

### Miofibromatosis infantil solitaria

José Gregorio Álvarez Fernández, Fernando Pinedo Moraleda\*, Enrique Gómez de la Fuente, María Rodríguez Vázquez, Francisco Javier Vicente Martín, Miriam Sols Rodríguez-Candela y José Luis López Estebanz

Unidades de Dermatología y \*Anatomía Patológica. Fundación Hospital Alcorcón. Alcorcón (Madrid).

**Resumen.**—Presentamos el caso de una miofibromatosis infantil, de lesión única (en la que el estudio de extensión descartó afectación multiorgánica).

Se trata de una niña de 9 meses de edad con un nódulo de 2 cm de diámetro en región deltoidea posterior izquierda de 5 meses de evolución.

**Palabras clave:** miofibromatosis, fibromatosis, infancia, tumor cutáneo.

Álvarez Fernández JG, Pinedo Moraleda F, Gómez de la Fuente E, Rodríguez Vázquez M.<sup>2</sup>, Vicente Martín FJ, Sols Rodríguez-Candela M, López Estebanz JL. Miofibromatosis infantil solitaria. *Actas Dermosifiliogr* 2002; 93(6):401-3.

### SOLITARY INFANTILE MYOFIBROMATOSIS

**Abstract.**—We report a case of infantile myofibromatosis, that only presented a single cutaneous lesion (imaging studies did not demonstrate multiorganic disease).

It was 9-month-old girl with a 2 cm diameter nodule of 5-month duration on the posterior aspect of the left shoulder.

**Key words:** myofibromatosis, fibromatosis, childhood, skin neoplasm.

### INTRODUCCIÓN

Las fibromatosis constituye un grupo de lesiones proliferativas no neoplásicas que comprende un 12% de los tumores de partes blandas de la población pediátrica<sup>1</sup>. El término fibromatosis generalizada congénita fue introducido por Stout en 1954<sup>2</sup>. En 1981, Chung y Enzinger<sup>3</sup> emplearon por primera vez la denominación miofibromatosis infantil, describiendo las características clinicopatológicas del cuadro. La revisión más amplia de casos publicados corresponde a Wiswell et al<sup>4</sup>.

Describimos un caso de miofibromatosis infantil solitaria, de aparición en el período neonatal en la que se descartó afectación multiorgánica tras estudio de extensión.

### DESCRIPCIÓN DEL CASO

Se trata de una niña de 9 meses de edad sin antecedentes personales de interés. Presentaba desde los 4 meses de edad una lesión nodular, de 2 cm de diámetro máximo, situada en región deltoidea posterior izquierda. La lesión era de superficie lisa, eritematoviolácea, dura e infiltrada, pero desplazable sobre pla-

nos profundos (fig. 1). La lesión había aumentado progresivamente de tamaño hasta 2 meses antes de la consulta, en que parecía haberse estabilizado. Se extirpó quirúrgicamente.

El estudio histopatológico mostró a nivel de dermis y tejido celular subcutáneo una lesión tumoral relativamente circunscrita, aunque de límites imprecisos, en la que se apreciaba una arquitectura zonal. En la periferia había una proliferación de células fusiformes, dispuestas en fascículos entrelazados o arremolinados, de patrón leiomiomatoso, separados por finas bandas de colágeno; en la zona intermedia, células de pequeño tamaño, separadas por espacios vasculares irregulares,



Fig. 1.—Lesión nodular infiltrada de 2 cm en región deltoidea posterior izquierda.

*Correspondencia:*  
José Gregorio Álvarez Fernández. Servicio de Dermatología. Fundación Hospital Alcorcón. C./ Budapest, 1. 28922 Madrid.  
Correo electrónico: jgalvarez@fhfalcon.es  
Aceptado el 29 de marzo de 2002.

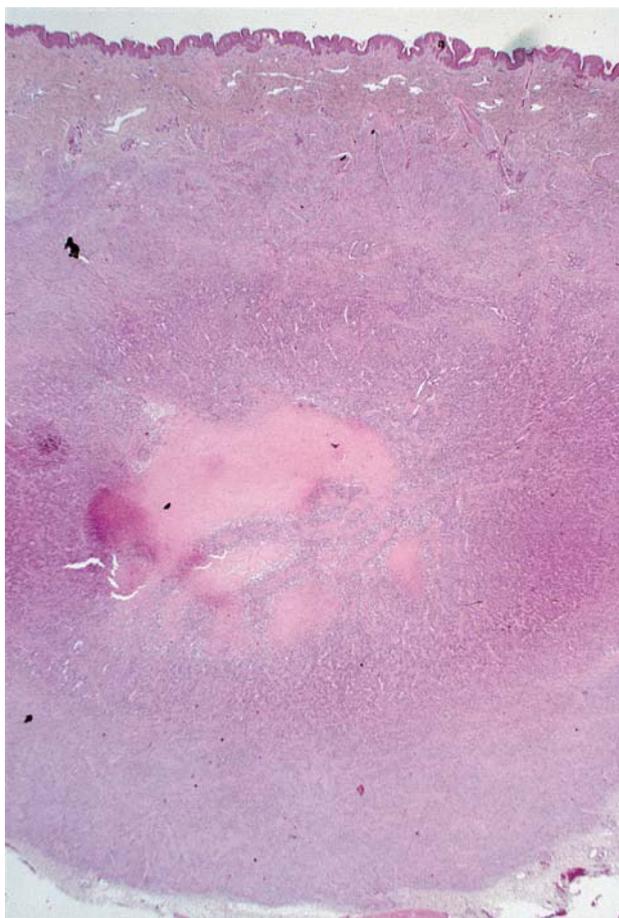


Fig. 2.—Lesión nodular en dermis y tejido celular subcutáneo con tres áreas histológicamente distintas: zona periférica de patrón leiomiomatoso, zona intermedia de patrón hemangiopericitoide y zona central hialinizada.

de patrón hemangiopericitoide; finalmente existía una zona central de hialinización (fig. 2). No existía atipia celular, siendo infrecuentes las mitosis. En la periferia, la tumoración mostraba tendencia a infiltrar el tejido adiposo, así como los fascículos musculares presentes en el borde profundo. Asimismo se apreciaban imágenes de crecimiento intravascular.

Se realizaron técnicas de inmunohistoquímica, apreciándose expresión en las células proliferantes de vimentina y actina, muy escasa de p53, reactividad para CD34 únicamente en los vasos, y negatividad para citoqueratinas (AE1/ AE3), desmina y proteína S-100.

El diagnóstico fue de miofibromatosis infantil. Se practicó estudio de extensión para descartar afectación visceral: examen físico completo, electrocardiograma, ecografía cardíaca y abdominopélvica, radiografía de tórax y serie ósea. No se apreciaron imágenes patológicas, por lo que el diagnóstico final fue de miofibromatosis infantil solitaria. En los 12 meses de seguimiento no ha presentado recurrencia de la lesión.

## DISCUSIÓN

La miofibromatosis infantil fue descrita por Stout en 1954<sup>2</sup>. Caracterizada por Chung y Enzinger en 1981<sup>3</sup>, constituye una proliferación benigna, probablemente hamartomatosa<sup>5</sup>, de miofibroblastos, células que muestran miofilamentos intracitoplasmáticos en el estudio ultraestructural<sup>3,4</sup>. Fletcher et al en 1987 sugirieron que la histogénesis de la lesión correspondía al tejido muscular liso y propusieron el término de leiomioblastoma<sup>6</sup>.

El 60% de las lesiones aparecen en el recién nacido, y el 88% antes de los 2 años de edad<sup>3</sup>, y constituye el tumor fibroso más frecuente en toda la infancia<sup>4</sup>. Se han descrito casos en la edad prepuberal<sup>7</sup>, e incluso en adultos<sup>8-11</sup>. La mayoría de los casos son esporádicos, pero se han descrito casos familiares, generalmente con herencia autosómica dominante<sup>12</sup>.

Existen dos variantes de miofibromatosis infantil: a) forma solitaria (la más frecuente), que suele afectar a piel, partes blandas o hueso<sup>13</sup>, y b) forma multicéntrica, que aunque frecuentemente están limitadas a tejidos blandos y huesos, presenta afectación visceral hasta en el 37% de los casos<sup>14</sup>. Los órganos más comúnmente afectados son hueso, pulmones, sistema gastrointestinal y corazón<sup>1,4</sup>. La forma multicéntrica con afectación visceral es denominada por muchos autores fibromatosis generalizada congénita, distinguiéndola de la fibromatosis multifocal congénita (sin afectación visceral).

Las formas solitarias tienen predilección por el sexo masculino, mientras que las formas múltiples suelen mostrar preferencia por el sexo femenino<sup>3</sup>.

Sin una clínica característica, suelen aparecer como lesiones cutáneas nodulares únicas y bien delimitadas, firmes, asintomáticas, entre 0,5 y 10 cm de tamaño<sup>15,16</sup>, que aparecen preferentemente, y por este orden, en cabeza, cuello o tronco<sup>3</sup>. Pueden recordar a hemangiomas cuando son superficiales por su abundante vascularización<sup>16</sup>.

Histológicamente se caracterizan por la presencia de nódulos bien delimitados, con localización preferente en dermis profunda y tejido celular subcutáneo<sup>17</sup>, pudiendo estar el músculo esquelético y el hueso infiltrados por la proliferación celular<sup>16,18</sup>. La lesión presenta un patrón bifásico, constatándose áreas fusocelulares periféricas y zonas internas con patrón hemangiopericitoide, que puede estar centrada por áreas de hialinización. No son infrecuentes tampoco los focos de necrosis, calcificación e incluso osificación<sup>4</sup>.

Los elementos que proliferan expresan vimentina y actina, en tanto que son negativos para desmina y proteína S-100<sup>15,19</sup>.

En nuestra opinión, ante una lesión confirmada, debe realizarse estudio de extensión para descartar

afectación sistémica/ visceral<sup>4, 16</sup>. Debe incluir: exploración física completa, electrocardiograma, ecografía cardíaca y abdominal, radiografía torácica, serie ósea y tomografía axial computarizada (TAC) toracoabdominal (que en nuestra paciente no se realizó por su corta edad y al ser negativas el resto de pruebas). Sin embargo, otros autores<sup>7</sup> creen que sólo habría que hacer estudio si se sospecha afectación múltiple.

Las lesiones solitarias pueden regresar espontáneamente (sobre todo las de localización cutánea u ósea)<sup>16</sup>. Las lesiones no son metastatizantes y el pronóstico depende del grado de afectación visceral o compresión de órganos vitales, siendo la presencia de lesiones pulmonares o cardíacas las que confieren peor pronóstico. La forma sistémica puede causar la muerte en un 73% de los casos en los que existe afectación visceral, pero este porcentaje es seguramente muy relativo al existir numerosas lesiones asintomáticas que no se diagnostican y no son tenidas en cuenta.

El tratamiento, en caso de compromiso vital o no remitir espontáneamente, es primero quirúrgico. En caso de afectación multiorgánica o lesiones de alta morbilidad podría tratarse con quimioterapia (algunos autores proponen la combinación de dactinomicina, vincristina y ciclofosfamida)<sup>7</sup>.

La recurrencia tras el tratamiento parece marcada por factores tanto clínicos (lesiones multiorgánicas, aparición en mayores de 5 años de edad, o afectación de extremidades) como histológicos (cirugía incompleta, focos de necrosis, o más de cinco mitosis por diez campos)<sup>19</sup>.

Es preciso realizar diagnóstico diferencial con dermatofibromas, leiomiomas y hemangiopericitomas<sup>20</sup>, así como con procesos más infrecuentes como el sarcoma miofibroblástico, descrito recientemente<sup>21</sup>. Este último tiene un curso agresivo, en contraste con el comportamiento generalmente benigno y autolimitado de la miofibromatosis<sup>16</sup>.

## BIBLIOGRAFÍA

- Coffin CM, Dehner LP. Fibroblastic-myofibroblastic tumors in children and adolescents: A clinicopathologic study of 108 examples in 103 patients. *Pediatric Pathol* 1991; 11:569-88.
- Stout AP. Juvenile fibromatosis. *Cancer* 1954;7:953-78.
- Chung EB, Enzinger FM. Infantile myofibromatosis. *Cancer* 1981;48:1807-18.
- Wiswell TE, Davis J, Cunningham BE, Solenberger R, Thomas PJ. Infantile myofibromatosis: the most common fibrous tumor of infancy. *J Pediatric Surg* 1988;23:314-8.
- Morettin LB, Mueller E, Schreiber M. Generalized hamartomatosis (congenital generalized fibromatosis). *Am J Roentgenol Radium Ther Nucl Med* 1972;114:722.
- Fletcher CDM, Achu P, van Noorden S, McKee PH. Infantile myofibromatosis: a light microscopic, histochemical and immunohistochemical study suggesting true smooth muscle differentiation. *Histopathol* 1987;11:245-58.
- Beck JC, Devaney KO, Weatherly RA, Koopmann CF Jr, Lesperance MM. Pediatric myofibromatosis of the head and neck. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 1999;125:39-44.
- Daimaru Y, Hashimoto H, Enjoji M. Myofibromatosis in adults (adult counterpart of infantile myofibromatosis). *Am J Surg Pathol* 1989; 13: 859-65.
- Smith KJ, Sketton HG, Barrett TL, Lupton GP, Graham JH. Cutaneous myofibroma. *Modern Pathol* 1989;2:603-9.
- Wolfe JT III, Cooper PH. Solitary cutaneous «infantile» myofibroma in a 49-year-old woman. *Hum Pathol* 1990; 21:562-4.
- Fernández Aceñero MJ, Ruiz Fernández P, Requena Caballero L, Sánchez Yús E. Miofibroma solitario adquirido del adulto: descripción de dos casos y revisión de la literatura. *Actas Dermosifiliogr* 1996;87:571-4.
- Jennings TA, Duray PH, Collins FS, Sabetta J, Enzinger FM. Infantile myofibromatosis. Evidence for an autosomal-dominant disorder. *Am J Surg Pathol* 1984;8:529-38.
- Valcuende F. Miofibromatosis infantil solitaria. *Med Cutan Ibero Lat Am* 1992;20:208-12.
- Kauffman SI, Stout AP. Congenital mesenchymal tumours. *Cancer* 1965;18:460-76.
- Weiss SW, Goldblum JR. Fibrous tumors of infancy and childhood. En: Enzinger FM, Weiss SW, editores. *Soft tissue tumors*. Sant Louis: Mosby; 2001. p. 347-408.
- Gallego Valdés MA, Aguilar Martín A, González E, Burgos Lázaro F. Miofibromatosis infantil. *Actas Dermosifiliogr* 1994; 85:79-83.
- Stanford D, Rogers M. Dermatologic presentations of infantile myofibromatosis: a review of 27 cases. *Australas J Dermatol* 2000;41:156-61.
- Bolano LE. Solitary fibromatosis of bone. A rare variant of congenital generalized fibromatosis. *Clin Orthop* 1991; 263: 238-41.
- Baerg J, Murphy JJ, Magee JF. Fibromatoses: clinical and pathological features suggestive of recurrence. *J Pediatric Surg* 1999; 34:1112-4.
- Mentzel T, Katenkamp D. Myofibroblastic tumors. Brief review of clinical aspects, diagnosis and differential diagnosis. *Pathology* 1998;19:176-86.
- Mentzel T, Dry S, Katenkamp D, Fletcher CD. Low-grade myofibroblastic sarcoma: analysis of 18 cases in the spectrum of myofibroblastic tumors. *Am J Surg Pathol* 1998; 22:1228-38.