 (9%) teratomas con algún componente inmaduro. La mediana de edad fue similar para todos los subgrupos de pts. Los principales signos clínicos al comienzo fueron el dolor abdominal y/o la masa residual. La estadificación postquirúrgica demostró que los teratomas fueron todos localizados excepto dos casos estadio III. Los disgerminomas fueron estadio III en 5 (71%) de los casos y estadio II en 2 (29%). Las pts con TG malignos mixtos fueron estadio I en 2 (15.4%) de los casos, 10 (77%) de los pacientes fueron estadio III y solo 1 (14, 3%), estadio IV. Todas las niñas con teratomas y disgerminomas estaban vivas y libres de enfermedad. A los 75 meses, con una mediana de seguimiento de 37 meses los TGO malignos mostraron una sobrevida global y una sobrevida libre de eventos de 69, 2 (EE: 12, 8) y 81, 5 (EE: 11, 9), respectivamente. Conclusiones: Los teratomas maduros de ovario fueron los tumores germinales mas frecuentes. La estrategia de "esperar y observar" para enfermedad localizada completamente reseca demostró ser segura y eficaz. Los TGO disfrutaron de una excelente probabilidad de sobrevida.

TUMORES GERMINALES DEL TESTICULO EN NIÑOS Y ADOLESCENTES: Resultados de una institución siguiendo los lineamientos de tres protocolos consecutivos de la Sociedad Francesa de Oncología Pediátrica (SFOP).

Pedro A. Zubizarreta, Sandra J. Casaka, María T. G. de Dávila, Marcelo Scopinaro, Gabriela V. Dorn, and Federico Sackmann-Muriela. Departamento de Hemato-oncología, Departamento de Patología. Hospital de Pediatría SAMIC "Prof. Dr Juan P. Garrahan", Buenos Aires, Argentina.

Objetivo: Evaluar las características clínicas y los resultados terapéuticos de los tumores germinales del testículo (TGT) siguiendo los lineamientos de tres protocolos consecutivos de la SFOP en una sola institución pediátrica. Pacientes y Métodos: Entre Octubre de 1987 y Mayo de 1999, se registraron en nuestra institución 46 nuevos pacientes (pts) consecutivos con TGT. Cinco pts, todos tumores del saco vitelino puros, no fueron evaluables. La orquidectomía fue el gesto terapéutico inicial en todos los casos. Los pts fueron tratados según los lineamientos de tres estudios consecutivos de la SFOP (TGM 85, 90, y 95). Si bien los regímenes de quimioterapia fueron diferentes según el protocolo, una estrategia de "observar y esperar" se mantuvo siempre en las pacientes con enfermedad completamente reseca estadios I y II. Resultados: La edad mediana para todo el grupo fue de 1.8 (r: 0.1-16.9) años. Para los tumores germinales malignos mixtos la mediana de edad fue de 15.4 años. Un tumor testicular indoloro fue el síntoma mas importante y en general el único. La estadificación postquirúrgica fue: estadio I, 29 pts; estadio II, 1 pt; estadio III, 2 pts; estadio IV, 9 pts. Veinticinco (61%) fueron tumores del saco vitelino puros. Nueve (22%) fueron tumores germinales malignos mixtos con diferentes combinaciones de componentes teratomatosos y malignos. Cuatro (10%) fueron teratomas maduros y 3 (7%) fueron teratomas inmaduros. Los teratomas, todos estadio I, estaban vivos y libres de enfermedad después de la orquidectomía. De los 23 pacientes con enfermedad completamente reseca al inicio con tumores germinales malignos que no recibieron quimioterapia inicial, 5 presentaron alguna manifestación de progreso de enfermedad en el seguimiento con un tiempo mediano de latencia de 14 meses: 4 fueron exitosamente tratados con quimioterapia y están libres de enfermedad, 1 murió de una complicación quirúrgica luego de la exéresis de una lesión intratorácica. Once pts con enfermedad avanzada al inicio fueron tratados con quimioterapia, 5 permanecen libres de enfermedad, 2 no respondieron y murieron de enfermedad, 3 recayeron de los cuales 2 murieron, 1 fue rescatado y se encuentra actualmente libre de enfermedad y 1 murió antes de iniciar el tratamiento de quimioterapia. Con una mediana de seguimiento de 42 meses, las probabilidades de sobrevida libre de enfermedad y de sobrevida global para tumores germinales malignos de testículo fueron 0,76 and 0,80 respectivamente (Error Estandar: 0,07). Conclusiones: El tumor del saco vitelino puro fue por lejos el TGT mas frecuente. Los tumores germinales malignos

mixtos de testículo ocurrieron únicamente en adolescentes. La estrategia de "esperar y observar" para enfermedad localizada completamente reseca demostró ser segura y eficaz..

- 35 -

CANCER PAPILAR DE TIROIDES (CaP) INFANTO-JUVENIL: RE-EVALUACIÓN DE LOS FACTORES PRONÓSTICOS Y NUEVA PROPUESTA DE ESTADIFICACIÓN.

Herzovich VC., Iorcansky S., Rubio R., Gallo G. Servicios de Endocrinología, Cirugía y Patología. Hospital de Pediatría Garrahan. Buenos Aires. Argentina.

El carcinoma tiroideo papilar es el tumor más frecuente en la población infanto-juvenil con gran invasividad local y metástasis a distancia. Se lo ha considerado erróneamente como un tumor de baja malignidad. Sin embargo no están definidos en esta población los factores predictivos de agresividad. Estudiamos 24 pacientes con CaP entre 1988 y 1999 Edades 4.5 a 20 años (19 mujeres, 5 varones). En el mismo lapso se operaron 20 pacientes con adenomas tiroideos, dando una altísima incidencia de malignidad del 55%. Los pacientes fueron divididos en dos grupos según la edad al diagnóstico: G1 < 9 años n=8, G2 > 9 años n=16. Evaluamos edad, sexo, tamaño del nódulo, infiltración de tejidos vecinos, diseminación metastásica, demora diagnóstica, función tiroidea y tiroglobulina. Veinte pacientes fueron seguidos de 2 a 13 años (X 4.8 + 3.36). Tuvieron infiltración masiva de la glándula con invasión a tejidos vecinos 8/24, todos ellos con metástasis pulmonares; 5 eran del G1 y 3 del G2. Un varón del G1 murió 6 años después en insuficiencia respiratoria y 7 persisten con metástasis pulmonares. La relación inversa entre agresividad y edad es avalada por la presencia de metástasis pulmonares en 62 % del G1 y 18% del G2 (Fisher Exact Test p < 0,03). De los 12 restantes 8 presentaron metástasis en ganglios del cuello y 4 nódulo único los cuales actualmente están libres de tumor o tienen sólo pequeños restos localizados en cuello. La demora entre el primer signo y el diagnóstico varió entre 1 mes y 5, 7 años. Todos tuvieron la forma convencional papilar infiltrante, menos uno con la variante encapsulada macrofolicular. Se realizó tiroidectomía total a todos (excepto a éste) y linfadenectomía regional, seguidas de dosis terapéuticas de I-131. Conclusiones: nuestros datos apoyan la propuesta de una nueva estadificación del CaP unificando invasión local y mts pulmonares como estadio III y establece como los factores pronósticos adversos a la edad y a la invasión local. De esta forma, el examen clínico permitiría definir el grado de malignidad así como predecir la existencia de las mts pulmonares y adecuar el tratamiento a la agresividad del tumor.

- 36 -

ESTUDIO DE LOS RESTOS TUMORALES EN LOS TEJIDOS BLANDOS DE LOS SARCOMAS DE EWING OPERADOS DESPUES DE QUIMIOTERAPIA

P. Josset*, S. Boudjema*, P. Validire, G. Filipe***, L. Boccon-Gibod*. Service d'Anatomie Pathologique, Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau. Service d'Anatomie Pathologique, Institut Curie. Service de Chirurgie Orthopédique, Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau (Paris)**

Gracias a la quimioterapia, el volumen de los sarcomas de Ewing disminuye considerablemente. La cuestión de los límites de exéresis queda sin embargo planteada: ¿ Se debe reseca el tumor en sus límites primitivos o solamente el resto tumoral acompañado de los tejidos blandos adyacentes? Para tratar de aportar elementos de respuesta hemos reexaminado las biopsias y las piezas operatorias de resección recibidas en el Hôpital d'Enfants Armand Trousseau y en el Institut Curie (Paris). Hemos estudiado 46 casos. reexaminando en cada caso la extensión en los tejidos blandos y en el hueso, investigando el porcentaje de células tumorales viables después de quimioterapia. Los resultados incitan a separar los sarcomas de Ewing en cuatro categorías: los sarcomas de Ewing de los huesos largos y de los huesos cortos, los de las costillas y aquellos de la pelvis. En los huesos largos, 25 casos no tienen residuo tumoral extraóseo y en 4 casos el residuo queda incluido. Al nivel de las costillas, 6 casos tienen células tumorales viables en los tejidos blandos y 1 caso esta completamente esterilizado. Al nivel de la pelvis cuando se ha logrado operar el tumor, no se ha observado jamás la esterilización total y en 3 casos sobre 7 se han encontrado células tumorales viables en los tejidos blandos. Había solamente 3 casos de los huesos cortos entre los cuales uno tenía un residuo tumoral. Los resultados de este estudio permiten pensar que la exéresis relativamente "económica" de los sarcomas de Ewing de los huesos largos tal qual se practica actualmente es lícita. Los tumores de las costillas y de la pelvis son probablemente de naturaleza diferente y comprenden en la mitad de los casos un residuo de células tumorales viables, lo que invita a practicar una exéresis amplia.

- 37 -

ENFERMEDADES LINFOPROLIFERATIVAS ASOCIADAS A LA INMUNOSUPRESION POST TRASPLANTE RENAL

Dres: Balbarrey, Z.; Rodriguez Rilo, L.; Repetto, H.; Adragna, M.; López, L.; Goldberg, J. Hospital Nacional de Pediatría J. P. Garrahan. Instituto de Nefrología. Buenos Aires.

Introducción: La inmunosupresión en el trasplante de órganos se asocia a una mayor incidencia de neoplasias específicas dentro de las que los linfomas no Hodgkin ocupan el segundo lugar. La prevalencia de los mismos es de 45 a 100 veces mayor que en la población general. En contras-

te, la enfermedad de Hodgkin esta usualmente subrepresentada en estos pacientes. Objetivos: Determinar la incidencia de enfermedad linfoproliferativa en una población de pacientes trasplantados renales. Material y Metodos: Se presentan 6 pacientes trasplantados renales de un total de 509, con edades entre 11 y 23 años, 5 de sexo masculino, 5 con triple terapia convencional y uno con cuádruple esquema secuencial, trasplantados con donante vivo relacionado. Cuatro pacientes muestran rechazo celular agudo. Resultados: En 5 se diagnostica linfoma de células B: dos de localización en sistema nervioso central, uno en cavum, uno en hígado y uno en intestino. El restante presenta linfoma de Hodgkin escleronodular en cuello. El tiempo transcurrido entre el trasplante y la aparición del linfoma oscilo entre 7 ms. y 10 años. Dos pacientes reciben tratamiento anti CD20, uno de ellos con quimioterapia y radioterapia y dos quimioterapia, todos con reducción de inmunosupresión y buena evolución. Los dos restantes fallecen a los 2 y 11 días del diagnóstico sin tratamiento. Tres pacientes tuvieron serología negativa para Epstein Baar. De los casos positivos, dos mostraron hibridización in situ positiva sobre el tumor y el restante serología positiva (IgG). Conclusiones: La enfermedad linfoproliferativa asociada a inmunosupresión es un hecho cada vez mas frecuente debido a las nuevas drogas utilizadas. En la mayoría de los casos se asocia a infecciones por virus de Epstein Baar: en esta población 3 de 6 pacientes resultaron positivos. Dado que la interrupción de la inmunosupresión puede revertir la enfermedad y/o el tratamiento con anticuerpos anti CD20 curarla, el diagnóstico de certeza es una herramienta indispensable en este grupo de pacientes.

- 38 -

PRESENTACIÓN DE ENFERMEDAD DE GAUCHER DE CARACTERÍSTICAS ATÍPICAS.

Galuzzo, L*; De Matteo, E*; Marco, I*; Mascardi, N; Gutierrez, M***; MD. *Servicios de Patología, **Medicina Interna, ***Hematología, Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez, Buenos Aires, Argentina.**

La Enfermedad de Gaucher (EG) es la enfermedad de depósito lisosomal más frecuente, de transmisión autosómica recesiva, con una alteración reconocida a nivel de la región q21 del cromosoma 1. Presentamos el caso de un niño de 11 años, con antecedentes de 4 años previos de enfermedad de Perthes bilateral y un año después osteomielitis de fémur distal derecho, tratada con antibióticos, con cultivo negativo. Dicho episodio se acompañó de leucopenia y punción-aspiración de médula ósea (PAMO) hipocelular. Se le realizó en otro centro biopsia ósea en la que se informa: Hueso cortical y esponjoso con sectores de fibrosis, neoformación ósea, áreas de necrosis e infiltrado inflamatorio vinculable a osteomielitis subaguda. Como antecedente familiar tiene un hermano menor con enfermedad de Perthes a los 5 años. El paciente ingresa a nuestro hospital con dolor y tumefacción en cara anterior de tibia izquierda. Se realiza RMN: Lesión difusa de cuerpo de L3, coxa plana derecha y deformación de cabeza femoral y cara anterior de tibia con colección líquida. Se biopsia esta última observándose cortical y trabéculas óseas separadas por médula fibrosa laxa, infiltrada por elementos histiocitarios vacuolados, PAS (+) y Sudán Black (-), asociados a necrosis. PAMO y punción-biopsia de médula ósea (PBMO): Infiltración por células reticulares gigantes, multinucleadas en su mayoría, con amplios citoplasmas estriados, PAS (+), compatible con EG. La biopsia de L3 mostró idéntica histología. Se confirmó el diagnóstico de EG por dosaje de betaglucosidasa en leucocitos periféricos. También fueron positivos el test sanguíneo y biopsia ósea del hermano. Discusión: El motivo de esta presentación es el hallazgo de 2 características poco frecuentes de la enfermedad: 1) Debut con compromiso óseo con antecedente de crisis ósea, infarto y pseudo-osteomielitis, cuya fisiopatología previa a la infiltración tesaúrmótica no está claramente establecida. 2) Morfología inusual, multinucleada de la célula de Gaucher. Concluimos que este caso familiar de EG nos advierte sobre la necesidad de realizar un enfoque multidisciplinario y exhaustivo de lesiones óseas no concluyentes.

- 39 -

ASOCIACIÓN DE LA INFECCIÓN POR VIRUS DE EPSTEIN BARR CON LA EXPRESIÓN DE P53 Y BCL-2 EN CARCINOMA NASOFARÍNGEO PEDIÁTRICO.

De Matteo E., Chabay P., Zubizarreta P., Gallo G., Preciado M.V. División Anatomía Patológica. Lab.Virología, Htal. de Niños R. Gutierrez. Serv. Oncología Htal. de Pediatría. Servicio Anatomía Patológica, SAMIC J. P. Garrahan, Buenos Aires, Argentina.

Introducción: El carcinoma nasofaríngeo (CNF) es una neoplasia maligna poco frecuente en nuestra población y en niños, y común en el sudeste asiático. Los factores etiológicos involucrados incluyen la infección por el virus de Epstein Barr (EBV), la sobreexpresión de los oncogenes p53 y bcl-2, factores dietarios, etc. Objetivo: Analizar en nuestra población pediátrica la asociación del CNF con la infección por EBV y la expresión de los oncogenes mencionados. Materiales y Métodos: Se estudiaron 15 pacientes pediátricos con CNF del subtipo histológico indiferenciado, tratados en el Htal. de Pediatría SAMIC "J. P. Garrahan", y en el Htal. de Niños R. Gutierrez entre 1988-1998. El rango de edad de los pacientes fue 8-20 años (mediana: 12); sexo:14 varones. Sobre cortes de biopsias fijadas en formol e incluidas en parafina se investigó la presencia del EBV mediante la detección de EBERs por hibridación in situ y de la proteína latente de membrana-1 (LMP-1) por inmunohistoquímica; y la expresión de los oncogenes p53 y bcl-2 por esta última metodología. Resultados: Se observó en el 100%

de los casos positividad tanto para EBERs en el núcleo de las células tumorales como para LMP-1 en el citoplasma de las mismas. El 80% de los casos fueron positivos para p53, mostrando la mayoría de ellos (58%) entre un 25-50% de células positivas, mientras que para bcl-2 se estudiaron 13/15 casos con sólo un 15, 4% de positividad en las células epiteliales. Conclusiones: Estos resultados indican una fuerte asociación entre la infección por EBV y la sobreexpresión de p53, la cual no se observa con bcl-2. Esto sugiere que el EBV podría interactuar con p53 o contribuir a su expresión aberrante.

- 40 -

ENFERMEDADES HISTIOCITARIAS EN PEDIATRIA. ESTUDIO MORFOLOGICO E INMUNOHISTOQUIMICO DE 60 CASOS. CORRELACION CLINICO PATOLOGICA.

De Matteo E*, Maglio S*, Guagnini M., * Rey G**. *Div. Anatomía Patológica. ** Serv. Oncohematología. Hospital de Niños R. Gutiérrez. Bs. As. Argentina.

Las enfermedades histiocitarias constituyen un grupo heterogéneo de entidades con manifestaciones y evolución clínica variada y características histológicas diversas cuyo denominador común es la proliferación tisular de histiocitos, derivados del Sistema Monocito-macrofágico ó del Sistema de Células dendríticas. El diagnóstico morfológico debe confirmarse con el inmunohistoquímico(IHQ) Objetivo: Analizar las enfermedades histiocitarias de nuestro hospital, la clínica, histología e IHQ y reordenarlas nosológicamente según la nueva clasificación del Comité de Histiocitosis de la OMS que correlaciona ontogenia con comportamiento biológico. Material y Métodos:Se estudiaron retrospectivamente 60 casos registrados en el período 1989-1999. Se revisaron historias clínicas y preparados histológicos y se realizaron técnicas de IHQ con el método Estreptavidina-Biotina-Peroxidasa utilizando anticuerpos monoclonales para proteína S-100, CD1a y CD 68. Resultados:Todos nuestros casos correspondieron, según clasificación de la OMS, al grupo de enfermedades de comportamiento biológico variado.De acuerdo a la ontogenia este grupo se subdividió en dos:1)Derivado del Sistema de células dendríticas:A) Histiocitosis de Células de Langerhans (HCL):31 c; edad mediana:2 años (9m-15 a) 17 varones. Clínicamente 13c eran unifocales (10c óseos y 3c cutáneos), 9 c multifocales y 9 c sistémicos. La célula proliferante fue (+) para S-100 y CD1a y (-) para CD 68.En la evolución fallecieron 6 niños con enfermedad sistémica. B) Xantogranuloma Juvenil:20 c; edad mediana:2 años (9 m-13 a).15 c varones. La célula proliferante fue (+) para CD 68 y (-) para S100 y CD1a.Las lesiones fueron cutáneas con buena evolución en todos los casos. 2) Derivado del Sistema monocito-macrofágico: A)Enfermedad de Rosai-Dorfman: 2 c.Mostraron (+) para S-100 y (-) para CD1 a y CD 68.Ambos exhibieron buena evolución. B) Síndrome hemofagocítico asociado a infección:7 c.Edad mediana: 4a (8m-11a). 4 mujeres. La célula proliferante fue (+) para CD 68 y (-) para S-100 y CD1 a. Seis niños fallecieron y en 5 el diagnóstico se hizo en biopsias postmortem. Conclusiones: 1)El diagnóstico histológico debe ser confirmado por IHQ, ya que cada entidad tiene un tratamiento específico.2)No se hallaron casos de enfermedades malignas, aclarando que las leucemias de este grupo fueron diagnosticadas por el oncohematólogo.3) Si bien estas entidades son poco frecuentes, la que predominó fue la HCL.4) Ante la alta mortalidad de los síndromes hemofagocíticos destacamos la importancia de efectuar un diagnóstico precoz para instalar su tratamiento.

- 41 -

EXPERIENCIA EN EL USO DE LA PUNCIÓN CON AGUJA FINA (PAF) EN POBLACION PEDIATRICA

Dra. De Matteo E*, Maglio S*, García Lombardi M.** y Rey G**. *División Anatomía Patológica, ** División Hemato- Oncología. Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez, Buenos Aires, Argentina.

El uso de la PAF es aceptado y reconocido como una herramienta útil del diagnóstico que provee una evaluación rápida, segura y a bajo costo de múltiples lesiones. Objetivo: Examinar retrospectivamente los resultados de PAF realizados en masas tumorales en niños y determinar su rol en el manejo de estos pacientes. Material y Métodos: Entre 1/96-12/99 se realizaron 335 PAF de masas tumorales de 328 pacientes. Edad:8 días-17 años. Se utilizó una manopla con jeringa de plástico de 10cc y agujas 50/8. El material obtenido fue extendido en portaobjetos, una parte coloreada con May Grumwald-Giemsas y otra fijada en alcohol 96 ° y teñida con Hematoxilina y Eosina. La citomorfología fue evaluada independientemente por el oncólogo y el anatomopatólogo. El citodiagnóstico fue informado como: a) Negativo (sin hallazgos de patología maligna), b) Positivo (presencia de patología maligna), c) Sospechoso (presunción de patología maligna) y d) Inadecuado (escaso material, necrosis, etc). En los casos negativos se intentó realizar un diagnóstico de patología infecciosa específica o reactiva. En todos los casos Positivos y Sospechosos se realizó biopsia quirúrgica. Se analizaron 2 grupos de pacientes: 1) aquellos sin historia previa de malignidad, 2) pacientes con historia previa de malignidad en los que la PAF se usó como monitoreo de recurrencia de la enfermedad. Los sitios de punción más frecuentes fueron: ganglios cervicales y supraclaviculares: 153 (45, 6%), masas abdominales: 44 (13%), incluyendo hígado(11) y riñón (18), otros sitios: pared de tórax, miembros, etc. Resultados: Se hallaron 199 casos Negativos (59, 4%), 96 Positivos (28, 6%), 9 Sospechosos (2, 7%) y 31 Inadecuados (9, 3%). Los diagnósticos histopatológicos de los casos Positivos fueron: Nefroblastoma (17), Linfo-

ma no Hodgkin (12), Linfoma de Hodgkin (9), Neuroblastoma (9), Hepatoblastoma(8), Sarcomas (12), Histiocitosis de células de Langerhans (5), Ewing (2), Carcinoma de colon (2), y tumores benignos (2). Se realizaron 16 PAF en pacientes del grupo 2 encontrando 15 Positivos y 1 falso positivo. De los 96 casos Positivos hubo 3 falsos negativos (3%) y 1 falso positivo (1%). No hubo complicaciones relacionadas al procedimiento. Conclusiones: 1) El procedimiento con PAF es un método simple y seguro, capaz de ofrecer un diagnóstico orientativo inmediato, que en los casos Positivos indujo a cirugía con criterio oncológico, y en otros el uso de quimioterapia de cito-reducción previa a la cirugía. 2) El 59, 4% Negativo correspondió a patología inflamatoria o reactiva. 3) Fue útil en la detección de recaídas con escasos falsos positivos.

- 42 -

TUMORES DE LOS ANEXOS CUTANEOS EN PEDIATRIA

Guagnini M, Maglio S, *Pueyo S, #Máximo J, Servicio de Anatomía Patológica. Hospital de Niños "R. Gutiérrez". * Servicio de Dermatología. Hospital Materno Infantil de San Isidro. #Servicio de Dermatología. Hospital de Niños "R. Gutiérrez".

Objetivos: Los tumores anexiales de piel si bien corresponden a un bajo porcentaje de las biopsias recibidas en los laboratorios de patología, tienen cierta relevancia en la edad pediátrica. Se postulan tres orígenes: aquellos derivados de gérmenes epiteliales primarios, los originados de células pluripotenciales y los que se desarrollan a partir de estructuras pre-existentes. El objetivo es presentar los tipos histológicos más frecuentes y correlacionarlos con sus presentaciones clínicas. Materiales y método: Se realizó una revisión de los últimos 7 años (1994-2000) en los hospitales Ricardo Gutiérrez y Materno Infantil de San Isidro. Las muestras fueron fijadas en formol al 10%, teñidas con Hematoxilina y Eosina y PAS. Resultados: Se hallaron 184 pacientes, con 191 tumores: 127 casos correspondieron a pilomatrixomas, 54 a nevo sebáceo de Jadassohn, 3 siringocistoadenomas papilíferos, 2 hamartomas foliulares, 1 siringoma, 1 espiroadenoma crino, 1 tricopitelioma, 1 tricoblastoma pigmentado y 1 hamartoma angiomatoso crino. La mediana de los pilomatrixomas fue de 7 años, 76 casos fueron de sexo femenino. El 70% se localizó en cara y con un tamaño promedio de 1 cm. Se presentaron como nódulos subcutáneos con un corto tiempo de evolución (3 a 6 meses). Los nevos de Jadassohn se presentaron con una mediana de 12 años, 28 casos fueron de sexo femenino y el 70% se localizó en cuero cabelludo con un tamaño promedio de 2.5 cms. La lesión en general estuvo presente al nacer como una placa lampiña lineal que más tarde se transformó en una lesión verrugosa o nodular. Dos casos se asociaron con siringocistoadenoma papilífero y uno con un espiroadenoma crino. Conclusiones: Desde el punto de vista histopatológico los tumores anexiales en edad pediátrica más frecuentes son el pilomatrixoma y el nevo de Jadassohn, ambos con predominio en el sexo femenino. Son variadas las presentaciones clínicas del pilomatrixoma, confundiendo con un quiste sebáceo o con un granuloma por cuerpo extraño; debiéndose tener en cuenta la variante fistulosa y ulcerada por su parecido a un tumor maligno. No se halló asociaciones con tumores malignos ni transformación atípica de las lesiones.

- 43 -

NECROSIS GRASA SUBCUTANEA DEL RECIEN NACIDO (NGSRN). Estudio clínico-patológico de tres casos.

Dra Maglio S., Pueyo S., Valverde R. Hospital Materno Infantil de San Isidro.

La NGSRN es una enfermedad inflamatoria del tejido adiposo subcutáneo, poco frecuente y autolimitada que afecta casi exclusivamente al neonato de término ó post-término en las primeras cuatro semanas de vida. Se caracteriza por la aparición de nódulos o placas induradas asintomáticas localizadas principalmente en las mejillas, tronco, glúteos y extremidades, cubiertas por piel normal ó eritematosa. Los pacientes presentan antecedentes de trauma obstétrico, sufrimiento fetal agudo, asfixia, líquido amniótico meconial y/o exposición al frío. Tales situaciones llevarían a la cristalización de la grasa subcutánea del RN, rica en ácidos grasos saturados, con el consiguiente daño del adipocito, reacción granulomatosa y necrosis grasa. La evolución es favorable con resolución espontánea de las lesiones en un lapso de hasta 6 meses, pudiendo en algunos casos complicarse con hipercalemia. Objetivo del trabajo: evaluar los factores predisponentes, las manifestaciones dermatológicas e histopatológicas, y la evolución de tres casos de NGRN Material y Métodos: Se analizaron los hallazgos clínicos, los datos de laboratorio y las biopsias cutáneas, coloreadas con técnica de H y E. Resultados: Caso 1: varón RNPAEG con dificultad respiratoria al nacimiento. A los 7 días de vida presenta nódulo subcutáneo en la región submamaria izquierda adherido a piel, cubierto por piel normal. Caso 2:varón RNPAEG. Al mes presenta endurecimiento homogéneo de todo el tejido celular subcutáneo del miembro inferior izquierdo, con calcificaciones diseminadas en toda la pierna. Caso 3: varón RNPret.BPEG nacido por cesárea por sufrimiento fetal agudo; líquido amniótico meconial; hipoparatiroidismo transitorio y convulsiones por hipocalcemia; A los 15 días presenta pequeños nódulos subcutáneos en miembro superior y dorso.Las biopsias de los tres casos mostraron imágenes histológicas similares caracterizadas por una paniculitis granulomatosa confinada al tejido grasa subcutáneo, con células gigantes conteniendo hendiduras radiadas aciculares intracitoplasmáticas. Se agregó calcificación extensa en el caso 2. En los tres

pacientes las lesiones involucraron espontáneamente aproximadamente a los tres meses. Conclusiones: Los casos presentados reúnen las condiciones clinicopatológicas típicas de la NGSRN. Dos de nuestros pacientes presentaron antecedentes perinatólogicos predisponentes. Las lesiones cutáneas se resolvieron espontáneamente y ningún paciente se complicó con hipercalcemia. La biopsia cutánea fue de utilidad no sólo para confirmar el diagnóstico clínico sino para descartar otras entidades que afectan el tejido graso subcutáneo del RN, tales como el esclerema neonatal y la celulitis infecciosa.

- 44 -

TUMORES RENALES PEDIÁTRICOS: EVALUACION DE LA NECROSIS Y CAMBIOS HISTOLOGICOS INDUCIDOS POR LA QUIMIOTERAPIA PREOPERATORIA.

Dra.Reynaud A.L.*, De Matteo E*, Guagnini M*, Maglio S*, García Lombardi M, Rey G**, Podestá M***, Marco I*. *Div.Anatomía Patológica, ** Div. Oncología y ***Div. Urología. Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez, Buenos Aires, Argentina.**

El Nefroblastoma (TW) representa alrededor del 10% de los tumores malignos pediátricos y es la neoplasia más frecuente del aparato urinario en la infancia. La quimioterapia(QT) preoperatoria es parte del tratamiento de diversos tumores (osteosarcoma, neuroblastoma, hepatoblastoma, etc), y se ha enfatizado la importancia de su aplicación en el TW, buscando disminuir el riesgo de ruptura tumoral intraoperatoria y el estadio. Objetivo: Evaluar el beneficio de la QT preoperatoria en nuestros pacientes con TW, analizando el porcentaje de necrosis, subtipo histológico, estadio por extensión, y observar los cambios secundarios al tratamiento. Material y Método: Se revisaron retrospectivamente historias clínicas, piezas quirúrgicas, histología y evolución de 24 casos (c) sobre un total de 36 tumores renales tratados en nuestro hospital con el protocolo SIOP 9 y SIOP 93, entre 1993 y 1999. Resultados: Distribución por sexos:12 varones y 12 mujeres, Edad:8 meses-10 años (mediana: 3 años). En 15 c el tumor se localizó en el riñón derecho, y el peso fue entre 90 y 1800 gr (mediana:300gr).18 c correspondieron a TW con histología estandar; 5 c presentaron histología favorable (2 nefromas mesoblásticos, 2 nefroblastomas quísticos parcialmente diferenciados y 1 TW con menos de 10% de tumor viable); y por último 1 c de histología desfavorable(tumor rabdoide).La mediana de necrosis tumoral fue del 25%(rango 0 - 100%). De acuerdo a la estadificación propuesta por la SIOP se identificaron 15c estadio(E)1 (62, 5%), 4c E II (con invasión de cápsula, hilio y/o vena renal), 2c E III (infiltración ganglionar) y 3c E IV (con metástasis pulmonares).Se hallaron asociados a la QT los siguientes signos histológicos:estroma fibromixomatoso en 21c(87, 5%), macrófagos con hemoderiva en 17c(70,8%) y cambios vasculares (hialinización, trombosis, necrosis) en 9c (37, 5%). En 6 c se encontró tejido adiposo, en 13 c diferenciación rdbomiooblástica y en 3 c restos nefrogénicos. La evolución clínica fue buena en la casi totalidad de los casos; sólo 1 paciente falleció(tumor rabdoide), 1 presentó progresión de la enfermedad intratamiento y hubo 1 recaída, ambos con buena respuesta posterior. Conclusiones: 1) Si bien el porcentaje de necrosis no fue elevado (mediana 25%) se consiguió reducción del tumor y un alto número de pacientes con estadio I (62, 5%).2) La sobrevida libre de enfermedad con un seguimiento de 8 meses a 7 años fue de aproximadamente el 95%. 3)El patólogo juega un rol esencial en el estudio de esta patología mediante la confirmación del diagnóstico, la clasificación según riesgo histológico y el estadio según la SIOP, lo que permite comparar resultados con grupos internacionales.

- 45 -

LINFOMAS EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON SÍNDROME DE INMUNODEFICIENCIA ADQUIRIDA (SIDA). PRESENTACION DE 5 CASOS.

Calcagno Laura, De Matteo Elena, Preciado M Victoria, Chabai Paola, Maglio Silvana. Servicio de Anatomía Patológica y Virología.Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez.

Los linfomas constituyen la neoplasia más frecuente asociada al VIH.El espectro de lesiones comprende los Linfomas No Hodgkin(LNH), el Linfoma Primario del Sistema Nervioso Central(LPSNC) y el Linfoma de Hodgkin (LH).En los pacientes pediátricos son menos frecuentes los linfomas de células grandes que en los adultos.La asociación de los LN H al virus de Epstein Barr (EBV) es mayor en los pacientes con SIDA. Se presentan 5 casos de Linfomas en pacientes pediátricos con SIDA, diagnosticados en nuestro hospital en los últimos diez años. Material y Métodos: Se analizaron en 4 casos (c) las biopsias (3c ganglionares y 1c médula ósea) y 1 c de autopsia.Se estudiaron los cortes histológicos con técnicas de rutina e Inmunohistoquímica para anticuerpos monoclonales (CD20, CD3, CD30, CD 45 y CD45)con método de Streptavidina-Biotina-Peroxidasa. En 4 de ellos se investigó la asociación con el EBV mediante hibridación in situ(EBER) e inmunohistoquímica (LMP1). Resultados: 3 pacientes fueron de sexo masculino.La edad mediana fue de 3 años(rango 2a 11años).En 4 de ellos la transmisión del VIH fue vertical y en el mayor fue post-transfusional.Las localizaciones primarias fueron en 3c ganglionares, 1 c retroorbitario y 1c de SNC. Todos fallecieron entre 1 y 6 meses del diagnóstico a causa de la enfermedad neoplásica.Los diagnósticos histológicos fueron:Linfoma Indiferenciado tipo Burkitt(2 C), Linfoma folicular (1 C), Linfoma de células grandes (1 C) y Linfoma Hodgkin, depleción linfocitaria(1c). Los 4c de LN H fueron B.Los 4 c estudiados para EBV(3LN H y 1LH) fueron positivos. Conclusiones:Nuestros resultados demuestran:1)la alta asociación del linfoma con el EBV, 2)todos

los LN H fueron B, 3)se destaca el hallazgo de 1c de linfoma folicular(poco frecuente en pediatría y de 1c de LH(poco frecuente en pacientes con SIDA), 4)remarcamos la rápida y fatal evolución de estos pacientes.

- 46 -

PTOLOGIA DE LOS CORAZONES ABLACIONADOS PARA RECUPERAR VALVULAS CARDIACAS EN EDAD PEDIÁTRICA

Dres. Oscar Schwint, Vanessa Dorn y Horacio Vogelfang. Servicio de Patología y Banco de Homoinjertos del Hospital Garrahan. Combate de los Pozos 1881. Buenos Aires.

Entre 1997 y Enero de 2000 se analizaron anatomopatológicamente 45 corazones provenientes del Banco de Homoinjertos del Hospital Garrahan. Todos fueron ablacionados de acuerdo a las normas vigentes, que incluyen descartar clínicamente enfermedad cardíaca preexistente. Los donantes fueron 23 de sexo femenino con una edad mediana de 8 años 8 (r. 20 días- 15 años). Las principales causas de muerte fueron: Traumatismo craneoencefálico 23; anoxia 9; accidente cerebrovascular 6 y otras 7. En todos los casos se diseccionaron las válvulas aórtica y pulmonar y el resto del corazón fue remitido al laboratorio de patología donde se tomaron rutinariamente dos tacos de ventrículo derecho, dos del izquierdo y de coronarias. Se efectuaron tinciones con HyE y tricrómico de Masson. En 25 (56%) casos los corazones fueron totalmente normales, en 9 se encontró necrosis unicelular, en 2 infarto agudo de miocardio, en 2 infarto subendocárdico, en 2 miocarditis y además uno de cada uno, hemorragia epicárdica, calcificación de músculo papilar, hipertrofia miocelular, pericarditis y Enfermedad de Pompe. Desconocemos investigaciones de estas características pero los resultados permiten inferir que el estudio anatomopatológico de estos corazones es fundamental en el control de calidad de los tejidos a trasplantar. Además se debe tener en cuenta que el 44% de los corazones presentó alguna alteración, desde mínima a importante y que los mismos potencialmente podrían haberse trasplantado como órganos completos.

- 47 -

PTOLOGIA DE LA ATRESIA PULMONAR CON SEPTUM INTEGRO.

Dres. V. Dorn, O. Schwint. Servicio de Patología Hospital Garrahan, Buenos Aires

La atresia pulmonar con septum íntegro es una malformación cardíaca de alta mortalidad espontánea y de difícil manejo clínico-quirúrgico debido a su espectro lesional. Se describen cuatro variantes anatómicas que influyen en la terapéutica y pronóstico, sinusoides ventrículo coronarios, enfermedad de Ebstein de la válvula tricúspide, la hipoplasia ventricular derecha extrema y la estenosis subaórtica como factores desfavorables. Entre 1988 y 1993 se registraron 10 casos consecutivos con esta patología con una tasa de autopsias para cardiopatías congénitas del 80%. Se analizó la morfología cardíaca y se incluyó cada caso en alguna de las cuatro categorías antes mencionadas. La población estuvo constituida por lactantes de 5 días a 14 meses sin diferencias de sexo. Se encontró que 8/10 presentaron hipoplasia severa del ventrículo derecho; asociada a estenosis subaórtica en 2 y a sinusoides en otros 2 (1 con estenosis subaórtica agregada); los dos casos restantes presentaron ventrículos derechos grandes asociados a enfermedad de Ebstein de la válvula tricúspide. En 9/10 se efectuaron procedimientos quirúrgicos paliativos (anastomosis subclavio pulmonar) con el agregado de valvotomía pulmonar en 3. Histológicamente se registró evidencia de lesiones necróticas del ventrículo izquierdo agudas o crónicas. Es indispensable tener en cuenta estas variantes en el diagnóstico de esta cardiopatía.

- 48 -

TUMORES PRIMITIVOS DE PULMÓN (TPP) EN EDAD PEDIÁTRICA.

Siminovich, Mónica*; Galli, Susana*; Gallo, Guillermo E*; Schvartzman, Enrique. Servicios de Patología* y Oncología**. Hospital de Pediatría "Dr. J. P. Garrahan". Buenos Aires. Argentina.**

Los tumores primitivos de pulmón (TPP) son muy poco frecuentes en niños, pero deben ser considerados en el diagnóstico diferencial ante imágenes de neumopatías persistentes y/o signos clínicos atípicos. En nuestro hospital entre los años 1987 y 1999 fueron registrados 11 casos que motivan esta presentación. Seis fueron malignos: 3 Blastomas Pleuro Pulmonares (BPP), 2 Fibrosarcomas (FS) y 1 Linfoma T Periférico (LTP). Constituyeron el 0,25 % de los 2397 tumores malignos sólidos tratados en el hospital en el mismo período. Edad mediana al diagnóstico: 2 años (rango: 1-12). Sexo: femenino en 5. Lado: derecho en 4. Inicialmente sugerían etiología infecciosa. En 5 se hizo lobectomía. Al LTP, que tenía infiltración bilateral difusa, se le efectuó sólo biopsia. En 5 se agregó quimioterapia. Un BPP estaba asociado con Malformación Adenomatosa Quística tipo 1. Un FS era de alto grado. El otro, de bajo grado, curó del tumor resecado a los 3 años, pero presentó luego un Rbdomiosarcoma de pared torácica y finalmente un Sarcoma Renal de Células claras que provocó su muerte a los 9 años. Los otros 5 fallecieron por progresión de la enfermedad. Cinco fueron benignos: 3 Tumores Miofibroblásticos Inflamatorios, 1 Hemangioma Esclerosante y 1 Lipoma. Edad mediana: 8 años (rango: 2-14). Sexo: masculino en 4. Lado: izquierdo en 3. Dos fueron hallazgos radiológicos y tres consultaron por dolor (uno con "neumonías" recurrentes). Todos curaron con la resección local. Conclusión: Pese a ser infrecuentes los TPP deben ser tenidos en cuenta para su tratamiento precoz y efectivo. En nuestra serie el pronóstico fue bueno con cirugía sola en los 5 benignos y el maligno de bajo grado, y fatal en los otros 5.

LINFANGIECTASIA GENERALIZADA: A PROPÓSITO DE UN CASO DE PRESENTACIÓN INUSUAL.

Dres. Siminovich, Monica*; Galli, Susana*; Mazzucchelli, Teresa**; Cannizaro, Claudia**; Couceiro, Claudia**; y de Sarasqueta, Pedro**. Servicios de Anatomía Patológica* y Neonatología** del Hospital de Pediatría "Prof Dr. J. P. Garrahan". Buenos Aires, Argentina.

La Linfangiectasia generalizada es una enfermedad de presentación esporádica, causa heterogénea, y evolución en la mayoría de los casos fatal. Consiste en una dilatación exagerada del sistema linfático, ya sea de origen congénito o adquirido. Esta presentación corresponde al caso de un neonato con cuadro clínico inusual, con diagnóstico precoz efectuado por biopsia pulmonar, hallándose en la autopsia patología linfática generalizada. Paciente de 2 hs de vida con dificultad respiratoria. Rx de tórax: pulmones hiperinsuflados con patrón reticulonodular. Ecocardiograma: estructura cardíaca normal con hipertensión pulmonar severa. Ingresó en ARM convencional, y posteriormente en ventilación de alta frecuencia y óxido nítrico. Presentó derrame pericárdico que requirió drenaje. Se obtuvo un líquido compatible con quilopericardio. Ante la insuficiencia respiratoria refractaria al tratamiento, quilopericardio y Rx. compatible, se indica biopsia de pulmón a cielo abierto con diagnóstico presuntivo de Linfangiectasia pulmonar. El estudio histopatológico confirmó el diagnóstico. Fallece 24 hs después. En el estudio de necropsia se halla una hepatoesplenomegalia congestiva y pulmones aumentados de peso, con focos de condensación y aspecto esponjoso. Al examen microscópico se encuentran dilataciones quísticas de los linfáticos que afecta ambos pulmones, riñones, hígado, bazo, páncreas, suprarrenales, intestino delgado, colon y tejido periganglionar. Se observó además congestión visceral generalizada y bronconeumonía. No se halló cardiopatía asociada. Se efectuó a posteriori, estudio genético, siendo el cariotipo normal. Se considera que en las Linfangiectasias generalizadas la afectación del pulmón forma parte de una anomalía sistémica que afecta además otras vísceras y tejidos blandos. En el pulmón la Linfangiectasia debe diferenciarse de otras patologías quísticas: congénitas, como la Malformación Adenomatosa Quística, o adquiridas, como el Enfisema Intersticial Pulmonar. La inmunomarcación con Factor VIII o CD31 permite resaltar las estructuras vasculares y delinear su endotelio. Se concluye que ante un lactante con severa dificultad respiratoria refractaria al tratamiento debe considerarse la Linfangiectasia pulmonar dentro de los diagnósticos posibles. La presencia de quilotorax o quilopericardio sugieren el diagnóstico. La biopsia de pulmón precoz resulta un método diagnóstico adecuado que puede significar precisar el pronóstico y posible tratamiento.

TUMORES TRAQUEOBRONQUIALES PRIMITIVOS EN PEDIATRÍA

Dres. Siminovich, Mónica*; Galli, Susana*; Botto, Hugo**; Nieto, Mary**; Tiscornia, Carlos**. Servicios de Patología* y Endoscopia Respiratoria** del Hospital de Pediatría Prof. Dr. J. P. Garrahan. Buenos Aires, Argentina.

Los tumores primitivos traqueobronquiales son extremadamente raros en la infancia. Los más frecuentes en las dos primeras décadas de la vida son el Carcinoma bronquial y el Carcinoma Mucoepidermoide de bajo grado. El cuadro clínico consiste en: dificultad respiratoria, tos recurrente o persistente, y/o neumonías a repetición. La endoscopia sugiere un probable diagnóstico tumoral siendo en algunos casos la terapéutica de elección. El objetivo del presente trabajo fue revisar nuestra estadística en estas patologías, analizar la metodología diagnóstica, la terapéutica y evolución observadas. Se evaluaron en forma retrospectiva siete historias clínicas de pacientes con diagnóstico de tumor traqueobronquial, en un período de 10 años. El rango de edad fue de 5 a 14 años, con una mediana de 7. Sexo: masculino 4p. y femenino 3p. En cinco predominó el cuadro de dificultad respiratoria e infecciones, uno con hemoptisis y el restante con un cuadro de astenia y fiebre como manifestación de síndrome paraneoplásico. Localización: bronquio fuente izq. (4p.), bronquio fuente der. (2p.) y tráquea (1p.). En la Rx. de tórax se observó atelectasia secundaria a obstrucción en seis casos, y bronquiectasia en uno. En todos los casos se realizó resección por vía endoscópica, presentando las lesiones un aspecto sugestivo de tumor. Los diagnósticos histopatológicos fueron los siguientes: Carcinoma Mucoepidermoide (2), Adenoma bronquial (1), Tumor Carcinoma (1), Schwannoma (1), Tumor Miofibroblástico inflamatorio (1) y Tumor de músculo liso (1). En uno de los pacientes con Carcinoma Mucoepidermoide, se efectuó lobectomía por recidiva tumoral, y en el otro se practicó una neumonectomía, por la misma causa. En el caso del tumor Carcinoma, luego de la lobectomía y por metástasis en un ganglio regional se completó el tratamiento con quimioterapia. En los casos restantes el tratamiento fue conservador, con seguimiento y resección endoscópica en caso de recidiva. En 6 pacientes (85, 17%) la evolución fue favorable y 1 (14, 29%) falleció. Dicho paciente era portador de SIDA, y presentó tumores de músculo liso en diferentes localizaciones. Si bien los tumores endotraqueobronquiales son raros en pediatría, deberían ser considerados siempre entre los diagnósticos diferenciales de cuadros de tos crónica, neumonías a repetición o atelectasia, valorando la presencia o no de bronquiectasias por hipoventilación crónica. El primer método diagnóstico y en muchos casos terapéutico, es la resección endoscópica, sin embargo, puesto que recidivan, lo aconsejable es la resección quirúrgica completa, con seguimiento a largo plazo.

ENFERMEDAD LINFOPROLIFERATIVA (ELP) POST-TRASPLANTE HEPÁTICO PEDIÁTRICO.

Mondiglio, C.a; Cuarterolo, M.b; Oleastro, M.c; Bes, D.d; Imventarza, O. E; Picconi, A. F; Ciocca, M. B; Dávila, M. T. de A. Servicios de Patología, Gastroenterología, Inmunología, Pediatría, Trasplante y Virología. Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan e Instituto Malbrán. Buenos Aires, Argentina.

La enfermedad linfoproliferativa post-trasplante (ELPT) es una complicación bien conocida del trasplante de órganos. La inmunosupresión y el virus de Epstein Barr (EBV) han sido implicados en la patogenia de éstos desórdenes. El propósito de este trabajo fue evaluar la incidencia, las características clínico-patológicas y la evolución en 9 pacientes con ELPT. Material y métodos: en un período de 7 años, 200 trasplantes hepáticos (TH) fueron realizados en 183 pacientes. Nosotros estudiamos 9 pacientes con ELPT entre 1992-1999. La histología fue evaluada por 2 patólogos y la inmunohistoquímica fue realizada con anticuerpos monoclonales CD20, CD43, CD45Ro y bcl-2 proteína. La infección por EBV fue detectada por PCR para EBV-DNA e hibridación in situ para EBV-RNA. Nosotros utilizamos la clasificación de Frizzera y Knowles: hiperplasia plasmacítica (HP), desorden linfoproliferativo polimorfo (DLP) y linfomas no Hodgkin (LNH). Se realizaron estudios citogénicos en 2/9. Resultados: la incidencia de ELPT fue del 4, 5%. La presentación a una media de 17 meses post-TH (r: 4-28m). La mitad de los pacientes comenzaron con fiebre, astenia, anorexia y adenomegalias, 3 con hipertrofia amigdalina, 1 con hemorragia digestiva y otro con tumor abdominal. El virus de EBV fue detectado en 5 de los 9 casos. El diagnóstico histopatológico fue de desorden linfoproliferativo polimorfo (DLP) en 5, hiperplasia plasmacítica (HP) en 2, linfoma de Burkitt (LB) y linfoma de células grandes inmunoblástico (LGI). El LB mostró traslocación t(8;14) (q24;q32). Cinco de ellos están en remisión al discontinuar la inmunosupresión y 4 presentaron progresión de la enfermedad. La mortalidad total fue del 44, 4%. Conclusiones: La incidencia y mortalidad fue similar a otras series publicadas. El diagnóstico es dificultoso por la variada presentación clínica. En el 55% de los casos se detectó el virus de EBV. El diagnóstico temprano y la disminución de la inmunosupresión contribuye a disminuir la mortalidad. El LB y LGI fallecieron independiente del tratamiento agresivo. Este estudio coincide con otros en que hay diferentes grupos clínico-patológicos de ELPT y que los criterios histológicos e inmunológicos son útiles predictores de la evolución de la enfermedad.

PAPILOMATOSIS LARÍNGEA: GENOTIPOS DE VIRUS PAPILOMA HUMANO Y RECURRENCIA.

M.T.G. de Dávila¹, M.A. Picconi², L.V. Alonio², M. Siminovich¹, A.R. Teyssié², Labraga, M, A. Rodríguez¹, C. Tiscornia². 1. Servicios de Patología y Endoscopia, Hospital de Pediatría "J.P. Garrahan". 2. Dto. Virología, Instituto Nacional de Enfermedades Infecciosas-ANLIS "Dr. C.G. Malbrán", Buenos Aires, Argentina.

Introducción y objetivo: La papilomatosis laríngea (PL) es causada por el virus Papiloma humano (HPV), especialmente por los tipos 6 y 11. El curso de la PL es variable; algunos pacientes muestran remisión, mientras que otros presentan frecuentes recurrencias y alta morbilidad. El objetivo de este trabajo fue estudiar la prevalencia de los distintos tipos de HPV en PL y su asociación con la frecuencia de recidivas. Materiales y métodos: Se revisaron 77 biopsias de 30 pacientes pediátricos, efectuadas entre 1994 y 1997, todas ellas con diagnóstico histológico de papilomatosis laríngea. La detección de HPV sobre el ADN extraído y purificado se realizó por PCR genérica con posterior tipificación por hibridación in dot blot con oligosondas tipo-específicas para HPV 6, 11, 16 y 18. Resultados: Se detectó HPV en todas las muestras, correspondiendo 33% a HPV 6, 20% a HPV 11, 40% a infecciones mixtas HPV 6-11/16 y 6% a HPV 16 / 18. La frecuencia de recidivas durante el seguimiento (3 o más) fue mayor en pacientes con coinfecciones con HPV 16 y 18. Conclusiones: Se confirma el predominio de los HPV tipos 6 y 11 en la etiología de la PL, en nuestro medio. La mayor recurrencia observada en presencia de HPV 16 y 18 indicaría la necesidad de un mayor seguimiento por tratarse de virus potencialmente oncogénicos.

MEDULOEPITELIOMA INTRAOCULAR "EL ENMASCARADO" Estudio clínico e inmunohistoquímico.

Dra. López D.B.; Fandiño A.; Da Col E.; Manzitti J.; Dávila M.T.; Chantada G.; Gallo G. Servicios de Oftalmología Patología y Hematooncología. Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan, Buenos Aires, Argentina.

El meduloepitelioma (ME) es un tumor infrecuente originado del epitelio mulleriano primitivo no pigmentado que tapiza el cuerpo ciliar, su principal localización. Propósito: Analizar las características clínicas oftalmológicas, ecográficas, histopatológicas e inmunohistoquímicas del ME. Pacientes y método: Presentamos 5 niños con ME unilateral; 2F, 3M Se les efectuó una evaluación oftalmológica completa, examen bajo anestesia general y ecografía ocular. Realizamos estudio histopatológico convencional e inmunohistoquímico para citoqueratina AE1 -AE3 (CK), sinaptofisina (S) y proteína gliofibrilar (GFAP). RESULTADOS: Edad media en la consulta inicial 23, 2 meses. Signos y síntomas iniciales: disminución de agudeza visual, leucocoria, estrabismo, dolor, epifora, buphtalmia. Hallazgos iniciales: catarata, glaucoma, rubeosis y/o atrofia de iris y edema corneal. Tres pa-

cientes diagnosticados y tratados en nuestro hospital, que no presentaron inicialmente evidencia ecográfica ni tomográfica de tumor intraocular; en la evolución al evidenciarse la masa intraocular fueron enucleados. Uno de ellos con MTS en ganglio regional realizó quimioterapia. Los tres están libres de enfermedad. Dos pacientes fueron derivados con metastasis regionales y a distancia que fueron biopsiadas, no se pudo controlar la enfermedad y fallecieron. La patología mostró una proliferación de células cuboides dispuestas en una red de cordones formando tubulos neuroepiteliales y estructuras rosetoides tipo Flexner rodeando material acidófilo. En una se observó islote de cartilago. La neoplasia mostró positividad para CK y S. Diagnóstico diferencial: se plantea con el RB y los tumores MTS. Su comportamiento biológico es variable. Conclusiones: -Debe seguirse por ecografía y UBM todo niño con oftalmopatía de tórpida evolución con neovascularización del segmento anterior y severo compromiso visual aún sin signos iniciales de tumor ocular. - El tratamiento debe ser la enucleación temprana por su agresivo comportamiento.

- 54 -

RABDOMIOSARCOMA DE LA VIA BILIAR

Caramutti, Daniela *, Davila, M.T. *, Iotti, Alejandro *, Frugone, Mario ** y Carpaneto, Eduardo ***. Servicios de Patología *, Clínica Pediátrica ** y Cirugía Pediátrica *** del Hospital Británico de Buenos Aires, Argentina.

El Rbdomiosarcoma (RMS) es el tumor de partes blandas más común en los niños y constituye el 70 % de las neoplasias mesenquimáticas. Es más frecuente en la raza blanca y en varones. Tiene predilección por cabeza y cuello, el aparato genitourinario y las extremidades. Los tipos de RMS son: embrionario, alveolar y pleomórfico. Se reconocen dos variantes dentro de esta clasificación: el botrioides y el fusocelular. El Rbdomiosarcoma localizado en el árbol biliar es inusual y representa el 0,8% de los RMS. El subtipo histológico es el denominado botrioides. Muestra una alteración genética en dos genes supresores del crecimiento tumoral localizados en ambos brazos del cromosoma 11. Tiene mejor pronóstico que el resto de los rbdomiosarcomas por la buena respuesta a la quimioterapia. La morfología está caracterizada por la presencia de una capa de cambio subepitelial compuesta por numerosos rbdomioblastos y contrasta con otras áreas hipoceleulares. El cuadro clínico de presentación es de una ictericia obstructiva intermitente con o sin distensión abdominal, coluria, fiebre y pérdida del apetito y suele ser confundido con un cuadro hepático lo cual retrasa el diagnóstico. Se acompaña de aumento de la bilirrubina y de la FAL con normal o leve incremento de las transaminasas. Los diagnósticos diferenciales incluyen el quiste de colédoco y las anomalías congénitas de la vía biliar. Presentamos un paciente de sexo masculino de 4 años de edad con ictericia, coluria y acolia post vacunación para hepatitis. Ante la persistencia del cuadro clínico y la aparición de hepatomegalia se solicitan serologías virales y realiza ecografía abdominal donde se visualiza un tumor hepático. En la colangiografía se observa una imagen hipodensa a nivel del carrefour portal de 8 x 4 x 3 cm. La vía biliar intrahepática estaba dilatada. Se realiza laparotomía exploradora y se observa la obstrucción del árbol biliar por masa polipoideas con invasión del parénquima hepático. La histología mostró rbdomiosarcoma embrionario de vía biliar, Myo D y MIF 4 positivos. Inicia quimioterapia y a los seis meses del diagnóstico se encuentra libre de enfermedad. Motiva la presentación del caso la baja frecuencia en vía biliar de este tumor. El diagnóstico tardío, su localización crítica y la extensión al hígado hace que la sobrevida no dependa del subtipo histológico de relativo buen pronóstico.

- 55 -

TUMORES INFRECUENTES DE PENE

Ocampo J.M.*; Dorn V.; Perazzo E.*; Gallo G.**; Davila M.T.** Servicio de Urología * Servicio de Anatomía Patológica **. Hospital Nacional de Pediatría Juan P. Garrahn SAMIC. Combate de los Pozos 1881, Buenos Aires, Argentina.**

Los tumores de pene son poco frecuentes, con una incidencia en los tumores malignos de 0,6 a 1/100000 pacientes. Presentamos dos niños con un rbdomiosarcoma y un teratoma maduro de pene. Los tumores de pene se manifiestan como masas subcutáneas con dolor y priapismo, pudiendo producir obstrucción de uretra. Su localización más frecuente es en la porción proximal del pene. La excisión y la amputación parcial es útil como tratamiento para los localizados en los tejidos tegumentarios o en las estructuras de sostén. La amputación total solo se utiliza en los tumores de localización profunda, con o sin quimioterapia. La recurrencia local es frecuente y el tratamiento es la amputación en cualquier tipo celular. Caso uno: Paciente de 8 años que consulta por tumoración de pene que involucra glándula y cuerpo cavernoso con adenopatías inguinales bilaterales. En la ecografía se observa una masa 3*3*2 cm, heterogénea. El ecodoppler muestra incremento de la vascularización. En la cirugía el tumor comprometía la cara ventral del borde izquierdo sin comprometer la uretra. Se realiza biopsia intraoperatoria. La histología mostró rbdomiosarcoma de tipo alveolar sólido con positividad para Myf 4 y MYO D. Inicia tratamiento poliquimioterápico. Caso dos: Paciente de 13 meses que consulta por tumor de pene de crecimiento lento y de un mes de evolución. Al examen clínico es de consistencia duroelástica, móvil, sin fluctuaciones y sin adherencias a planos profundos. En el ecodoppler se observa formación anecoica en plano superficial, no vascularizada. Se reseca totalmente el tumor que mide 3*2 cm y no compromete los cuerpos cavernosos. La histología mostró un te-

ratoma maduro con quistes tapizados por epitelio de tipo intestinal con células calciformes, otros con epitelio columnar simple y escamoso queratinizado. Motiva la presentación de estos casos la rareza y baja frecuencia de los tumores de pene en la infancia.

- 56 -

SINDROMES LINFOPROLIFERATIVOS ASOCIADOS A INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS.

Dres. Galli, Susana*; Oleastro, Matías; Gallo, Guillermo*; Zelasko, Marta**; Rosenzweig, Sergio** y Goldberg, Julio*. Servicios de Patología* e Inmunología** - Hospital de Pediatría "Dr. J.P. Garrahan" - Buenos Aires - Argentina.**

Los Síndromes Linfoproliferativos (SLP) asociados a Inmunodeficiencias Primarias (IDP) son clínica y patológicamente heterogéneos, tienen una composición clonal variable y difieren de acuerdo al síndrome de inmunodeficiencia estudiado. Estos SLP pueden ser monoclonales o policlonales, y muestran diversas alteraciones genéticas. Se estudiaron 5 pacientes con IDP entre 262, que desarrollaron SLP. De los 5 casos, 4 mostraron en la biopsia de ganglios linfáticos, criterios histológicos y/o citológicos de Linfoma. El 5º caso desarrolló un SLP de histología proteiforme. En todos los casos se realizaron técnicas de coloración con HE, PAS e inmunohistoquímica. En uno de ellos se realizó además estudio citogenético. CASO 1: Varón de 11 años, con Inmunodeficiencia Común Variable que desarrolló un Linfoma no Hodgkin, tipo B, en ganglios retroperitoneales. CASO 2: Varón de 15 años, con Ataxia-Telangiectasia (A-T) que desarrolló un Linfoma no Hodgkin de células grandes, CD30 (+) en ganglios linfáticos cervicales, inguinales y supraclaviculares. CASO 3: Mujer de 3 años, con A-T, que desarrolló un Linfoma no Hodgkin de tipo B (difuso de células grandes y pequeñas), localizado en ganglios linfáticos cervicales. CASO 4: Mujer de 8 años, con A-T, desarrolló un Linfoma no Hodgkin de tipo B que comprometía los ganglios linfáticos abdominales. El estudio citogenético de la lesión mostró una translocación 8; 22. CASO 5: Varón de 19 años con defecto molecular de FAST, desarrolló una Linfadenopatía Crónica de la Infancia, en ganglios linfáticos superficiales y profundos. Los diagnósticos heterogéneos de los SLP reflejan los diferentes componentes afectados del sistema inmune. Estos ocurren en pacientes con IDP más frecuentemente que en la población general. El sistema B está siempre comprometido, aún en el defecto de FAS. No hemos observado en los casos estudiados Linfomas de células T, ni Enfermedad de Hodgkin.

- 57 -

RINOSPORIDIOSIS NASAL EN PEDIATRÍA

Dres. Galli, Susana*; Buffa, Viviana*; Morales, Guillermo** y Goldberg, Julio*. Servicios de Patología y Otorrinolaringología - Hospital de Pediatría "Dr. J.P. Garrahan" - Buenos Aires - Argentina. Servicio de Patología - Sanatorio Reconquista - Reconquista - Santa Fe - Argentina.**

La Rinosporeidiosis es una enfermedad infecciosa crónica caracterizada por lesiones polipoides hiperplásicas de las membranas mucosas, predominantemente la nasal y la conjuntiva. Ocasionalmente puede afectar la piel u órganos viscerales. Es endémica de la India y Sri Lanka, pero puede ocurrir en otras regiones del mundo como el Este de África y parte de América. Es extremadamente rara en Europa. Esta afección es causada por el *Rhinosporeidium seeberi*, un microorganismo considerado actualmente como un hongo. No se ha visto crecimiento del mismo en cultivos. La Rinosporeidiosis es una enfermedad esporádica. Algunos han relacionado la infección con el contacto con aguas contaminadas, o con alta exposición a tóxicos. La frecuencia de la afección es mayor en varones que en mujeres. Presentamos 5 pacientes con Rinosporeidiosis nasal, 4 varones y 1 mujer, con edades entre los 7 y 18 años. Todos vivían en áreas rurales con pequeños bañados, y todos ellos tenían síntomas de obstrucción nasal unilateral con dificultad respiratoria y epistaxis. Los diagnósticos clínicos fueron: Pólipos alérgicos o Granulomas de tipo cuerpo extraño. En ningún caso se sospechó Rinosporeidiosis. El tratamiento realizado en los 5 pacientes fue excisión quirúrgica y curetaje. Las biopsias fueron coloreadas con las técnicas de HE, PAS y metenamina plata. Al examen microscópico se reconocieron lesiones polipoides con numerosos quistes globulares en el estroma y la epidermis. Dichos quistes tenían una pared quitinosa bien definida, hallándose en diferentes estadios de su desarrollo, desde quistes tróficos pequeños hasta grandes esporangios con numerosas esporas en su interior. Se observó además reacción granulomatosa gigantomitocondrial con linfocitos, células plasmáticas y granulocitos. Los tratamientos con drogas no son efectivos. Se debe realizar excisión quirúrgica de la lesión y de las recidivas si las hubiere.

- 58 -

TUMOR DE CÉLULAS FUSADAS ASOCIADO A MICOBACTERIA TUBERCULOSIS EN GANGLIOS LINFÁTICOS DE UN PACIENTE PEDIÁTRICO HIV-POSITIVO

Dres. Galli, Susana; Dorn, Vanessa; Gallo, Guillermo y Goldberg, Julio. Servicio de Patología - Hospital de Pediatría "Dr. J.P. Garrahan" - Buenos Aires - Argentina.

El Tumor de células fusadas es una manifestación inusual de la infección por micobacterias, que afecta predominantemente a pacientes con SIDA y otros pacientes inmunosuprimidos (transplantados). En 1963, Wade describió por primera vez una lesión no granulomatosa constituida predominantemente por células fusadas, asociada al *Mycobacterium leprae*, que deno-

minó variante "histioide" de la lepra lepromatosa. Las especies de mycobacterias que más frecuentemente se asocian a estos tumores de células fusadas son el *Mycobacterium avium-intracellulare* (MAI) y el *Mycobacterium kansasii*. Recientemente ha sido comunicado en la literatura un caso asociado al *Mycobacterium tuberculosis*. Estas lesiones comprometen predominantemente los ganglios linfáticos, pero pueden afectar también la piel, médula ósea y pulmón. Presentación del caso: Niño de 1 año de edad con adenopatía axilar derecha; serología positiva para HIV y negativa para CMV, toxoplasmosis y VDRL. Presentó historia de bronconeumonía a repetición con lavados bronco-alveolares negativos para micobacterias. Solo se cultivaron gérmenes inespecíficos. Se realizó biopsia de las adenopatías axilares derechas. Hallazgos patológicos: El conglomerado ganglionar medía 4, 5 x 3, 5 x 2 cm. Al corte era de color blanquecino-grisáceo y consistencia firme. En el examen microscópico se observó reemplazo casi total de la arquitectura del ganglio por una proliferación de células fusadas con un moderado número de capilares y presencia de linfocitos, células plasmáticas y neutrófilos. Las células fusadas se disponían en haces con tendencia a la formación de un patrón arremolinado ("storiforme"), reconociéndose además células de tipo histiocítico. No se observaron granulomas. Con la coloración de Ziehl-Neelsen se evidenció la presencia de numerosas estructuras bacilares ácido-alcohol resistentes. Estas células mostraron además, inmunorreactividad positiva para Vimentina, CD68 y Proteína S100; y negativa para Desmina, Factor VIII, CD31 y CD34. Estas últimas fueron solo positivas en las células endoteliales. Seis meses más tarde el niño murió como consecuencia de una Tuberculosis diseminada. Los cultivos de lavado bronquiolo-alveolar y sangre, fueron positivos para *Mycobacterium tuberculosis*. Los principales diagnósticos diferenciales del Tumor de células fusadas, son el Sarcoma de Kaposi y la Angiomatosis bacilar. Es importante para el patólogo reconocer estas lesiones, ya que de dicho diagnóstico depende el pronóstico y el tratamiento a instituir a los pacientes portadores de las mismas.

- 59 -

LIPOBLASTOMA DE MENTERIO: PRESENTACIÓN DE UN CASO.
Dres. Galli, Susana*; Dorn, Vanessa*; Elmo, Gastón*; Rizzi, Ana*** y García de Dávila, M. Teresa*. Servicios de Patología*, Cirugía** y Diagnóstico por Imágenes*** del Hospital Nacional de Pediatría "Dr. Juan P. Garrahan". Buenos Aires, Argentina.

El lipoblastoma es un tumor adiposo benigno relacionado con la grasa blanca embrionaria. Ocurre en la infancia y es raro después de la 1ª década. Afecta más a varones, con una relación M:F de 1, 5: 1. La mayoría de estos tumores se originan en las extremidades. Otras localizaciones menos frecuentes son: mediastino, retroperitoneo, escroto, mesenterio y región de cabeza y cuello. Se presenta como una masa de rápido crecimiento que puede comprometer la función de los órganos adyacentes. Presentación del caso: Niño de 2 años de edad que consulta por dolor a nivel del epigastro y distensión abdominal. Se palpa tumoración que abarca la región epigástrica, peri-umbilical e hipocondrio y flanco derechos. TAC abdominal: Masa tumoral ovoidea heterogénea de localización intraperitoneal, que ocupa gran parte de la cavidad abdominal, desplazando el hígado y las asas intestinales. Diagnóstico presuntivo: Linfangioma o Teratoma. Se realizó punción aspiración con aguja fina (PAAF), observándose en los extendidos acúmulos de células fusadas, células vacuoladas de tipo lipoblastos y adipocitos. El paciente es intervenido quirúrgicamente. Macroscopía: Segmento de intestino delgado con tumor en mesenterio que mide 17x12x10 cm. Pesa 1.200 grs. Superficie externa lisa, encapsulada y brillante, de aspecto lobulado. Al corte es sólido, de consistencia blando-elástica y coloración amarillenta con áreas mixoides nodulares. Microscopía: La histología mostró lóbulos de tejido adiposo separados por septos fibrosos, constituidos por adipocitos, lipoblastos y áreas mixoides. Las células adiposas muestran diferentes estadios de maduración: células estelares, fusadas, multivacuoladas, en anillo de sello y adipocitos. No se observaron mitosis, ni atipias. Presencia de aisladas células hematopoyéticas. Diagnóstico: Lipoblastoma de Mesenterio. Los diagnósticos diferenciales de este tumor son el Liposarcoma mixoide y el Liposarcoma subtipo bien diferenciado, variantes ambas de presentación excepcional en edad pediátrica. Los diagnósticos clínico-tomográficos diferenciales son el Linfangioma y el Teratoma. Se describen alteraciones genéticas a nivel del cromosoma 8 con pérdida parcial del brazo largo ó translocación entre éste y los cromosomas 3 ó 7. Esto permitiría diferenciarlo del Liposarcoma mixoide en el cuál la translocación es entre los cromosoma 12 y 16.

- 60 -

EL ROL DE LA INMUNOMARCACIÓN CON CD1a EN EL DIAGNÓSTICO DE LA HISTIOCITOSIS DE CÉLULAS DE LANGERHANS.

Dres. Galli, Susana*; Goldberg, Julio*, Laterza, Amelia**; Rosso, Diego*** y Braier, Jorge***. Servicios de Patología*, Dermatología** y Hemato-oncología***. Hospital de Pediatría "Dr. J. P. Garrahan". Buenos Aires, Argentina.

Con el nombre genérico de Histiocitosis de células de Langerhans (HCL) se agrupan enfermedades antes conocidas como Histiocitosis X con sus formas: enfermedad de Letterer-Siwe, síndrome de Hand-Schüller-Christian, granuloma eosinófilo y la Histiocitosis X cutánea pura. Todos estos procesos se caracterizan por la proliferación, uni o multisistémica, de células con el fenotipo específico de la célula de Langerhans (CL) que forma parte del sistema de células dendríticas, y cuya célula precursora se encuentra en la

médula ósea. Se sabe que cuando proliferan las CL hay liberación de citoquinas. Los criterios para el diagnóstico de HCL fueron revisados y definidos por la Sociedad Internacional de Histiocitosis. Se evaluó en el Servicio de Patología del Hospital el material de biopsias correspondientes a 123 pacientes con diagnóstico clínico de HCL, en un período de 10 años. La edad de los pacientes tuvo un rango de entre 15 días y 18 años, con una media de 5 años. El compromiso inicial incluía: hueso (114 p.); oído (34p.); piel (30 p.); hígado (18 p.); pulmón (14 p.); ganglios linfáticos (14 p.); diabetes insípida (9 p.) y compromiso de médula ósea (2 p.). En todos los casos se obtuvieron biopsias con fines diagnósticos, las que fueron procesadas con técnicas de rutina e inmunomarcadas con proteína S 100, aglutinina de maní (PNA) y/o CD1a. Estas técnicas de inmunomarcación permitieron certificar el diagnóstico efectuado previamente con HE. Microscópicamente las CL presentan abundante citoplasma eosinófilo y nucleos arriñonados o indentados, semejantes a "granos de café". Pueden o no estar acompañadas por eosinófilos, linfocitos y células gigantes multinucleadas. El patrón de la inmunomarcación mostró positividad en el citoplasma con la proteína S100, en núcleo y membrana celular con PNA y en membrana celular con el CD1a. Si bien el diagnóstico de certeza resulta conocido para los patólogos pediátricos o dermatopatólogos, la entidad puede requerir diagnósticos diferenciales con tumores de células gigantes y/o pseudotumor inflamatorio, entre otros. Encontramos la inmunomarcación como un procedimiento específico, rápido y de gran utilidad, sobre todo en los casos en los que la clínica y/o el estudio histológico no son totalmente concluyentes. La inmunomarcación con CD1a resulta tan específica como la identificación de los corpúsculos de Birbeck por microscopía electrónica.

- 61 -

PROLIFERACIÓN INTRATUBULAR DE CÉLULAS DE SERTOLI. ETAPA INTRAEPITELIAL (IN SITU) EN LA EVOLUCIÓN DE LOS TUMORES DE LOS CORDONES SEXUALES Y DEL ESTROMA ESPECÍFICO?

M Venara, R Rey, I Bergadá, S Campo, H Chemes. CEDIE, Hosp. de Niños "R. Gutiérrez", Buenos Aires.

Antecedentes: Las proliferaciones intratubulares de células de Sertoli (PICS) han sido observadas en forma aislada o en la vecindad de tumores de Sertoli/Leydig; su significado no está aclarado, particularmente cuando se presentan aisladas. Comunicamos 7 varones con PICS y proponemos que estas lesiones representan una etapa preinvasiva en la evolución de algunos tumores del estroma y de los cordones sexuales. Métodos: Se realizaron estudios histológicos, de microscopía electrónica e inmunolocalización de hormona anti-Mülleriana (AMH), subunidad B de Inhibina y 3β hidroxideshidrogenasa (3β-HSD) y se relacionaron con los aspectos clínicos de los pacientes. Resultados: Los pacientes tenían entre 6 y 15 años. En todos el parénquima testicular no tumoral presentó múltiples focos de proliferaciones intratubulares de células de Sertoli grandes, que reemplazaban en sectores del trayecto tubular la serie germinal de forma completa. En algunos casos estos túbulos estaban reunidos en nódulos de aspecto neoplásico, pero no se observó pleomorfismo celular, mitosis, ruptura de la membrana basal ni invasión del espacio intersticial. El examen ultraestructural mostró el aspecto indiferenciado de estas células con núcleos redondeados, citoplasma amplio con escasas organelas y abundante glucógeno. En 3 pacientes fue el único hallazgo patológico en el parénquima testicular. En otro, se observó además un tumor microscópico de tipo grandes células de Sertoli calcificante. Y en los 3 restantes, las PICS coexistían con tumor de grandes células de Sertoli calcificante y/o tumor de Leydig. Cuatro pacientes presentaban estigmas del síndrome de Peutz-Jeghers (PJS), 5 tenían ginecomastia y 2 pubertad precoz isosexual. Las células de Sertoli proliferadas de las PICS y de los tumores de grandes células de Sertoli calcificantes tenían aspecto similar. La expresión de AMH y de 3β-HSD en las PICS fue variable, mientras que la de Inhibina fue positiva. Conclusiones: El carácter bilateral y multicéntrico de las PICS y su asociación con tumores de Sertoli/Leydig y con desórdenes genéticos como el síndrome de Peutz-Jeghers sugieren que estas lesiones (PICS) representan una etapa en la evolución de algunos tumores del estroma y de los cordones sexuales.

- 62 -

TUMOR DE CÉLULAS DE SERTOLI ASOCIADO A SÍNDROME DE KLINEFELTER

M Venara, G Bastida, G Finkielstain, S Gottlieb, H Chemes. CEDIE y División Endocrinología, Hosp. Niños "R. Gutiérrez"

La asociación de síndrome de Klinefelter (SK) con neoplasias es poco frecuente. La incidencia de carcinoma mamario en los pacientes con SK es similar a la que tiene la población general de sexo femenino. Aisladamente se describieron otras neoplasias, como las germinales gonadales y de localizaciones diversas. El objetivo de esta comunicación es presentar un paciente con SK y tumor de células de Sertoli; de acuerdo a nuestras búsquedas bibliográficas esta asociación no ha sido comunicada previamente. El paciente fue derivado a nuestra División a los 9.8 años con diagnóstico de SK (Cariotipo XXYq+) y criptorquidia izquierda. Dentro de sus antecedentes familiares se registró que sus dos abuelas habían muerto por cáncer de mama y su abuelo paterno por cáncer broncopulmonar. El paciente se controló periódicamente cada seis meses. El descenso testicular izquierdo se produjo luego de tratamiento con gonadotropina coriónica humana (hCG). En el examen físico realizado a los 15 años se observó testículo izquierdo aumentado de tamaño (8 ml), la consistencia más firme, especialmente en

el polo inferior. Con diagnóstico clínico presuntivo de tumor testicular se realizaron dosajes de β hCG y de α fetoproteína que fueron negativos. En la ecografía testicular se observó un área heterogénea de 1.27 x 1.23 cm con bordes poco definidos por lo que se realizó orquiectomía radical izquierda y se reseccó una adenopatía inguinal. En el corte sagital del testículo se observó una lesión sólida de límites netos que medía 1.3 cm de diámetro, de color blanco amarillento sin relación con la albugínea. Histológicamente se trataba de un tumor con cápsula mal definida que comprimía el parénquima normal testicular y estaba formado por células fusiformes dispuestas en grupos, separados incompletamente por tractos de tejido conectivo. En un pequeño sector las células tendían a formar túbulos. No se observaron atipias celulares, mitosis atípicas ni invasión capsular, vascular ni gangliar. El diagnóstico fue tumor de células de Sertoli y se confirmó con técnicas inmunohistoquímicas. La hormona anti-Mülleriana (AMH), marcador específico para tumores de origen sertoliano o de células granulosas y la Inhibina (β), que se expresa en estirpe sertoliana y de Leydig, fueron positivas. Se descartaron otros diagnósticos diferenciales (Tumores de orígenes epitelial, germinal, muscular y de Leydig) con detecciones para el Antígeno epitelial de membrana (EMA), Fosfatasa Alcalina Placentaria, Actina específica para músculo liso y 3β hidroxideshidrogenasa; todas resultaron negativas.

- 63 -

HIPOFOSFATASIA: UNA DISPLASIA ESQUELETICA POCO COMUN **M Larrandaburu, A Rodríguez, S Palenzuela, C Gutiérrez. Laboratorio de Anatomía Patológica Pediátrica. Hospital Pereira Rossell, Montevideo, Uruguay**

Presentamos el caso de una displasia esquelética severa, con diagnóstico prenatal a las 27 semanas de micromelia extrema de miembros inferiores y superiores, macrocefalia, frente prominente, raíz nasal deprimida, protrusión lingual, tórax estrecho, costillas con múltiples fracturas, cabalgamiento aórtico, imágenes quísticas renales bilaterales, polihidramnios. FETOGRAMA: no se visualizaron partes fetales, sospechándose una displasia esquelética (probablemente letal) con disminución de la densidad ósea (osteogénesis imperfecta tipo II o hipofosfatasa). El estudio cromosómico fue normal y coherente con fenotipo femenino (46, XX). Producto de primer embarazo de pareja no consanguínea de 41 años la madre y 45 años el padre al momento del nacimiento, donde se destaca, óbito de 950 gramos, talla 31 cm, PC 27cm. Miembros superiores e inferiores cortos e incurvados, tórax estrecho, abdomen protruyente, reblandecimiento de los huesos del cráneo, frente prominente raíz nasal deprimida. En la histología se encuentra mineralización ausente, trabéculas cartilaginosa gruesas sin mineralización y con una capa fina de osteoide. Estos hallazgos son compatibles con el diagnóstico de Hipofosfatasa, esta displasia esquelética es rara, su frecuencia ha sido estimada en 1/100.000 nacimientos. En Uruguay se esperaría 1 caso cada 2 años. Existen por lo menos dos formas de esta condición, una de inicio perinatal, como el caso aquí comentado, con alta letalidad, la otra de presentación más tardía (infancia o edad adulta). Ambas presentan las mismas alteraciones histológicas de hueso y cartilago, con bajos niveles de fosfatasa alcalina en sangre, cartilago y hueso. El padrón de herencia varía de acuerdo al momento de presentación, siendo la forma severa, de inicio prenatal, autosómica recesiva, localizándose su gen en el brazo corto del cromosoma 1 (1p36.1-34). La variabilidad clínica tendría una base molecular, ya que en ambas formas han sido demostradas mutaciones sin sentido en el gen de la isoenzima tejido no específica de la fosfatasa alcalina.

- 64 -

SINDROME DE HAMARTOMA HIPOTALAMICO (PALLISTER-HALL) A PROPOSITO DE UN CASO

M Larrandaburu, A Rodríguez, S Palenzuela, C. Gutiérrez. Laboratorio de Anatomía Patológica Pediátrica. Hospital Pereira Rossell, Montevideo, Uruguay

Se describe el caso de un recién nacido, de sexo femenino, de término, medidas antropométricas adecuadas a la edad gestacional, APGAR 1/0, producto de primer embarazo de pareja no consanguínea, 28 años la madre y 34 el padre. Con historia prenatal de: fiebre y alteraciones ecográficas: imagen quística en el centro del cráneo. Dilatación del III ventrículo, miembros cortos, acortamiento de manos y pies, posteriormente se visualiza hidrocefalia bilateral, imagen econegativa en ventrículos laterales, estómago pequeño, edema subcutáneo generalizado, manos en garra, imperforación anal. Estudio Necropsico: lanugo generalizado, orejas de implantación baja, hendiduras palpebrales inclinadas hacia abajo, hipertelorismo, raíz nasal deprimida, narinas antevertidas, micrognatia, agenesia parcial del paladar blando; manos: polidactilia mesoaxial bilateral, braquidactilia, sindactilia de 4° y 5° dedos, uñas hipoplásicas; pies: sindactilia de 2° y 3° dedo a izquierda, oligodactilia a derecha, dorso de pie con hipertriosis, labios menores

hipoplásicos, imperforación anal con atresia anorectal (fístula recto-vaginal), dilatación quística del tercio superior de la vagina sin comunicación con los dos tercios inferiores. Hidronefrosis bilateral. Hamartoma hipotalámico. Placenta madura con vellositis crónica. Los hallazgos clínicos y el anatómopatológicos permiten postular el diagnóstico de Síndrome de Pallister-Hall (ano-cerebro-digital), siendo el ano imperforado, la polidactilia post-axial o mesoaxial, el hipopituitarismo y el tumor hipotalámico sus componentes principales, acompañado de dismorfias craneofaciales. La mayoría de los casos son esporádicos, con alta letalidad, sin embargo existen casos familiares. El hamartoma hipotalámico está presente en varios otros síndromes como: Smith-Lemli-Opitz II, holoprosencefalia-polidactilia (Young-Madders), orofacio-digital tipo VI (Varadi-Papp), e Hidrolethalus, por ello algunos autores sugieren que muchos de estos casos se superponen conformando un fenotipo múltiple, conocido como CAVE (cerebro-acro-viceal-letalidad precoz).

- 65 -

HALLAZGOS ANATOMO PATOLOGICOS EN LA HIDROCEFALIA FAMILIAR (LIGADA AL X)

M Larrandaburu, S Palenzuela, A Rodríguez, C Gutiérrez. Laboratorio de Anatomía Patológica Pediátrica. Hospital Pereira Rossell, Montevideo, Uruguay

Presentamos 2 casos en una misma familia de hidrocefalia ligada al X. Esta es la forma genética más común de hidrocefalia congénita; aproximadamente el 5% de los pacientes con hidrocefalia son portadores de esta entidad. Existe una enorme variabilidad clínica, desde la letalidad intrauterina a la sobrevivencia con retardo mental, paraplejía espástica y pulgares adductos. Mutaciones en el gen que codifica para la adhesión de moléculas de las células neuronales (L1 CAM), localizado en el brazo largo del cromosoma X (Xq28), son las responsables por el fenotipo. El caso índice fue producto de primer embarazo y parto de pareja no consanguínea de 19 años la madre y 52 el padre al momento del nacimiento, con diagnóstico prenatal de hidrocefalia e hidranencefalia. Recién nacido vivo, masculino, de 3620g, T: 53 cm, PC: 37 cm, drenaje de líquido céfalo raquídeo previo al parto, aplanamiento de los huesos del cráneo, frente prominente, hendiduras palpebrales horizontalizadas, raíz nasal ancha, hipertelorismo, pulgares cortos y en adducción, que fallece antes de la hora de vida. El segundo caso (tío del próposito) fue producto de quinto embarazo (no controlado) de 40 años la madre y 35 el padre, óbito fetal macerado, masculino, de 4300g, T: 60 cm, PC: 48cm, hélix hipoplásico bilateralmente, pulgares adductos. Antecedentes familiares de hidrocefalia con afectación en varones, primos en primero y segundo grado. Ambos presentan: alteraciones similares en el estudio del Sistema Nervioso Central caracterizadas por ausencia de pirámides bulbares, dilatación de ventrículos laterales y del tercer ventrículo. En la histología: acueducto de Silvio permeable con luz irregular, hipoplasia extrema de los fascículos piramidales en cortes de tronco y médula espinal. En ninguno de los casos examinados se reconoció displasia de la cortical cerebral.

- 66 -

INFECCIONES DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL EN LA INFANCIA: FORMAS PSEUDOTUMORALES.

F. Lubieniecki, D. Diaz, G. Gallo, J. Monges, AL. Taratuto. Servicios de Patología y Neurocirugía. Htal de Pediatría "J.P.Garrahan". Bs. As. Argentina.

Las infecciones del SNC pueden presentarse como lesiones ocupantes "pseudotumorales" con efecto de masa principalmente en pacientes inmunosuprimidos, pudiendo ser la primera manifestación de la enfermedad. La mayoría de los casos publicados corresponden a adultos, especialmente dentro de la población HIV. En un contexto clínico adecuado, lesiones de tipo tumoral en las neuroimágenes, deben plantear el diagnóstico diferencial con patología infecciosa. En una serie de 1005 lesiones neuroquirúrgicas intracraneales pediátrica (excluyendo transplantados y HIV conocidos), se diagnosticaron en 15 biopsias cerebrales (1, 5%) infecciones por protozoarios (Enfermedad de Chagas:2, Toxoplasmosis:3, uno de ellos asociado a *Mycobacterium avium* intracelular; en 2 de ellos, la lesión del SNC fue la primera manifestación de inmunosupresión, una primaria y otra por HIV, Amebias de vida libre:2); cestodos (*C.cellulosae*:2, quiste hidatídico *E.granulosus*:3) y tuberculomas: 3. Rango de edad:3-16 años, media 8.3;M/F=10/5. En dos pacientes con antecedente de leucemia linfoblástica aguda en remisión completa, luego del diagnóstico de enfermedad de Chagas mediante la biopsia cerebral, se identificaron trypanosomas en extendidos sanguíneos y en médula ósea. La Encefalitis amebiana causada en dos pacientes por *Balamuthia mandrillaris* fue precedida por lesiones granulomatosas "inespecíficas" de piel, una de ellas asociada a osteomielitis post-traumática. En casos clínicos estudiados y seleccionados algunas observaciones pueden ayudar a evitar procedimientos invasivos del SNC.