

BIOMARCADORES EN LOS EPENDIMOMAS SUPRATENTORIALES EN ADULTOS: HALLAZGOS EN IMAGEN Y EXPRESIÓN RELA FUSIÓN

Julio Ambrosio Fernández Gajardo¹, Jimena Angarita Beltrán¹,
Claudio Saavedra Gutiérrez¹, María Carmen Bacaicoa
Saralegui¹, Teresa Cabada Giadas¹, Victoria Zelaya Huerta²

¹Departamento de Radiología, Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona, España.

²Departamento de Anatomía Patológica, Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona, España.

Introducción

- Los ependimomas supratentoriales (ES) en adultos son neoplasias poco frecuentes de tratamiento y pronóstico controvertido.
- Tradicionalmente los ependimomas se han clasificado basados en su apariencia histológica como bajo grado (OMS I y II) y alto grado o anaplásico (OMS III).
- Recientes investigaciones en la caracterización molecular de los ependimomas, han dado a conocer un subgrupo específico de ES, los **RELA fusión positivo** y han sido admitidos en la última clasificación de la OMS en el año 2016 .
- Es el subtipo de ES más frecuente en niños y presentan peor pronóstico que otros tipos de ependimoma.
- Sin embargo, faltan estudios que caractericen los ES en adultos según esta nueva clasificación.

Objetivos

- El objetivo de este trabajo es el estudio de las características de imagen de los ES en adultos y su relación con la expresión genética RELA fusión.

Material y métodos

Características de la muestra:

- Estudio retrospectivo
- 5 pacientes de nuestro hospital
- Periodo entre 2007-2017
- Diagnóstico histológico de ES.

Características de imagen:

- RM craneal en un equipo 1.5 Tesla.
- Protocolo utilizado:
 - T1, T2, FLAIR, difusión, perfusión y estudio multiplanar con contraste (MPR).

Material y métodos

Se analizaron las siguientes características de imagen:

- Localización
- Tamaño
- Presencia de edema
- Realce tras contraste
- Comportamiento en los estudios de difusión y perfusión.

Estas características de imagen se correlacionaron con:

- La expresión génica mediante estudio inmunohistoquímico de la fusión RELA
- Grado tumoral
- Supervivencia

Resultados

Estudio inmunohistoquímico:

- 2 pacientes RELA positivo (Figura 1)
- 3 pacientes RELA negativo

Edad media del diagnóstico (Tabla 1)

- ES gen RELA fusión (+): 42 años
- ES gen RELA fusión (-): 46 años

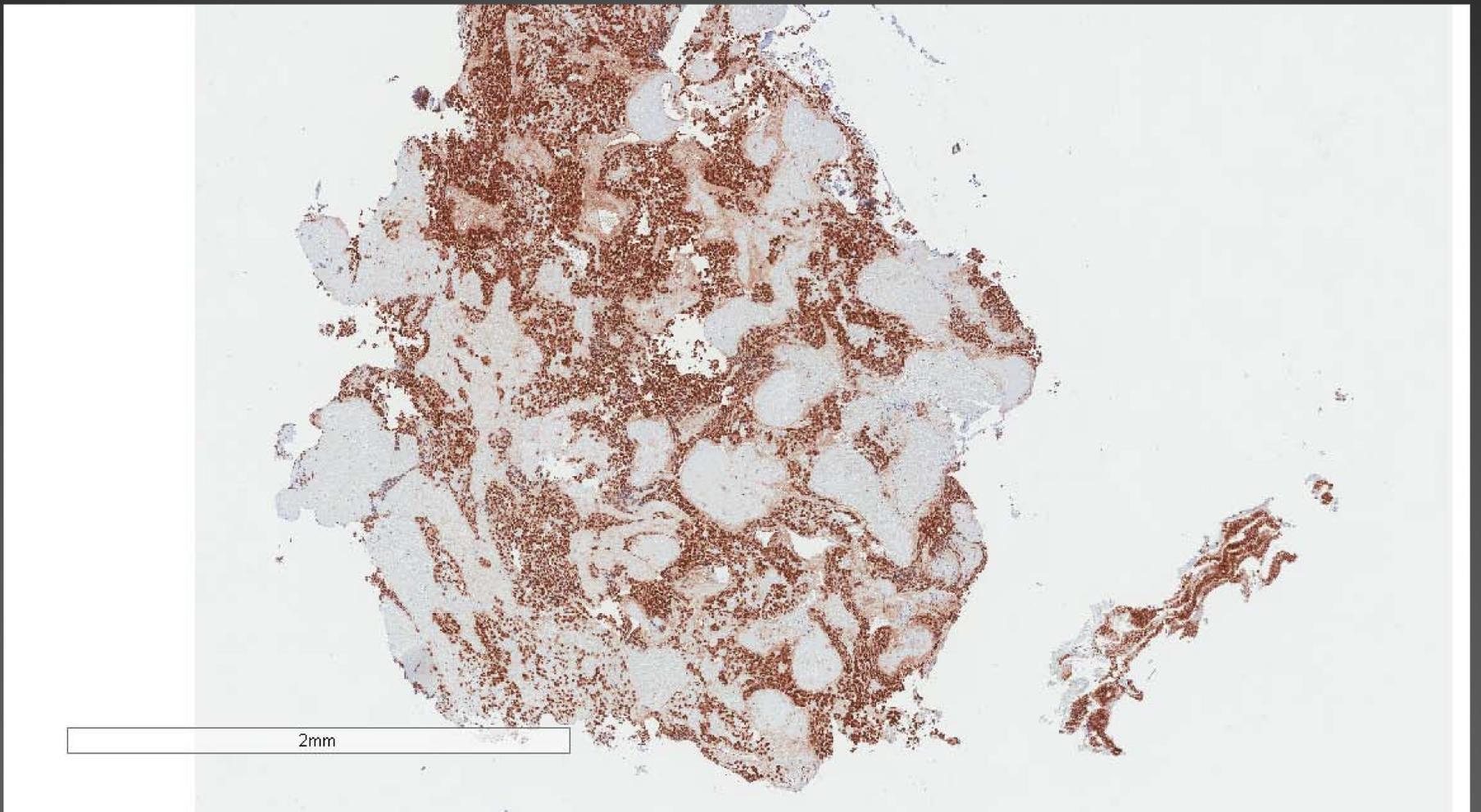


Figura 1a: Inmunohistoquímica positiva para P65 marcador subrogado de fusión de proteína RELA.

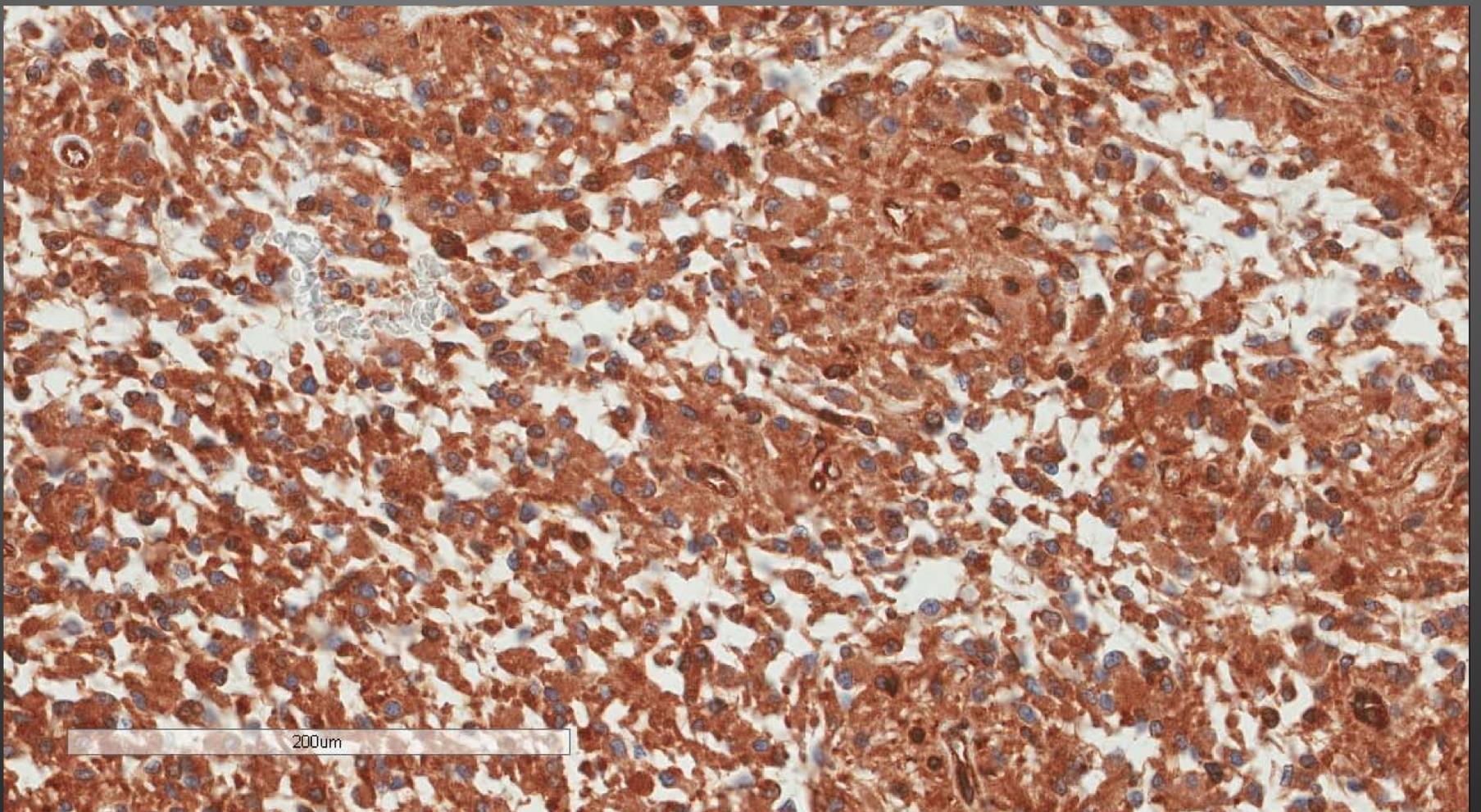


Figura 1b: Positividad citoplasmática y de membrana en células de ependimoma RELA positivo. (40x).

Tabla 1.

	RELA (+)		RELA (-)		
Edad diagnóstico	44	40	44	37	57
Sexo	V	M	M	V	V
Supervivencia (años)	9 (*)	2 (*)	5	1	2
Grado OMS	III	III	II	III	III
Localización	frontal	occipital	frontal	frontal	frontal

(*): Persisten vivos

Resultados

- El tamaño medio de los ES gen RELA positivo fue de 3,15 cm, mientras que en el grupo RELA negativo fue de 4,6 cm.
- En relación a la restricción a la difusión, se observó una tendencia a mayor restricción en los ES con gen RELA negativo, en comparación con los RELA positivos. (Figura 2 y 3) (Tabla 2)

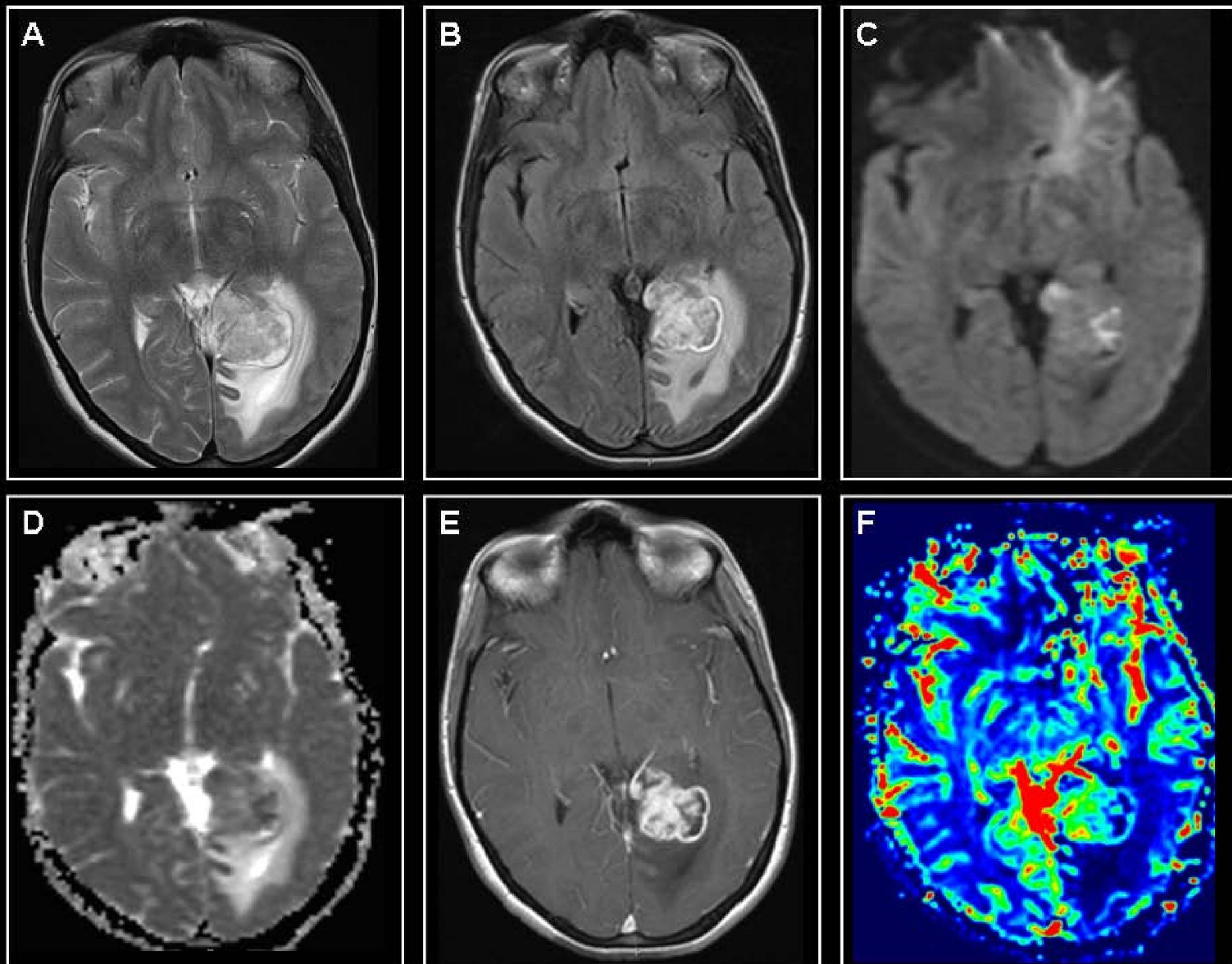


Figura 2: A, B, C y D. La RM muestra una lesión occipital izquierda con edema vasogénico, sin restricción significativa a la difusión. E y F. Tras contraste se observó realce intenso y heterogéneo con aumento de la perfusión. La biopsia demostró un ependimoma supratentorial fusión RELA positivo.

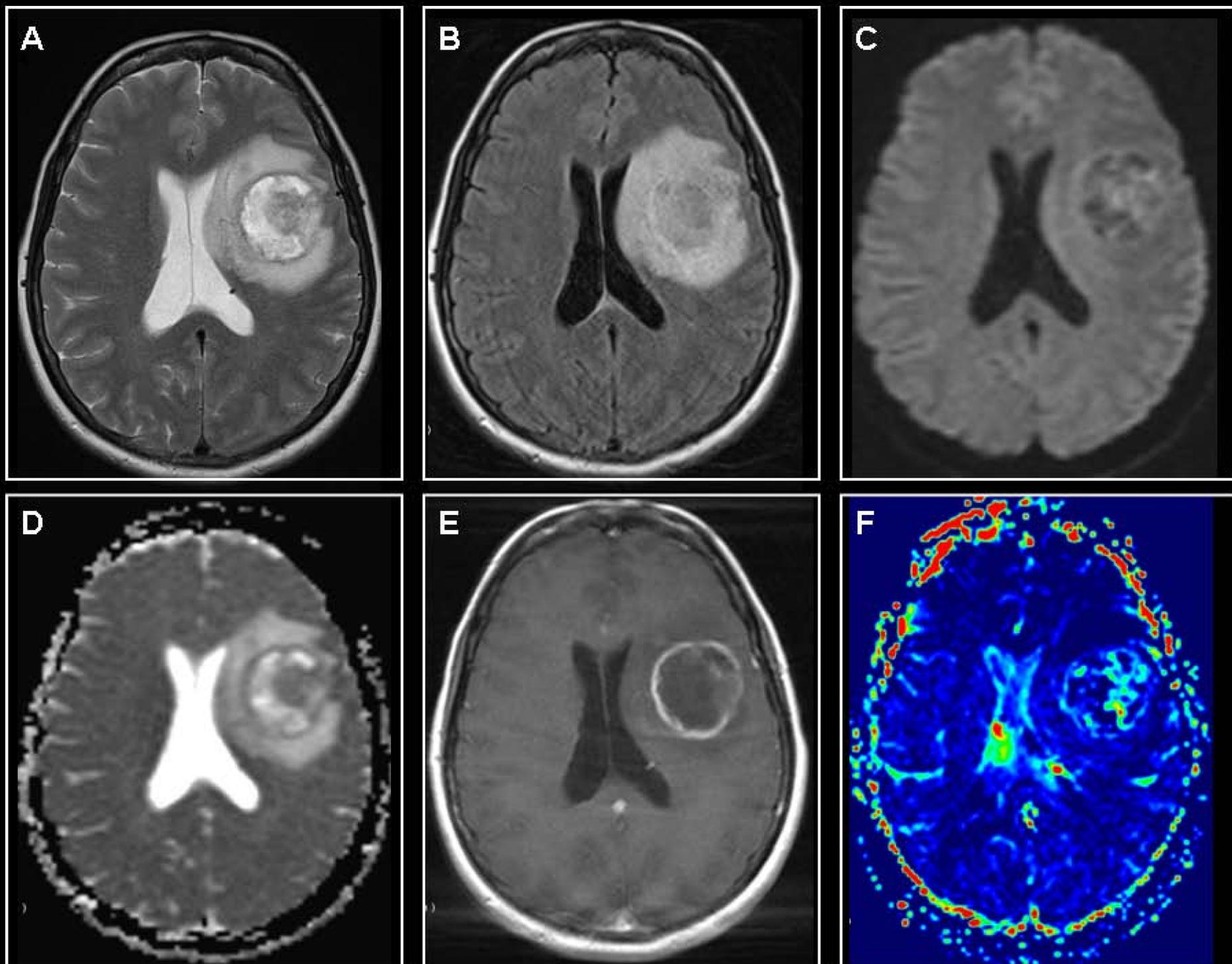


Figura 3: A, B, C y D. La RM muestra una lesión frontal izquierda de intensidad de señal heterogénea, edema vasogénico y restricción a la difusión. E y F. Tras contraste se observa un realce de predominio anular y aumento de la perfusión. La biopsia demostró un ependimoma supratentorial fusión RELA negativo.

Resultados

Tabla 2

	RELA (+)		RELA (-)		
Tamaño (cm)	2,5	3,8	6	2,5	5,3
Edema	++	++	+	++	++
Realce	++	++	++	++	++
Restricción a la difusión	-	+	+	++	++
Perfusión	+	++	++	++	+

Conclusión

- Los ES con gen RELA positivo presentaron menor tamaño, mayor supervivencia y una tendencia a presentar menor restricción en el estudio de difusión en comparación con los ES con gen RELA negativo.
- Estos resultados son discordantes con respecto a estudios previos donde se evidenciaba una mayor agresividad del subtipo RELA fusión positivo.
- No obstante, estos estudios hacían referencia a ES en niños.
- Los resultados de nuestro estudio no son significativos debido al tamaño reducido de la muestra.
- Faltan más estudios en adultos sobre esta nueva variante de ependimoma

