



Revista Chilena de Neuropsiquiatría

ISSN: 0034-7388

directorio@sonepsyn.cl

Sociedad de Neurología, Psiquiatría y  
Neurocirugía de Chile  
Chile

Guzmán G., Pablo; Rodríguez P., Natalia; Jooris G., Francoise; San Martín C., Carola  
Asociación entre diastematomielia y meduloepitelioma. Reporte de un caso y revisión de  
la literatura

Revista Chilena de Neuropsiquiatría, vol. 53, núm. 2, junio, 2015, pp. 93-99

Sociedad de Neurología, Psiquiatría y Neurocirugía de Chile  
Santiago, Chile

Disponible en: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=331541336004>

- Cómo citar el artículo
- Número completo
- Más información del artículo
- Página de la revista en redalyc.org

redalyc.org

Sistema de Información Científica

Red de Revistas Científicas de América Latina, el Caribe, España y Portugal

Proyecto académico sin fines de lucro, desarrollado bajo la iniciativa de acceso abierto

# Asociación entre diastematomyelia y medulloepitelioma. Reporte de un caso y revisión de la literatura

## Association between diastematomyelia and medulloepithelioma. Case report and literature review

Pablo Guzmán G.<sup>1</sup>, Natalia Rodríguez P.<sup>2</sup>, Francoise Jooris G.<sup>3</sup> y Carola San Martín C.<sup>3</sup>

**Aim:** Case report of association between diastematomyelia and medulloepithelioma. **Method:** 14-year-old patient with lower back pain and recent neurological deficit in extremities. CT and MRI scans of the thoracolumbar spine revealed a diastematomyelia. Intraoperative examination confirmed the presence of a spinal dysraphism and associated tumor, which was almost completely resected. **Result:** Histopathological and immunohistochemical findings were consistent with medulloepithelioma. Her postoperative course was uneventful. **Conclusion:** Diastematomyelia may manifest during adolescence as lower back pain and neurological deficit. The association of this malformation with a neoplasia is extremely rare; the present case describes concomitance with medulloepithelioma.

**Key words:** Neural tube defect, diastematomyelia, medulloepithelioma.  
Rev Chil Neuro-Psiquiat 2015; 53 (2): 93-99

### Introducción

La diastematomyelia (gr. diastema, hendidura; myelos, médula) o síndrome de malformación de médula espinal dividida, es un defecto congénito producido durante la cuarta semana del desarrollo embrionario<sup>1</sup>, consistente en una división del cordón medular, en una longitud variable, por un tabique extradural óseo, fibroso o condroide. Se clasifica en diastematomyelia (tipo I), o dos hemimédulas alojadas cada una en un saco dural dife-

rente y separadas por un tabique óseo y diplomelia (tipo II), en la cual existe un saco dural único para ambas médulas, separadas por un tabique fibroso<sup>2</sup>. La incidencia es de 2-4 por 1.000 nacidos vivos<sup>3</sup>. Se diagnostica principalmente en pacientes menores de 16 años, con una relación mujer:hombre de 3:1, en la mayoría de los casos es un defecto lumbar de tipo I<sup>4</sup>. La piel sobre el defecto puede tener hiperpigmentación e hipertrichosis. La asociación con una neoplasia es infrecuente, siendo teratomas y lipomas, los tumores más descritos<sup>5,6</sup>. La coexis-

Recibido: 08/05/2015

Aceptado: 03/06/2015

Los autores no presentan ningún tipo de conflicto de interés.

No se recibió ningún tipo de ayuda financiera. La institución no tuvo influencia en el diseño del estudio; en la recolección, análisis o interpretación de los datos; en la preparación, revisión o aprobación del manuscrito.

<sup>1</sup> Patólogo, Departamento de Anatomía Patológica. Facultad de Medicina, Universidad de La Frontera.

<sup>2</sup> Médico-Cirujano, Residente de Anatomía Patológica, Universidad de la Frontera.

<sup>3</sup> Estudiante de Medicina, Universidad de La Frontera.

tencia con un meduloepitelioma, es inédita en la literatura. Esta neoplasia se incluye en el grupo de tumores neuroectodérmicos primitivos (PNET) y corresponde a una proliferación neuropitelial que asemeja tubo neural embrionario. Afecta principalmente a menores de 20 años, y es de frecuente localización cerebral periventricular, con reportes aislados en zona pre-sacra, cauda equina, nervios periféricos y ojo<sup>7</sup>.

Se describe un caso de asociación entre diastematomielia y meduloepitelioma, relación no publicada anteriormente, en una joven adolescente de 14 años, que presentaba lumbalgia crónica.

## Metodología

### *Preparación de la muestra*

La pieza quirúrgica fue fijada en formalina neutra tamponada al 10%. Las muestras representativas obtenidas, se incluyeron en parafina, para el procesamiento histológico y se utilizaron las tinciones de hematoxilina-eosina (H-E) y ácido periódico de Schiff (PAS). Para el análisis inmunohistoquímico se seleccionaron inclusiones de tejido en parafina y se obtuvieron cortes de 4 µm. Bajo la técnica de complejo avidin-biotina, y utilizando la diaminobenzidina como cromógeno, se realizaron las siguientes inmunotinciones: vimentina (Vim, clone V9, mouse monoclonal, 1:100, Bio SB), enolasa neuronal específica (NSE, clone E27, mouse monoclonal, 1:100, Bio SB), antígeno de membrana epitelial (EMA, clone E29, mouse monoclonal, 1:250, Bio SB), sinaptofisina (Syn, clone N/A, rabbit polyclonal, 1:250, Bio SB), CD99 (clone CD99/B5, mouse monoclonal, 1:25, Bio SB), proteína fibrilar ácida glial (GFAP, clone G-A-5, mouse monoclonal, 1:50, Bio SB) y Ki67 (clone EP5\*, rabbit monoclonal, 1:100, Bio SB). Contraste nuclear con hematoxilina.

### *Revisión bibliográfica*

Se realizó mediante búsqueda y selección de publicaciones, utilizando MEDLINE, y usando términos MeSH como: spinal dysraphism, neural tube defects, distematomyelia, primitive neuroectodermal tumor, medulloepithelioma. Bibliografías

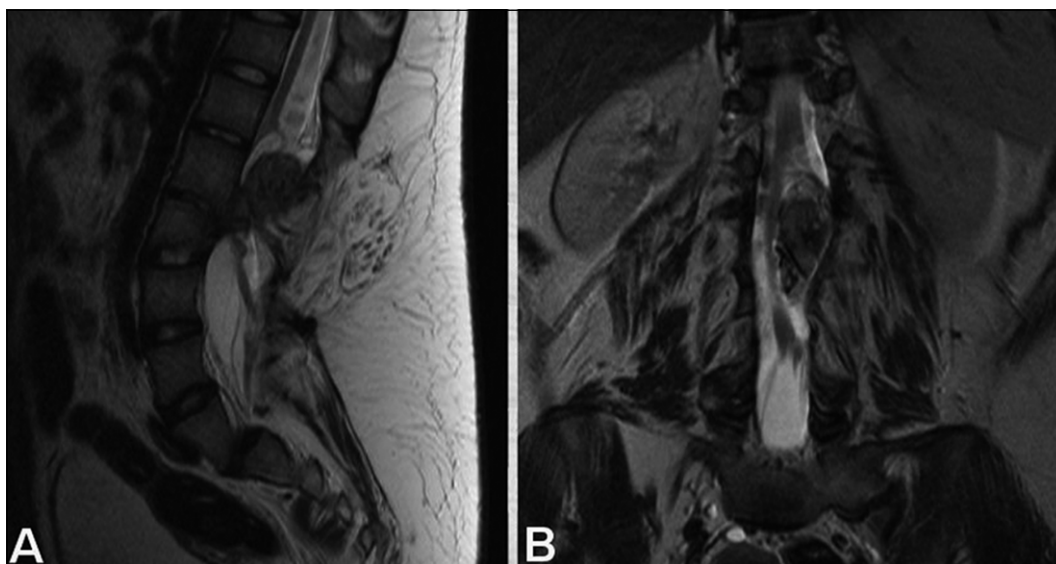
extras se obtuvieron basándose en referencias de artículos previamente seleccionados y mediante búsquedas dirigidas en tablas de contenido de revistas especializadas de patología, oncología y neurocirugía. La selección bibliográfica incluyó artículos en inglés, español y portugués, con acceso a texto en extenso o resumen completo.

## Reporte del caso

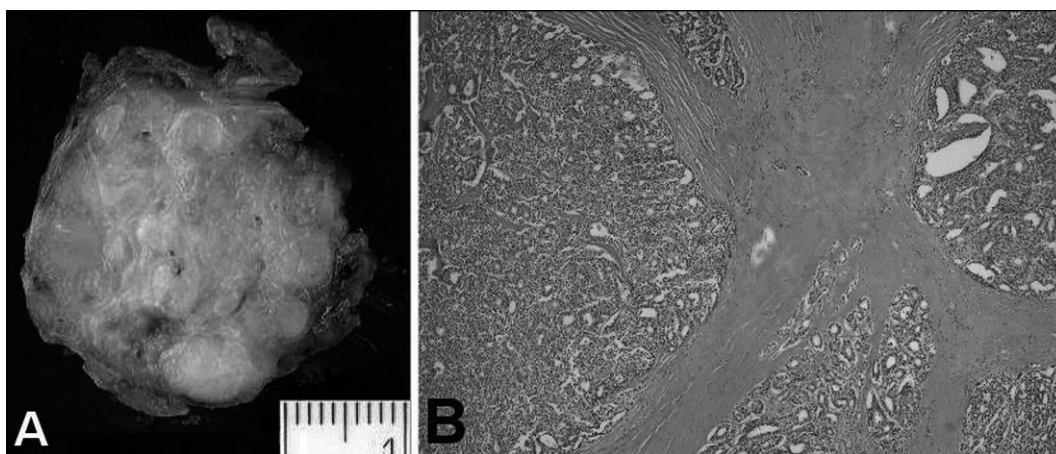
Paciente de 14 años, de género femenino, obesa y de talla baja. Refiere historia de 3 años de evolución de lumbalgia medial progresiva, punzante, exacerbada con el ejercicio y cede con reposo. En los últimos 4 meses se acentúa el dolor, con irradiación a la extremidad inferior izquierda y disminución de la fuerza muscular en la misma, asociado a parestias en sedestación. Al examen físico, presenta paraparesia y paraestesia de extremidades inferiores, mayor a izquierda, extremidades superiores normales. No se observan cambios en piel lumbar ni dolor a la palpación. La TAC y RNM de columna lumbar, son compatibles con una disrafia espinal oculta asociada a diastematomielia de L1-L2, con probable fibrolipoma a ese nivel, médula anclada a L4 y espondilolistéresis grado I de L5 y S1 (Figura 1). En el intraoperatorio, se observan procesos articulares de L1-L2 alterados, con láminas verticales y desplazadas hacia lateral. La laminectomía de L1-L2 expone dos hemicanales separados por tabique óseo central anómalo. En hemicanal derecho se identifica quiste aracnoidal que incluye tumor sólido intra y extradural, que se extirpa completamente. El hemicanal izquierdo contiene tejido adiposo. Hemimédulas de aspecto conservado. Evolución postoperatoria satisfactoria, con regresión de las alteraciones neurológicas, otorgándose el alta y orden de control ambulatorio. La paciente no se presenta a controles de seguimiento.

## Resultado

La pieza operatoria (Figura 2A) estaba compuesta por una lesión redondeada, irregular de 30 mm, tenso-elástica, de superficie de corte blanquecino amarillenta con nódulos parcialmente



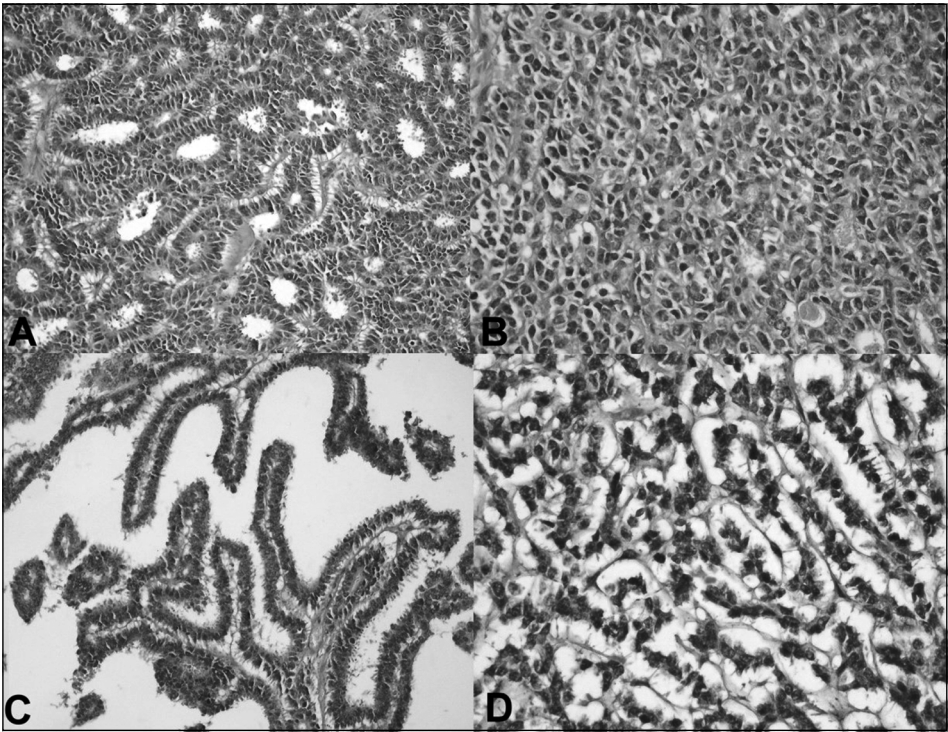
**Figura 1.** Imagen de RNM T2 que muestra complejo tumor intra y extra dural a nivel de T1-T2 en corte sagital (A); las hemimédulas, separadas por espolón óseo, una de ellas con la lesión tumoral en corte coronal (B).



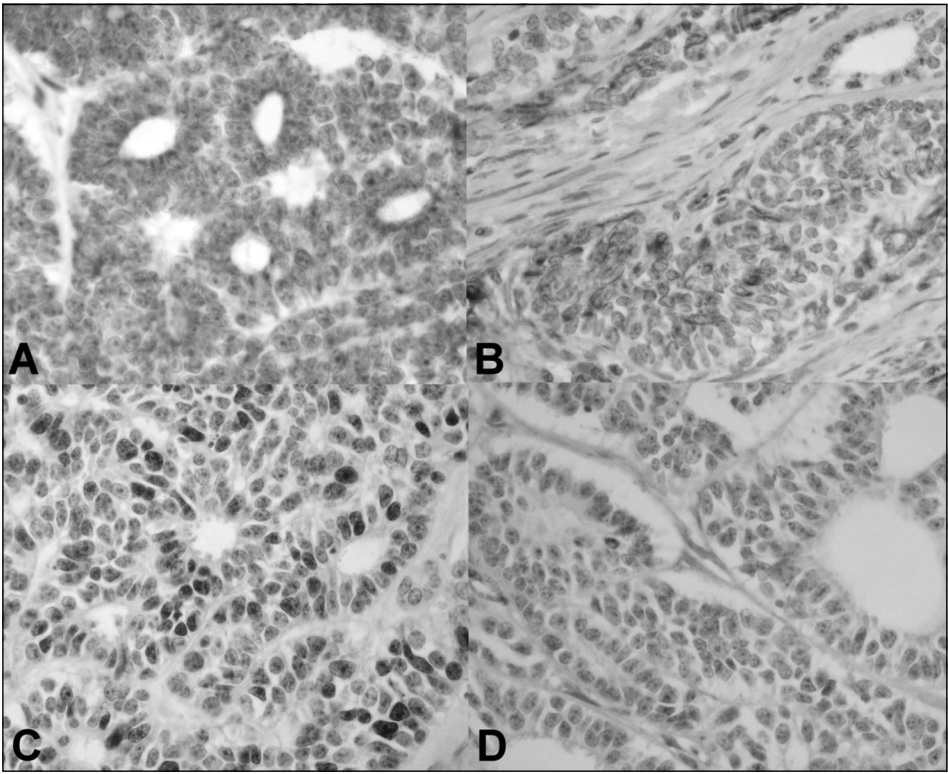
**Figura 2.** Especimen de biopsia de tumor en diastematomyelia. A: Proliferación que esboza nódulos, separados por finos tabiques fibrosos; B: Microfotografía que muestra neoplasia compuesta por estructuras que asemejan tubo neural primitivo, en un patrón principalmente tubular separado por septos de tejido fibroneural (H&E, 20x).

delimitados de hasta 7 mm, separados por tabiques fibrosos de grosor variable, sin cambios quísticos, focos hemorrágicos o necrosis, y tres fragmentos de tejido adiposo. El análisis histopatológico (Figuras 2B y 3) demuestra una neoplasia compuesta por epitelio columnar pseudoestratificado, de aspecto primitivo con túbulos, trabéculas y escasas papilas, similar a tubo neural embrionario, con

delimitación externa PAS positiva y 1-2 mitosis por campo de aumento mayor seco, sin rosetas. Las tinciones inmunohistoquímicas (Figura 4) fueron positivas para Vim, EMA y CK AE1/AE3 débil, apical y no reaccionaron con NSE, Syn, GFAP y CD99. El índice Ki-67 fue cercano a 60%. Los fragmentos adiposos poseían aspecto maduro e incluían fibras musculares estriadas sin atipias.



**Figura 3.** Microfotografías que muestran patrón tubular (A), sólido (B), papilar (C) y trabecular (D) en méduloepitelioma (H&E, 200x).



**Figura 4.** Microfotografías que muestran inmunoreacción positiva para CKAE1/AE3, apical (A) y Vim (B). Marcador Ki-67 cercano a 60% (C). El tumor resultó negativo para GFAP (D) (300x).

## Discusión

La patogénesis de la diastematomielia se ha explicado por la presencia de adherencias entre el ectodermo y endodermo embrionario, con la formación de un canal neuroectodérmico accesorio, que origina un tracto de endomesénquima que divide la notocorda en dos hemiconductos neurales<sup>8</sup>. La homocisteína sérica aumenta en madres que gestan fetos con este defecto, también se ha detectado polimorfismo en el gen de metionina sintasa reductasa, y a nivel genético se ha postulado como una alteración recesiva<sup>8</sup>. La administración periconcepcional de ácido fólico ha reducido la prevalencia de defectos de tubo neural al nacimiento<sup>9,10</sup>. La presentación clínica de la diastematomielia es variada, en la zona afectada puede aparecer hipertrichosis, seno dérmico, hiperpigmentación medial, asimetría de las nalgas o pliegue glúteo<sup>1</sup>. La deformidad espinal congénita es la manifestación clínica más común y debe ser sospechada en pacientes con escoliosis o cifosis y alteraciones de las fascetas articulares de los pedículos vertebrales asociado a hemivértebra<sup>1</sup>. También puede presentarse como síndrome neurológico, caracterizado por lumbalgia, perturbaciones de la marcha, incontinencia urinaria o fecal, debilidad, hormigueo, entumecimiento o alteraciones sensoriales de las extremidades inferiores<sup>11</sup>. El déficit neurológico asociado a diastematomielia se debe a que el tabique óseo anómalo, altera la posición anatómica normal de la médula espinal, impidiendo su aumento de tamaño durante el crecimiento y comprometiendo el suministro de sangre y el de las raíces nerviosas. Esto es seguido por isquemia y necrosis de los tejidos, así como de una displasia unilateral de la médula en el sitio de la diastematomielia, situación comprobada en autopsias infantiles con la patología, donde se evidencia desaparición de la sustancia gris dentro de la médula espinal en la bifurcación de los dos sacos duros, deterioro del desarrollo de las células neuronales y fibras nerviosas. Además, la fusión y engrosamiento de la duramadre y el periostio es rígida y firme, limitando el movimiento ascendente de la médula espinal, causando tracción en ella durante el crecimiento<sup>1</sup>.

Por otra parte, el meduloepitelioma en un tumor del SNC, que junto al meduloblastoma, ependimoblastoma y tumor rabdoide, entre otros, son clasificados dentro del grupo de PNET, frecuentes en la edad pediátrica y compuestos por neuroepitelio poco diferenciado<sup>7</sup>. El meduloepitelioma, descrito inicialmente en 1926, es infrecuente, de alto grado de malignidad, por lo general intracraneal, de aparición durante la primera década de la vida<sup>12</sup> y de probable origen en matriz indiferenciada primitiva periventricular. Su pronóstico es pobre a pesar de tratamiento quirúrgico, radiación y/o quimioterapia. Las localizaciones extracraneales (ocular, cauda equina o periférica), poseen un mejor pronóstico, y la enucleación evita recidivas por largo tiempo<sup>12</sup>. En la histopatología, el meduloepitelioma asemeja tubo neural primitivo, y puede presentar diferenciación neuronal, glial y mesenquimática. La principal característica es la disposición tubular y papilar del epitelio cúbico o columnar, pseudoestratificado, asemejando tubo neural primitivo. Los núcleos son ovoideos con cromatina gruesa, varios nucléolos y abundantes mitosis. El componente neuropitelial es inmunopositivo para nestina y vim y expresión focal para proteína de neurofilamentos, citoqueratina y EMA. No reaccionan para GFAP, NSE y S100. La inmunopositividad para Ki67 varía de 1% a más de 50%<sup>7</sup>.

En pacientes con malformaciones cerebrales y espinales, se ha descrito la presencia de neoplasias benignas o malignas en médula espinal. Estas incluyen lipomas, quistes dermoides, teratomas, astrocitomas, ependimomas, schwannomas malignos, carcinomas<sup>5</sup>, nefroblastomas<sup>13,14</sup> y PNET<sup>5,15</sup>. La asociación de diastematomielia y meduloepitelioma no ha sido descrita en la literatura. La etiopatogénesis de la asociación entre malformación espinal y neoplasia es desconocida, y la teoría sugiere que los defectos del desarrollo ocasionan una disrupción en la formación del tubo neural, lo que podría ser el sustrato para la génesis de anomalías del tubo neural y tumores, incluyendo los medulares<sup>5</sup>. Los múltiples factores teratogénicos independientes, entre ellos: factores involucrados en la función de genes, inducción celular e interac-

ciones fisiológicas celulares, podrían determinar la predisposición a la oncogénesis del tejido neuroectodérmico<sup>16-18</sup>.

En resumen, la diastematomielia es una alteración de disrafia infrecuente que puede presentarse en cualquier grupo etario, con predominio en

niños y jóvenes. Se sospecha en pacientes con alteraciones neurológicas de extremidades inferiores junto a estigmas cutáneos lumbosacros. Puede asociarse a lipomas, y rara vez con PNET, siendo muy infrecuente su coexistencia con un meduloepitelioma.

## Resumen

**Objetivo:** Reporte de un caso de asociación de diastematomielia y meduloepitelioma. **Método:** Paciente de 14 años con dolor lumbar y déficit neurológico en extremidades de reciente instalación. En TAC y RNM de columna dorsolumbar se pesquiza una diastematomielia. La exploración intraoperatoria, comprueba la presencia de una disrafia espinal y un tumor asociado al defecto, que se reseca casi en su totalidad. **Resultado:** Los hallazgos histopatológicos e inmunohistoquímicos son concordante con meduloepitelioma. La paciente tuvo un postoperatorio satisfactorio. **Conclusión:** La diastematomielia se puede manifestar durante la adolescencia como dolor lumbar y déficit neurológico. La asociación de esta malformación, con una neoplasia es muy poco frecuente, el presente caso describe la concomitancia con un meduloepitelioma.

**Palabras clave:** Defecto de tubo neural, diastematomielia, meduloepitelioma.

## Referencias bibliográficas

1. Cheng B, Li FT, Lin L. Diastematomyelia: A retrospective review of 138 patients. *J Bone Joint Surg Br* 2012; 94-B: 365-72.
2. Rufener SL, Ibrahim M, Raybaud ChA, Parmar HA. Congenital spine and spinal cord malformations-pictorial review. *AJR Integrative imaging*, *AJR* 2010; 194: 26-37.
3. Gan YC, Sgouros S, Walsh AR, Hockley AD. Diastematomyelia in children: treatment outcome and natural history of associated syringomyelia. *Childs nerv syst* 2007; 23: 515-9.
4. Gowel DJ, Del Curling O, Kelly DL Jr, Alexander E Jr. Diastematomyelia: A 40 year experience. *Pediatr Neurosci* 1998; 14: 90-6.
5. Freyer DR, Hutchinson RJ, McKeever PE. Primary Primitive Neuroectodermal Tumor of the Spinal Cord Associated with Neural Tube Defect. *Pediatr Neurosci* 1989; 15: 181-7.
6. Conti P, Tenenbaum R, Capozza M, Mouchaty H, Conti R. Diastematomyelia and Tumor in Adults: Report of Two Cases and literatura Review. *SPINE* 2010; 35 (24): 1438-43.
7. McLendon RE, Judkins AR, Eberhart CG, Fuller GN, Sarkar C, Ng HK. Central nervous system primitive neuroectodermal tumours. In Louis DN, Ohgaki H, Wiestler OD, Cavence WK (eds). *WHO Classification of tumours of the central nervous system*. IARC, Lyon 2007; 141-8.
8. Pang D, Dias MS, Ahab-Barmada M. Split cord malformation: Part I: A unified theory of embryogenesis for double spinal cord malformations. *Neurosurgery* 1992; 31 (3): 451-80.
9. Nazer J, Cifuentes L. Effects of wheat flour fortification with folic acid on the prevalence of neural tube defects in Chile. *Rev Med Chile* 2013; 141: 751-7.
10. Shaw GM, Schaffer D, Velie EM, Morland K, Harris JA. Periconceptional vitamin use, dietary folate,

- and the occurrence of neural tube defects in California. *Epidemiology* 2005; 6: 219-26.
11. Seung K, Chung Y, Wang K, Cho B, Soo K, Han D. Diastematomyelia: clinical manifestation and treatment outcome. *Journal of Korean Medical Science* 1994; 9 (2): 135-44.
  12. Matsumoto M, Horiuchi K, Sato T, Oinuma M, Sakuma J, Suzuki K, *et al.* Cerebral Medulloepithelioma With Long Survival. Case report. *Neurol Med Chir (Tokyo)* 2007; 47: 428-33.
  13. Sharma MC, Sarat P, Goel S, Gupta V, Sarkar C. Primary lumbosacral Wilms tumor associated with diastematomyelia and occult spinal dysraphism. *Child's Nervous System* 2005; 21 (3): 240-3.
  14. Govender D, Hadley G, Nadvi S, Donnellan R. Primary lumbosacral wilms tumour associated with occult spinal dysraphism. *Virchows Arch* 2000; 436: 502-5.
  15. Saeedinia S, Nouri M, Alimohammadi M, Moradi H, Amirjamshidi A. Case report: Primary spinal extradural Ewing's sarcoma (primitive neuroectodermal tumor): Report of a case and meta-analysis of the reported case in the literatura. *Surgical Neurology International* 2012; 3: 55-70.
  16. Lemire RJ, Pendergrass TW, Beckwith JB, Ellenbogen RG. Tumors and malformations of the caudal spinal axis. *Pediatr Neurosurg* 2003; 38 (4): 174-80.
  17. Bale PM. Sacrococcygeal developmental abnormalities and tumors in children. *Perspect Pediatr Pathol* 1984; 8 (1): 9-56.
  18. Adamson DC, Cummings TJ, Friedman AH. Myxopapillary ependymoma and fatty filum in an adult with tethered cord syndrome: a shared embryological lesion? Case report. *Neurosurgery* 2005; 57 (2): 373-5.

---

Correspondencia:

Pablo Guzmán G.

Departamento de Anatomía Patológica

Facultad de Medicina,

Universidad de La Frontera.

Manuel Montt 112, 3 piso, edificio S, of. 315,  
Temuco, Chile.

Fono: 56-45-2325735

E-mail: pablo.guzman@ufrontera.cl