

# **TERATOMA NASOFARINGEO (EPIGNATHUS) EN UN RECIEN NACIDO: A PROPÓSITO DE UN CASO**

Dra. Margarita Yáñez G<sup>1</sup>

Dr. Fausto Padilla G<sup>1</sup>

Dra. María Morales R<sup>1</sup>

Dra. Patricia Pinto T<sup>4</sup>

Dra. Andrea Tinoco V<sup>3</sup>

Dr. Francisco Moreno S<sup>1</sup>

## **RESUMEN**

El epignathus es un teratoma congénito de localización orofaríngea que protuye por la boca y que produce una severa obstrucción de la vía aérea con alta tasa de mortalidad (50%). Su pronóstico depende del tamaño del tumor y del grado de obstrucción de la vía aérea. La muerte puede ocurrir después del nacimiento debido a asfixia. El siguiente documento tiene por objeto presentar un caso de un Epignathus diagnosticado como una tumoración fetal gigante y hacer una breve revisión de la literatura en cuanto a su diagnóstico y manejo.

**PALABRAS CLAVES:** Epignathus, teratoma neonatal, diagnóstico, tratamiento intraparto extrauterino

## **SUMMARY**

Epignathus is a congenital teratoma located in the oropharynge, which protrudes through the oral orifice producing severe airway obstruction and a high mortality rate. Prognosis depends on the size of the tumor and the degree of airway obstruction. Mortality of the newborn can be produced due to asfixia. The objective of the following document is to report a case of Epignathus diagnosed as a giant fetal tumor and perform a short review of the literature regarding its diagnosis and management.

**KEY WORDS:** Epignathus, congenital teratoma, ex utero intrapartum treatment

---

<sup>1</sup> Gineco-Obstetra.

<sup>2</sup> Médico Tratante Gineco-Obstetra del Hospital Gineco-Obstétrico Enrique C. Sotomayor

<sup>3</sup> Médico Rural.

<sup>4</sup> Médico Tratante de Pediatría Hospital Gineco-Obstétrico Enrique C. Sotomayor

Correspondencia: Dra. Margarita Yáñez Godoy [margaritayg@hotmail.com](mailto:margaritayg@hotmail.com)

## **INTRODUCCIÓN**

El Epignathus es un tumor congénito raro del tipo de los teratomas extragonadales, cuya incidencia es de 1 en 20.000 a 40.000 nacidos vivos (1). Su localización orofacial y cervical es del 5% (2). Se reporta mayor frecuencia en sexo femenino (4 a 1) (3-5), no habiendo predisposición racial. Las posibilidades de recurrencia son mínimas y aunque son benignos el cambio hacia malignidad incrementa el riesgo (4). Existe escasa literatura sobre Epignathus y la mayoría de los informes son reportes de casos.

Etiología: Sus factores causales son todavía inciertos, existiendo actualmente diversas teorías:

- 1) Su origen en células diploides totipotenciales de la porción adyacente a la bolsa de Rathke (5-7). Estudios de citogenética han demostrado que el tumor tiene idéntico cariotipo al fetal lo que apoya el origen mitótico de una célula diploide totipotencial.
- 2) Células germinales que migran desde el dorso de la línea media del saco embrionario al polo cefálico, localizándose en mediastino, cuello, nasofaringe y cerebro a nivel pineal e hipotalámico (8).
- 3) Desarrollo anormal de un gemelo unido (5-9). Esta teoría es apoyada por la evidencia de que los teratomas se originan en los sitios donde los gemelos unidos ocurren.

No se ha demostrado herencia mendeliana, poligénica, ni de medio ambiente.

## **MANIFESTACIÓN CLÍNICA**

El cuadro clínico del epignathus tiene un amplio espectro, desde no presentar síntomas hasta causar la muerte; comúnmente se lo reconoce al nacimiento o en los primeros días de vida (10% antes de los 2 meses y del 65 al 90% más allá de los 4 meses de edad), excepto en las instancias donde el tumor es tan pequeño que obviamente es asintomático. No hay dificultad para el diagnóstico de tumores grandes y su clínica dependerá naturalmente del tamaño y la localización de la lesión; presentando grados variables de disnea, dificultad para la succión, deglución y vómito. Los tumores con pedículos cortos que obstruyen completamente la nasofaringe causan síntomas severos; mientras que los tumores con pedículos largos se caracterizan por síntomas intermitentes como tos, cianosis y disnea. Los tumores gigantes pueden provocar la muerte después del nacimiento debido a asfixia por obstrucción de la vía aérea sino son tratados adecuadamente en el parto o en el período neonatal (10). Adicionalmente se han descrito malformaciones asociadas hasta en un 6% de los casos.

## **DIAGNOSTICO PRENATAL**

El único signo "clínico" de sospecha, suele ser un útero grande para la edad gestacional debido a la asociación de polihidramnios y tamaño de la masa (11). El diagnóstico prenatal es posible mediante la ecografía, detectándose como un tumor con componentes quísticos, sólidos o mixtos y con tipos ecógenos secundarios a áreas de necrosis tumoral, degeneración quística, hemorragia interna o calcificación (7). El polihidramnios, asociado a una burbuja gástrica ausente, se manifiesta hasta en el 34% de los casos; fisiopatológicamente obedece a la obstrucción mecánica que ejerce el tumor sobre la deglución (5,7,12). En la mayoría de los casos las estructuras cerebrales son normales, la biometría es estándar y no hay signos ecográficos de hipoplasia pulmonar. La Ecografía tridimensional (11) apoya en la investigación prenatal ofreciendo imágenes más comprensibles sobre el sitio del tumor y sus dependencias; mientras que el Doppler color evalúa el flujo sanguíneo entre el tumor y la circulación fetal, así como la presencia de cortocircuitos arterio-venosos que podrían desencadenar insuficiencia cardíaca, hepatomegalia, placentomegalia, hidrops fetal y hemorragia del tumor (13). La Tomografía ayuda a delimitar mejor la masa. La Resonancia Magnética es de gran valor para definir la extensión a otros órganos y ofrece una mejor

visualización de los planos anatómicos así como una mayor resolución en la composición de los tejidos (10-14). Para el diagnóstico histológico puede realizarse una biopsia con aspiración con aguja fina. La determinación de niveles séricos de alfa-feto proteína y gonadotropina coriónica posterior a la resección quirúrgica es útil en el seguimiento ante la posibilidad de un teratoma recurrente (5-13).

## **MANEJO**

El diagnóstico de esta anomalía en el período prenatal es fundamental para su manejo. Estudios de ultrasonografía están indicados para la monitorización del volumen del líquido amniótico, tamaño del tumor y bienestar fetal (5). Si no hay compromiso hemodinámico fetal, el objetivo es llegar a término el embarazo. En caso de polihidramnios: realizar amniocentesis, maduración pulmonar y cesárea para evitar la distocia (1). Es importante contar con un equipo médico pediátrico y quirúrgico en el momento de la cesárea, capaz de practicar una traqueostomía cuando no sea posible la intubación endotraqueal. Dependiendo del tamaño del tumor y descartada la existencia de compromiso intracraneano se discutirá la necesidad de un EXIT (ex utero intrapartum treatment) a efectuarse en el momento del parto. El EXIT es una técnica orientada a establecer una vía aérea segura en fetos con riesgo de obstrucción aérea; esencialmente consiste en mantener el intercambio gaseoso materno fetal sin sección del cordón mientras se controla la obstrucción y se crea una vía aérea permeable a la vez que permite realizar múltiples procedimientos como laringoscopia, broncoscopia, traqueostomía, administración de surfactante, descompresión de la tumoración, reparación del defecto que pone en peligro la vida y una vez que se aseguran las vías respiratorias, se corta el cordón y se termina la cesárea (5,7). La Mortalidad esta asociada a la demora en obtener una vía aérea y ventilación efectiva al niño. Las Complicaciones más frecuentes son: a. Hemorragias intratumoral prenatal o intraparto que produce descompensación fetal y muerte; b. Polihidramnios con sobredistensión uterina aumentando el riesgo de parto pretérmino y atonía uterina; c. Obstrucción ureteral materna resultando en oliguria, anuria y/o fallo renal.

## **REPORTE DEL CASO**

Se trata de una secundigesta de 21 años, proveniente del Triunfo remitida al Hospital Gineco-Obstétrico Enrique C. Sotomayor con el diagnóstico de Enfermedad Trofoblastica mas Polihidramnios. En esta casa asistencial se realiza la 1era Ecografía resultando el diagnóstico de gastrosquisis complicando una gestación de 32 semanas. Se halló también un gran polihidramnios (Figura 1). Una segunda Ecografía 3D/4D reporta Embarazo Gemelar de 32 – 34 semanas con un primer gemelo normal y un 2do. gemelo Acárdio Acéfalo (Figura 2 y 3). Se efectúan dos amniocentesis terapéuticas. Se realiza una cesárea programada previo consentimiento de los padres, autorización de Dirección Técnica y con la presencia de jefes de cirugía, anestesiología y neonatología. Se obtiene un recién nacido vivo, femenino, con un peso de 1,800 gr, una talla 43 cm, Perímetro cefálico de 31cm, perímetro torácico 26 cm y un perímetro abdominal de 25cm. Nace con un puntaje Apgar de 3,5,5, 2 a los 1,5,10, y 15 minutos respectivamente y una edad gestacional de 36 semanas por Ballard modificado. Se le aspira líquido amniótico sanguinolento de vías aéreas superiores, administrando oxígeno por cánula, mascarilla, intubación endotraqueal y traqueostomía.

Llamaba la atención la tumoración de aproximadamente 40 cm por 30 cm con pedículo que emergía de la cavidad oral desde la parte superior del paladar duro, parótida y base de la lengua lado derecho (Figura 4). Macroscópicamente se presentaba la tumoración como una masa grande multilobulada de aspecto botroide, de superficie irregular, con zonas sólidas duras de aspecto óseo y múltiples cavidades de aspecto quístico con contenido gelatinoso y

zonas de aspecto rugoso cubierto parcialmente por piel y pelos y de un peso aproximado de 1,615 gr. (Figura 5)

Con respecto al recién nacido este se presentaba con dificultad respiratoria severa, se le administró oxígeno por mascarilla, posteriormente se intentó intubación endotraqueal y ante la dificultad por la tumoración se realiza traqueostomía mas ventilación asistida con presión positiva. Permaneció con mala perfusión, ruidos cardiacos rítmicos, no soplos, pulsos débiles, tono y reflejos marcadamente disminuidos, fontanela normo tensa, abdomen blando, hígado de 3 cm por debajo del reborde costal, esófago, coanas, ano permeable y extremidades aparentemente normales.

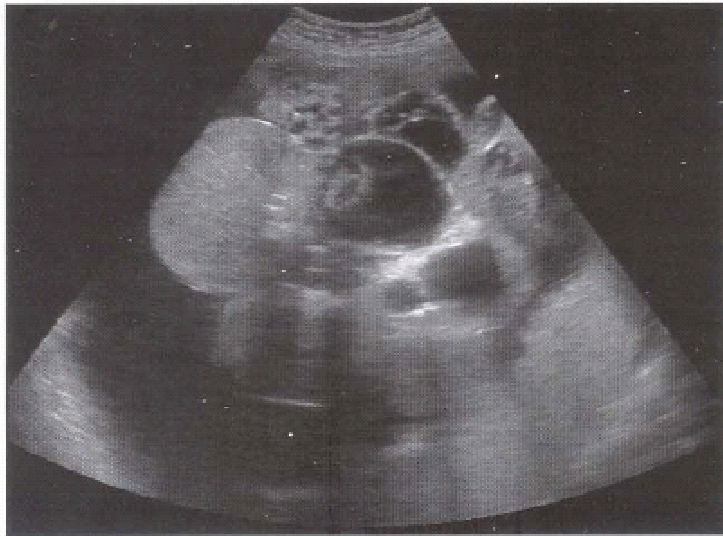
Se realizó clampeamiento y corte de la masa a nivel del pedículo. Aparentemente masa realiza secuestro sanguíneo y el recién nacido se deteriora a pesar de manejo y fallece a la 1 hora 18 minutos de vida. El resultado definitivo de Patología fue Teratoma Maduro. La autopsia del recién nacido reveló signos de hipoxia generalizada, tumor residual de teratoma maduro en base de la lengua, sin anomalía congénita de sus órganos. El estudio genético (Cariotipo) fue normal 46 xx .

## **DISCUSIÓN**

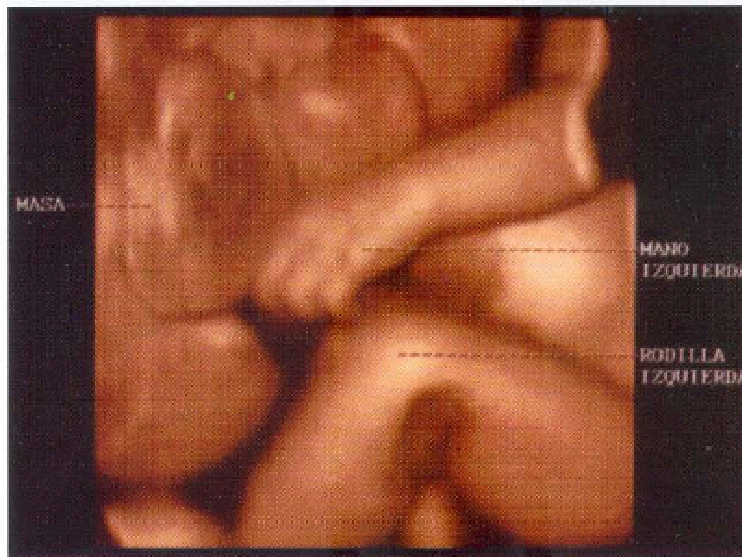
Los teratomas de localización orofacial y cervical ocupan el 5% de todos los teratomas. El teratoma nasofaríngeo (Epignathus) es una tumoración de etiología desconocida, extremadamente inusual y la mayoría de sus informes son en realidad reportes de casos como el nuestro. El diagnóstico ecográfico prenatal del teratoma tiene un impacto importante en la atención prenatal, perinatal y postnatal de fetos afectados por este tumor.

La supervivencia y el resultado final óptimo del Teratoma depende de la anticipación y el reconocimiento de los fenómenos fisiopatológicos in útero que rigen la atención Obstétrica y Quirúrgica específica. El pronóstico está dado por el tamaño y la localización de la lesión. El tratamiento individualizado de cada caso, debe intentar conseguir: llevar al feto a término, madurar los pulmones, realizar Amniocentesis terapéuticas (si el caso lo amerita), efectuar una cesárea electiva, contar con un equipo médico pediátrico y quirúrgico en el momento del parto y realizar el EXIT (ex utero intrapartum treatment). La mortalidad es del 80 al 100% en niños no tratados y disminuye del 9 al 17% en los tratados quirúrgicamente, por esta razón la intubación orotraqueal está indicada en todos los pacientes con presencia o ausencia de síntomas. En el presente caso a pesar de las múltiples acciones tomadas por el equipo médico quirúrgico y neonatal, el neonato fallece a la hora y 18 minutos de vida. El Diagnóstico histológico fue de Teratoma Maduro de la base de la lengua, el estudio genético reveló un cariotipo Normal 46 XX y el resultado de autopsia fue de un feto sin anomalías congénitas.

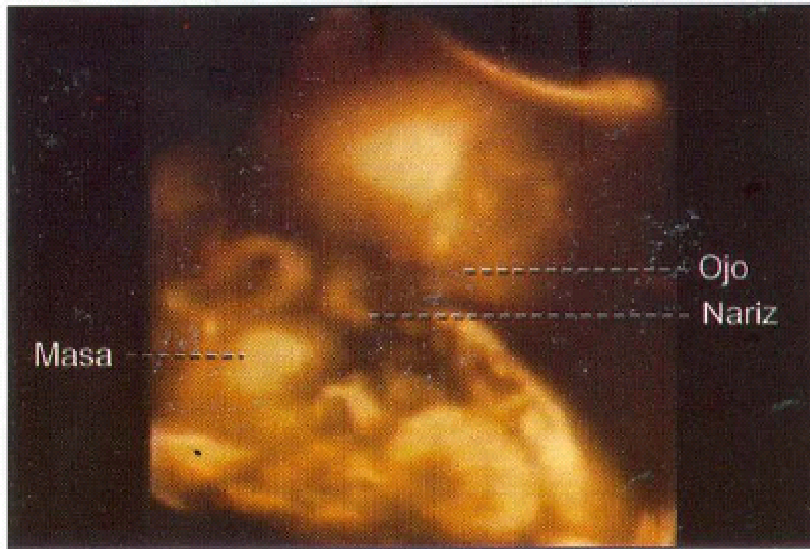
## **FIGURAS**



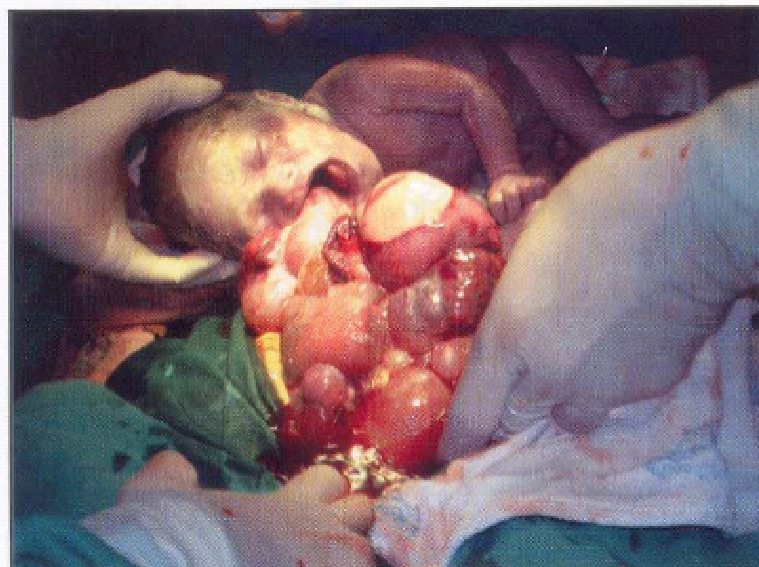
*Figura 1. Primera ecografía realizada (2 D Bidimensional), donde se observa áreas quísticas, sólidas y mixtas flotando en la cavidad amniótica en que se diagnostica inicialmente gastrosquisis*



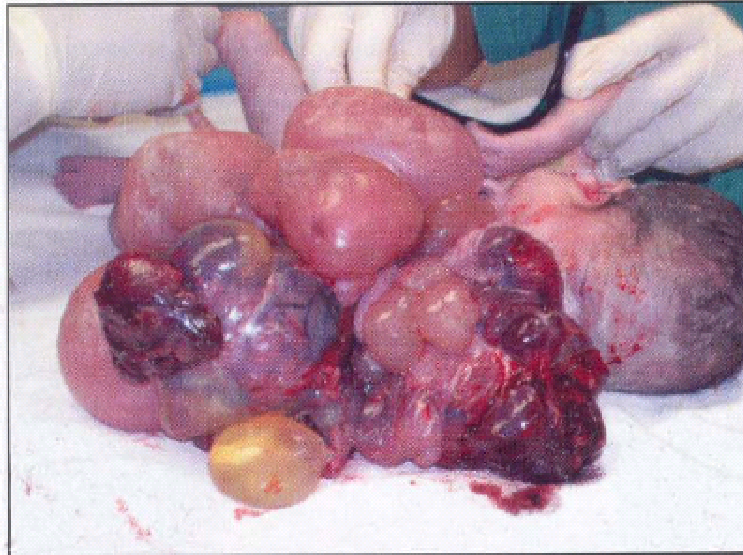
*Figura 2. Diagnóstico 3D / 4D donde se diagnostica como embarazo gemelar, 1er gemelo normal y el 2do gemelo Acárdio-Acéfalo que correspondía a la masa.*



*Figura 3. Ecografía 3D / 4D de la misma masa que esta en relación con la cara fetal.*



*Figura 4. Al momento de nacer producto de sexo femenino con tumoración que nace de la boca: Teratoma Nasofaríngeo (Epignathus).*



*Figura 5. Gran tumoración (teratoma nasofaríngeo) de 40 cm x 30 cm y peso de 1,615 gr, en relación con recién nacido que mide 43 cm y pesa 1,800 gr.*

## REFERENCIAS

1. Twining P, Mc Hugo J, Pilling D (eds). Anomalías Fetales. Diagnóstico Ecográfico Madrid; Marbán Libros, 2002.
2. Cafici D, Mejides A, Sepúlveda W (eds). Ultrasonografía en Obstetricia y Diagnóstico Prenatal. Argentina; Ediciones Journal, 2003.
3. Clement K, Chamberlain P, Boyd P, Molyneux A. Prenatal diagnosis of an Epignathus a case report and review of the literature. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001;18:178-181.
4. Roderick B, Gauderer J. Cervical teratomas: an analysis. Literature review and proposed classification. *J Pediatric Surg* 1988;23:583-591.
5. Bianchi D, Crombleholme T, D'Alton M (eds). Fetology. Diagnosis and Management of the Fetal Patient. USA; Mc Graw-Hill Interamericana Editores, 2000.
6. Maeda K, Yamamoto T, Yoshimura H, Itoh H. Epignathus: a report of two neonatal cases. *J Pediatr Surg* 1989;24:395-397.
7. Petrikovsky B, Chervenak F, Schapfel D. Epignathus. Department of Obstetric and Gynecology, North Shore University, 1993.
8. Vandenhuate B, Leteurtre E, Lecomte-Houcke M. Epignathus teratoma: report of three cases with a review of the literature. *Palate Craniofac J* 2000;37:83-91.
9. Harrison M. El Paciente Prenatal. Arte y Ciencia de la Terapia Fetal. 3ª. Edición. México McGraw-Hill Interamericana Editores, 2002.
10. [www.rsna.org/REG/publications/rg/afip/privateM/1995/0015/0006/1437/4.htm](http://www.rsna.org/REG/publications/rg/afip/privateM/1995/0015/0006/1437/4.htm)
11. Bonilla F, Machado L, Osborne N (eds). Ecografía Tridimensional en Obstetricia en el Nuevo Milenio. Madrid; Marco Gráfico, S.L, 2000.
12. Liechty K, Crombleholme T, Flake A et al. Intrapartum airway management for giant fetal masses: the EXIT (ex utero intrapartum treatment) procedure. *Am J Obstet Gynecol* 1997;177:870-874.
13. Rumack C, Wilson S, Charboneau J (eds). Diagnóstico por Ecografía segunda edición. Madrid; Marbán Libros, 2004.
14. Ekici E, Soysal M, Kara S, Dogan M, Gokmen O. Prenatal diagnosis of epignathus causing acute polyhydramnios. *Acta Obstet Gynecol Scand* 1996;75:498-501.

## **Leyendas a las Figuras**

**Figura 1.** Primera ecografía realizada (2 D Bidimensional), donde se observa áreas quísticas, sólidas y mixtas flotando en la cavidad amniótica en que se diagnostica inicialmente gastrosquisis.

**Figura 2.** Diagnóstico 3D / 4D donde se diagnostica como embarazo gemelar, 1er gemelo normal y el 2do gemelo Acárdio-Acéfalo que correspondía a la masa.

**Figura 3.** Ecografía 3D / 4D de la misma masa que esta en relación con la cara fetal.

**Figura 4.** Al momento de nacer producto de sexo femenino con tumoración que nace de la boca: Teratoma Nasofaríngeo (Epignathus).

**Figura 5.** Gran tumoración (teratoma nasofaríngeo) de 40 cm x 30 cm y peso de 1,615 gr, en relación con recién nacido que mide 43 cm y pesa 1,800 gr.