Sesión anatomoclínica
Acta Pediatr Mex 2025; 46 (1): 62-70.

https://doi.org/10.18233/apm.v46i1.3106

Tumor rabdoide/teratoide atípico leptomeníngeo difuso primario diagnosticado en estudio *post mortem*

Primary diffuse leptomeningeal atypical teratoid/rhabdoid tumor diagnosed on *post mortem* study.

Celso Tomás Corcuera Delgado,[1] Alfonso Gilberto Ramírez Ristori*,[1] Marco Antonio Sarmiento Abril,[2] Gilberto Gómez Garza[2]

INTRODUCCIÓN

El tumor teratoide/rabdoide atípico (AT/RT, siglas en inglés) es una neoplasia embrionaria de alto grado del sistema nervioso central (SNC), grado IV de la OMS, compuesta por células indiferenciadas que alternan con células rabdoides y con potencial para diferenciarse a lo largo de líneas neuroectodérmica, epitelial y mesenquimal. El AT/RT leptomeníngeo difuso primario, que afecta a las leptomeninges sin evidencia de tumor intraaxial en encéfalo o médula espinal, es extremadamente raro.

La característica genética recurrente principal es la deleción del gen *hSNF5/INI1/SMARCB1* en la mayoría de los casos, localizado en el locus 22q11.2,[1,2] misma alteración genética que comparten con los tumores rabdoides malignos renales y extrarrenales (en tejidos blandos) en la población pediátrica.[3] Por lo general, afecta a niños menores de 1 año de vida, y rara vez ocurre en adolescentes y adultos.[4]

Los sitios comunes para el AT/RT incluyen los hemisferios cerebelosos, el tronco encefálico y el ángulo pontocerebeloso, mientras que la región selar y los hemisferios cerebrales son comunes para el AT/RT en adultos.[5] La diseminación leptomeníngea es común en el AT/RT; sin embargo, es extremadamente raro que afecte primariamente a las leptomeninges. Esto se denomina *AT/RT leptomeníngeo difuso primario*. Solo se han descrito 6 casos previos.[6-10]

[1] Departamento de Patología
[2] Departamento de Radiología
Instituto Nacional de Pediatría, CDMX, México

ORCID
*https://orcid.org/0000-0002-3565-9724

Correspondencia
Alfonso Gilberto Ramírez-Ristori
alfonso.ristori.ap@gmail.com

Este artículo debe citarse como: Corcuera Delgado CT, Ramírez Ristori AG, Sarmiento Abril MA, Gilberto Gómez Garza G. Tumor rabdoide/teratoide atípico leptomeníngeo difuso primario diagnosticado en estudio *post mortem* Acta Pediatr Méx 2025; 46 (1): 62-70.

La presencia de enfermedad leptomeníngea confiere pronóstico sombrío con rango de supervivencia promedio de 3 a 6 meses. Las células dentro de las leptomeninges a menudo conducen a perturbaciones en el flujo y en la absorción del líquido cefalorraquídeo (LCR), con el desarrollo frecuente de presión intracraneal elevada, hidrocefalia y aumento de la mortalidad. Las células desarrollan ventajas ambientales selectas para sobrevivir al entorno duro, pobre en nutrientes y turbulento del LCR y las leptomeninges. La enfermedad leptomeníngea es el mayor desafío en el tratamiento de casi todos los tumores cerebrales en niños.[11]

PRESENTACIÓN DEL CASO

Escolar femenino de 8 años y 10 meses de edad que inició con cefalea bitemporal y ocular pulsátil con fotofobia y sensación de quemosis, recibió tratamiento farmacológico (paracetamol, hialuronato de sodio, ketotifeno y dexametasona), con mejoría parcial. Dos meses después presentó parálisis del VI nervio craneal del ojo izquierdo, papiledema y neurorretinitis bilateral; acudió a urgencias, donde sospecharon etiología infecciosa debido a proteína C reactiva (PCR) elevada e hiperlactatemia; se tomó panel viral meníngeo, geneXpert, cultivo y citoquímico en LCR, los cuales fueron negativos; se realizó también estudio citológico del LCR, que no se pudo interpretar debido a artefactos extensos por desecación del material. En la resonancia magnética se observó engrosamiento de ambos nervios ópticos, realce de meninges y sangrado retrobulbar derecho. La tomografía cerebral reportó edema cerebral leve e hidrocefalia (**Figura 1**). Desarrolló abdomen agudo con distensión abdominal y datos de respuesta inflamatoria sistémica; pasó a laparotomía exploradora urgente, encontrando líquido serohemático fétido libre y asas intestinales dilatadas con necrosis extensa de yeyuno, íleon, ciego, colon ascendente y transverso, secundaria a vólvulo. Posterior al evento quirúrgico desarrolló paro cardiorrespiratorio irreversible.

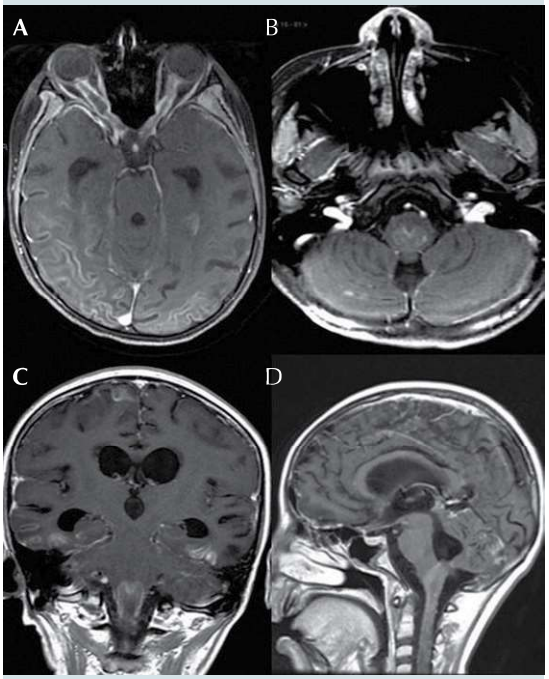


Figura 1. A) Adquisición axial T1 contrastada, muestra áreas de reforzamiento meníngeo y giral de predominio occipital, así como reforzamiento de la vaina del nervio óptico en el segmento intraorbitario. **B)** Adquisición axial T1 contrastada, presenta reforzamiento nodular pial del tronco encefálico y las meninges a nivel cerebelar. **C)** Adquisición coronal T1 contrastada, con reforzamiento nodular meníngeo en la tienda del cerebelo. **D)** Adquisición sagital T1 contrastada, se observa dilatación del sistema ventricular supratentorial e infratentorial, y reforzamiento fino nodular de la piamadre a nivel del puente, tronco, médula oblongada y médula espinal a nivel cervical.

Se realizó autopsia completa con los diagnósticos clínicos finales de vólvulo intestinal, vasculitis necrosante y neuritis óptica. El encéfalo mostró mayor peso al esperado para la edad, por edema; las meninges se observaron lisas, opacas, con áreas granulares blancas friables y huellas de sangrado. En los cortes coronales se corroboró dilatación leve del sistema ventricular y sangrado antiguo con extensión al cuerno temporal derecho y cerebelo, sin evidencia de

tumor intraparenquimatoso en el encéfalo o en la médula espinal, así como en el resto de vísceras y tejidos blandos examinados.

El examen histológico reveló neoplasia embrionaria maligna hipercelular primaria de las meninges, con crecimiento difuso en forma de placa afectando cerebro, cerebelo y la médula espinal cervical (**Figura 2**) y con infiltración multifocal superficial del parénquima cerebral y cerebelar, asociada a diseminación intraparenquimatosa profunda a través de los espacios de Virchow-Robin. La neoplasia, de alto grado, se caracterizó por células rabdoides clásicas, con citoplasma amplio bien definido, homogéneo y eosinofílico, con inclusiones hialinas globulares que condicionaban desplazamiento nuclear excéntrico, los núcleos eran redondos, de cromatina vesicular y presentaban nucléolos eosinófilos prominentes (**Figura 3**). En menor proporción se observaron células embrionarias redondas y pequeñas con escaso citoplasma y núcleos hipercromáticos. Se identificaron numerosas células en apoptosis y frecuentes mitosis (algunas atípicas); sin embargo, no encontramos necrosis. El fondo de la neoplasia mostraba matriz basófila rica en mucopolisacáridos. Presentó infiltración difusa con destrucción de estructuras neurovasculares del espacio subaracnoideo, con infartos y gliosis secundarios en el parénquima cerebral adyacente. También se observó permeación al polígono de Willis y a los senos venosos superficiales y profundos, e infiltración extensa al quiasma óptico (**Figura 4**), con células rab-

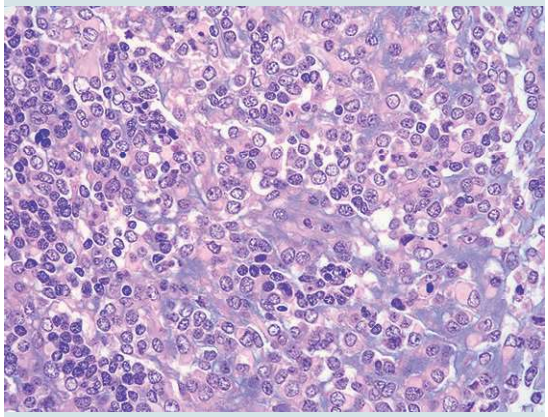


Figura 3. Características morfológicas clásicas, con numerosas inclusiones citoplasmáticas y nucléolos prominentes.

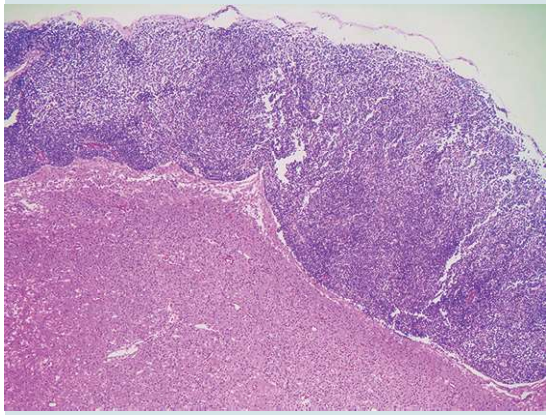


Figura 2. Tumor rabdoide/teratoide atípico, con afección difusa primaria de las leptomeninges.

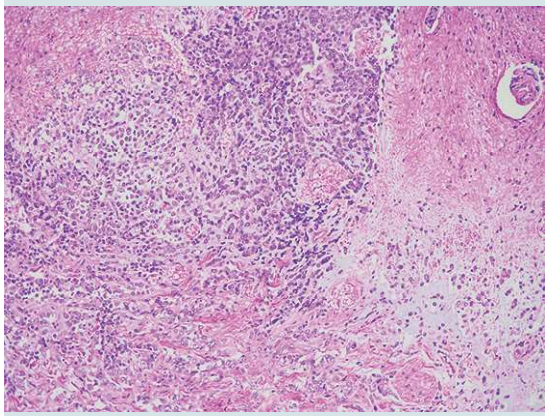


Figura 4. Infiltración difusa del quiasma óptico por las células neoplásicas.

https://doi.org/10.18233/apm.v46i1.3106

doides clásicas inmersas en un fondo mixoide; así como infiltración y destrucción del sistema ventricular y de la neurohipófisis con necrosis tumoral focal.

Las células rabdoides característicamente expresaron vimentina, antígeno de membrana epitelial (EMA) y proteína S100. Un pequeño número de células tumorales expresaron CKAE1/AE3 y actina de músculo liso. La pérdida nuclear de la proteína SMARCB1 (INI1) fue el rasgo característico (con control interno adecuado en células endoteliales) que dio lugar al diagnóstico de AT/RT (**Figura 5**).

El factor de transcripción SALL4 fue negativo. El índice de proliferación celular fue de 80%.

Ultraestructuralmente, las células rabdoides se caracterizaron por agregados paranucleares o verticilos de filamentos intermedios de 10 nm de tamaño, compuestos predominantemente de vimentina (**Figura 6**). Además, el citoplasma contenía cantidad moderada de ribosomas libres y pocas mitocondrias.

Por la historia clínica de vólvulo intestinal, corroboramos necrosis isquémica aguda y perforada

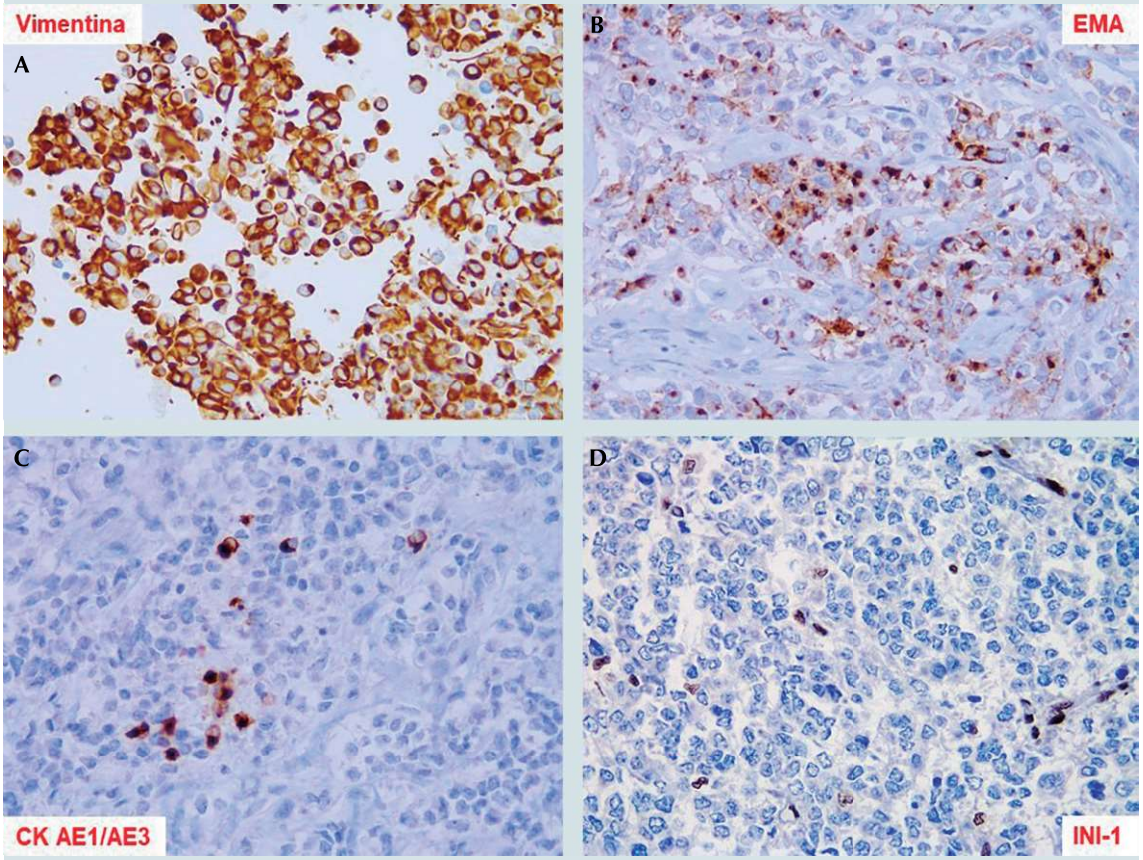


Figura 5. Poliinmunofenotipo. Vimentina (A), EMA (B), citoqueratinas (C), pérdida de la expresión nuclear de SMARCB1 en las células neoplásicas (D).

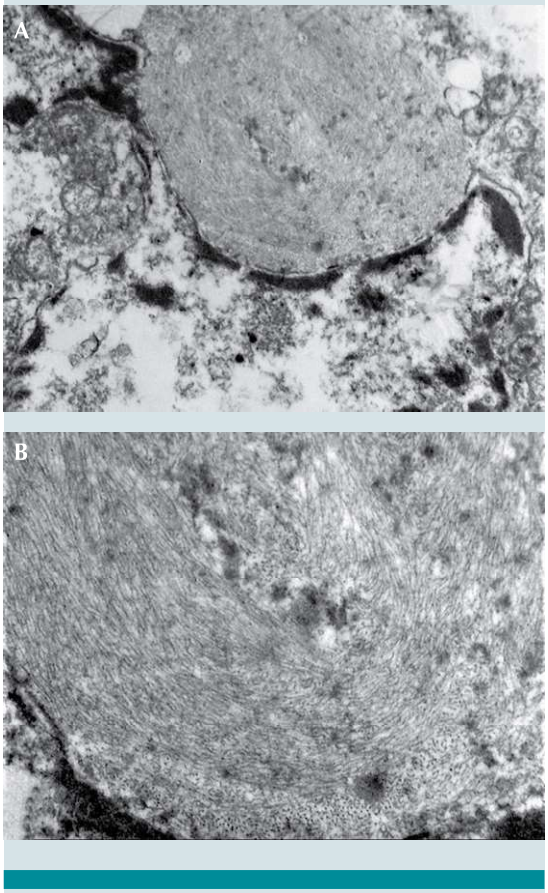


Figura 6. La ultraestructura correlaciona con un remolino paranuclear de filamentos intermedios: **A)** vista a 15,000 magnificaciones. **B)** vista a 40,000 magnificaciones.

con afección del yeyuno, íleon, ciego, colon ascendente y colon transverso.

DISCUSIÓN

El inicio agudo del realce leptomeníngeo por imagen se debe más comúnmente a trastornos infecciosos o inflamatorios, como meningitis bacteriana, sarcoidosis, entre otras[12,13]. En ausencia de tumor primario, la consideración de neoplasia es menos probable. Nuestro paciente presentó un cuadro clínico confuso de neuropatías craneales progresivas con imágenes que sugerían proceso leptomeníngeo infeccioso o inflamatorio en lugar de neoplásico.

En este caso, el diagnóstico de tumor leptomeníngeo difuso primario fue difícil de realizar y no pudo confirmarse con la evaluación del líquido cefalorraquídeo. La aparición de infartos cerebrales en el sistema nervioso central generó preocupaciones sobre vasculitis necrosante asociadas a infecciones o de etiología autoinmune[14].

El AT/RT es una neoplasia muy agresiva del SNC que se caracteriza, clásicamente, por un gran tumor heterogéneo con componentes quísticos y sólidos, hemorragia intratumoral y calcificaciones. La mediana de edad en el momento del diagnóstico es de 1 año, y los niños menores de 2 años representan el 65,7% con tasa de incidencia de 0,07 por 100.000[4]. La morfología microscópica distintiva son las células con fenotipo rabdoide, es decir, células grandes poco cohesivas con citoplasma ocupado por inclusiones hialinas grandes que desplazan los núcleos a la periferia, con nucléolos eosinófilos prominentes, y mezcladas en proporciones variables con células primitivas, indiferenciadas, y otras fusiformes[15]. Los AT/RT demuestran amplio espectro de inmunorreactividad. Las células rabdoides expresan marcadores epiteliales como citoqueratinas y antígeno de membrana epitelial, marcadores mesenquimales como vimentina y actina de músculo liso, e inmunorreactividad de marcadores neurales como proteína acídica glial fibrilar (GFAP), proteína de neurofilamentos (NFP) y sinaptofisina. Los marcadores de células germinales y de diferenciación del músculo esquelético no suelen expresarse[1].

La mutación genética predominante subyacente es la inactivación bialélica del gen *SMARCB1*, que codifica una proteína que es miembro del complejo de remodelación de la cromatina Switch/Sucrosa no fermentable (SWI/SNF), estas proteínas regulan procesos celulares críticos, y están involucradas en la diferenciación celular,

https://doi.org/10.18233/apm.v46i1.3106

la senescencia, la muerte celular programada, reparación de DNA, estabilidad cromosómica, balance transcripcional, homeostasis tisular, supresión tumoral, entre otras funciones; las mutaciones por inactivación del gen se han visto implicadas en distintos tumores malignos con fenotipo rabdoide, como el tumor rabdoide maligno renal, tumor rabdoide extrarrenal, sarcoma epitelioide, carcinoma medular renal, carcinoma de células pequeñas del ovario de tipo hipercalcémico, entre otros[16,17]. Los estudios de inmunohistoquímica con anticuerpos para detección de la proteína INI1 son altamente sensibles y específicos para el diagnóstico del AT/RT, usualmente mostrando pérdida nuclear de la expresión de la proteína, con testigo interno positivo (células endoteliales, células estromales o de tejidos adyacentes no neoplásicos)[18,19]. Infrecuentemente (menos del 5% de casos), se identifican mutaciones del gen *SMARCA4*, encargado de codificar la proteína BRG1, también perteneciente al complejo de proteínas implicadas en la remodelación de la cromatina, en los AT/RT, relacionado con edades más tempranas, mutaciones de línea germinal (predisposición genética) y con peor pronóstico[20].

Se han descrito tres subgrupos moleculares principales después de la obtención del perfil de metilación del transcriptoma y del ADN: 1) AT/RT-TYR, con regulación al alza de proteínas implicadas en la vía melanosomal, como la tirosinasa, proteínas morfogénicas óseas (BMP4) y factores de transcripción relacionados al crecimiento como OTX2; 2) AT/RT-SHH, con sobreexpresión de proteínas de las vías de señalización SHH (Sonic hedgehog) y Notch, y genes relacionados con el desarrollo neuronal; y 3) AT/RT-MYC, con expresión del oncogén MYC y de grupos de genes HOX[21]. Cabe destacar que el AT/RT-SHH se clasificó en AT/RT-SHH-1 (supratentorial) y AT/RT-SHH-2 (infratentorial) debido a la heterogeneidad molecular entre los grupos[22]. La detección de metástasis en el momento del diagnóstico es frecuente; dependiendo de algunos estudios de cohortes (EU-RHAB, Registro Canadiense), la incidencia de metástasis en pacientes con AT/RT varía del 30% al 46,2%[23,24].

El AT/RT se origina a lo largo del neuroeje, en pacientes más jóvenes es más frecuente la localización infratentorial (hemisferios cerebelosos, ángulo pontocerebeloso, tronco encefálico), mientras que las localizaciones supratentoriales (hemisferios cerebrales, sistema ventricular, región supraselar, región pineal) se observan con mayor frecuencia en edades más grandes; la afectación de la médula espinal es rara. Esto se relaciona con los subgrupos moleculares ya descritos, siendo los tumores AT/RT-TYR más frecuentemente infratentoriales, los tumores AT/RT-SHH pueden dividirse en supra e infratentoriales (*vide supra*), y los tumores AT/RT-MYC más frecuentemente supratentoriales y con afectación a médula espinal y región selar[25].

En la serie realizada por de León-Bojorge y colaboradores[26], encontraron que la mayoría fueron varones (7/10), el 60% menores de 2 años, con evolución rápida de la enfermedad (media de 1.3 meses). Los tumores fueron más comunes en la región supratentorial (60%) en contraste con los informes en otros centros, y la hidrocefalia fue la complicación más frecuente (70%).

El AT/RT leptomeníngeo difuso primario afecta a las leptomeninges sin evidencia de lesión primaria intraparenquimatosa. Solo se han reportado 6 casos, según la búsqueda bibliográfica con el término "tumor rabdoide/teratoide atípico leptomeníngeo difuso primario" en PubMed en idioma inglés.

Es interesante que las edades de los pacientes con AT/RT leptomeníngeo difuso primario, incluyendo el presente caso, fueron de 2, 16, 2, 17, 15, 16 y 8 años de edad, más de la mitad de los cuales son pacientes adolescentes. La media de edad es de 10.8 y la mediana de 15 años, más alta que la del AT/RT convencional.



Figura 7. Infarto hemorrágico extenso de íleon, ciego, colon ascendente y transverso, secundario a vólvulo.

Por lo tanto, las leptomeninges podrían ser un sitio característico de ocurrencia de AT/RT en adolescentes, además de la región selar y los hemisferios cerebrales; por lo que se debe realizar repetidamente examen citológico de líquido cefalorraquídeo para la búsqueda de células neoplásicas. A medida que el paciente envejece, hay mayor variedad de enfermedades del SNC como diagnóstico diferencial cuando encontramos leptomeninges engrosadas.

También es importante hacer énfasis en que se examinaron minuciosamente las vísceras donde es frecuente la incidencia de tumores rabdoides (particularmente riñones, hígado, ovarios, etc.), así como los tejidos blandos, sin documentar ningún sitio primario extrameníngeo como origen neoplásico.

La patología intestinal del vólvulo no tiene relación directa con la neoplasia, en la mayoría de casos la patología mecánica se explica por obstrucción distal, constipación, mala calidad alimentaria, y la presencia de una porción móvil (no fijada al peritoneo) del colon, con la consecutiva torsión y compresión de un pedículo vascular[27]; en este caso, no se documentó malrotación intestinal como hallazgo quirúrgico, y no fue posible documentarlo en el estudio de autopsia. Algunos casos de vólvulo (principalmente en sigmoides), se asocian a trastornos de la motilidad intestinal en relación con desórdenes neurológicos y psiquiátricos (enfermedad de Alzheimer, de Parkinson, esclerosis múltiple, cuadriplejia, etc.)[28], lesiones mecánicas de la médula espinal[29], y consumo de medicamentos antidepresivos, fenotiazinas o agonistas dopaminérgicos[30], todo esto en relación con déficit neurológico, inmovilidad, constipación, hipofunción parasimpática, impactación fecal, megacolon y megarecto. En el caso que presentamos aquí, existe la posibilidad (no documentada en la literatura consultada) de que la diseminación neoplásica involucrara también estructuras de la médula espinal, con afectación de raíces nerviosas ventrales y dorsales del sistema parasimpático y condicionara alteraciones de la motilidad colónica, esto acompañado de las condiciones de reposo continuo, medicación y falta de movilidad general. Es posible que la infiltración a la médula espinal con afectación de los ganglios simpáticos o parasimpáticos responsables de la motilidad intestinal, pudiera causar un espasmo o alguna alteración de la mecánica digestiva, justificando un padecimiento obstructivo con desenlace rápidamente letal.

CONCLUSIÓN

Aunque el pronóstico en general es malo, el reconocimiento temprano del AT/RT es obligatorio para definir el manejo clínico adecuado. Las meninges pueden verse afectadas por procesos infecciosos, enfermedades autoinmunes, inducidas por medicamentos, seudotumores y otras neoplasias, que plantean desafíos en el diagnóstico. Es importante tener una adecuada comprensión de la localización, extensión y características clínicas de estas entidades, ya que los cambios radiológicos pueden ser inespecíficos. La presencia de síntomas y signos inexplicables de aumento de la presión intra-

https://doi.org/10.18233/apm.v46i1.3106

craneal, características de realce leptomeníngeo multifocal o difuso por imagen, y neuropatías craneales con pruebas infecciosas e inmunológicas negativas, debe impulsar al análisis citológico del LCR, y a su vez, la presencia de células neoplásicas en el LCR debe impulsar una prueba diagnóstica invasiva (biopsia) para el diagnóstico rápido y preciso, que a la vez permita dar asesoría genética ante la posibilidad de existir predisposición genética al desarrollo de cáncer (síndromes de predisposición al tumor rabdoide tipo 1 y tipo 2).

REFERENCIAS

1. Wesseling P, Haberler C, Huang Annie, et al. Atypical teratoid/rhabdoid tumour. In: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2025-01-31]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from: https://tumourclassification.iarc.who.int/chapters/44.
2. Versteege, I., Sévenet, N., Lange, J., Rousseau-Merck, M. F., Ambros, P., Handgretinger, R., Aurias, A., & Delattre, O. Truncating mutations of hSNF5/INI1 in aggressive paediatric cancer. Nature.1998;394(6689):203-206. https://doi.org/10.1038/28212
3. Biegel, J. A., Tan, L., Zhang, F., Wainwright, L., Russo, P., & Rorke, L. B. Alterations of the hSNF5/INI1 gene in central nervous system atypical teratoid/rhabdoid tumors and renal and extrarenal rhabdoid tumors. Clinical cancer research: an official journal of the American Association for Cancer Research. 2002;8(11):3461-3467.
4. Ostrom, Q. T., Chen, Y., M de Blank, P., Ondracek, A., Farah, P., Gittleman, H., Wolinsky, Y., Kruchko, C., Cohen, M. L., Brat, D. J., & Barnholtz-Sloan, J. S. The descriptive epidemiology of atypical teratoid/rhabdoid tumors in the United States, 2001-2010. Neuro-oncology. 2014;16(10):1392-1399 https://doi.org/10.1093/neuonc/nou090
5. Chan, V., Marro, A., Findlay, J. M., Schmitt, L. M., & Das, S. A Systematic Review of Atypical Teratoid Rhabdoid Tumor in Adults. Frontiers in oncology. 2018;8: 567. https://doi.org/10.3389/fonc.2018.00567
6. El-Nabbout B, Shbarou R, Glasier CM, Saad AG. Primary diffuse cerebral leptomeningeal atypical teratoid rhabdoid tumor: report of the first case. J Neurooncol. 2010;98(3):431-4. doi: 10.1007/s11060-009-0094-z. Epub 2009 Dec 19. PMID: 20020178.
7. Gauvain KM, Durham BH, McHugh M, Geller TJ. Rapidly progressive primary leptomeningeal atypical teratoid/rhabdoid tumor: a report of 2 cases. J Child Neurol. 2012;27(12):1597-601. doi: 10.1177/0883073812436878. Epub 2012 Feb 28. PMID: 22378667.
8. Livermore LJ, Dabbous B, Hofer M, Kueker W, Jayamohan J, Wimalaratna S. Primary diffuse leptomeningeal atypical teratoid/rhabdoid tumour in an adolescent. Clin Neurol Neurosurg. 2013;115(10):2170-3. doi: 10.1016/j.clineuro.2013.05.036. Epub 2013 Jun 29. PMID: 23820330.
9. Tomomasa R, Nakata S, Nobusawa S, Horiguchi K, Matsumura N, Ikota H, Hirato J, Yoshimoto Y, Yokoo H. Primary diffuse leptomeningeal atypical teratoid/rhabdoid tumor diagnosed by cerebrospinal fluid cytology: case report with molecular genetic analysis. Hum Pathol. 2018;77:116-120. doi: 10.1016/j.humpath.2017.12.026. Epub 2018 Jan 12. PMID: 29339179.
10. Kayo A, Yogi A, Hamada S, Nakanishi K, Kinjo S, Sugawara K, Ishiuchi S, Nishie A. Primary diffuse leptomeningeal atypical teratoid rhabdoid tumor (AT/RT) demonstrating atypical imaging findings in an adolescent patient. Radiol Case Rep. 2021;17(3):485-488. doi: 10.1016/j.radcr.2021.11.026. PMID: 34950279; PMCID: PMC8671802.
11. Cocito C, Martin B, Giantini-Larsen AM, Valcarce-Aspegren M, Souweidane MM, Szalontay L, Dahmane N, Greenfield JP. Leptomeningeal dissemination in pediatric brain tumors. Neoplasia. 2023;39:100898. doi: 10.1016/j.neo.2023.100898. Epub 2023 Apr 1. PMID: 37011459; PMCID: PMC10124141.
12. River, Y., Schwartz, A., Gomori, J. M., Soffer, D., & Siegal, T. Clinical significance of diffuse dural enhancement detected by magnetic resonance imaging. Journal of neurosurgery.1996;85(5):777-783. https://doi.org/10.3171/jns.1996.85.5.0777
13. Saltijeral, S. N., Grosu, H. B., De La Garza, H., O'Brien, B., & Iliescu, G. Leptomeningeal Enhancement due to Neurosarcoidosis Mimicking Malignancy. Case reports in medicine, 2020:9513576. https://doi.org/10.1155/2020/9513576
14. Kang, A., Antonelou, M., Wong, N. L., Tanna, A., Arulkumaran, N., Tam, F. W. K., & Pusey, C. D. High Incidence of Arterial and Venous Thrombosis in Antineutrophil Cytoplasmic Antibody-associated Vasculitis. The Journal of rheumatology. 2019;46(3):285-293. https://doi.org/10.3899/jrheum.170896
15. Gökden, N., Nappi, O., Swanson, P. E., Pfeifer, J. D., Vollmer, R. T., Wick, M. R., & Humphrey, P. A. Renal cell carcinoma with rhabdoid features. The American journal of surgical pathology.2000;24(10):1329-1338. https://doi.org/10.1097/00000478-200010000-00002
16. Soto-Castillo, J. J., Llavata-Marti, L., Fort-Culillas, R., Andreu-Cobo, P., Moreno, R., Codony, C., García Del Muro, X., Alemany, R., Piulats, J. M., & Martin-Liberal, J. SWI/SNF Complex Alterations in Tumors with Rhabdoid Features: Novel Therapeutic Approaches and Opportunities for Adoptive Cell Therapy. International journal of molecular sciences. 2023;24(13):11143. https://doi.org/10.3390/ijms241311143
17. Pawel B. R. SMARCB1-deficient Tumors of Childhood: A Practical Guide. Pediatric and developmental pathology: the official journal of the Society for Pediatric Pathology and the Paediatric Pathology Society. 2018;21(1):6-28. https://doi.org/10.1177/1093526617749671

18. Judkins, A. R., Mauger, J., Ht, A., Rorke, L. B., & Biegel, J. A. Immunohistochemical analysis of hSNF5/INI1 in pediatric CNS neoplasms. The American journal of surgical pathology. 2004;28(5):644-650. https://doi.org/10.1097/00000478-200405000-00013

19. Sigauke, E., Rakheja, D., Maddox, D. L., Hladik, C. L., White, C. L., Timmons, C. F., & Raisanen, J. Absence of expression of SMARCB1/INI1 in malignant rhabdoid tumors of the central nervous system, kidneys and soft tissue: an immunohistochemical study with implications for diagnosis. Modern pathology: an official journal of the United States and Canadian Academy of Pathology, Inc.2006; 19(5):717-725. https://doi.org/10.1038/modpathol.3800581

20. Hasselblatt, M., Nagel, I., Oyen, F., Bartelheim, K., Russell, R. B., Schüller, U., Junckerstorff, R., Rosenblum, M., Alassiri, A. H., Rossi, S., Schmid, I., Gottardo, N. G., Toledano, H., Viscardi, E., Balbin, M., Witkowski, L., Lu, Q., Betts, M. J., Foulkes, W. D., Siebert, R., ... Schneppenheim, R. SMARCA4-mutated atypical teratoid/rhabdoid tumors are associated with inherited germline alterations and poor prognosis. Acta neuropathologica. 2014;128(3):453-456. https://doi.org/10.1007/s00401-014-1323-x

21. Ho, B., Johann, P. D., Grabovska, Y., De Dieu Andrianteranagna, M. J., Yao, F., Frühwald, M., Hasselblatt, M., Bourdeaut, F., Williamson, D., Huang, A., & Kool, M. Molecular subgrouping of atypical teratoid/rhabdoid tumors-a reinvestigation and current consensus. Neuro-oncology. 2020;22(5):613-624. https://doi.org/10.1093/neuonc/noz235

22. Johann, P. D., Erkek, S., Zapatka, M., Kerl, K., Buchhalter, I., Hovestadt, V., Jones, D. T. W., Sturm, D., Hermann, C., Segura Wang, M., Korshunov, A., Rhyzova, M., Gröbner, S., Brabetz, S., Chavez, L., Bens, S., Gröschel, S., Kratochwil, F., Wittmann, A., Sieber, L., ... Kool, M. Atypical Teratoid/Rhabdoid Tumors Are Comprised of Three Epigenetic Subgroups with Distinct Enhancer Landscapes. Cancer cell. 2016; 29(3):379-393. https://doi.org/10.1016/j.ccell.2016.02.001

23. Frühwald, M. C., Hasselblatt, M., Nemes, K., Bens, S., Steinbügl, M., Johann, P. D., Kerl, K., Hauser, P., Quiroga, E., Solano-Paez, P., Biassoni, V., Gil-da-Costa, M. J., Perek-Polnik, M., van de Wetering, M., Sumerauer, D., Pears, J., Stabell, N., Holm, S., Hengartner, H., Gerber, N. U.,Graf, N. Age and DNA methylation subgroup as potential independent risk factors for treatment stratification in children with atypical teratoid/rhabdoid tumors. Neuro-oncology. 2020; 22(7): 1006-1017. https://doi.org/10.1093/neuonc/noz244

24. Fossey, M., Li, H., Afzal, S., Carret, A. S., Eisenstat, D. D., Fleming, A., Hukin, J., Hawkins, C., Jabado, N., Johnston, D., Brown, T., Larouche, V., Scheinemann, K., Strother, D., Wilson, B., Zelcer, S., Huang, A., Bouffet, E., & Lafay-Cousin, L. Atypical teratoid rhabdoid tumor in the first year of life: the Canadian ATRT registry experience and review of the literature. Journal of neuro-oncology. 2017;132(1): 155-162. https://doi.org/10.1007/s11060-016-2353-0

25. Johann, P. D., Bens, S., Oyen, F., Wagener, R., Giannini, C., Perry, A., Raisanen, J. M., Reis, G. F., Nobusawa, S., Arita, K., Felsberg, J., Reifenberger, G., Agaimy, A., Buslei, R., Capper, D., Pfister, S. M., Schneppenheim, R., Siebert, R., Frühwald, M. C., Paulus, W., ... Hasselblatt, M. Sellar Region Atypical Teratoid/Rhabdoid Tumors (ATRT) in Adults Display DNA Methylation Profiles of the ATRT-MYC Subgroup. The American journal of surgical pathology. 2018;42(4):506-511. https://doi.org/10.1097/PAS.0000000000001023

26. de León-Bojorge B, Rueda-Franco F, Anaya-Jara M. Central nervous system atypical teratoid rhabdoid tumor: experience at the National Institute of Pediatrics, Mexico City. Childs Nerv Syst. 2008;24(3):307-12. doi: 10.1007/s00381-007-0464-9. Epub 2007 Sep 18. PMID: 17876589.

27. David A. Margolin, Charles B. Whitlow. The Pathogenesis and Etiology of Colonic Volvulus. Seminars in Colon and Rectal Surgery. Volume 18, Issue 1, 2007. Pages 79-86. ISSN 1043-1489. https://doi.org/10.1053/j.scrs.2006.12.013.

28. Sonnenberg, A., Tsou, V. T., & Müller, A. D. The "institutional colon": a frequent colonic dysmotility in psychiatric and neurologic disease. The American journal of gastroenterology.1994;89(1):62-66.

29. Fenton-Lee, D., Yeo, B. W., Jones, R. F., & Engel, S. Colonic volvulus in the spinal cord injured patient. Paraplegia.1993;31(6):393-397. https://doi.org/10.1038/sc.1993.65

30. Warnes, H., Lehmann, H. E., & Ban, T. A. Adynamic ileus during psychoactive medication: a report of three fatal and five severe cases. Canadian Medical Association journal. 1967; 96(15):1112-1113.

https://doi.org/10.18233/apm.v46i1.3106