

Xantastrocitoma pleomórfico: un tumor cerebral poco frecuente

Pleomorphic xanthoastrocytoma: an uncommon brain tumor

Nicolás Sgarbi^{1*}, Francisco Garagorry²

¹Unidad Académica de Neurocirugía; ²Unidad Académica de Anatomía Patológica. Hospital de Clínicas, Montevideo, Uruguay

Resumen

El diagnóstico de los tumores cerebrales es complejo, pero necesario, ya que de ello dependen la toma de decisiones y el establecimiento de un pronóstico preciso. En los últimos años, la Organización Mundial de la Salud ha definido claramente los criterios diagnósticos necesarios que definen los tipos de tumores y sus potenciales grados, siendo fundamental el correcto análisis de las imágenes, las características histológicas y las alteraciones moleculares y genómicas. Presentamos el caso de un tumor cerebral poco frecuente que se observa en pacientes jóvenes con características específicas que permiten su diagnóstico.

Palabras clave: Gliomas. Xantastrocitoma pleomórfico. Imagen por resonancia magnética. BRAF.

Abstract

The diagnosis of brain tumors is complex but essential, as it directly influences clinical decision-making and, consequently, the ability to establish an accurate prognosis. In recent years, the World Health Organization has clearly defined the diagnostic criteria required to determine tumor type and grade, emphasizing the importance of appropriate imaging analysis, histological features, and molecular and genomic alterations. We present the case of a rare brain tumor that occurs in young patients and exhibits specific features that allow for its diagnosis.

Keywords: Gliomas. Pleomorphic xanthoastrocytoma. Magnetic resonance imaging. BRAF.

*Correspondencia:

Nicolás Sgarbi

E-mail: nsgarbi@gmail.com

Fecha de recepción: 20-01-2026

Fecha de aceptación: 26-02-2026

DOI: 10.24875/RAR.M26000062

Disponible en internet: 22-05-2026

Rev Argent Radiol. 2026;90(2):84-90

www.revistarar.com

1852-9992 / © 2026 Sociedad Argentina de Radiología (SAR) y Federación Argentina de Asociaciones de Radiología, Diagnóstico por Imágenes y Terapia Radiante (FAARDIT). Publicado por Permanyer. Este es un artículo open access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Introducción

Los tumores cerebrales abarcan un grupo heterogéneo de neoplasias benignas y malignas, algunas de ellas más frecuentes en pacientes jóvenes. Las visiones modernas entienden que la definición del tipo tumoral y su pronóstico surge de la articulación de características clínicas, imagenológicas, morfológicas y de alteraciones moleculares.

Presentamos el caso de un paciente en edad pediátrica con diagnóstico final de xantastrocitoma pleomórfico (XAP), analizando las características de las imágenes y los elementos clave de la patología que permitieron el diagnóstico.

Historia clínica

Varón de 12 años, sin antecedentes personales ni familiares destacables, que concurre al centro para realizarse un estudio de resonancia magnética (RM) de forma ambulatoria.

El paciente tenía una historia de breve evolución con cefaleas intensas, que se calmaban parcialmente con analgésicos comunes, y un episodio que fue interpretado como una crisis epiléptica parcial compleja con movimientos del miembro superior del lado izquierdo. En la exploración física no se encontraron elementos deficitarios ni otras alteraciones.

Hallazgos en la resonancia magnética

En la RM se observa un voluminoso proceso tumoral localizado a nivel temporoparietal del lado derecho, de

aspecto sólido quístico. Es superficial, afectando la corteza y las leptomeninges vecinas. El componente quístico, de baja señal en T1 y alta en T2 y mapa de ADC, es el predominante y de localización profunda. El quiste no suprime su señal en la secuencia T2 FLAIR y sus paredes no presentan significativo realce con el contraste (Fig. 1). El sector sólido se localiza en la superficie y es multinodular, isointenso a la sustancia gris cortical en T1 y T2, con intenso realce con el medio de contraste (Fig. 2). También presenta artefacto de susceptibilidad en la secuencia SWI, con un comportamiento que sugiere la presencia de calcificaciones (Fig. 3).

En relación con el comportamiento en difusión y mapa de ADC, el sector nodular predominante mostraba sectores con bajos valores de ADC, en torno a $0,4 \times 10^{-3} \text{ mm}^2/\text{s}$ (Fig. 4). En perfusión hay sectores con leve aumento del VSCr, aunque de menor intensidad en comparación con la corteza cerebral normal (Fig. 5).

En el estudio de tractografía se comprueba la naturaleza focal de la lesión, sin infiltración asociada, ya que los haces vecinos están comprimidos y desplazados, sobre todo el tracto corticoespinal y las radiaciones ópticas (Fig. 6).

No hay edema vasogénico asociado y el efecto de masa que determina esta lesión es moderado y sobre todo loco-regional, sin desplazamiento significativo de la línea media, hidrocefalia ni signos de herniación asociados.

El diagnóstico sugerido por las imágenes fue de probable tumor cerebral primario, de estirpe glial y circunscrito, probablemente de bajo grado.

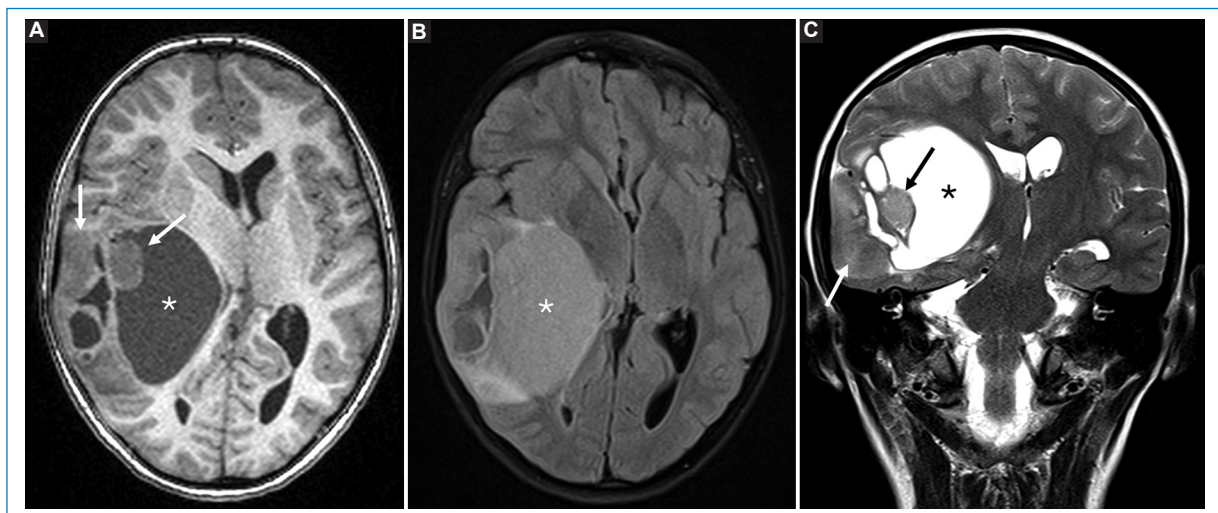


Figura 1. Secuencias convencionales de RM. Se muestran imágenes seleccionadas de secuencias SE T1 (A) y FLAIR (B) en el plano axial, y FSE T2 (C) en el plano coronal. Se identifican los elementos clave de esta lesión: el componente quístico predominante (asterisco) y los sectores nodulares superficiales y laterales (flechas).

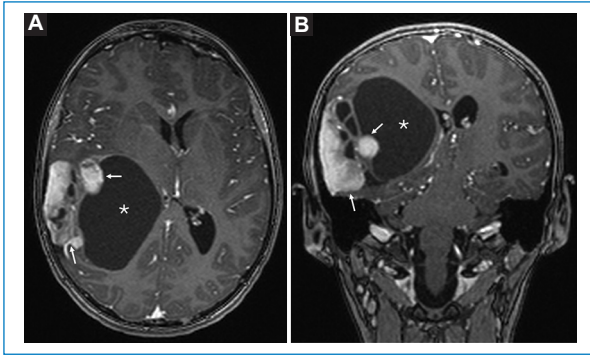


Figura 2. Secuencia MPRAGE 3D T1 tras la administración de gadolinio. Se muestran imágenes seleccionadas de secuencia ponderada en T1 posterior al contraste en los planos axial (A) y coronal (B). Se observan el sector quístico sin realce en sus paredes (asterisco) y los sectores nodulares con intenso realce homogéneo (flechas).

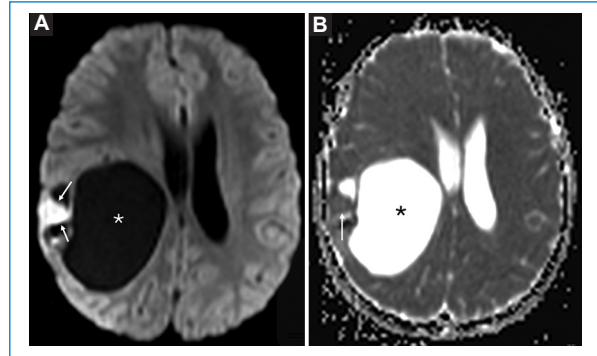


Figura 4. Secuencia DWI y mapa de ADC. Se muestran imágenes seleccionadas de difusión B1000 (A) y mapa de ADC (B) en un sector donde el componente nodular muestra el valor promedio más bajo y significativo (flechas). Se destaca además la señal del componente quístico (asterisco).

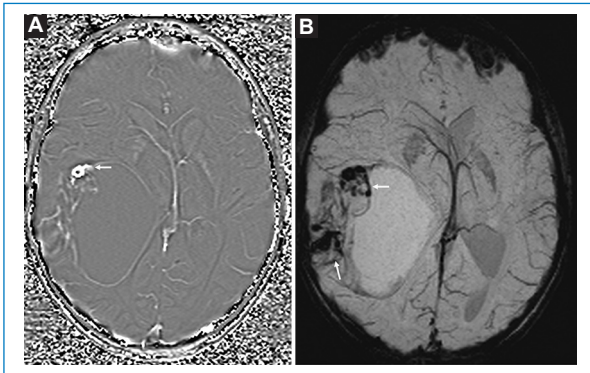


Figura 3. Secuencia SWI. Se muestran imágenes seleccionadas del mapa de fase (A) y magnitud (B) de SWI en las que se destaca el artefacto de susceptibilidad de los nódulos (flechas).

Tratamiento y evolución

Con el diagnóstico propuesto y luego del análisis por el equipo multidisciplinario, se decide realizar cirugía y estudio anatomopatológico para obtener el diagnóstico definitivo.

Se planifica una craniotomía con resección completa de la lesión, que se realiza sin complicaciones destacables ni déficits posoperatorios significativos.

El paciente tiene una buena evolución, sin repetir los episodios críticos y sin evidencia de remanente ni recidiva de la enfermedad luego de 18 meses de seguimiento.

El último control de RM muestra alteraciones posquirúrgicas seculares sin evidencia de recidiva tumoral (Fig. 7).

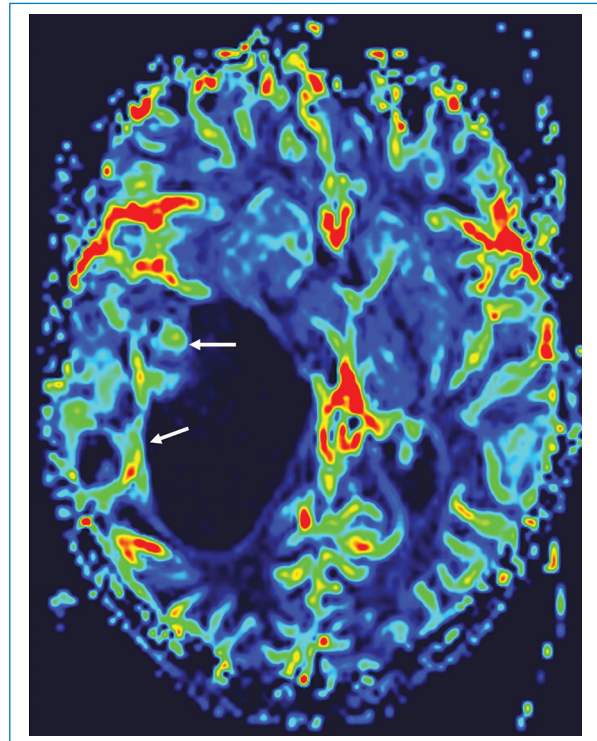


Figura 5. Perfusión por RM. Imagen seleccionada del mapa de volumen sanguíneo cerebral relativo donde se destaca el aumento moderado en los sectores nodulares sólidos (flechas).

Hallazgos de anatomía patológica

En el examen histológico con hematoxilina-eosina se identificó una neoplasia bien circunscrita, constituida por una proliferación celular astrocitaria pleomórfica,

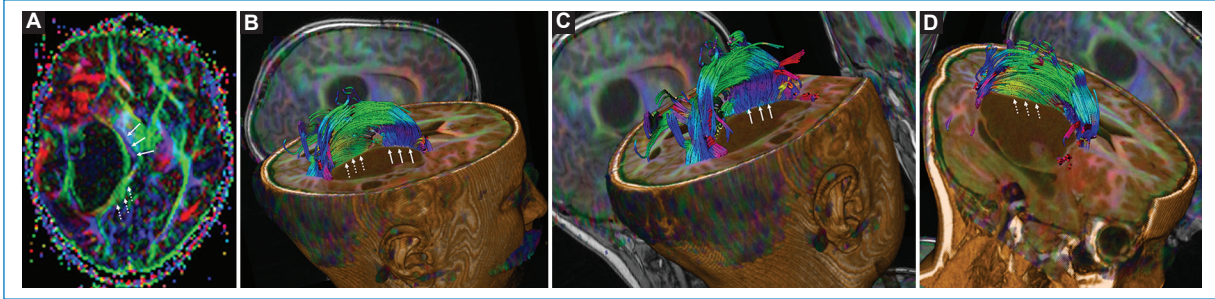


Figura 6. Tractografía. Imágenes seleccionadas del mapa de anisotropía fraccional (A) y reconstrucciones de tractografía 3D con enfoques oblicuos (B, C y D), en donde se destaca el comportamiento local de las lesiones circunscritas con desplazamientos de los haces vecinos, sin elementos de infiltración. Se destacan el haz corticoespinal o piramidal (flechas continuas) y las radiaciones ópticas (flechas discontinuas) que mantienen su anisotropía normal, pero están desplazados de su trayecto habitual.

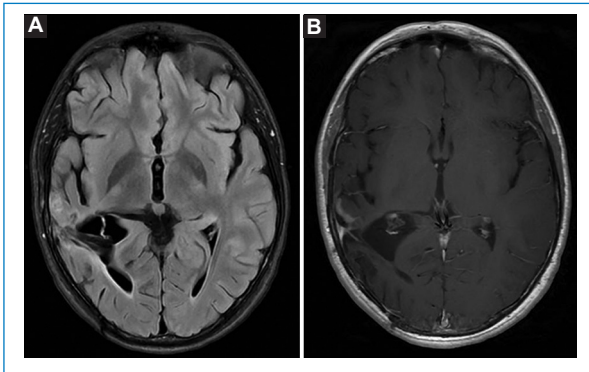


Figura 7. RM de control a los 20 meses de la cirugía. Imágenes seleccionadas en las que no hay evidencia de remanente ni recidiva tumoral, con gliosis focal y retracción asociada. (A) Secuencia FLAIR. (B) Secuencia SE T1 tras la administración de gadolinio.

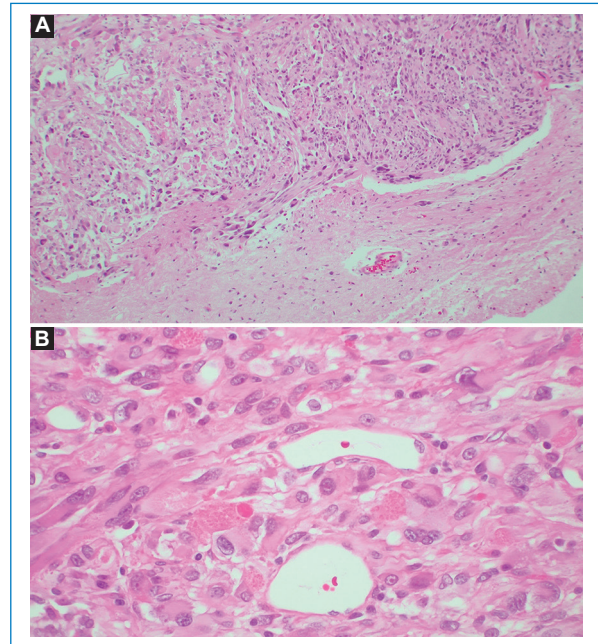


Figura 8. Estudio histológico convencional con hematoxilina-eosina. Se observa un tumor relativamente bien delimitado (A) compuesto por células xantomatosas y epitelioides, con abundantes cuerpos eosinófilos granulares (B).

con elementos de pequeño a gran tamaño (Fig. 8). Predominaron las células de morfología epitelioides, con citoplasma amplio e intensamente eosinófilo; en un subgrupo se observaron vacuolizaciones citoplasmáticas prominentes, compatibles con cambio xantomatoso/lipidizado. Los núcleos eran redondeados, en general únicos, con algunas células multinucleadas. Fueron frecuentes los cuerpos eosinófilos granulares. La actividad mitótica alcanzó hasta 3 mitosis por 10 campos de gran aumento, y no se identificaron necrosis tumoral ni hiperplasia endotelial. La tinción de Wilder evidenció una trama de fibras reticulínicas tumoral prominente.

En el examen inmunohistoquímico se observó positividad parcheada para GFAP y difusa para Olig2, con expresión focal de CD34 y EMA, mientras que IDH1^{R132H} y BRAF^{V600E} (clona VE1) resultaron negativos (Fig. 9).

Se observó patrón salvaje de marcación para p53, con expresión nuclear conservada de ATRX y conservación de H3K27me3.

En el análisis molecular dirigido mediante reacción en cadena de la polimerasa (PCR; plataforma IdyllaTM) para BRAF exón 15 (codón 600) se detectó una variante compatible con V600E/V600E2/V600D.

Por estos hallazgos el diagnóstico integrado final propuesto fue de XAP de grado 2 de la OMS.

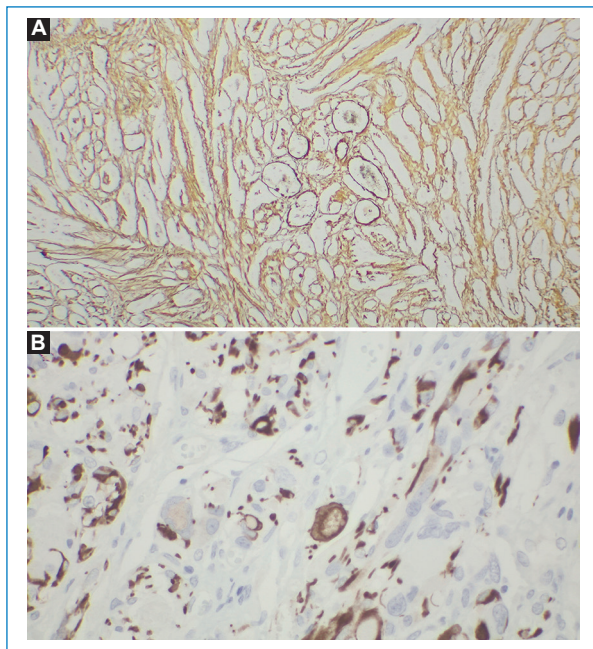


Figura 9. Estudio complementario. Con histoquímica para reticulina (A) se observa una densa trama de fibras y con inmunohistoquímica se observa positividad heterogénea con GFAP (B).

Discusión

El diagnóstico preciso de tumor encefálico es fundamental para una correcta toma de decisiones y para conocer el pronóstico.

El XAP es un tumor glial astrocitario circunscrito poco frecuente¹, que representa menos del 0,5% de todos los tumores cerebrales y se observa en niños y adultos jóvenes². En general se presenta con episodios de convulsión o en el contexto de epilepsia refractaria, por lo que suele integrarse dentro del grupo de los LEAT (*long-term epilepsy associated tumors*)³.

El pronóstico del XAP es bueno en comparación con el de otros gliomas pediátricos, estando íntimamente ligado al grado histológico, el cual se define con el conteo mitótico utilizando el punto de corte de 2,5 mitosis/mm² (equivalente a < 5 mitosis por 10 campos de gran aumento) para diferenciar entre los grados 2 y 3⁴.

La tasa de supervivencia global a 10 años es del 70%, aunque un porcentaje de estos pacientes tienen recidiva o progresión lesional⁵.

La localización es supratentorial en más del 95% de los casos, superficial, en el lóbulo temporal, y el aspecto sólido quístico es el más frecuente⁶. Esta

localización superficial está en relación con su origen postulado a partir de astrocitos subpiales con los que comparte elementos estructurales⁷.

Como en el resto de los tumores cerebrales, el porcentaje de resección quirúrgica es uno de los factores pronósticos más importantes¹.

Se ha descrito la correlación entre algunas características de este tumor en la RM y la presencia de alteraciones moleculares que impactan en el periodo libre de enfermedad. Así, el denominado índice T1/FLAIR, el grado de realce del margen tumoral y los valores de ADC de los sectores sólidos de la lesión se asocian con el estado BRAF a nivel molecular⁸. Esta mutación genómica está presente en un 60-80% de los XAP y tiene impacto en la toma de decisiones terapéuticas y en el pronóstico⁹. Su presencia implica progresiones más rápidas y con menor supervivencia, aunque existen terapias adyuvantes con inhibidores de BRAF que son efectivas en la disminución del tamaño tumoral¹⁰. Esto es fundamental, ya que, como en el resto de los tumores cerebrales, es clave lograr la máxima resección quirúrgica posible¹.

El valor más bajo de ADC es el elemento que tiene mayor correlación con la presencia de la mutación BRAF, y por ello es una característica que se debe tener en cuenta en el análisis de las imágenes¹¹. Algunos autores sugieren un punto de corte de $0,8 \times 10^{-3} \text{ mm}^2/\text{s}$ para el valor de ADC con los mayores niveles de sensibilidad y especificidad en la predicción del estado de esta mutación¹¹. En el caso presentado, el valor de ADC fue bajo en los sectores nodulares sólidos, y en concordancia con la evidencia analizada se demostró la mutación BRAF en el estudio con técnica de PCR.

Como concepto general, la edad menor de 35 años, una masa solitaria de localización temporal y superficial, el compromiso meníngeo y unos valores bajos de ADC en los sectores sólidos son los factores predictores independientes más relevantes asociados con la presencia de mutación BRAF V600E en los XAP. Teniendo en cuenta estos elementos, se puede predecir de forma no invasiva la presencia de esta mutación, que es relevante para la toma de decisiones y para establecer el pronóstico.

El diagnóstico anatomopatológico de los tumores del sistema nervioso central se apoya en el cumplimiento de unos criterios esenciales y, de ser posible, unos criterios deseables, tal como se expresado en los lineamientos de la Clasificación de Tumores del Sistema

Nervioso Central de la Organización Mundial de la Salud (OMS)².

En el presente caso, la morfología, en conjunto con el perfil inmunohistoquímico, resultan en el diagnóstico de un XAP, excluyendo potenciales diagnósticos diferenciales como serían un glioblastoma epitelioides o un astrocitoma de alto grado con rasgos piloides¹².

Cabe destacar el rol fundamental de la inmunohistoquímica como aproximación subrogada de alteraciones moleculares, con mayor disponibilidad y traslación en la práctica diaria, lo que permite resolver un importante número de casos del quehacer diario en neuropatología¹³. No obstante, esta estrategia presenta algunas limitaciones que deben tenerse en cuenta. En particular, la negatividad para BRAF V600E por inmunohistoquímica, aun empleando una clona de moderada sensibilidad (VE1), ilustra la posibilidad de resultados falsos negativos, que pueden ser mitigados mediante métodos moleculares de mayor sensibilidad basados en PCR^{14,15}.

Otras alteraciones frecuentes en estos tumores, como la delección homocigota del gen CDKNA2A/B y del promotor TERT, podrían ser de utilidad, pero a la fecha no se utilizan para la asignación del grado. Para la primera alteración no se ha encontrado una asociación peyorativa, como sí ocurre con otros gliomas (p. ej., astrocitoma, IDH-mutado), mientras que la segunda se suele asociar a conductas más agresivas¹⁶.

Este caso es un excelente ejemplo de diagnóstico integrado en neuropatología, con algoritmos en etapas que, utilizando herramientas de complejidad ascendente, siguen un orden costo-efectivo sustentable y de precisión en contextos latinoamericanos¹⁷.

Conclusiones

El XAP es un tumor poco frecuente que se presenta en niños y adultos jóvenes con una localización y un aspecto muy característicos. Su diagnóstico final es complejo y requiere un detallado análisis histológico y la búsqueda de alteraciones moleculares y genómicas establecidas en la última clasificación de la OMS. Es fundamental conocer el clásico aspecto de este tumor en las imágenes, el grupo etario en el cual se presenta y los elementos clave necesarios para el diagnóstico definitivo en vistas a una correcta toma de decisiones y a lograr un impacto positivo en el pronóstico.

Financiamiento

Los autores declaran no haber recibido financiamiento para este estudio.

Conflicto de intereses

N. Sgarbi es editor asociado de la *Revista Argentina de Radiología*. F. Garagorry declara 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 su centro sanitario/institución para acceder a los datos de las historias clínicas. Se ha obtenido el consentimiento informado del paciente y se cuenta con la aprobación del Comité de Ética. Se han seguido las recomendaciones de las guías SAGER.

Declaración sobre el uso de inteligencia artificial. Los autores declaran que no se utilizó ningún tipo de inteligencia artificial generativa para la redacción ni la creación de contenido de este manuscrito.

Referencias

1. Ida CM, Rodriguez FJ, Burger PC, Perry A, Jenkins RB, Giannini C, et al. Pleomorphic xanthoastrocytoma: natural history and long-term follow-up. *Brain Pathol.* 2015;25:575-86.
2. Giannini C, Capper D, Figarella-Branger D, Perry A, Reifenberger G, Wesseling P, et al. Pleomorphic xanthoastrocytoma. En: WHO Classification of Tumours Editorial Board, editor. *Central nervous system tumours*. 5th ed. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2021. p. 94-9.
3. Thom M, Blümcke I, Aronica E. Long-term epilepsy-associated tumors. *Brain Pathol.* 2012;22:350-79.
4. Lin Z, Yang R, Zheng H, Zhang Y, Wang L, Li G, et al. Pleomorphic xanthoastrocytoma, anaplastic pleomorphic xanthoastrocytoma, and epithelioid glioblastoma: case series with clinical characteristics, molecular features and progression relationship. *Clin Neurol Neurosurg.* 2022;221:107379.
5. Gallo P, Cecchi PC, Locatelli F, Rizzo P, Campello M, De Paulis D, et al. Pleomorphic xanthoastrocytoma: long-term results of surgical treatment and analysis of prognostic factors. *Br J Neurosurg.* 2013;27:759-64.
6. Rippe DJ, Boyko OB, Radi M, Quisling RG, Lukin RR, D'Agostino AN, et al. MRI of temporal lobe pleomorphic xanthoastrocytoma. *J Comput Assist Tomogr.* 1992;16:856-9.
7. Mahajan S, Dandapath I, Garg A, Gupta RK, Suri V, Sharma MC, et al. The evolution of pleomorphic xanthoastrocytoma: from genesis to molecular alterations and mimics. *Lab Invest.* 2022;102:670-81.
8. Jiang B, Zheng Y, She D, Zhang Y, Liu X, Wang Y, et al. MRI characteristics predict BRAF V600E status in gangliogliomas and pleomorphic xanthoastrocytomas and provide survival prognostication. *Acta Radiol.* 2024;65:33-40.
9. Dougherty MJ, Santi M, Brose MS, Ma C, Resnick AC, Sievert AJ, et al. Activating mutations in BRAF characterize a spectrum of pediatric low-grade gliomas. *Neuro Oncol.* 2010;12:621-30.
10. Lassaletta A, Zapotocky M, Mistry M, Ramaswamy V, Honnorat M, Krishnatry R, et al. Therapeutic and prognostic implications of BRAF V600E in pediatric low-grade gliomas. *J Clin Oncol.* 2017;35:2934-41.

11. Yan J, Guo C, Zheng H, Liu Y, Zhang X, Wang S, et al. Noninvasive prediction of BRAF V600E mutation status of pleomorphic xanthoastrocytoma with MRI morphologic features and diffusion-weighted imaging. *BMC Cancer*. 2024;24:1022.
12. Gokden M. If it is not a glioblastoma, then what is it? A differential diagnostic review. *Adv Anat Pathol*. 2017;24:379-91.
13. Otero JJ. The cognitive framework behind modern neuropathology. *Arch Pathol Lab Med*. 2024;148:e103-10.
14. Ida CM, Vrana JA, Rodriguez FJ, Jentoft ME, Jenkins RB, Giannini C, et al. Immunohistochemistry is highly sensitive and specific for detection of BRAF V600E mutation in pleomorphic xanthoastrocytoma. *Acta Neuropathol Commun*. 2013;1:20.
15. Blaquier J, Egea S, Gultekin SH, Camelo-Piragua S, Rodriguez FJ, Giannini C, et al. Sensitivity of immunohistochemistry with BRAF VE1 antibody for BRAF V600E in primary central nervous system tumors. *Neuro Oncol*. 2024;26:viii32.
16. Phillips JJ, Gong H, Chen K, Joseph NM, van Ziffle J, Bastian BC, et al. The genetic landscape of anaplastic pleomorphic xanthoastrocytoma. *Brain Pathol*. 2019;29:85-96.
17. Santosh V, Sarkar C, Rao S, Mahadevan A, Suri V, Sharma MC, et al. AOSNP-ADAPTR resource level-based recommendations on practical diagnostic strategies for WHO CNS5 adult-type diffuse gliomas. *Brain Pathol*. 2025;26:e70046.