

## Tumor congénito de la cavidad oral: probable *epignatus*

 Carolina Sandó,<sup>1</sup>  Ángela Terrizzi,<sup>1</sup>  Carlos Villegas,<sup>2</sup>  Susana Vita.<sup>2</sup>

### RESUMEN

*El epignatus es una forma poco frecuente de teratoma que puede localizarse en cualquier punto de la cavidad oral o faringe. Se caracteriza por tener tejidos que proceden de las tres capas germinativas. La incidencia es de 1/35 000 a 1/200 000. Representa un gran reto terapéutico debido a la obstrucción de vía aérea desde el nacimiento, provocando mortalidad que asciende hasta el 80 % a 100 % de los casos, independientemente de la edad de gestación. Por lo tanto, el diagnóstico prenatal es importante para establecer un plan terapéutico. El procedimiento ex-utero intrapartum treatment, o EXIT, es el método estándar de oro que permite asegurar la vía aérea de estos pacientes. Su manejo comienza con el diagnóstico prenatal. Dicho diagnóstico permitirá idear un plan terapéutico multidisciplinario que engloba distintas especialidades médicas.*

**Palabras clave:** *Epignatus, Teratoma oral, Obstrucción de vía aérea, Procedimiento EXIT.*

### Congenital tumor of the oral cavity: probable *epignathus*

### SUMMARY

*Epignathus is a rare form of teratoma that can be located anywhere in the oral or pharynx. It is characterized by having tissues that come from the three germ layers. The incidence is 1/35000 to 1/200000. It represents a great therapeutic challenge due to airway obstruction from birth, causing mortality that amounts to up 80 – 100 % of cases, regardless of gestational age. Therefore, prenatal diagnosis is important to establish therapeutic plan. The ex – utero intrapartum treatment procedure, or EXIT, is the gold standard method that allows securing the airway for these patients. Its management begins with prenatal diagnosis. This diagnosis will allow the devising of a multidisciplinary therapeutic plan that encompasses different medical specialties.*

**Keywords:** *Epignathus, Oral teratoma, Airway obstruction, EXIT procedure.*

## INTRODUCCIÓN

Los teratomas son tumores histológicamente heterogéneos, benignos, derivados de las tres capas germinales: endodermo, mesodermo y ectodermo. De acuerdo con su localización, se clasifican en gonadales o extragonadales. Los teratomas extragonadales se ubican en la línea media de diferentes áreas; una de ellas corresponde a cabeza y cuello, aunque también existen en el retroperitoneo, mediastino, área sacrococcígea

o región pineal, entre otras (1). Numerosos estudios retrospectivos apuntan a los teratomas congénitos como uno de los tumores más frecuentes en la época neonatal, junto con las lesiones vasculares o los neuroblastomas (2).

El primer caso de *epignatus* fue reportado en 1856, desde entonces, se han propuesto varias clasificaciones que no se utilizan actualmente; en 1940 se diferenció a los teratomas oronasofaríngeos en: dermoide, teratoma y *epignatus* según el grado de complejidad y estructuras reconocibles (3, 4).

En 1945 se clasificó a estos tumores de acuerdo al origen en: epiesfenoide, epipalatino y *epignatus*. En la actualidad se aplica el término *epignatus* a cualquier teratoma congénito de la cavidad orofaríngea sin

<sup>1</sup>Especialista en Obstetricia y Ginecología - Perinatología. Residente del Programa de Especialización en Perinatología Hospital Universitario de Caracas (HUC). Caracas, Venezuela.  
<sup>2</sup>Especialista en Obstetricia y Ginecología - Perinatología. Adjunto docente del Programa de Especialización en Perinatología HUC. Caracas, Venezuela. Correo para correspondencia: villegascarloseduardo85@gmail.com

**Forma de citar este artículo:** Sandó C, Terrizzi A, Villegas C, Vita S. Tumor congénito de la cavidad oral probable *epignatus*. Rev Obstet Ginecol Venez. 2025;85(1):102-107. DOI: 10.51288/00850115

especificar el sitio de origen; se presenta, por lo general, como una masa de tejido que aflora al exterior de la cavidad oral. Es un tumor muy raro, de histología benigna; en la literatura se han descrito y publicado menos de 60 casos, tiene un pronóstico incierto y puede provocar una grave obstrucción de la vía aérea y/o digestiva, con una mortalidad de 80 % a 100 % (3, 4).

La incidencia estimada para los teratomas es de 1/4000 nacidos vivos, de los cuales apenas un 2 % son orofaríngeos. La incidencia de *epignatus* es de 1 en 35 000 a 200 000 nacidos vivos. Se presenta con mayor frecuencia en mujeres con una relación 3:1. Una vez extirpado no hay tendencia a la recurrencia y se han descrito casos en todas las razas (4).

Otros términos usados son: *epignatus* verdadero o feto parásito para aquellos teratomas con órganos bien diferenciados y extremidades. *Feto in feto* corresponde a teratomas en que se evidencia la formación de columna vertebral, indicando que el feto ha pasado la primera etapa de gastrulación, formación de tubo neural, metamerización y desarrollo simétrico alrededor del eje; en estos casos los órganos revelan un desarrollo sincrónico y por tanto tienen el mismo grado de maduración. Por tanto, el *feto in feto* y los teratomas no son entidades distintas, sino que

constituyen dos patrones de la misma patología con diferente grado de maduración (5).

## CASO CLÍNICO

Paciente de 17 años de edad, primigesta, quien acudió a la Unidad de Perinatología Dr. “Freddy Guevara Zuloaga” del Hospital Universitario de Caracas para evaluación ecográfica del segundo trimestre, referida de la consulta de genética. Negó antecedentes personales y familiares de importancia, exposición a agentes teratógenos o lazos de consanguinidad con la pareja; el paneo serológico de infecciones resultó negativo. En exploración ecográfica del embarazo de 24 semanas y 2 días según la ecografía del primer trimestre, se encontró un feto único en situación transversa, dorso posterior, actividad cardíaca presente. Se evidenció una imagen ecomixta que impresionaba provenir de la parte posterior de la lengua, a través de la cavidad oral; que imposibilitaba el cierre de la misma; con medidas 69 x 45 mm. *doppler* color positivo. El maxilar superior impresionó indemne. No se observaron otras anomalías estructurales mayores. Se reportó como signos ecográficos sugestivos de patología fetal del macizo facial: *epignatus* (Figura 1 y 2).



Figura 1: Corte sagital de cara fetal. Imagen ecomixta de bordes irregulares que proviene de la parte posterior de la lengua, de predominio sólido en la parte media de la cara; que protruye a través de la cavidad oral que mide 69 x 45 mm

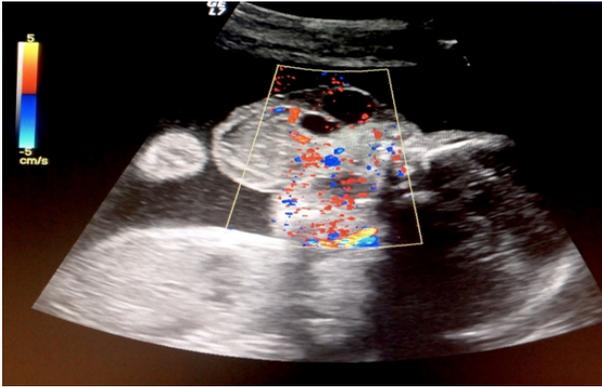
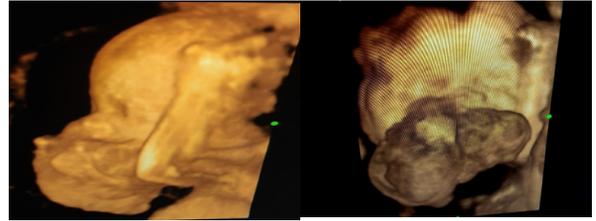


Figura 2: Imagen ecomixta que al utilizar la herramienta *doppler* color se evidencia vascularizada.

Se le realizó ecografía tridimensional (Figura 3 y 4) y se indicó realizar resonancia magnética nuclear prenatal que respaldara el diagnóstico inicial y para evaluar la extensión; se planteó el caso a cirugía pediátrica para planificación de la resolución posnatal. Se realizó un procedimiento diagnóstico prenatal invasivo, obteniendo como resultado cariotipo normal (46, XX). A las 26 semanas y 4 días se le realizó ecocardiografía fetal encontrándose corazón anatómico y funcional normal y perfil hemodinámico materno fetal adecuado a edad gestacional; además, se evidenció polihidramnios. En el siguiente control ecográfico se evidenció un crecimiento progresivo del tumor hasta 82 x 61 mm, con un polihidramnios estable, y sin evidenciar otro signo de compromiso fetal. Se planificó conducta expectante hasta el término y el manejo periparto pertinente.

La paciente ingresó a urgencias a las 28 semanas y 4 días por presentar rotura prematura de membranas y se evidenció en la ecografía el feto sin actividad cardíaca. Se atendió parto vaginal en el que se obtuvo recién nacido sin signos vitales con peso de 950 gramos y talla de 45 cm; se corroboró desde el punto de vista macroscópico los hallazgos descritos en la evaluación ecográfica prenatal (Figura 5,6,7,8). Cabe señalar, que por limitaciones técnicas no fue posible realizar el estudio de anatomía patológica correspondiente.



Figuras 3 y 4: Imagen de perfil fetal en reconstrucción volumétrica, donde se evidencia, tumoración en macizo facial, de bordes irregulares, bilobulada, en el 1/3 medio de la cara, que distorsiona la anatomía de la cara.



Figuras 5 y 6: Aspecto externo de recién nacido muerto, con lesión exofítica muy vascularizada, que ocupa el macizo facial medio y piso de la boca.



Figuras 7 y 8: Lesión proveniente de cavidad oral de 90 x 80 mm adherida a la base de la lengua, pediculada, superficie pardo violácea

## DISCUSIÓN

El *epignatus* es una entidad patológica muy infrecuente, se trata de un tumor tipo teratoma que generalmente protruye a través de la cavidad oral, teniendo como origen anatómico el paladar duro. Desde el punto de vista etiológico, se desconoce con precisión su etiología; sin embargo, se han planteado diversas teorías respecto a su origen: a) originado en células pluripotenciales de la porción adyacente a la bolsa de Rathke. b) migración de células germinales primordiales desde el dorso de la línea media del saco embrionario hacia el polo cefálico, adoptando diversas localizaciones como mediastino, cuello, nasofaringe y cerebro, a nivel pineal e hipotalámico. c) remanente de gemelo siamés (6).

El sitio de origen parece ser el canal craneofaríngeo, en un defecto del hueso esfenoides donde la membrana bucofaríngea, la bolsa de Rathke y la notocorda están relacionadas íntimamente. La implantación puede ser única o múltiple y la mayoría tiene su punto de fijación en el paladar duro (39 %), otras localizaciones son: nasofaringe (34 %), esfenoides (15 %), orofaringe (10 %), maxilar (5 %), etmoides (5 %) y *septum* nasal (5 %) (7, 8). Pocos casos describen una extensión intracraneal cuyo pronóstico es fatal (6).

Aunque el tratamiento de estos tumores es esencialmente quirúrgico, su manejo comienza con el diagnóstico prenatal. Dicho diagnóstico permitirá idear un plan terapéutico multidisciplinar que englobe distintas especialidades médicas para tratar el *epignatus*. Este plan incluirá desde el manejo ginecológico de las complicaciones intrauterinas, hasta el manejo de la vía aérea, la cirugía de resección y posteriormente sus secuelas (6, 9).

El diagnóstico prenatal del *epignatus* puede realizarse entre el segundo y tercer trimestre de gestación, mediante ultrasonografía o resonancia magnética nuclear, como en este caso, en el cual a la paciente se le realizó ecografía

obstétrica encontrándose tumoración en macizo facial, lo cual, de manera retrospectiva, debió reforzarse con resonancia magnética, para determinar la extensión de esta y evitar dificultades en el manejo de la vía aérea durante el parto (7, 9, 10)

En un 90 % de los casos, se observa la presencia de un tumor lobulado, sólido quístico, con calcificaciones en su interior que se proyecta desde la frente, cara o cuello, y puede asociarse a otras malformaciones congénitas: anoftalmia, displasia renal bilateral, meningoencefalocele, síndrome de Pierre Robin, hipoplasia de cuerpo caloso, entre otros. Dichas pruebas permiten conocer mejor las características y composición de la masa, si hay infiltración presente o ausente, la relación con estructuras adyacentes y orientar su origen. De esta manera se puede estimar la necesidad de un EXIT (*ex-utero intrapartum treatment*), o planificar la cirugía de resección posterior (7, 9, 10).

La cirugía de resección tumoral es el tratamiento de elección en caso de *epignatus*. Dicha resección debe ser completa, y posteriormente establecer un tratamiento sobre las secuelas derivadas del *epignatus*. La reseccabilidad del *epignatus* posee valor pronóstico, aumentando el riesgo de recidiva maligna en caso de ser incompleta (7, 9, 10).

Igualmente, es importante conocer las diferentes patologías y/o secuelas que se forman a consecuencia del *epignatus*, la mayoría de ellas debido al efecto de masa que produce el tumor. El polihidramnios, asociado a una burbuja gástrica ausente, está presente aproximadamente en el 50 % de casos de *epignatus* prenatal, y es generalmente el motivo de derivación a centros de mayor soporte técnico; fisiopatológicamente obedece a la obstrucción mecánica que ejerce el tumor sobre la deglución. Otra patología reportada asociada es la preeclampsia (7, 10).

La mortalidad neonatal asociada a *epignatus* es muy alta debido a la obstrucción de la vía aérea en los primeros

minutos de vida. El procedimiento EXIT supone el estándar de oro para asegurar la vía aérea del recién nacido con diagnóstico prenatal de obstrucción de vía aérea grave por diferentes causas. El hecho de no interrumpir la circulación maternofoetal garantiza una estabilidad cardiopulmonar y de oxigenación de tejidos del recién nacido, mientras se lleva a cabo la estabilización de la vía aérea (8, 11, 12).

El diagnóstico diferencial del *epignatus* debe hacerse con tumores originados en el tejido neural como meningoencefalocele, neuroectodérmico, neuroblastoma olfatorio, retinoblastoma, glioma nasal; tumores originados en tejido vecinos, como el odontogénico ectópico, tiroides heterotópico o émulis gigante; otros tumores, como rhabdomioma congénito, linfangioma e higroma quístico.

En la actualidad, el uso de nuevas técnicas en cirugía oral y maxilofacial, como la reconstrucción virtual o los modelos 4D, se pueden aplicar en estos casos. Se ha llevado a cabo la resección tumoral de un *epignatus* con la ayuda de un modelo 3D estereolitográfico. De esta manera se pudo delimitar mejor los márgenes de resección y establecer un plan terapéutico personalizado (10 - 12).

En este caso, a pesar de no poderse realizar el estudio de anatomía patológica por limitaciones técnicas, los hallazgos macroscópicos se correspondieron con los de ultrasonografía prenatal.

## CONCLUSIONES

El *epignatus* es un tumor potencialmente mortal, tanto para la madre como para el recién nacido. A nivel perinatal se puede asociar a patologías graves como polihidramnios o preeclampsia. El diagnóstico prenatal es fundamental

para establecer un plan terapéutico. La complicación más grave del *epignatus* es la obstrucción grave de la vía aérea, y requiere, en la mayoría de los casos, realizar un procedimiento de EXIT. La resección tumoral debe ser completa y con el paciente estable, ya que posee valor pronóstico. Posteriormente, es importante manejar las secuelas derivadas del *epignatus*, como fisura palatina o micrognatia, muchas de ellas ocasionadas por el efecto de masa que produce el tumor durante el desarrollo. Las nuevas tecnologías de modelos 3D y reconstrucción virtual son útiles a la hora de planificar la cirugía de resección.

## Sin conflictos de interés

## REFERENCIAS

1. Pizzo PA, Poplack DA. Principles and Practice of Pediatric Oncology. Sexta ed. Filadelfia: Lippincott Williams and Wilkins; 2020.
2. Betancourth-Alvarenga JE, Vázquez-Rueda F, Escassi-Gil A, Garrido-Pérez JI, Vargas-Cruz V, Paredes-Esteban RM. Tumores neonatales: experiencia en una Unidad de Cirugía Oncológica. Cir Pediatr [Internet]. 2018 [consultado 17 de agosto de 2024];31:94-8. Disponible en: [https://secipe.org/coldata/upload/revista/2018\\_31-2\\_94-98.pdf](https://secipe.org/coldata/upload/revista/2018_31-2_94-98.pdf)
3. Martínez Ferro M, Cannizzaro C, Rodríguez S, Rabasa C. Neonatología quirúrgica. Patología quirúrgica de cabeza y cuello del recién nacido. Buenos Aires: Grupo Guía, 2020.
4. Escobar I, Poblete A, Becker J, Zavala A, Kattan J, Urzúa S, et al. Epignathus: reporte de un caso y revisión de la literatura. Rev Chil Obstet Ginecol [Internet]. 2005 [consultado 17 de agosto de 2024];70(3):173-179. Disponible en: <https://www.scielo.cl/pdf/rhog/v70n3/art09.pdf>
5. Escobar GI, Poblete LA, Becker VJ, Zavala BA, Kattan SJ, Urzúa BS, et al. Epignathus: reporte de un caso y revisión de la literatura. Rev Chil Obstet Ginecol. 2022;70(3):173-179. DOI:10.4067/S0717-75262005000300009.
6. Sánchez-Montañés B, Munill-Ferrer M, Ruíz-Casas J, Bescòs-Atín MS. Epignathus: manejo quirúrgico y multidisciplinar. Un caso clínico. Rev Esp Cirug Oral y Maxilofac. 2022;44(4):171-175. DOI: 10.20986/recom.2023.1397/2022.

7. Lele-Mutombo F, Nzanu-Kikuhe J, Kasereka-Mwanamolo N, Erickson MH, Wetzig N, Kabuyaya-Kakule M. Congenital epignathus associated with a cleft palate: a case report. *J Med Case Rep.* 2021;15(1):422. DOI: 10.1186/s13256-021-03007-w.
8. Novoa RH, Quintana W, Castillo-Urquiaga W, Ventura W. EXIT (ex utero intrapartum treatment) surgery for the management of fetal airway obstruction: A systematic review of the literature. *J Pediatr Surg.* 2020;55(7):1188-95. DOI: 10.1016/j.jpedsurg.2020.02.011.
9. Parellada C, Pose MN, Vázquez-Durand M, Rubies Y, Maubett DA, Saint-Genéz D, *et al.* Teratoma oral: la importancia del diagnóstico prenatal y el trabajo interdisciplinario: un caso clínico. *Arch Argent Pediatr.* 2021;119(5):e499-e503. DOI: 10.5546/aap.2021.e499.
10. González-Cantu CM, Moreno-Peña PJ, Salazar-Lara MG, Flores-García PP, Montes-Tapia FF, Cervantes-Kardasch VH, *et al.* Surgical management of palatal teratoma (epignathus) with the use of virtual reconstruction and 3D models: a case report and literature review. *Arch Plast Surg.* 2021;48(5):518-23. DOI: 10.5999/aps.2021.00318.
11. Kumar B, Sharma SB. Neonatal oral tumors: congenital epulis and epignathus. *J Pediatr Surg.* 2008 Sep;43(9):e9-11. DOI: 10.1016/j.jpedsurg.2008.03.055.
12. Masahata K, Soh H, Tachibana K, Sasahara J, Hirose M, Yamanishi T, *et al.* Clinical outcomes of ex utero intrapartum treatment for fetal airway obstruction. *Pediatr Surg Int.* 2019;35(8):835-43. DOI: 10.1007/s00383-019-04494-1.

Recibido 9 de septiembre de 2024  
Aprobado 27 de octubre de 2024