

Mujer de 67 años que acude a urgencias por cuadro subagudo de varios días de evolución de debilidad en extremidades izquierdas, alteración en el habla, decaimiento general y dificultades cognitivas con somnolencia. Ingresó en urgencias el 13/1/22 por presentar caída en el domicilio, sin pérdida de conciencia ni TCE. Ha conseguido subir a la cama para coger el móvil y llamar a su hijo.

La paciente pasó el covid recientemente (19/12-29/12), a raíz de lo cual percibe empeoramiento de los síntomas antes referidos. No comenta otra sintomatología acompañante, no fiebre, no cefalea, no náuseas, no disnea, no dolor torácico, no sintomatología digestiva.

E.N.: Consciente y orientada en las tres esferas. Algo inatenta, con cierta lentitud en las respuestas y tendencia al sueño. Reacciona a la llamada y abre ojos, siendo capaz de comprender y obedecer órdenes verbales, con cierta lentitud en las respuestas motoras. Lenguaje coherente sin claros elementos difásicos. Habla levemente disártrica pero totalmente inteligible.

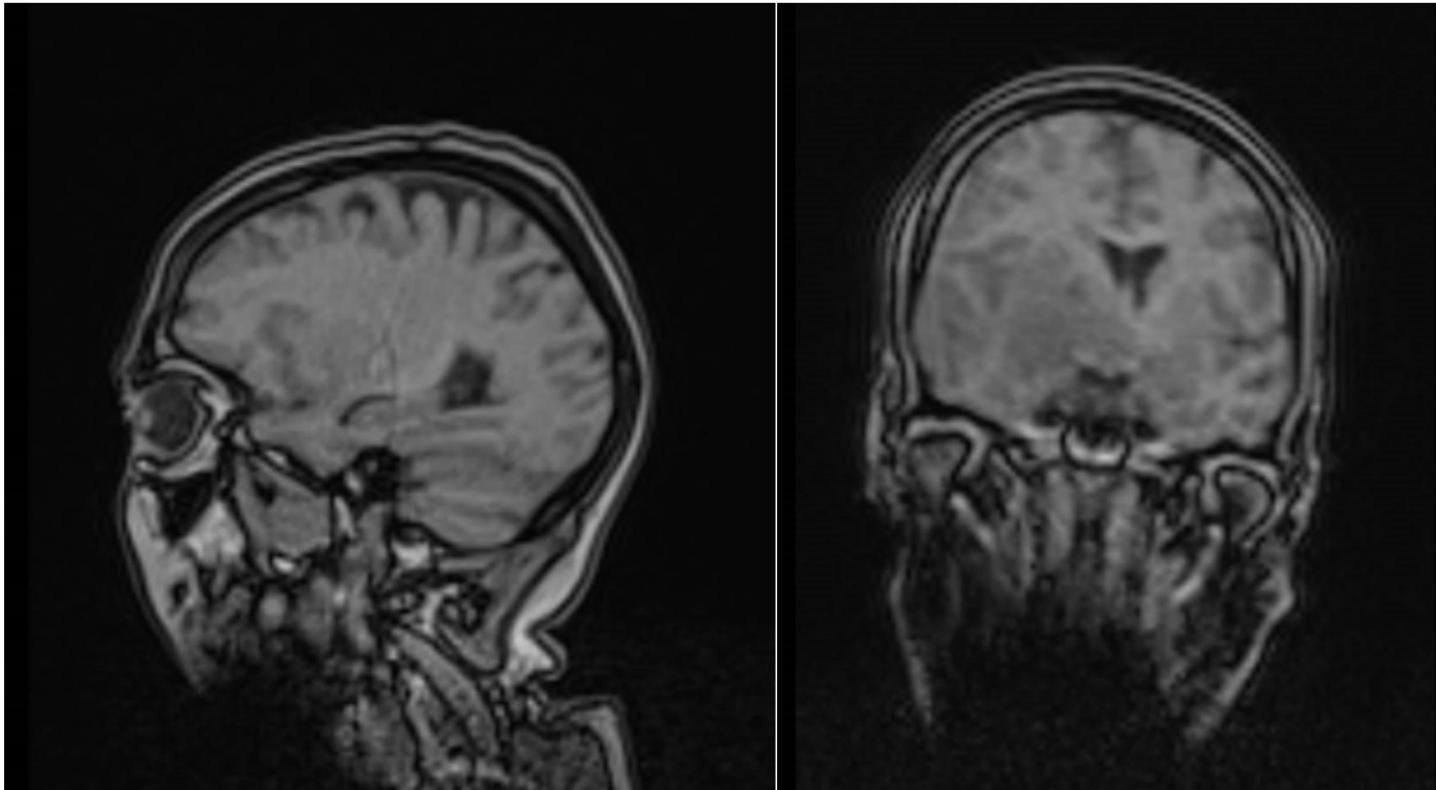
PP.CC: perimétrica por confrontación sin claro déficit campimétrico. V normal. VII: leve asimetría en musculatura hemifacial izquierda. Pares bajos: conservados. Motor: claudicación en maniobras antigravitatorias con extremidades izquierdas. Balance motor compatible con hemiparesia B-C izquierda 4/5. RCP indiferente bilateral. Sensitivo: normal. Cerebelo: dismetría d-n y t-r acorde al grado de paresia. Marcha: sin alteraciones.

TC craneal sin contraste: Se observa lesión / masa infiltrativa aparentemente intraaxial, levemente más hiperdensa que el parénquima cerebral adyacente, centrado en porción medial del lóbulo temporal derecho que se extiende hacia hemimesencéfalo y hemiprotuberancia ipsilateral, y rodea prácticamente todo el ventrículo lateral derecho. Debido a estas características infiltrativas, la lesión resulta difícil de medir. Asocia edema vasogénico en el parénquima cerebral circundante a nivel del lóbulo temporal derecho y condiciona efecto de masa sobre los surcos de la convexidad con colapso parcial del sistema ventricular y desplazamiento de la línea media hacia la izquierda de aproximadamente 5 mm. Hallazgos que sugieren tumor primario de SNC vs metástasis como primera posibilidad.



RM CRANEAL: Lesión parenquimatosa en caudado, periatral, ínsula, ganglios basales, hipotálamo, amígdala, hipocampo, giro parahipocampal, polo temporal anterior, hemimesencéfalo y hemiprotuberancia derechas, cintillas ópticas y cuerpos mamilares, con hiperseñal en TR largo, sin clara restricción en difusión ni captación postcontraste. Ejerce efecto de masa con impronta sobre el ventrículo lateral derecho y III ventrículo y desviación de línea media hacia la izquierda de 7 mm e incipiente herniación uncal y trastentorial descendente.

OD: Tumor glial difuso

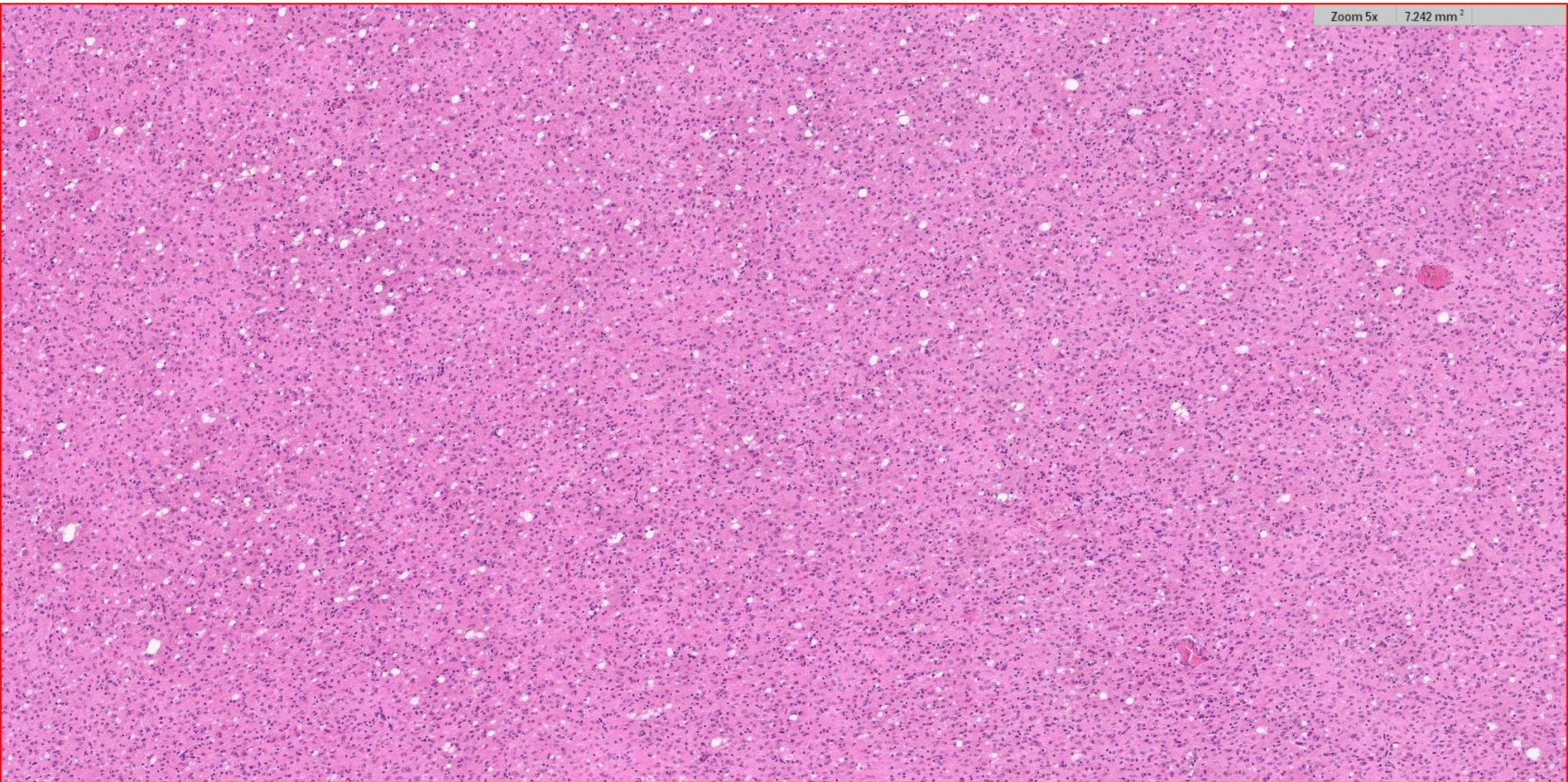


15/2/22: Craneotomía con lobectomía temporal derecha.

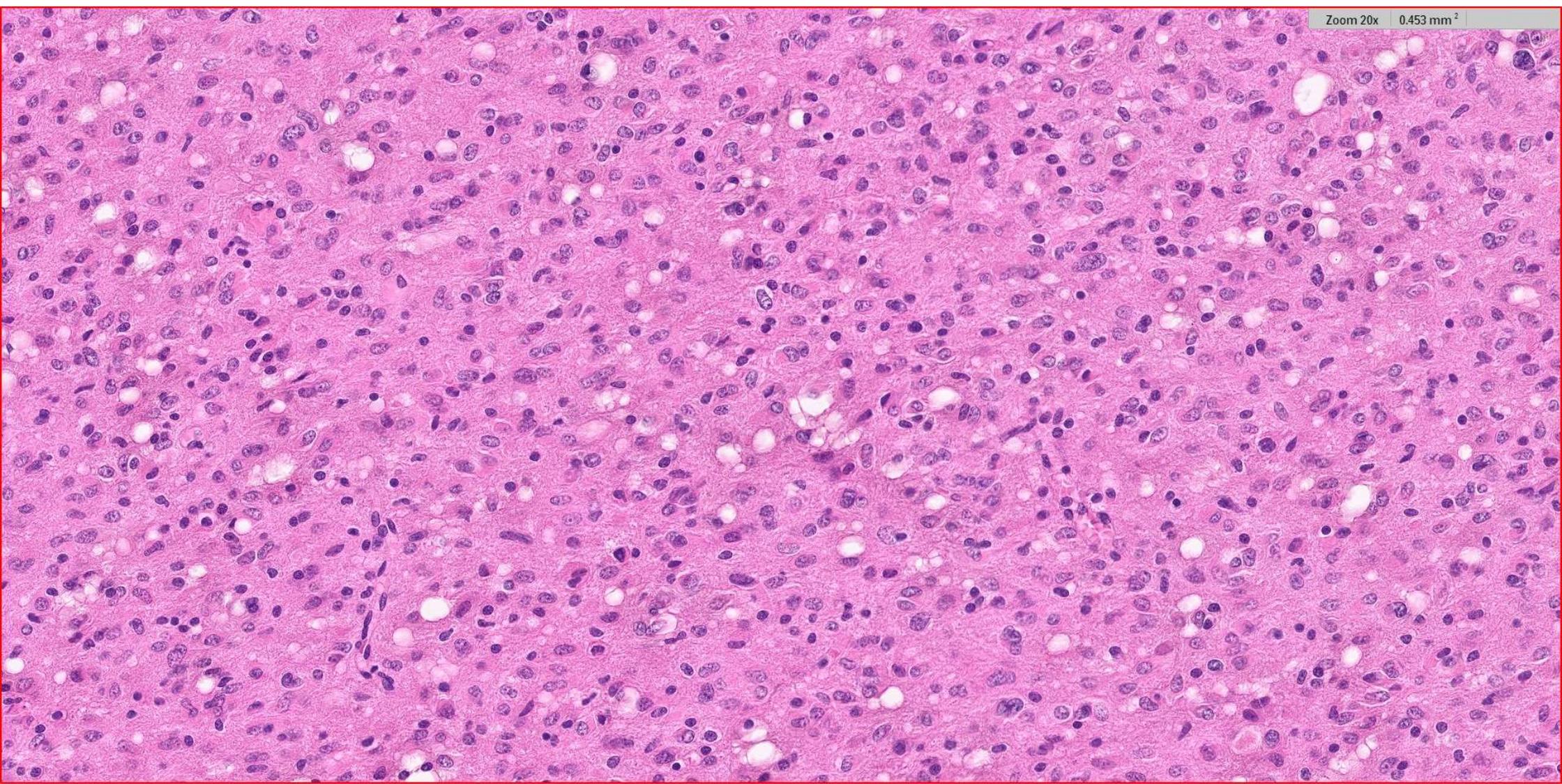
Se remiten fragmentos de parénquima cerebral que miden 7 x 4 x 1cm. Se realiza estudio morfológico.



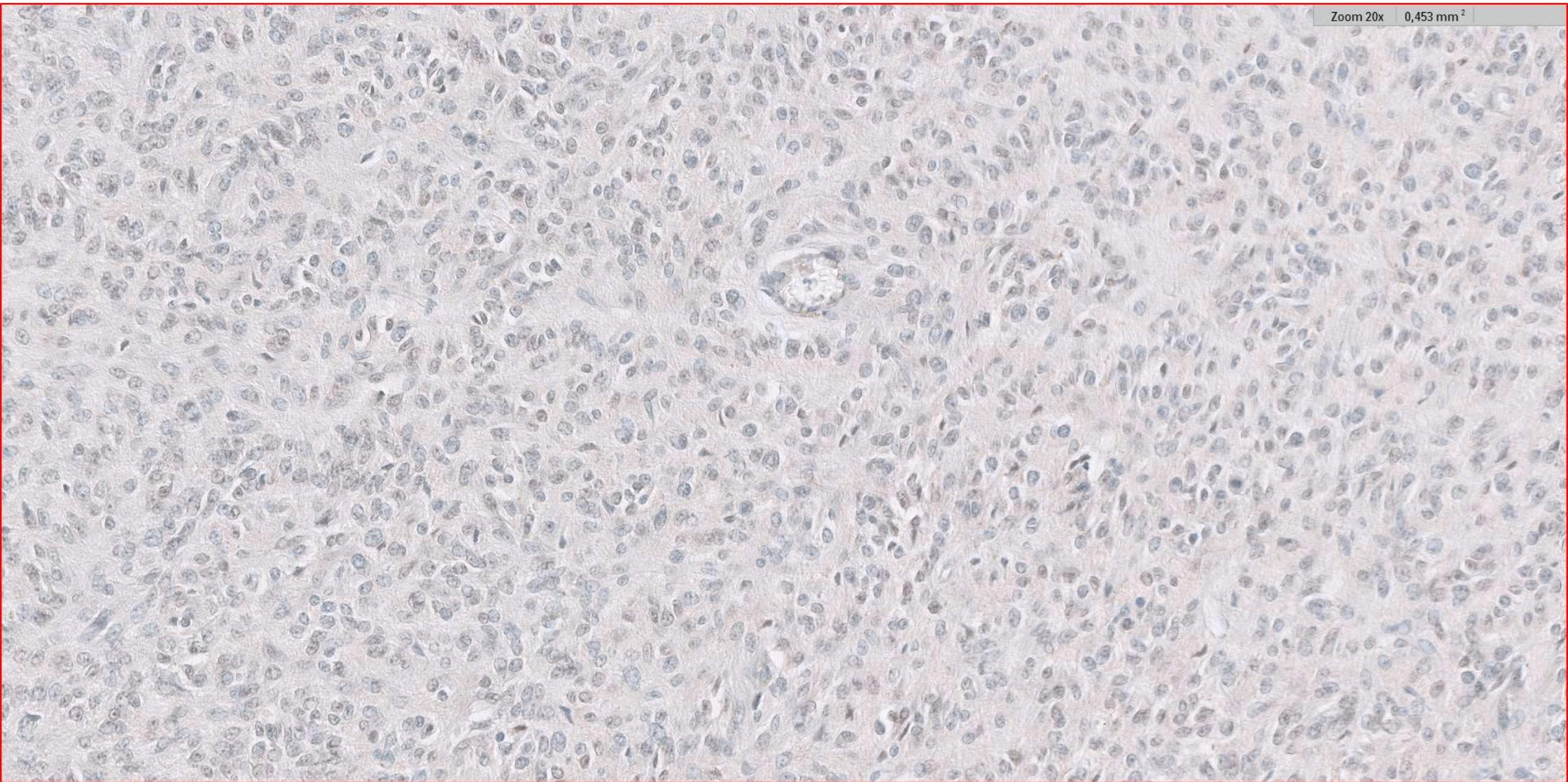
Zoom 5x 7.242 mm²



Zoom 20x 0.453 mm²

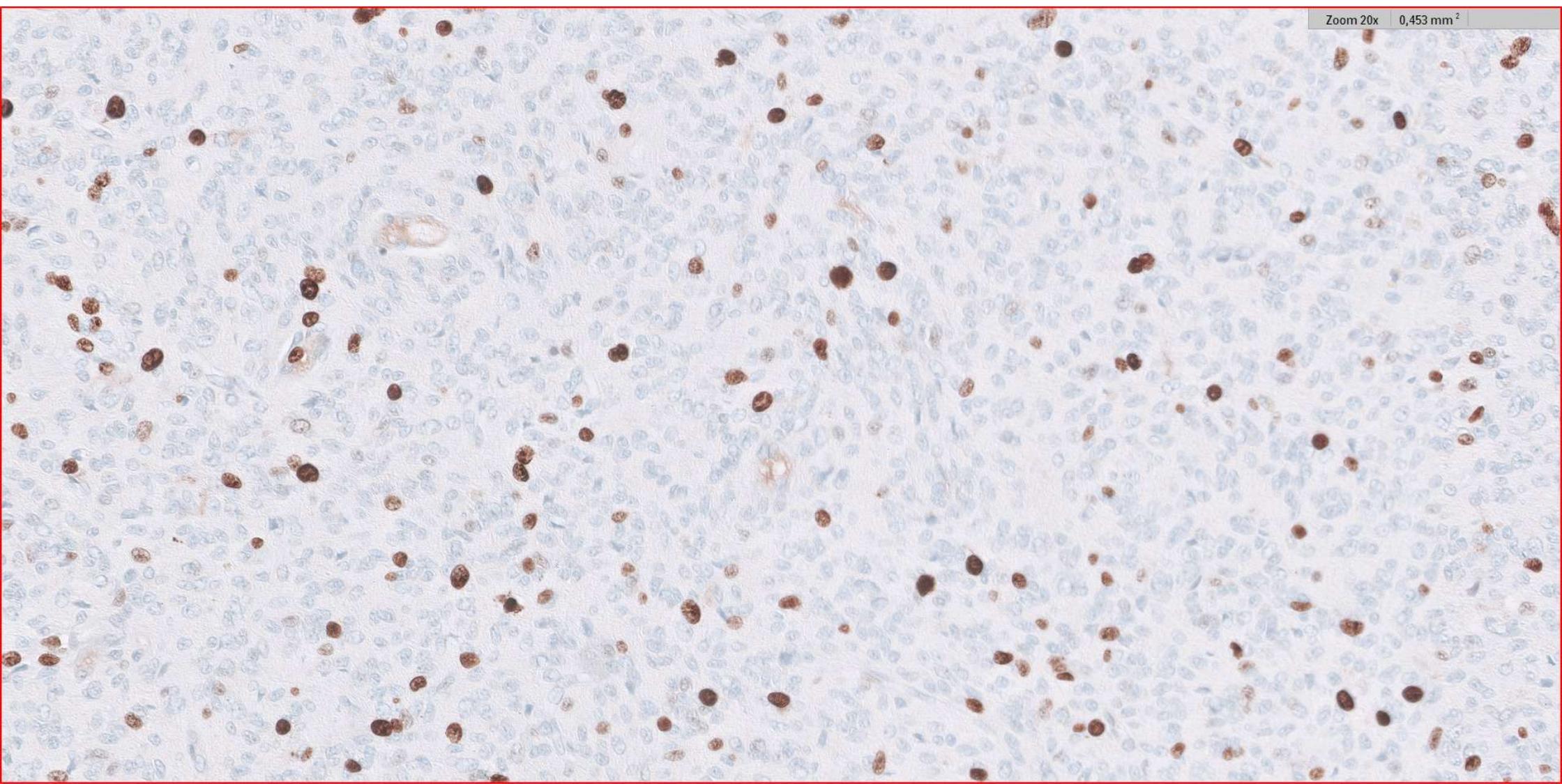


Zoom 20x 0,453 mm²



ATRX

Zoom 20x 0,453 mm²



Ki67



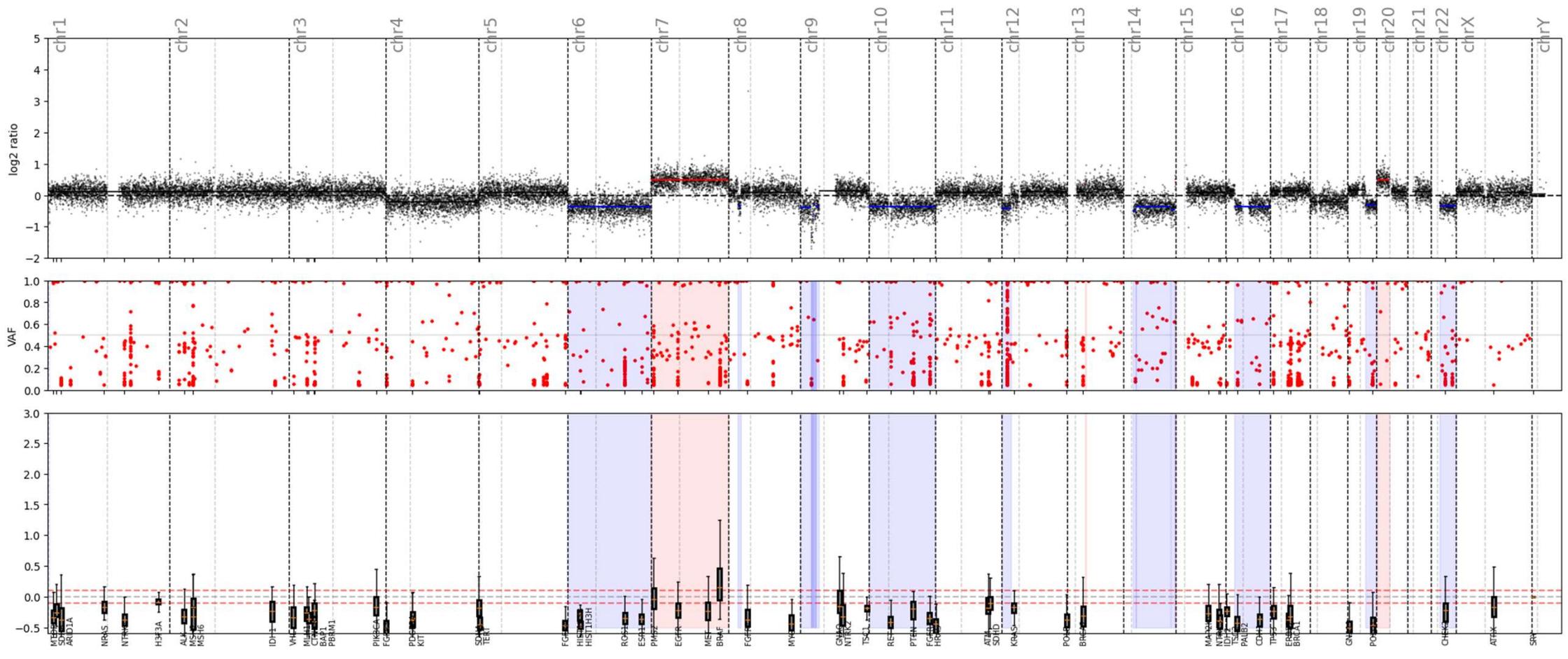
Action OncoKitDx

Secuenciadores compatibles	Illumina NextSeq500, Illumina NextSeq2000, Illumina HiSeq, Illumina NovaSeq
Número de reacciones	20
Número de muestras por run	Mid Output v2.5 kit (150 cycles): 12 muestras High Output v2.5 kit (150 cycles): 32 muestras
Secuenciación	Paired-end (2 x 75 ciclos)
Cantidad de ADN por muestra	50-200 ng
Calidad de ADN recomendada	DIN >3
Región genómica analizada	500 Kb
Genes diana	<p>SNVs e INDELS: AKT1*, ALK, ARID1A, ATM, ATRX, BAP1, BRAF, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, CTNNB1, EGFR, ERBB2, ESR1, FGFR1, FGFR4, GNA11, GNAQ, H3F3A, HIST1H3B, HIST1H3H, HRAS, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, MAP2K1, MET, MLH1, MSH2, MSH6, MTOR, MYC, NRAS, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PBRM1, PDGFRA, PIK3CA, PMS2 + 5'UTR, PTEN, POLD1, POLE, RET, ROS1, SDHA, SDHB, SDHD, TERT + 5'UTR, TSC1*, TSC2*, TP53 y VHL.</p> <p>* Secuenciación de <i>hotspot</i></p> <p>SVs: ALK (intrón 19), ATP1B1 (intrones 3 y 4), BRAF (intrones 7, 8, 9 y 10), EGFR (intrones 7, 23, 24 y 25), ETV6 (intrones 4 y 5), FGFR2 (intrón 17 y región 3'UTR), FGFR3 (intrón 17 y región 3'UTR), NTRK1 (intrones 8, 9, 10, 11 y 12), NTRK2 (intrones 12 y 15), RET (intrones 9, 10 y 11) y ROS1 (intrones 31, 32, 33, 34 y 35).</p>
	ADN procedente de sangre periférica, tejido fresco, congelado y parafinado

Hallazgos moleculares

- IDH1 (NM_005896.4):c.102C>T (p.Tyr34=) (VAF 68,6%)
- IDH2 nativo
- Promotor TERT nativo
- H3F3A nativo
- H3K27 nativo
- PTEN (NM_000314.4): c.302T>C; p.Ile101Thr (VAF 33,9%)

Hallazgos moleculares



Hallazgos moleculares



MGMT Pyro Kit

Estudio de metilación del promotor del gen MGMT

