

Rabdomiosarcoma pediátrico de la cabeza a los pies

Principales hallazgos en imagen y diagnóstico diferencial según su localización

José Ignacio Tudela Martínez¹, Álvaro García Jiménez¹, Lucía Contreras Espejo¹,
Pablo Alcaraz Pérez¹, Marc Agudelo Cifuentes¹, Regina María Sánchez Jiménez¹

¹Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia

Objetivo docente

Sintetizar los principales hallazgos en imagen del **rabdomiosarcoma (RMS) pediátrico** según su **localización anatómica**, destacando las características radiológicas en **resonancia magnética (RM)** y los diagnósticos diferenciales más relevantes, con el fin de **facilitar su reconocimiento clínico-radiológico**

Revisión del tema: RMS de la cabeza a los pies

Cabeza y cuello:

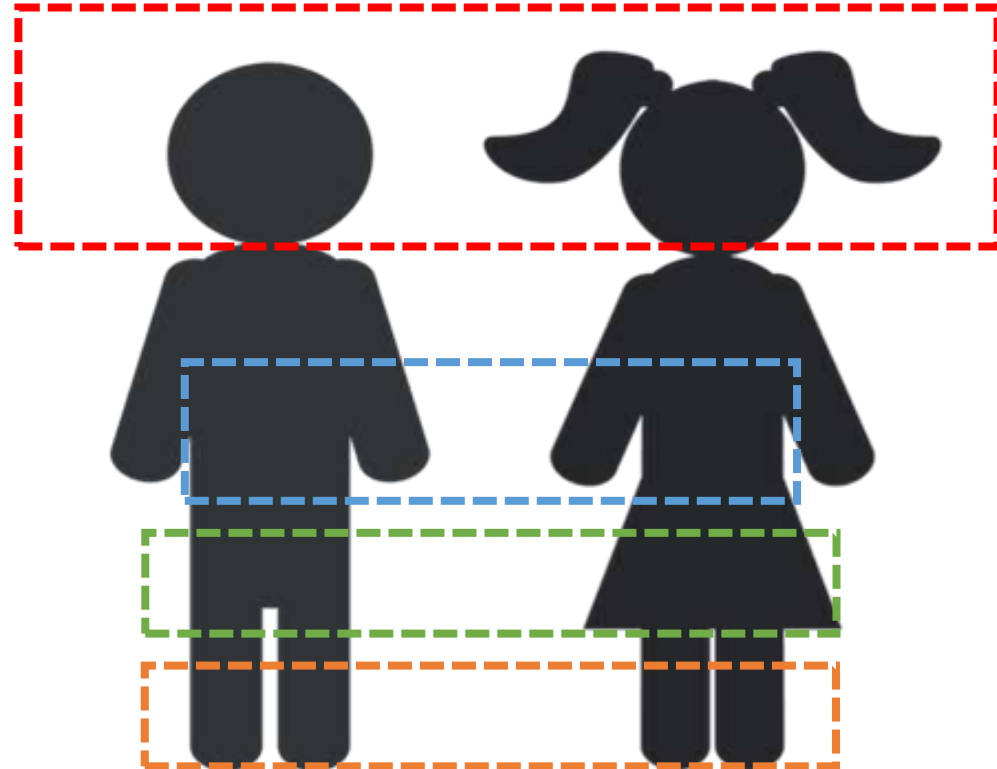
- Orbitario
- Parameníngeo

Retroperitoneal

Pélvico-genitourinario

- Vesical-prostático
- Vaginal
- Paratesticular

Esqueleto axial y apendicular



Definición y epidemiología

RMS: sarcoma de tejidos blandos más común en la infancia (50% del total)

Tipo	Demografía	Genética	Pronóstico
Embrionario (ERMS, 70%). Variantes: <i>Botrioide</i> (5% de RMS) <i>Anaplásico</i>	< 10 años Predominio en varones Tracto genitourinario , cabeza y cuello	Aneuploidía cromosómica, vía RAS Asociado a síndromes : Li-Fraumeni, NF-1, Costello, Noonan y Beckwith-Wiedemann Botrioide: DICER1 frecuente en tracto genitourinario femenino Anaplásico: TP53 en el 24%	ERMS : favorable a intermedio Botrioide : favorable Anaplásico : desfavorable
Alveolar (ARMS, 20%) Variante: <i>Fusión-negativo</i> (FN-ARMS, 20% de ARMS)	10-25 años Extremidades, paraespinal y perineo	Fusiones canónicas PAX7::FOXO1 y PAX3::FOXO1 , no presentes en FN-ARMS	Agresivo 59% origina metástasis PAX3::FOXO1 = peor SV
FN-ARMS es similar a ERMS en demografía, genética y pronóstico			
Células fusiformes o esclerosante (SSRMS, 3-10%)	Cualquier edad Infantil : < 2 años Intraóseo : adultos jóvenes	Diverso: mutaciones MYOD1, PIK3CA; fusiones VGLL2 o NCOA2 (infantil) y fusiones TFCP2 en intraóseos/tejidos blandos	Infantil : excelente Muy desfavorable si MYOD1 o fusión TFCP2
Pleomórfico (1-5%)	> 40 años, raro en niños	Complejo: TP53 (79%), RB1, CDKN2A, etc.	Muy pobre

Protocolo de adquisición de RM

Especificaciones de hardware

1.5 T: preferido para tórax y abdomen (menor artefacto de susceptibilidad)

3 T: preferido para cabeza, cuello y extremidades (mayor SNR y alta resolución)

Secuencias morfológicas (core)

- ✓ **T1w y T2w:** planos axial y coronal
- ✓ **T2w con supresión grasa** (STIR o FS)
- ✓ **T1w post-contraste (Gd) con supresión grasa**

Secuencias funcionales

DWI: el *Grupo Europeo de Estudio de Sarcomas de Tejidos Blandos Pediátricos (EpSSG)* recomienda adquirir **4 valores de b** (ej.: 0, 100, 500 y 1000 s/mm²) en al menos 3 direcciones ortogonales para una óptima armonización (mínimo absoluto de 2 valores de b: 0 y 1000 s/mm²)

PWI (DCE): opcional pero altamente recomendada para la evaluación de curvas de intensidad-tiempo

Comportamiento base del RMS en RM

Secuencias core

T1w

Iso/ligeramente hiperintenso con respecto al músculo

- Áreas focales hiperintensas pueden indicar hemorragia subaguda

T2w

Hiperintenso y heterogéneo

- Áreas muy hiperintensas pueden representar tejido necrótico o **mixoide** (no restrictivo, más común en **ERMS**), mientras que el tejido tumoral viable puede tener una señal intermedia

T1w post contraste (Gd)

Realce ávido frecuentemente heterogéneo debido a necrosis/hemorragia interna

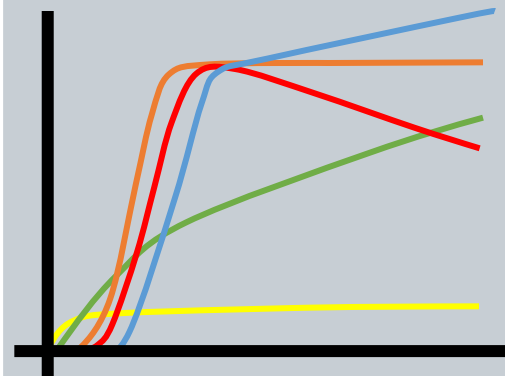
Secuencias funcionales

DWI

Alta celularidad → restricción al movimiento del agua → **valores ADC bajos** (más restricción en **ARMS**)

- Órbita:** valores de **ADC menores a $1.159 \times 10^{-3} \text{ mm}^2/\text{s}$** pueden distinguir el RMS de lesiones benignas como el hemangioma infantil

DCE-PWI



- Tipo 1:** necrosis/mixoide
- Tipo 2 o 5:** granulación o fibrosis (post-tratamiento)
- Tipo 3 o 4:** zonas sólidas viables (**tipo 4** es más específico de malignidad)

Cabeza: RMS orbitario

Presentación clínica

Proptosis unilateral de instauración rápida, ptosis y edema palpebral
Menores de 10 años (ERMS)

Características

- ✓ Generalmente extraconal, peor puede extenderse a comportamiento intraconal → 70% de los casos situados en cuadrante superonasal
- ✓ **T2w**: isointenso con respecto al cerebro
- ✓ **ADC**: muy bajo (**menor a $1.159 \times 10^{-3} \text{ mm}^2/\text{s}$**)
- ✓ Bordes bien definidos (**pseudocápsula**)
- ✓ **Remodelación/erosión ósea** en 30%: **mal pronóstico (estadios avanzados)**
- ✓ **Desplazamiento** (rara invasión) de globo ocular y NO

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Tumor	Características
Hemangioma	ADC alto , Hiperseñal T2w (asocia fenómenos de vacío de señal), realce precoz y no afecta hueso
Retinoblastoma	ADC muy bajo, hipointenso en T2w , calcificaciones groseras en el 95% de los casos, DCE-PWI similar a RMS (curvas III/IV)
Pseudotumor inflamatorio	Restricción moderada a la difusión, hipointenso en T2w , hipoperfusión relativa en estudios post-contraste y muestra un carácter infiltrativo

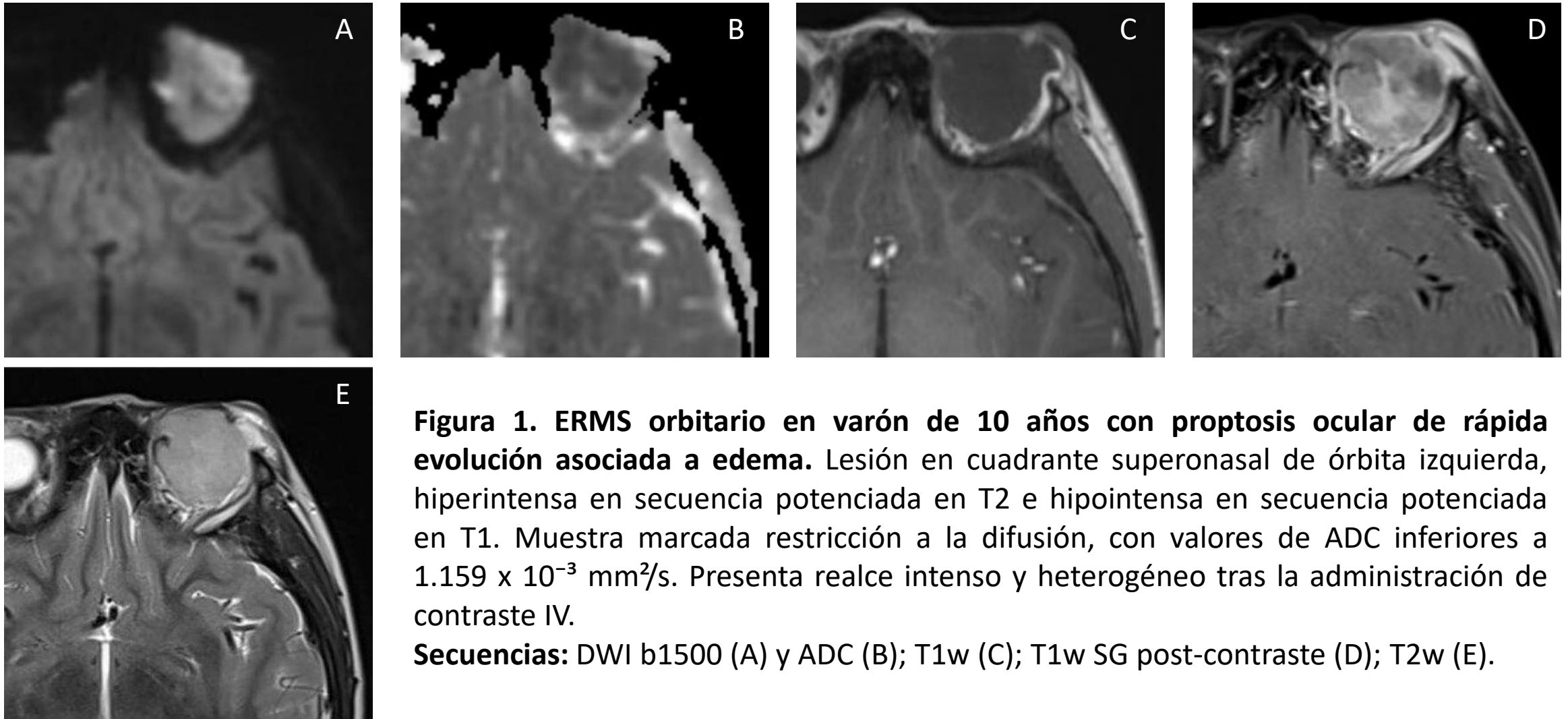


Figura 1. ERMS orbitario en varón de 10 años con proptosis ocular de rápida evolución asociada a edema. Lesión en cuadrante superonasal de órbita izquierda, hiperintensa en secuencia potenciada en T2 e hipointensa en secuencia potenciada en T1. Muestra marcada restricción a la difusión, con valores de ADC inferiores a $1.159 \times 10^{-3} \text{ mm}^2/\text{s}$. Presenta realce intenso y heterogéneo tras la administración de contraste IV.

Secuencias: DWI b1500 (A) y ADC (B); T1w (C); T1w SG post-contraste (D); T2w (E).

Cabeza: RMS parameningeo

Presentación clínica

Depende de la zona de origen (ej.: secreción sanguinolenta por oído o nariz)

Peor pronóstico: tendencia a invasión intracraneal

Localización típica

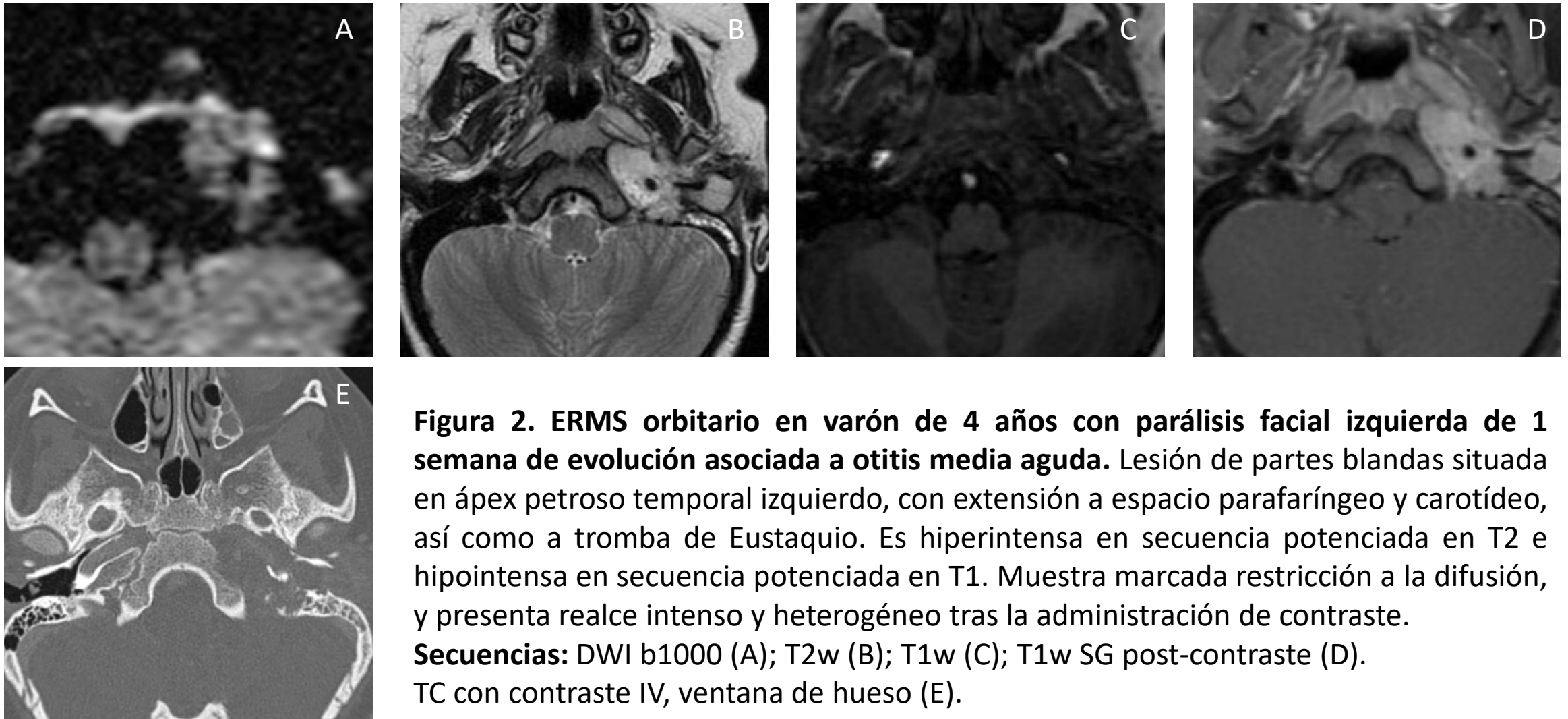
Adyacente a meninges de la base del cráneo: oído medio, mastoides, cavidad nasal, senos paranasales, nasofaringe y fosa infratemporal

Características

- ✓ Destrucción ósea muy frecuente
- ✓ **No asocia calcificaciones ni hemorragia**
- ✓ Puede realzar en forma de nódulos (en el seno etmoidal es característico del ERMS botrioide)
- ✓ **Realce meníngeo > 5 mm = extensión intracraneal**

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Tumor	Características
Linfoma	Muestra restricción a la difusión y señal T2 intermedia, pero suele realzar de forma homogénea y adenopatías bilaterales
Carcinoma nasofaríngeo	Muy raro en niños Masa homogénea con destrucción de base de cráneo
Neuroblastoma olfatorio	Suele presentar áreas periféricas de degeneración quística y focos de calcificación
Osteosarcoma	Presenta áreas de calcificación, osificación o esclerosis



Tronco: RMS abdominal-retroperitoneal

Presentación clínica

Crecimiento **asintomático** hasta alcanzar tamaños considerables

A menudo **invaden órganos adyacentes** antes de ser detectados

Características

- ✓ Masas **heterogéneas** de gran tamaño
- ✓ **Márgenes infiltrativos** que engloban (más que desplazar) los grandes vasos abdominales
- ✓ Con frecuencia muestran **áreas de necrosis central de baja atenuación en TC**
- ✓ **Rara vez calcifican**
- ✓ **Adenopatías** retroperitoneales
- ✓ Infiltran el músculo psoas

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Tumor	Características
Neuroblastoma	Típicamente adrenal o paraespinal Calcificaciones frecuentes Reacción perióstica en <i>pelo de punta</i> Puede cruzar la línea media e invadir la médula ósea
Rabdoide extrarrenal	Extremadamente infrecuente y letal (< 1 año) Áreas centrales necrótico-hemorrágicas muy prominentes
Schwanoma retroperitoneal	Márgenes suaves Remodelación ósea benigna (festoneado) Realce periférico nodular No invasión agresiva de estructuras vecinas

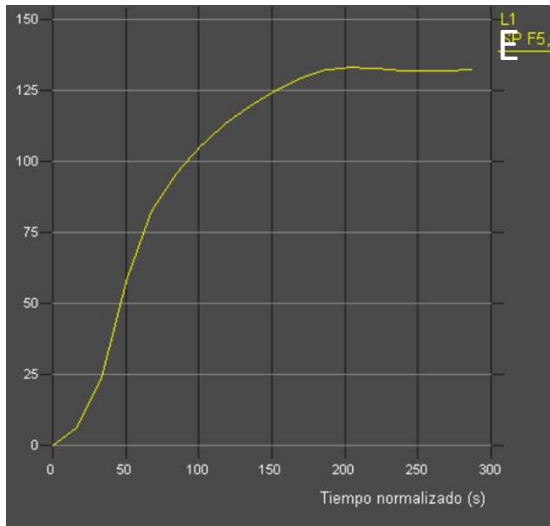
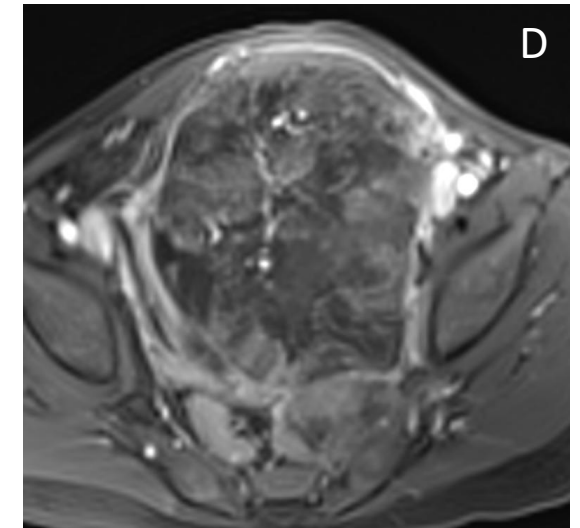
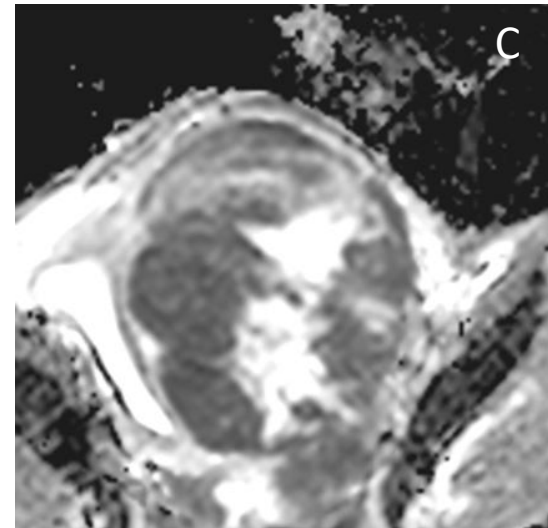
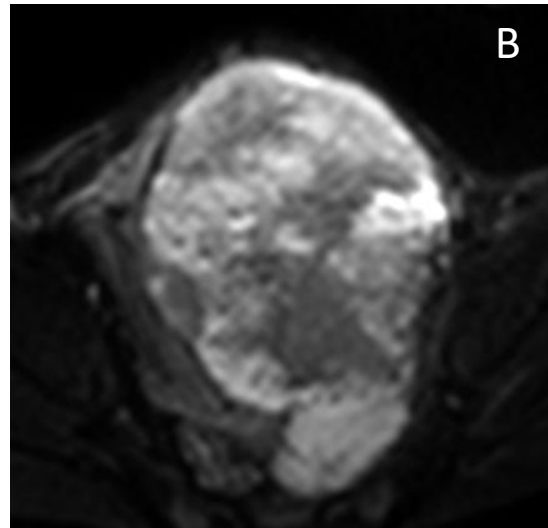


Figura 3. RMS embrionario retroperitoneal con extensión pélvica en varón de 5 años. Gran masa retroperitoneal con extensión pélvica, sólida y polilobulada. Es heterogénea, hiperintensa en secuencia potenciada en T2. Muestra marcada restricción a la difusión y presenta realce intenso y heterogéneo tras la administración de contraste. En el estudio dinámico, muestra una curva tipo III.
Secuencias: T2w sagital (A); DWI b1000 (B) y ADC (C); T1w SG post contraste (D); curva dinámica DCE-PWI (E).

Pelvis y tracto genitourinario

Próstata y base de la vejiga

Producen **obstrucción temprana** (globo vesical, hidronefrosis)
Pueden **eleva y comprimir la vejiga** → difícil distinguir el origen exacto por invasión cruzada

Vagina y cérvix

Incidencia **bimodal** (infantes y adolescentes)
ERMS con **elementos heterólogos** (ej.: cartílago) es sospechoso de alteración **DICER1**

Paratesticular

Masa **testicular indolora**
Crecimiento rápido por los planos fasciales

Variante botrioide (racimo de uvas)

Variante del ERMS que ocurre en órganos huecos

Crecimiento polipodeo submucoso cubierto por epitelio intacto (**capa de cambium**, una zona subepitelial densamente celular)

En RM presenta unas **características típicas**:

- ✓ Masa **intraluminal multilobulada**
- ✓ Muy **hiperintensa en T2w** debido a su componen mixoide
- ✓ **Realce periférico intenso** en T1w post-contraste debido a la hiper celularidad de la capa de cambium
 - ✓ Las áreas mixoides mostrarán menor realce

Tracto genitourinario: RMS en vejiga-próstata

Presentación clínica

Más frecuente en **varones menores de 5 años**
Obstrucción de tracto de salida vesical → dolor, distensión abdominal, disuria y retención
La **hematuria es inusual**

Características

- ✓ Masas **heterogéneas**
- ✓ Invasión de tejidos periuretrales y perivesicales, se pueden extender a fosa isquiorrectal
- ✓ **Difícil distinguir origen por invasión cruzada**
- ✓ **Botrioide**: variante más común en la vejiga → masa intraluminal polipoidea en “racimo de uvas”
- ✓ **Origen prostático**: mayor tendencia a metástasis pulmonares e invasión de médula ósea

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Tumor/lesión	Características
Cistitis pseudotumoral (inflamatoria)	Suele cursar con reducción de la capacidad vesical Engrosamiento mural circunferencial/focal que respeto mucosa Los hallazgos se resuelven con tratamiento médico
Masas murales benignas	Pólipos : suelen ser pequeños, solitarios y bien definidos Hemangiomas : pueden mostrar engrosamiento parietal irregular y extenderse a la luz vesical Ambos pueden difíciles de distinguir del RMS → biopsia
Ureterocele ectópico	Cuando es de gran tamaño, puede confundirse con una masa La demostración de un doble sistema obstruido suele llevar al diagnóstico correcto

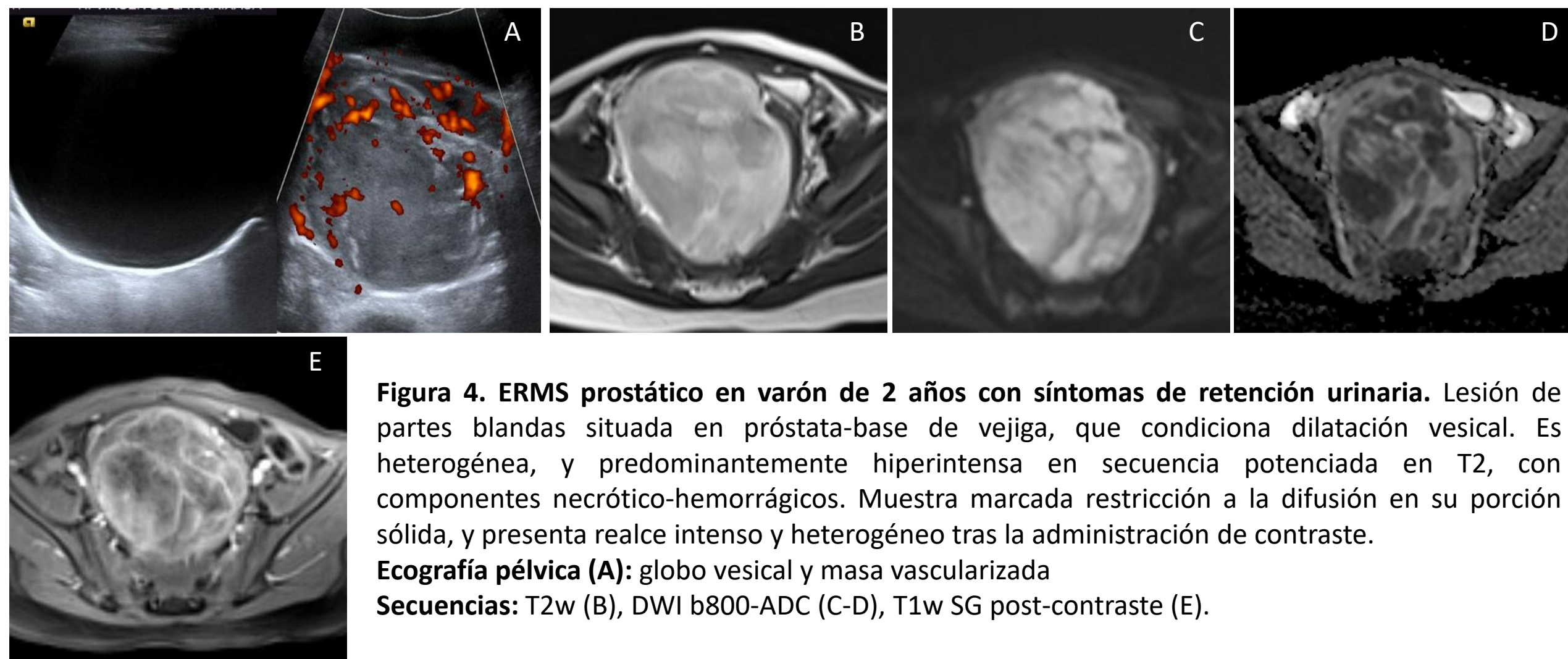


Figura 4. ERMS prostático en varón de 2 años con síntomas de retención urinaria. Lesión de partes blandas situada en próstata-base de vejiga, que condiciona dilatación vesical. Es heterogénea, y predominantemente hiperintensa en secuencia potenciada en T2, con componentes necrótico-hemorrágicos. Muestra marcada restricción a la difusión en su porción sólida, y presenta realce intenso y heterogéneo tras la administración de contraste.

Ecografía pélvica (A): globo vesical y masa vascularizada

Secuencias: T2w (B), DWI b800-ADC (C-D), T1w SG post-contraste (E).

Tracto genitourinario: RMS genital femenino

Presentación clínica

Mujeres entre **2-5 años**

Masa vulvar, perineal o vaginal que frecuentemente prolapsa a través del introito vaginal

La **diseminación linfática es poco frecuente**

Características

- ✓ Generalmente ubicado en la **parte alta de la pared vaginal anterior**
- ✓ Al igual que en la próstata, puede ser **indistinguible del RMS en la base de la vejiga**
- ✓ **No suele invadir el cérvix**
- ✓ **Botrioide**: variante más común en la vagina → masa intraluminal polipoidea en “racimo de uvas”
- ✓ Asociación con **DICER1**

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Tumor/lesión	Características
Tumor del seno endodérmico (vitelino)	Menores de 2 años con elevación de AFP Extensión limitada a la vagina : no invade vulva, vejiga ni cérvix Signo del punto brillante en RM
Hidrometro-colpos	Masa quística bien definida, posterior a vejiga y anterior a recto Puede asociarse con anomalías anorrectales o síndromes
Lesiones benignas	Pólipos : pequeños, circunscritos y limitados a mucosa Ureterocele prolapsado : no protruye el introito vaginal, es una lesión quística asociada a doble sistema excretor en la mayoría de los casos

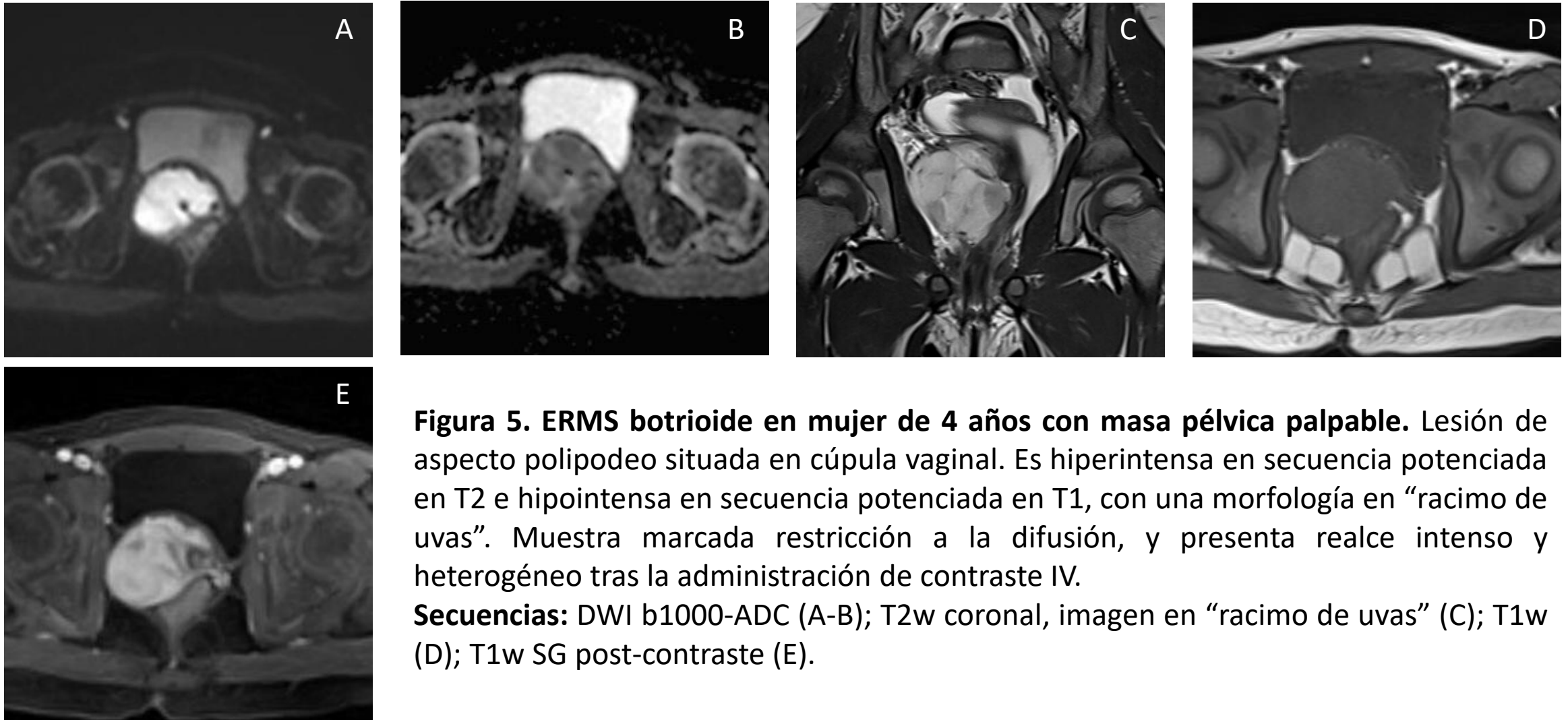


Figura 5. ERMS botrioide en mujer de 4 años con masa pélvica palpable. Lesión de aspecto polipodeo situada en cúpula vaginal. Es hiperintensa en secuencia potenciada en T2 e hipointensa en secuencia potenciada en T1, con una morfología en “racimo de uvas”. Muestra marcada restricción a la difusión, y presenta realce intenso y heterogéneo tras la administración de contraste IV.

Secuencias: DWI b1000-ADC (A-B); T2w coronal, imagen en “racimo de uvas” (C); T1w (D); T1w SG post-contraste (E).

Tracto genitourinario: RMS paratesticular

Presentación clínica

Incidencia **bimodal**: 3-4 meses y 15-18 años

Masa testicular **indolora** (rara vez dolorosa)

Transiluminación negativa

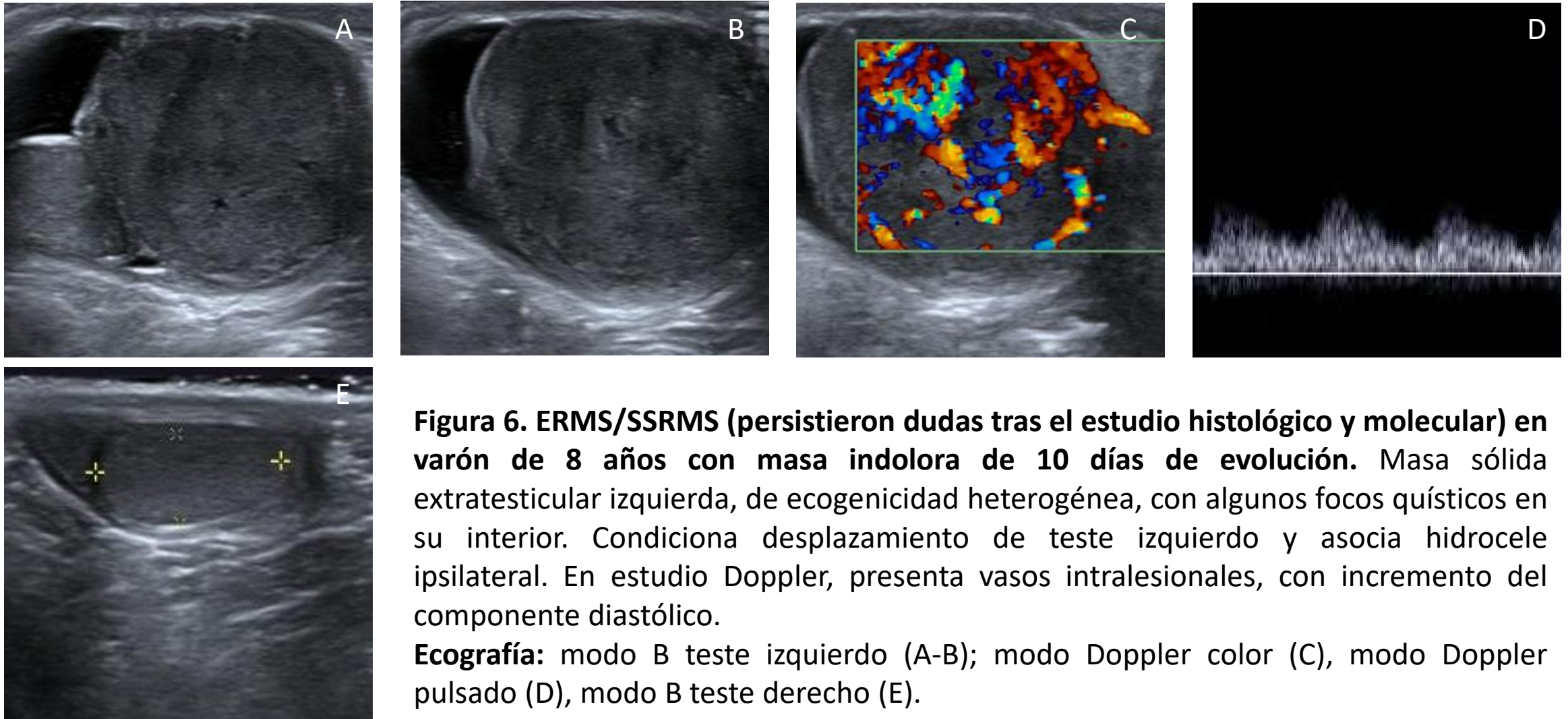
Puede asociar **masa abdominal**, que suele reflejar afectación adenopática retroperitoneal

Características

- ✓ **Puede desplazar o infiltrar el testículo**
- ✓ **Ecografía B**: heterogéneo, con focos quísticos que representan hemorragia y necrosis focal
- ✓ **Doppler**: elevación de flujo diastólico
- ✓ **RM**: heterogéneo, generalmente bien delimitado o contenido por pseudocápsula (túnica *vaginalis* o albugínea), con aspecto lobulado.
- ✓ Generalmente **NO restringe a la difusión** debido a su abundante componente mixoide y necrótico

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Tumor/lesión	Características
Epididimitis	Poco frecuente en prepúberes, dolorosa Ecografía: epidídimo aumentado de tamaño , que mostrará aumento del flujo diastólico
Tumor del seno endodérmico (vitelino)	Masa intratesticular (no paratesticular) Signo del “punto brillante” en RM
Hidrocele	Puede ir asociado al RMS Colección anecoica entre las capas de la túnica vaginal Transluminación positiva



Extremidades: RMS en esqueleto apendicular

Presentación clínica

Niños mayores y adultos jóvenes (**10-25 años**)

Predominio de **ARMS** → **más agresivo**:

- 50% **adenopatías** al diagnóstico
- 79% **metástasis** en evolución: pulmón, hueso y MO

Masa indolora y de crecimiento progresivo

Características

- ✓ Marcada afectación fascial y crecimiento profundo
- ✓ 21-25% de los casos existe **infiltración del hueso** adyacente
- ✓ **Subtipo ARMS: vacíos de señal** debido a vascularización prominente (alto flujo)
- ✓ No suele mostrar calcificaciones
- ✓ **ADC**: valores muy bajos

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Tumor	Características
Tumor maligno de la vaina del nervio periférico	40% en el contexto de Neurofibromatosis tipo 1 (NF1) Suele mostrar un patrón de realce periférico y crecimiento a lo largo del trayecto de un nervio conocido
Sarcoma sinovial	Suele localizarse cerca de la rodilla o articulaciones Puede tener calcificaciones y nivel líquido-líquido T2w : signo de la " triple intensidad de señal " → áreas hiperintensas (quistes/necrosis), isointensas (tejido celular sólido) e hipointensas (bandas fibróticas o calcificaciones)
Sarcoma de Ewing extraóseo	Apariencia microquística característica en secuencias T2w Calcificaciones finas en el 25% (raras en RMS)
Sarcoma epiteliode	Predilección por manos, muñecas y dedos Nódulo sólido que envuelve vainas tendinosas, con hiperintensidad homogénea en T2w

Monitoreo de respuesta

ADC

Inicial: bajo (muy bajo en ARMS)

- Componentes mixoides y necróticos no muestran restricción a la difusión

Post-tratamiento: incremento del ADC

- La evaluación del ADC puede ser superior a medir un único diámetro (RECIST) para predecir la respuesta temprana

DCE-PWI

Inicial:

- Curva tipo III: realce precoz + meseta
- Curva tipo IV: realce precoz + lavado rápido

Post-tratamiento:

- Curva tipo II: ascenso gradual con baja pendiente
- Curva tipo V: incremento rápido con realce tardío mantenido

Referencias

1. Maloney E, Al-Dasuqi K, Irshaid L, Wang A, Kani K, Haims A, et al. Update of pediatric soft tissue tumors with review of conventional MRI appearance—part 2: vascular lesions, fibrohistiocytic tumors, muscle tumors, peripheral nerve sheath tumors, tumors of uncertain differentiation, and undifferentiated small round cell sarcomas. *Skeletal Radiol.* 2022;51:701–725.
2. Rumboldt Z, Dodig D, Galluzzi P, Brumini I, Clarke R, Singh S, et al. Retinoblastoma and beyond: pediatric orbital mass lesions. *Neuroradiology.* 2024;67:469–492. Joseph AK, Guerin JB, Eckel LJ, Dalvin LA, Keating GF, Liebo GB, et al. Imaging Findings of Pediatric Orbital Masses and Tumor Mimics. *RadioGraphics.* 2022;42:880–897.
3. Skapek SX, Ferrari A, Gupta AA, Lupo PJ, Butler E, Shipley J, et al. Rhabdomyosarcoma. *Nat Rev Dis Primers.* 2019;5(1):1.
4. van Ewijk R, Schoot RA, Sparber-Sauer M, ter Horst SAJ, Jehanno N, Borgwardt L, et al. European guideline for imaging in paediatric and adolescent rhabdomyosarcoma — joint statement by the European Paediatric Soft Tissue Sarcoma Study Group, the Cooperative Weichteilsarkom Studiengruppe and the Oncology Task Force of the European Society of Paediatric Radiology. *Pediatr Radiol.* 2021;51:1940–1951.
5. Crist WM, Kun LE. Common Solid Tumors of Childhood. *N Engl J Med.* 1991;324(7):461–471.
6. Xu Y, Wang J, Peng Y, Zeng J. CT characteristics of primary retroperitoneal neoplasms in children. *Eur J Radiol.* 2010;75:321–328.
7. Castle JT, Levy BE, Allison DB, Rodeberg DA, Rellinger EJ. Pediatric Rhabdomyosarcomas of the Genitourinary Tract. *Cancers.* 2023;15(10):2864.
8. Agrons GA, Wagner BJ, Lonergan GJ, Dickey GE, Kaufman MS. Genitourinary Rhabdomyosarcoma in Children: Radiologic-Pathologic Correlation. *RadioGraphics.* 1997;17(4):919–937.
9. Latack JT, Hutchinson RJ, Heyn RM. Imaging of Rhabdomyosarcomas of the Head and Neck. *AJNR Am J Neuroradiol.* 1987;8:353–359.
10. Chen S, Kelsey AM, Rudzinski ER. Rhabdomyosarcoma in children and young adults. *Virchows Arch.* 2025;486:101–116. (Nota: La revista indica publicación final en 2025).
11. Laban KG, Khatib N, Merks JHM, Saeed P. Orbital Rhabdomyosarcoma: A Comprehensive Review of Clinical Features, Molecular Advances and Current Management. *Clin Exp Ophthalmol.* 2024. (Nota: Aceptado para publicación, fechas futuras en el manuscrito original).
12. Inarejos Clemente EJ, Navallas M, Barber Martínez de la Torre I, Suñol M, Munuera del Cerro J, Torner F, et al. MRI of Rhabdomyosarcoma and Other Soft-Tissue Sarcomas in Children. *RadioGraphics.* 2020;40:791–814.
13. Zhang Y, Huang W, Li L, Qiu Y, Jiao H, Chen Z, et al. Retroperitoneal alveolar rhabdomyosarcoma intruding into spinal canal: A case report and literature review. *Front Med.* 2022;9:1019964.
14. Zhu J, Zhang J, Tang G, Hu S, Zhou G, Liu Y, et al. Computed tomography and magnetic resonance imaging observations of rhabdomyosarcoma in the head and neck. *Oncol Lett.* 2014. doi: 10.3892/ol.2014.2094.
15. Arndt CAS, Crist WM. Common Musculoskeletal Tumors of Childhood and Adolescence. *N Engl J Med.* 1999;341(5):342–352.