

Tumor gigante de células germinales mediastinal con componente mixto: reporte de caso

Nataly Camargo-González¹, Shary Acosta-Suárez^{2*} y Juan P. Luengas-Monroy³

¹Departamento de Cirugía Pediátrica, Hospital Infantil Universitario de San José; ²Departamento de Cirugía Pediátrica, Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud; ³Departamento de Cirugía Oncológica Pediátrica, Hospital Infantil Universitario de San José. Bogotá, Colombia

Resumen

Presentamos el caso clínico de una paciente de 3 años de edad, con una masa mediastínica gigante con reporte histológico en biopsia de tumor del saco vitelino. Recibió quimioterapia, posterior a ello, resección quirúrgica de masa mediastinal con componente mixto. Presentó adecuada evolución. Los tumores mediastínicos gigantes son poco frecuentes, con medidas mayores a 5 × 4.5 cm en tomografía, su histología es variable y el componente mixto maligno corresponde al 1%. Como enseñanza este reporte evidencia la rareza de un caso en el que el abordaje multidisciplinario fue fundamental.

Palabras clave: Neoplasias del mediastino. Tumor de células germinales. Tumor mixto. Cirugía. Reporte de caso.

Mediastinal giant germ cell tumor with mixed component: case report

Abstract

We present the clinical case of a 3-year-old patient, with a giant mediastinal mass with histological report in biopsy of yolk sac tumor. She received chemotherapy, followed by surgical resection of mediastinal mass with mixed component. She presented adequate evolution. Giant mediastinal tumors are infrequent, with measures greater than 5 × 4.5 cm in tomography, its histology is variable, and the malignant mixed component corresponds to 1%. As a teaching lesson, this report shows the rarity of a case in which the multidisciplinary approach played a fundamental role.

Keywords: Mediastinal neoplasms. Germ cell tumor. Mixed tumor. Surgery. Case report.

*Correspondencia:

Shary Acosta-Suárez

E-mail: sharyacostasuares@gmail.com

2565-005X/© 2025 Sociedad Mexicana de Oncología. Publicado por Permanyer. Este es un artículo open access bajo la licencia CC BY-NC-ND (http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/).

Fecha de recepción: 03-03-2025

Fecha de aceptación: 29-05-2025

DOI: 10.24875/j.gamo.25000031

Disponible en internet: 13-08-2025

Gac Mex Oncol. 2025;24(Supl):77-81

www.gamo-smeo.com

Introducción

Los tumores de células germinales son un grupo de neoplasias que derivan de células primordiales del tejido extraembrionario en el epiblasto y migran a lo largo del mesenterio dorsal hasta la cresta genital hacia la sexta semana. La detención en la migración explica sus diferentes localizaciones, mientras que su naturaleza totipotencial conlleva una amplia variedad de tumores: teratoma maduro, teratoma inmaduro, seminoma, tumor del saco vitelino, carcinoma embrionario, coriocarcinoma y mixtos^{1,2}. En la infancia representan el 3-5% de todos los cánceres en menores de 15 años, el 50% localizados a nivel extragonadal y el 20% malignos. La incidencia de los tumores extracra-neales de células germinales en EE.UU. es 11.7 por millón en niños y 6.7 por millón en niñas, con 900 diagnósticos anuales de nuevos casos³. El mediastino es la segunda localización extragonadal más común después del sacrococcígeo; constituyen el 6-18% de todos los tumores mediastínicos y el 5% de todos los tumores de células germinales⁴. El 25% de los tumores de células germinales en la infancia son tumores mixtos con más de un componente histológico⁵. Sin embargo, los tumores mediastínicos gigantes son poco frecuentes y se definen con medidas al menos de 5 × 4.5 cm en tomografía computarizada⁶. La incidencia de esta patología presenta dos picos, el primero en menores de 3 años con mayor frecuencia de tumores sacrococcígeos y de saco vitelino, y el segundo en el inicio de la pubertad, siendo más frecuentes los tumores gonadales^{1,2}. Los tumores extragonadales de células germinales tienen un pronóstico pobre y la localización mediastínica augura los peores resultados, con un 70% de supervivencia a 4 años⁴. Presentamos el caso clínico de una paciente de 3 años de edad con masa en el mediastino anterior gigante y componente mixto: tumor de seno endodérmico y teratoma maduro.

Presentación del caso clínico

Paciente de sexo femenino de 3 años de edad de nacionalidad colombiana, familia procedente de Bogotá, sin antecedentes patológicos o quirúrgicos previos, quien consultó por cuadro clínico de un día de evolución consistente en aparición de masa supraclavicular izquierda dolorosa sin cambios inflamatorios locales, asociado a tos sin expectoración. Se realizó radiografía de tórax, con evidencia de ensanchamiento mediastinal, por lo que se solicitó tomografía de tórax contrastada que evidenciaba masa heterogénea con calcificaciones en su interior

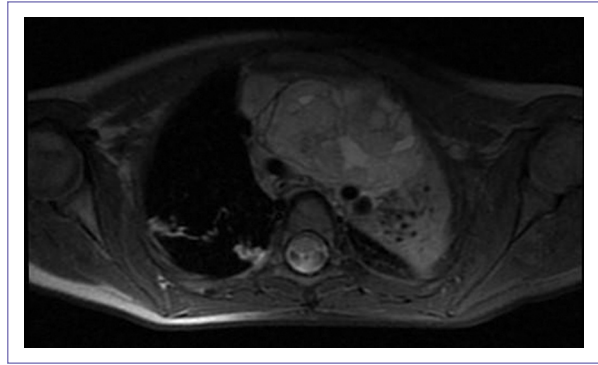


Figura 1. Resonancia magnética contrastada de tórax corte T2.

localizada en mediastino anterior con dimensiones 68 × 63 × 55 mm que condiciona disminución del calibre de la luz de la tráquea aproximadamente en un 27% y lesión de similares características en la región supraclavicular izquierda con dimensiones de 43 × 31 mm en la base del cuello izquierdo. Dado que la paciente se encontraba hospitalizada no hubo dificultades para el acceso a los servicios médicos ni barreras culturales o económicas que dificultaran su estudio, fue valorada por el servicio de cirugía pediátrica ante sospecha diagnóstica de patología tumoral vs. malformación quística benigna. Se realizó resonancia magnética de tórax que reportó: lesión que compromete el mediastino anterior prevascular con dimensiones 109 × 66 × 38 mm, volumen 142 cc, compuesta por múltiples imágenes redondeadas confluentes, asociadas a la presencia de calcificaciones, con extensión a la región supraclavicular izquierda que engloba y desplaza las estructuras vasculares musculares y la vía aérea (Fig. 1). Se realizó biopsia de la lesión supraclavicular izquierda con reporte histopatológico: tumor del seno endodérmico positivo para marcadores AE1/AE3, SALL4, glipican-3 y alfafetoproteína (AFP) (Fig. 2). Se diagnosticó un tumor de células germinales no germinomatoso extragonadal, tipo seno endodérmico, en estadio III. Por ello, se inició tratamiento con bleomicina y cisplatino. Considerando la localización del tumor y la edad de la paciente, el pronóstico a cinco años se estimó en un 60%. Después del tratamiento citoreductor con quimioterapia que se administró por cuatro ciclos cada 21 días con dosis de cisplatino de 20 mg/m²/día y bleomicina 30 UI/m², se realizó tomografía de tórax contrastada, que evidenció reducción de la masa con dimensiones de 58 × 47 × 38 mm y extensión paratraqueal derecha. Posterior a ello fue llevada a manejo quirúrgico, realizando resección de masa mediastinal por esternotomía,

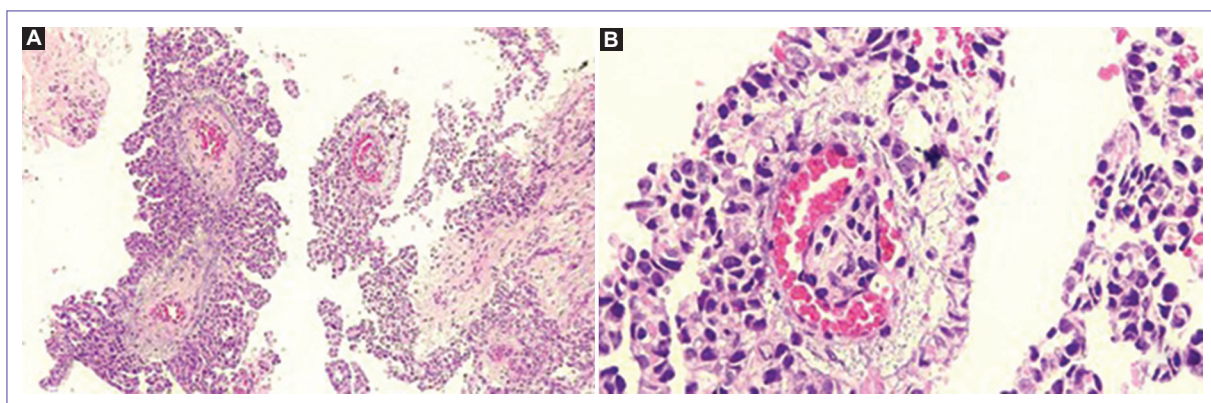


Figura 2. Cuerpos de Schiller Duval en tinción de hematoxilina-eosina. **A:** estructuras que asemejan a un glomérulo; tienen un núcleo mesodérmico con un capilar central, todos revestidos por capas aplanadas de células viscerales y parietales (10x). **B:** mayor aumento (40x).

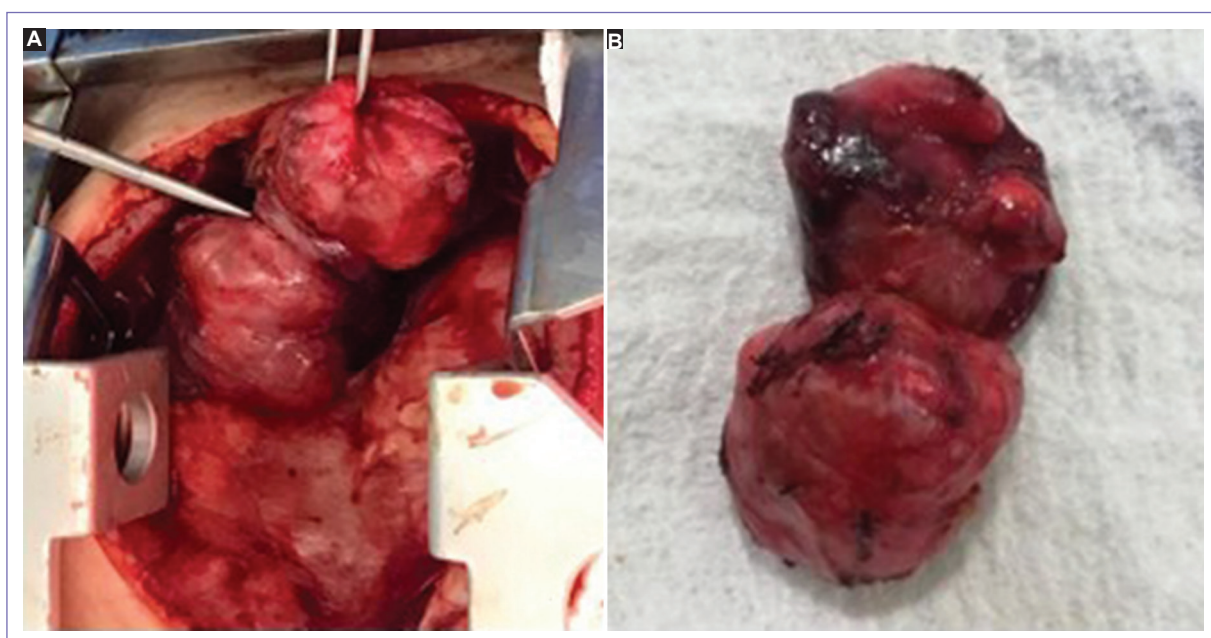


Figura 3. Resección macroscópica completa del tumor mediastinal. **A:** abordaje por esternotomía de tumor mediastinal. **B:** pieza quirúrgica completa.

evidenciando un tumor del mediastino anterior medio y superior de aproximadamente 8 x 6 cm ubicado detrás de la vena innominada izquierda y la vena cava, fuertemente adherido a la carótida izquierda que protruye de manera exofítica hacia el mediastino anterior en firme contacto con el pericardio y la pleura, logrando una resección macroscópica del 100%. No se presentaron complicaciones intra- o postoperatorias (Fig. 3). El reporte de patología del espécimen quirúrgico evidenciaba una lesión quística recubierta por epitelio respiratorio

asociado a tejido pancreático maduro, inmunohistoquímica positiva para sinaptofisina y cromogranina en tejido pancreático. Diagnóstico: teratoma quístico maduro (Fig. 4). Se realizó una nueva tomografía de tórax y abdomen contrastado, sin evidencia de masas mediastinales o en otra localización, tampoco imágenes sugestivas de metástasis a distancia. Posterior al manejo quirúrgico se administraron dos ciclos más de quimioterapia con la misma dosis, dado que no se había presentado toxicidad previamente, es decir, que la paciente recibió en total seis

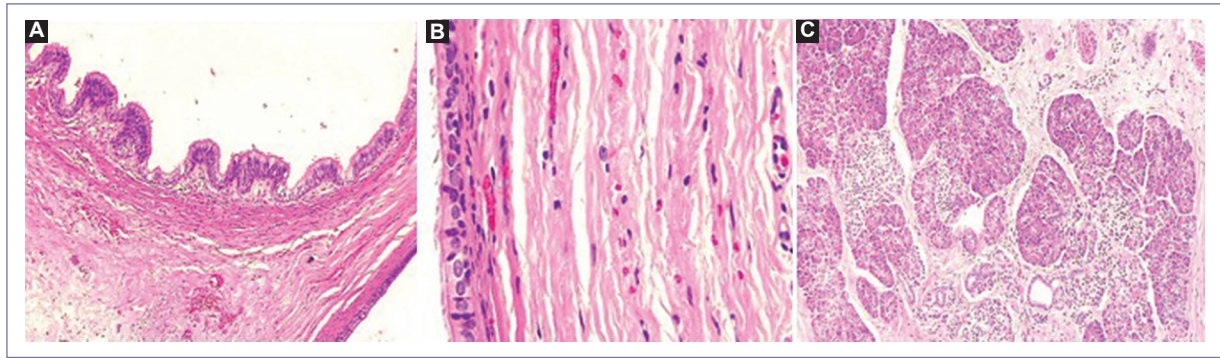


Figura 4. Hallazgos histológicos en hematoxilina-eosina. **A:** epitelio intestinal maduro (4x). **B:** epitelio bronquial (40x). **C:** epitelio pancreático maduro (4x).

ciclos de quimioterapia. Actualmente se encuentra en remisión completa de acuerdo con criterios RECIST (*response evaluation criteria in solid tumors*) y marcadores tumorales negativos con alfafetoproteína negativa.

Discusión

Los tumores de células germinales representan un grupo heterogéneo de neoplasias originados de una célula primordial pluripotencial, se pueden manifestar a nivel gonadal (41%) o extragonadal (59%). Son poco frecuentes en la infancia, tienen una tasa de incidencia de 2.4 casos por millón de niños y representan el 2-4% de los tumores pediátricos⁷. Durante el desarrollo normal embrionario se puede presentar algún tipo de aberración genética, la cual puede desviar y alterar el comportamiento de las células. Una hipótesis del origen de los tumores extragonadales es que estos se desarrollan después de la transformación maligna de las células germinales primordiales residuales que quedaron durante la migración, especialmente en la línea media sagital del cerebro, el mediastino y el retroperitoneo¹.

Madeline Evers⁸ demostró una incidencia de 1.43 por 100,000, específicamente 0.3 malignos y 1.0 benignos. La presentación principal de los tumores extragonadales fue como sigue: en la primera infancia los teratomas sacrococcigeos, la localización mediastínica ocupó el cuarto lugar con el 4% y con mayor prevalencia en hombres (2.5:1), finalmente los tumores mixtos malignos correspondieron al 1%. Se ha descrito una predominancia del sexo masculino en los tumores mediastinales de células germinales con una relación hombre: mujer de 9:1^{2,9}. La presentación clínica es variable, pueden ser asintomáticos o con síntomas relacionados con el efecto compresivo de la masa; en niños pequeños se presenta dificultad

respiratoria y fiebre, y en niños mayores se puede presentar dolor torácico o síndrome de vena cava superior⁹. En nuestro caso clínico se trata de una paciente de 3 años de edad que inició con tos y sensación de masa.

En un estudio pediátrico el tumor gigante de células germinales se definió con medidas 5 × 4.5 cm, la localización mediastinal fue del 3.5% y la prestación clínica incluyó: infecciones recurrentes respiratorias (42.1%), dificultad respiratoria (26.3%), dolor torácico (15.7%) y aparición de masa torácica (10.5%)⁶. Los tumores mediastinales de gran tamaño plantean un desafío al tratamiento, ya que a menudo comprimen y/o desplazan estructuras vitales en el tórax, la mayoría reciben quimioterapia neoadyuvante a base de platino y posterior manejo quirúrgico^{6,10}. Lo anterior refleja una fortaleza en la presentación de este caso clínico dada la poca frecuencia de presentación de este tipo de neoplasias gigantes. De acuerdo con la clasificación histopatológica los tumores de células germinales se pueden dividir en teratomas, seminomas, no seminomatosos (tumores del saco vitelino, carcinomas embrionarios y coriocarcinoma), mixtos y tumores de células germinales con malignidad somática⁹. Los tumores primarios de células germinales mediastínicos se presentan principalmente en el mediastino anterior y pueden corresponder del 3 al 20% de todas las neoplasias mediastinales². Los teratomas representan el 60%, están formados por los componentes de las tres capas de las células germinales. A su vez, se clasifican como maduros e inmaduros dependiendo del grado de diferenciación celular. La mayoría de los teratomas mediastínicos son del subtipo maduro con un potencial bajo de malignidad. Los inmaduros son más raros, con una incidencia menor al 1%². La diferenciación entre un teratoma maduro e inmaduro es crucial, dado el riesgo de malignidad del teratoma inmaduro¹¹. El tumor de saco vitelino se caracteriza a nivel macroscópico por ser

encapsulado, firme, liso o lobulado con necrosis y hemorragia. Microscópicamente evidencia canales de malla irregulares, forman glóbulos hialinos intracelulares y extracelulares. Los cuerpos de Schiller Duval son un rasgo característico, son estructuras sinusoidales con núcleos vasculares revestidos por epitelio endodérmico, se encuentran en un 20% de los tumores de saco vitelino^{12,13}. La AFP y el glipican-3 son marcadores inmunohistoquímicos característicos que indican la presencia de saco vitelino en tumores gigantes mixtos, se manejan como tumores malignos con terapia neoadyuvante y resección quirúrgica¹³. En el reporte presentado se realizó evaluación con AFP. El tratamiento y pronóstico de esta afección ha cambiado en los últimos 50 años. Previamente el tratamiento era netamente quirúrgico, con una supervivencia menor al 20%, sin embargo la introducción de terapia con platino y posterior resección completa ha aumentado la tasa de supervivencia a un 87%¹⁴. Aun así, se ha descrito que la resección quirúrgica es un factor pronóstico en los pacientes pediátricos con tumores mediastinales de células germinales¹⁵. Al tratarse de un reporte de caso se limita su valor estadístico, sin embargo, al tratarse de una afección infrecuente, su reporte adquiere mayor peso.

Es una fortaleza que este reporte ilustra el caso de una paciente de 3 años de edad con un tumor mediastinal gigante de células germinales con dos componentes histológicos, lo cual es muy raro. La paciente recibió manejo con quimioterapia y posterior resección quirúrgica. Evolucionó satisfactoriamente, con remisión completa de acuerdo con criterios RECIST y marcadores tumorales negativos.

Para llevar a casa, los tumores de las células germinales en la infancia son poco frecuentes. La localización mediastinal es rara y aún más un tamaño mayor a 5 cm, según la clasificación histológica los teratomas maduros son los más frecuentes, pero el componente mixto maligno se ha documentado en el 1%.

Perspectiva del paciente

La madre de la paciente refiere que no desea dar su visión del caso, puesto que toda la situación ha sido difícil de afrontar para ella, y dado que la paciente es una niña de 3 años, tampoco es posible obtener su perspectiva.

Agradecimientos

Hospital Infantil Universitario de San José y Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud.

Financiamiento

La presente investigación no ha recibido ninguna beca específica de agencias de los sectores públicos, comercial o con ánimo de lucro.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Consideraciones éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad, consentimiento informado y aprobación ética. Los autores han seguido los protocolos de confidencialidad de su institución, han obtenido el consentimiento informado del (los) tutor(es) de la paciente, y cuentan con la aprobación del Comité de Ética. Se han seguido las recomendaciones de las guías SAGER, según la naturaleza del estudio

Declaración sobre el uso de inteligencia artificial. Los autores declaran que no utilizaron algún tipo de inteligencia artificial generativa para la redacción de este manuscrito.

Bibliografía

- Mosbech CH, Rechnitzer C, Brok JS, Rajpert-De Meyts E, Hoei-Hansen CE. Recent advances in understanding the etiology and pathogenesis of pediatric germ cell tumors. *J Pediatr Hematol Oncol*. 2014;36(4):263-70.
- Sohn A, Moran CA. Primary mediastinal germ cell tumors. *Semin Diagn Pathol*. 2023;40(1):37-46.
- Shaikh F, Murray MJ, Amatruda JF, Coleman N, Nicholson JC, Hale JP, et al. Paediatric extracranial germ-cell tumours. *Lancet Oncol*. 2016;17(4):e149-62.
- Horton Z, Schlatter M, Schultz S. Pediatric germ cell tumors. *Surg Oncol*. 2007;16(3):205-13.
- Göbel U, Schneider DT, Calaminus G, Haas RJ, Schmidt P, Harms D, et al. Germ-cell tumors in childhood and adolescence. *Ann Oncol*. 2000;11(3):263-72.
- Khanna K, Agarwala S, Bishoi AK, Bakhshi S, Bhatnagar V. Management and long-term outcomes of giant mediastinal germ cell tumors in children. *Indian J Med Paediatr Oncol*. 2019;40(4):515-20.
- Incesoy Özdemir S, Ertem S, Sahin G, Bozkurt C, Yüsek N, Oren A, et al. Clinical and epidemiological characteristics of children with germ cell tumors: a single center experience in a developing country. *Turk J Pediatr*. 2017;59(4).
- Evers M, Rechnitzer C, Graem N, Skov Wehner P, Schroeder H, Rosthøj S, et al. Epidemiological study of paediatric germ cell tumours revealed the incidence and distribution that was expected, but a low mortality rate. *Acta Paediatr*. 2017;106(5):779-85.
- El-Zaatari ZM, Ro JY. Mediastinal germ cell tumors: a review and update on pathologic, clinical, and molecular features. *Adv Anat Pathol*. 2021;28(5):335-50.
- Hu X, Li D, Xia J, Wang P, Cai J. Mediastinal mixed germ cell tumor: a case report and literature review. *Open Med (Wars)*. 2021;16(1):892.
- Ozgun G, Nappi L. Primary mediastinal germ cell tumors: a thorough literature review. *Biomedicine*. 2023;11(2):487.
- Chetaille B, Massard G, Falcoz P. Les tumeurs germinales du médiastin: anatomopathologie, classification, tératomes et tumeurs malignes. *Rev Pneumol Clin*. 2010;66(1):63-70.
- Nogales FF, Preda O, Nicolae A. Yolk sac tumours revisited. A review of their many faces and names. *Histopathology*. 2012;60(7):1023-33.
- Jiang S, Dong K, Li K, Liu J, Du X, Huang C, et al. Extracranial germ cell tumors in children: ten years of experience in three children's medical centers in Shanghai. *Cancers (Basel)*. 2023;15(22):5412.
- Huang T, Hung G, Weng T, Wang F, Lee C, Lin D, et al. Surgical treatment confers prognostic significance in pediatric malignant mediastinal germ cell tumors. *Cancer*. 2022;128(23):4139-44.