

# Tumor de células germinales extragonadal de tipo seminoma en mediastino. Reporte de caso

## Seminoma type extragonadal germ cell tumor in mediastinum. Case report

Camilo Andrés Alquichire-Luna<sup>1</sup> ; Andrea Carolina Otero-Álvarez<sup>2</sup> 

<sup>1</sup> Médico y Cirujano. Universidad Industrial de Santander. Bucaramanga. Santander. Correo electrónico: calquichireluna@gmail.com

<sup>2</sup> Estudiante de Medicina XII semestre. Universidad Industrial de Santander. Bucaramanga, Santander.

Recibido: 9 de mayo de 2023 - Aceptado: 25 de noviembre de 2023

ISSN: 0121-0319 | eISSN: 1794-5240



### Resumen

La presentación extragonadal de los tumores de células germinales constituye un 5-7 % de los mismos, principalmente en varones jóvenes. Debido a su escasa incidencia a nivel global, representa un reto diagnóstico en la práctica clínica. Se presenta el caso de un paciente adulto joven masculino sin antecedentes asociados, quien consultó a institución de III nivel por exacerbación de sintomatología de cuatro meses de evolución caracterizada por dolor torácico, síndrome de vena cava superior, adenopatías cervicales y síndrome constitucional. Mediante imagenología se identificó una masa mediastinal que fue sometida a estudios histopatológicos por muestras de toracotomía, permitiendo realizar el diagnóstico de seminoma mediastinal y eventualmente iniciar tratamiento con quimio-radioterapia. Se destaca la importancia del trabajo interdisciplinario a nivel hospitalario vinculando hallazgos clínicos determinantes como la presencia de síndrome de vena cava superior, las ayudas paraclínicas, radiológicas e histopatológicas, para identificar adecuadamente este tipo de neoplasias por presentar un reto diagnóstico.

**Palabras clave:** Neoplasias. Neoplasias del Mediastino. Neoplasias de Células Germinales y Embrionarias. Seminoma. Síndrome de la Vena Cava Superior.

---

**¿Cómo citar este artículo?:** Alquichire-Luna CA, Otero-Álvarez AC. Tumor de células germinales extragonadal de tipo seminoma en mediastino. Reporte de caso. MÉD. UIS. 2023;36(3):139-144. DOI: <https://doi.org/10.18273/revmed.v36n3-2023013>

---

**Abstract:**

Extragonadal presentation of germ cell tumors represent 5 to 7% of this type, mainly in young men. Due to its low incidence globally, it represents a diagnostic challenge in clinical practice. We present the case of a young adult male patient with no associated history, who consulted to a level III institution, due to exacerbation of symptoms of four months of evolution characterized by chest pain, syndrome of superior vena cava, cervical adenopathies and constitutional syndrome. Imaging identified a mediastinal mass that was subjected to histopathological studies for samples obtained in thoracotomy, allowing the diagnosis of mediastinal seminoma and eventually treatment with chemoradiotherapy to be initiated. The importance of interdisciplinary work at hospital level is emphasized, linking paraclinical, radiological and histopathological aids, to adequately identify this type of neoplasm as it presents a diagnostic challenge.

**Keywords:** Neoplasms. Mediastinal Neoplasms. Neoplasms, Germ Cell and Embryonal. Seminoma. Superior Vena Cava Syndrome.

### Introducción

Los tumores de células germinales (TCG) son neoplasias que se originan en una célula germinal primordial con capacidad multipotencial de diferenciación. Este tipo de tumores se clasifican típicamente por su localización, y se dividen en TCG gonadales cuando tienen su origen en estas (seminoma en testículo y teratoma en ovario), y extragonadales cuando, a pesar de tener componente germinal, no están limitados a las gónadas (sacrocoxígeos, retroperitoneo, mediastinales, etc). Estos últimos surgen como consecuencia de un error embriogénico durante el proceso de migración de las células germinales a las gónadas y según la literatura, se presentan solo en un 5-7 % de los casos<sup>1</sup>.

Únicamente en el mediastino, los TCG extragonadales constituyen el 10-20 % de todas las neoplasias de este tipo descritas hasta la fecha, mientras que los seminomas representan solo el 3-4 % de los tumores en la misma región anatómica<sup>2</sup>. En Colombia, la epidemiología de los seminomas mediastinales (SM) es muy limitada, sin embargo, en uno de los estudios más recientes del Instituto Nacional de Cancerología (INC) se han reportado tan solo 61 casos en Bogotá en el periodo de 2008-2020<sup>3</sup>.

La literatura menciona que los SM son las neoplasias malignas que más se localizan en el mediastino anterior en pacientes jóvenes, específicamente entre la segunda y la cuarta década de la vida, afectando primordialmente al sexo masculino<sup>4,5</sup>. La sintomatología esperada de estas neoplasias depende en la extensión de la masa y el efecto de compresión generado sobre las estructuras

adyacentes, por lo tanto, es esperable encontrar síntomas como disnea, disfagia, tos, dolor torácico o inclusive síntomas constitucionales como fiebre y pérdida de peso<sup>6,7</sup>.

El pilar diagnóstico de los SM radica en las imágenes diagnósticas, marcadores tumorales y hallazgos histopatológicos. Actualmente se considera a la tomografía contrastada de tórax como la imagen inicial a realizar debido a su capacidad para diferenciar entre masa sólidas y quísticas; la resonancia magnética también cumple un papel importante para observar la proliferación de la masa hacia estructuras adyacentes<sup>8,9,10</sup>. Los marcadores tumorales más importantes incluyen niveles de alfafetoproteína (AFP), componentes embrionarios carcinomatosos y gonadotropina coriónica humana (bHCG), siendo esta última en particular la que se ha encontrado elevada en uno de cada tres pacientes con SM<sup>8,11</sup>.

Existen similitudes entre los SM con entidades que pueden ocupar espacio en el mediastino anterior, por lo tanto, es fundamental tener en cuenta los siguientes diagnósticos diferenciales: aneurisma aórtico, quiste broncógeno, coriocarcinoma, higroma quístico, carcinoma embrionario, linfomas, timoma, bocio endotorácico o cualquier tumor mediastínico de origen desconocido<sup>5,12,13</sup>. En cuanto al tratamiento de los SM, se considera la quimioterapia como la primera línea de manejo, seguida de radioterapia. En ciertos casos se ha considerado la cirugía, sin embargo, su rol no ha sido estudiado a profundidad. Con un adecuado tratamiento y en óptimas condiciones, el pronóstico a 5-10 años va desde el 87-100 %<sup>14</sup>.

Los SM son, por lo tanto, un hallazgo bastante raro en la práctica clínica, por lo que requieren de un trabajo conjunto interdisciplinario para su diagnóstico, principalmente por la ausencia de un tumor gonadal primario<sup>15</sup> y la similitud de los síntomas con aquellos diagnósticos diferenciales que pudieran plantearse<sup>16</sup>. El objetivo de este artículo es presentar el caso de un paciente joven cursando con un seminoma mediastinal con síndrome de vena cava superior y reconocer con este la importancia de la clínica, pruebas de imágenes y estudios histopatológicos para realizar un diagnóstico oportuno y definir el curso del tratamiento.

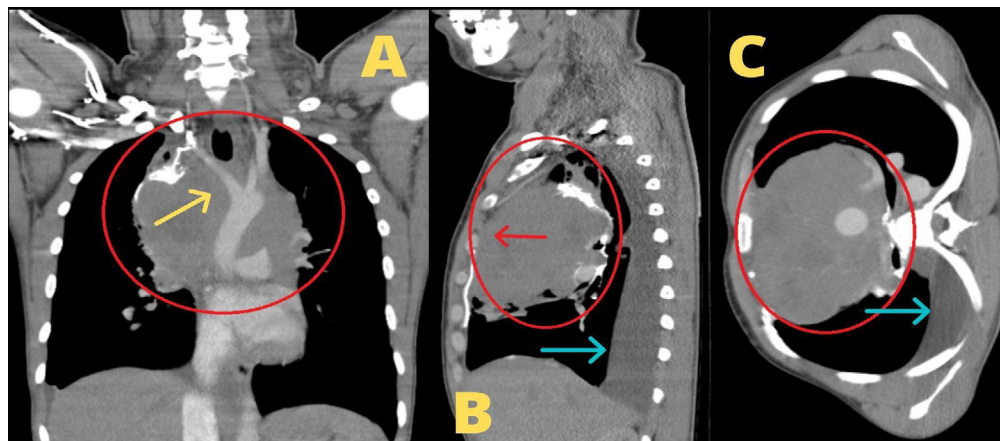
### Caso clínico

Paciente masculino de 22 años, sin antecedentes asociados, quien ingresa al servicio de urgencias de un hospital de III nivel en Bucaramanga, Santander por cuadro clínico de 4 meses de evolución caracterizado por presencia de adenopatías cervicales bilaterales de predominio izquierdo, no dolorosas, disnea de medianos esfuerzos, fiebre subjetiva, hiporexia, pérdida de peso de aproximadamente 13 kilogramos y dolor torácico esporádico. Durante el examen físico se evidencian múltiples adenopatías cervicales palpables de predominio submandibular en hemicuello izquierdo (reportadas desde los 4x11 mm hasta 22x7 mm), ingurgitación yugular grado II y taquicardia. A nivel cardiorrespiratorio únicamente se observó disminución del murmullo vesicular en ambos campos pulmonares. No se identificaron

hallazgos relevantes en el examen físico a nivel genital.

Los exámenes de laboratorio de ingreso mostraron marcadores inflamatorios elevados (PCR 120 mg/L, VSG 49 mm/h) sin más alteraciones en el cuadro hemático. La ecografía de cuello reportó adenopatías cervicales bilaterales del hemicuello izquierdo y conglomerados ganglionares bilaterales con aumento de los tejidos blandos del cuello, sugiriendo enfermedad linfoproliferativa.

Posteriormente, se trasladó el paciente a la unidad de hospitalización donde se estableció linfoma no Hodgkin difuso (LNHD) como principal impresión diagnóstica, se ordenó biopsia de las adenopatías cervicales a cargo del área de cirugía general y estudios de médula ósea por parte de hematología. Bajo indicación del servicio de medicina interna se realizó una tomografía axial computarizada toracoabdominal la cual reveló derrame pleural derecho de aproximadamente 600 cc y una gran masa mediastinal de densidad homogénea de 10x11x7 cm de diámetro, localizada en el espacio anterior prevascular con invasión de la vena cava, cayado de la aorta junto con su porción descendente y tronco de las arterias pulmonares (ver Figura 1) generando síndrome compresivo de vena cava superior (SVCS). Ante el gran riesgo de presentar síndrome de lisis tumoral por las características imagenológicas de la masa mediastinal, se enfatizó el manejo con alopurinol con una remisión parcial de la sintomatología referida al ingreso.



**Figura 1.** A. Círculo rojo: gran masa torácica de aproximadamente 10x11x7cms adyacente a grandes vasos. Flecha amarilla: efecto de la masa sobre vasos sanguíneos. B. Flecha roja: compromiso tumoral del límite mediastinal anterior. Flecha celeste: derrame pleural. C. Vista axial donde se observa claramente la extensión del seminoma mediastinal.

**Fuente:** autores.

Durante su séptimo día de estancia hospitalaria, el paciente desarrolló tos seca, edema facial, disnea en reposo y se obtuvo un resultado positivo de  $\beta$ -hCG junto con lactato deshidrogenasa (LDH) elevada. Frente a este contexto, se planteó como diagnóstico diferencial un tumor de origen germinal por lo cual se ordenó AFP y una ecografía testicular para descartar la presencia de tumor primario. Los resultados fueron normales para ambas pruebas diagnósticas.

En este punto se tenían dos impresiones diagnósticas principales, linfoma no Hodgkin difuso y un tumor de células germinales extragonadal por elevación de la  $\beta$ -hCG, LDH junto con AFP y ecografía testicular normal. Un par de días después se obtuvo el resultado de las muestras ganglionares cervicales tomadas por cirugía general, las cuales no contaban con criterios histopatológicos que orientaran hacia una neoplasia linfoproliferativa no germinal, descartando la posibilidad de metástasis secundarias derivadas de la masa mediastinal principal hacia los ganglios cervicales, sin embargo, aún era necesario el estudio histopatológico de la misma. Al mismo tiempo, se recibieron los estudios de médula ósea a cargo del servicio de hematología (ver Tabla 1), de los cuales destacamos que el estudio genético a través del cariotipo no presentó ninguna alteración, por lo que no había enfermedades genéticas que pudieran asociarse a la presencia de la masa mediastinal.

**Tabla 1.** Estudios histopatológicos y moleculares.

Estudio	Hallazgos reportados
Biopsia de médula ósea	Normocelularidad para la edad con un leve cambio megaloblástico de la serie granulocítica eritroide.
Mielograma de médula ósea	Aumento de la línea eritroide, con cambios leves de displasia megacariocítica. Disminución relativa de la línea mieloide. Sin infiltración neoplásica, células atípicas o parásitos.
Cariotipo de médula ósea	Cariotipo masculino 46XY sin anomalías numéricas o estructurales.
Citometría de flujo en médula ósea	No detecta infiltración por linfoma (B,T no hodgkin).
Biopsia de ganglio linfático cervical izquierdo	Hiperplasia paracortical rica en células plasmáticas y transformación vascular de los senos. Sin criterios histopatológicos concluyentes de neoplasia linfoproliferativa ni compromiso por tumor germinal.

Fuente: autores.

Finalmente, se realizó una toracotomía con toma de biopsia a cargo de cirugía de tórax, evidenciándose una gran masa en el mediastino anterior con neovascularización. La inmunohistoquímica reportó células compatibles con tumor germinal tipo seminoma mediastinal. Ante la confirmación definitiva del diagnóstico, se inició tratamiento con sesiones de radioterapia y posteriormente quimioterapia bajo los protocolos institucionales, empleando cisplatino como principal agente farmacéutico. Lo anterior fue orientado por el servicio de oncología con buena respuesta a corto plazo por medio del control de síntomas más relevantes a nivel de calidad de vida como fueron la disnea severa y la taquicardia persistente, permitiendo el egreso del paciente quien continuó el proceso de remisión de su enfermedad de manera ambulatoria.

### Discusión

La patología presentada se trató de un SM puro sin neoplasia gonadal cuya identificación surge a partir de un diagnóstico de exclusión como lo fue el LNHD. Comparando nuestros hallazgos con otros casos reportados en la literatura, ocurren fenómenos similares tal como fue la experiencia reportada por Holmes-C, Sun Loo-P y Barnard-S en 2021, donde un paciente de 48 años estaba programado para una escisión quirúrgica de una masa del timo, la cual al momento de ser estudiada histológicamente en el postoperatorio demostró ser en realidad un SM<sup>17</sup>.

En cuanto a los factores predisponentes para la presentación de los SM, los reportes de caso recientes realizados por Bishop MA-Kyriakopoulos C, Shi *et al* y Alrabeeh *et al*, estudian una relación de los TCG tipo seminoma en hombres con síndrome de Klinefelter debido a la presencia de anomalías hormonales que generan problemas en la línea de las células germinales, causando eventualmente desregulación de la espermatogénesis y aumentando la predisposición del paciente a neoplasias extragonadales<sup>8,18,19</sup>. En nuestro caso, no fue identificado ningún tipo de trastorno genético de base según análisis del cariotipo realizado dentro de los estudios de médula ósea.

Particularmente llama la atención que nuestro paciente, además de haber presentado los síntomas comúnmente descritos en la literatura, desarrolló de SVCS, el cual según Maradino *et al*, está presente en

menos del 10 % de los casos descritos hasta la fecha en este tipo de tumores<sup>7,20</sup>. Por otro lado, tenemos reportes como el presentado por Viera-M, Pinto-MA, Menendez-M y Sifontes-Y, quienes en 2011 informaron sobre el hallazgo de un SM en un paciente de 20 años de edad, quien únicamente refería dolor en hombro izquierdo y pérdida de peso, por lo que es posible identificar la diversidad en la presentación clínica que puede llegar a tener este tipo de tumor<sup>21</sup>.

Referente a los marcadores tumorales para la detección de los TCG, Petrova D y colaboradores en su publicación bibliográfica del 2019, enfatizan en el papel de la AFP en distinguir el subtipo de TCG debido a que no está elevada en seminomas puros, mientras que la LDH y la bHCG si lo están. Lo anterior se ve reflejado en el caso presentado por estos mismos autores en el que un paciente joven de 34 años con SM presentó una LDH y bHCG con valores 7 y 161 veces por encima de la referencia respectivamente, mientras que la AFP presentó valores normales<sup>8, 11, 22</sup>. En nuestro paciente ocurrió algo similar, la elevación de la bHCG-LDH permitió orientar el diagnóstico hacia un TCG, mientras que un rango normal de AFP junto con ecografía testicular normal descartó un seminoma clásico puro, por lo que debía tratarse de una TCG extragonadal.

### Conclusiones

Es fundamental realizar un adecuado trabajo interdisciplinario entre las diferentes especialidades médicas para identificar adecuadamente los tumores de células germinales tipo seminoma. El diagnóstico puede ser bastante complejo y en definitiva requiere de apoyo imagenológico, molecular e histopatológico, por lo que recomendamos considerar de manera temprana en todo paciente joven con masas tumorales en la línea media, y en caso de que se presenten con manifestaciones clínicas tales como síndrome de vena cava superior, dolor torácico, disnea y síntomas constitucionales.

### Conflicto de intereses

Los autores declaran que no tienen conflicto de intereses.

### Referencias bibliográficas

1. Billmire DF. Germ cell tumors. Surg Clin North Am. 2006;86(2):489-503.

2. Weissferdt A, Rodriguez-Canales J, Liu H, Fujimoto J, Wistuba II, Moran CA. Primary mediastinal seminomas: a comprehensive immunohistochemical study with a focus on novel markers. Hum Pathol. 2015;46(3):376-383.
3. Vallejo-Yepes C, Beltrán R, Buitrago R, Brugés R, Carvajal Fierro CA, Carreño Dueñas JA, Beltrán J. Características clínicas y desenlaces de supervivencia en pacientes con tumores de células germinales de primario mediastinal, atendidos en el instituto nacional de cancerología entre 2008 y 2020 [tesis]. Bogotá, Colombia: Universidad El Bosque; 2021.
4. Newton ATM. Tumores del Mediastino. Ponencia presentada en: 61º Congreso Argentino de Cirugía Torácica. Sociedad Argentina de Cirugía Torácica. 2017; Argentina: Hospital de Clínicas J. de San Martín.
5. Hernández-Benedicto R, Pila-Pérez R, Rosales-Torres P. Tumor de células germinales primario de mediastino (seminoma de mediastino). Arch. méd. Camagüey. 2019;23(1):95-103.
6. Daliakopoulos SI, Stergianni M, Karagkiouzis G, Koutela A, Pappas D, Tsakalakis C, et al. Primary malignant Germ-Cell tumors of the anterior mediastinum in adults. Report of two rare cases and review of the literature. MOJ Clin Med Case Rep. 2019;9(3):68-74.
7. Soledispa-Navarrete KM, Villalta-Barreto ME, Suárez-Bacilio AM, García-Arteaga MF. Seminoma Mediastinal. RECIMUNDO. 2022;6(1): 78-86.
8. Bishop MA, Kyriakopoulos C. Mediastinal Seminoma. In: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022.
9. Marom EM. Advances in thymoma imaging. J Thorac Imaging. 2013;28(2):69-80.
10. Beyer J, Albers P, Altena R, Aparicio J, Bokemeyer C, Busch J, et al. Maintaining success, reducing treatment burden, focusing on survivorship: highlights from the third European consensus conference on diagnosis and treatment of germ-cell cancer. Ann Oncol. 2013;24(4):878-88.
11. Takahashi K, Al-Janabi NJ. Computed tomography and magnetic resonance imaging of mediastinal tumors. J Magn Reson Imaging. 2010;32(6):1325-39.
12. Salinas-Cisneros G, Basadre-Quiro C, Carranza-Gajardo E, Gallo-Guerrero M, Montenegro-Guerraud X. Tumor de mediastino anterior en un paciente varón de 28 años. Reporte de caso y revisión de la literatura. Rev Horiz Med. 2012;12(1):50-56.



13. Scheckel CJ, Kosiorek HE, Butterfield R, Ho TH, Hilal T. Germ Cell Tumors with Malignant Somatic Transformation: A Mayo Clinic Experience. [published correction appears in *Oncol Res Treat*. 2019;42(6):354]. *Oncol Res Treat*. 2019;42(3):95-100.
14. Napieralska A, Majewski W, Osewski W, Mischczyk L. Primary mediastinal seminoma. *J Thorac Dis*. 2018;10(7):4335-4341.
15. Huang W, Luo J, Zhou X, Zhao Y, Zhang T, Ma X. Nomograms for Predicting Prognosis of Primary Mediastinal Seminoma: A Population-Based Study. *J Oncol*. 2021;2021:9048375.
16. Weissferdt A, Suster S, Moran CA. Primary mediastinal "thymic" seminomas. *Adv Anat Pathol*. 2012;19(2):75-80.
17. Holmes C, Loo PS, Barnard S. Primary mediastinal seminoma with florid follicular lymphoid hyperplasia: a case report and review of the literature. *Diagn Pathol*. 2021; 16(1):76-84.
18. Shi D, Chen C, Huang H, Tian J, Zhou J, Jin S. Primary seminoma of prostate in a patient with Klinefelter syndrome: A case report. *Medicine (Baltimore)*. 2022;101(17):e29117.
19. Alrabeeh K, Allothman A, Alhajress G, Al Oudah N, Alnasser NA, Alkhayal A. Intraoperative diagnosis of seminoma in a man with cryptorchidism and Klinefelter Syndrome planning for m-TESE: A case report. 2022; 44:102149.
20. Marandino L, Vogl UM. Mediastinal germ cell tumours: where we are and where we are going-a narrative review. *Mediastinum*. 2022; 6:7.
21. Viera M, Pinto MA, Menéndez ML, Sifontes Y. Presentación de un caso de seminoma mediastinal. *Revista cubana de medicina*. 2011; 5(4):458-464.
22. Petrova D, Kraveva S, Muratovska L, Crcareva B. Primary Seminoma Localized in Mediastinum: Case Report. *Open Access Maced J Med Sci*. 2019; 7(3):384-387.