

Dermatofibrosarcoma *protuberans* congénito: descripción de un caso

C. Muniesa^a, N. Curcá^a, X. Pagerols^a, M. García-Font^a, X. Tarroch^b y P. Vives^a

^aServicio de Dermatología. Hospital Mútua de Terrassa. Barcelona. España. ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Mútua de Terrassa. Barcelona. España.

El dermatofibrosarcoma *protuberans* es un tumor fibrohistiocitario de bajo grado poco común y que suele aparecer en adultos entre los 20 y 50 años de edad. Inicialmente se presenta como una mácula o placa violácea de aspecto vascular sobre la que aparecen posteriormente lesiones nodulares en la superficie. El diagnóstico es histológico y se trata de un tumor de células fusiformes que se disponen en fascículos cortos adoptando un patrón arremolinado característico. Es un tumor con una elevada tasa de recurrencias locales, aunque son raras las metástasis. El tratamiento es quirúrgico con amplios márgenes. Este tumor excepcionalmente afecta a niños menores de 16 años y todavía más raros son los casos congénitos, con sólo 27 casos descritos en la literatura. Se describe el caso de un niño de 10 años de edad con un dermatofibrosarcoma *protuberans* presente desde el nacimiento y sin signos de recurrencia en la actualidad.

Palabras clave: dermatofibrosarcoma *protuberans*, dermatofibrosarcoma *protuberans* congénito.

CONGENITAL DERMATOFIBROSARCOMA PROTUBERANS: A CASE REPORT

Abstract. Dermatofibrosarcoma *protuberans* is a rare low-grade fibrohistiocytic tumor with onset normally at ages between 20 and 50 years. It presents as a violaceous plaque or macule with an appearance suggestive of vascular lesion, on which nodular lesions appear later. Histological diagnosis is based on the presence of a spindle-cell tumor arranged in small bundles in a characteristic cartwheel pattern. The local recurrence rate is high but metastases are rare. The treatment is surgical resection with wide margins. The tumor rarely affects children under 16 years of age and it is even less common at birth—only 27 congenital cases have been described in the literature. We describe the case of a 10-year-old boy with dermatofibrosarcoma *protuberans* present since birth and currently without signs of recurrence.

Key words: dermatofibrosarcoma *protuberans*, congenital dermatofibrosarcoma *protuberans*.

Introducción

El dermatofibrosarcoma *protuberans* (DFSP) es un tumor fibrohistiocitario de bajo grado que se caracteriza por una elevada tasa de recurrencias locales. Se suele presentar entre los 20 y 50 años de edad, siendo raro en los niños menores de 16 años y todavía más raro los casos congénitos, con sólo 27 casos descritos en la literatura^{1,2}. Se describe el caso de un niño de 10 años de edad con un dermatofibrosarcoma *protuberans* presente desde el nacimiento y sin signos de recurrencia en la actualidad.

Caso clínico

Se trata de un niño de 10 años de edad de origen marroquí y sin antecedentes médicos de interés, que consultaba por una tumoración en la pierna izquierda presente desde el nacimiento y que le había ido creciendo progresivamente. En la exploración física se objetivaba una placa indurada de 9 × 7,5 cm de diámetro situada en la cara latero-interna de la pierna izquierda (fig. 1). La placa presentaba dos áreas periféricas atróficas que dejaban ver la red vascular subyacente. En el centro se observaban dos nódulos tumorales de 1 cm de diámetro de aspecto pardo-amarillento y otro violáceo de mayor tamaño (fig. 2). A la palpación la lesión era firme y estaba unida al tejido subcutáneo. Una radiografía ósea de la tibia y el peroné y una ecografía de partes blandas fueron normales. Se practicó una biopsia cutánea que mostró una epidermis atrófica y un infiltrado muy celular que se extendía en profundidad desde la dermis papilar (fig. 3). El infiltrado estaba constituido por células fusiformes de

Correspondencia:
Cristina Muniesa.
Servicio de Dermatología.
Hospital Mútua de Terrassa.
Pl. Doctor Robert, 5.
08221 Terrassa. Barcelona. España.
cristinamuniesa@hotmail.com

Aceptado el 8 de noviembre de 2006.



Placa indurada localizada en la cara latero-interna de la pierna izquierda.



La placa presenta un área periférica atrófica que deja ver la red vascular subyacente y en el centro se observan dos nódulos pardo-amarillentos de 1 cm de diámetro y otro violáceo de mayor tamaño.

núcleo alargado que se disponían en fascículos cortos con un patrón estoriforme (fig. 4). En la inmunohistoquímica las células del tumor fueron positivas con el anticuerpo para CD34 y la tenascina (fig. 5). Esta histología con esta inmunohistoquímica correspondían a un dermatofibrosarcoma *protuberans*, que en este caso al estar presente desde el nacimiento tenía además la peculiaridad de ser congénito. Tras el diagnóstico, al niño se le realizó una exéresis amplia del tumor que por motivos personales se realizó en otro centro, y hasta el momento no tenemos constancia de recidiva.

Discusión

El DFSP es un tumor fibrohistiocitario de bajo grado. Fue inicialmente descrito en 1924 por Darier y Ferrand con el nombre de «dermatofibroma progresivo y recurrente» y un año más tarde Hoffman describió tres nuevos casos y propuso el término de «dermatofibrosarcoma *protuberans*». Es un tumor poco frecuente, con una incidencia del 0,1% de los tumores malignos³. Se suele presentar entre los 20 y

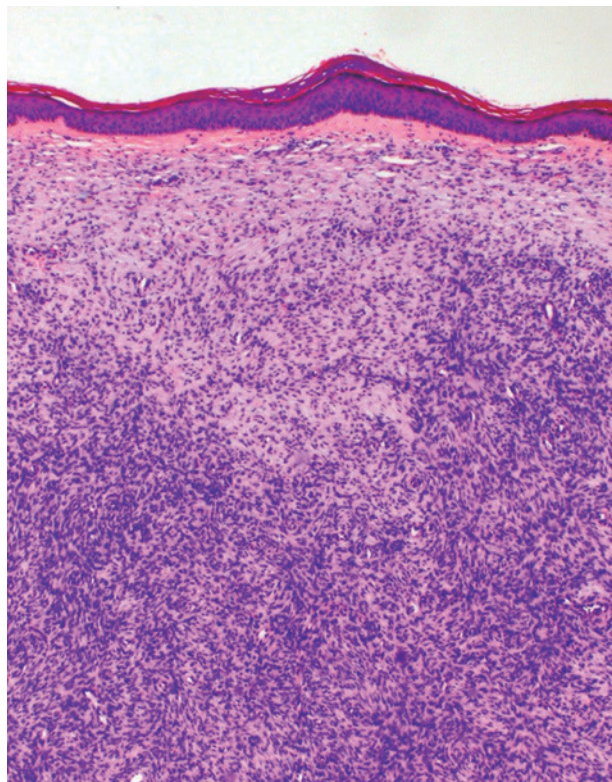


Figura 3. En la histología se observa un infiltrado de células fusiformes que se extiende en profundidad desde la dermis papilar. (Hematoxilina-eosina, $\times 100$.)

50 años de edad, siendo raro en los niños menores de 16 años (el 6% de los DFSP) y todavía más raro los casos congénitos con sólo 27 casos descritos en la literatura^{1,2}. En general hay una mayor incidencia en la raza caucásica. Es ligeramente más frecuente en los varones, aunque en los casos congénitos predomina en el sexo femenino. Las localizaciones más frecuentes son el tronco y la parte proximal de extremidades y es raro en la cabeza y en el cuello. Hay una gran variabilidad clínica en la presentación del DFSP^{2,4,5}. Habitualmente suele presentarse como una mácula o una placa de color eritemato-azulada o violácea de aspecto vascular. Tiene un lento crecimiento, durante años, en el que aparecen pequeños nódulos en la superficie de la placa, con una lenta progresión a un estado nodular o protuberante. Es una placa indurada y asintomática, aunque en ocasiones puede ulcerarse y ser dolorosa. En algunos casos, persiste como una placa no protuberante, recibiendo entonces la denominación de DFSP atrófico. En estos casos, suele presentarse como una lesión violácea, deprimida y atrófica semejante a una cicatriz, sin ningún nódulo, que con frecuencia se confunde clínicamente con un carcinoma basocelular esclerosante, una anetodermia, una morfea o una cicatriz. El DFSP atrófico es especialmente frecuente en los casos congénitos y en la infancia⁶.

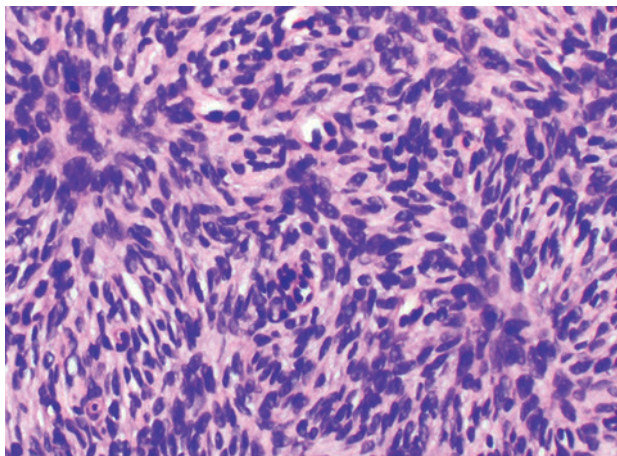
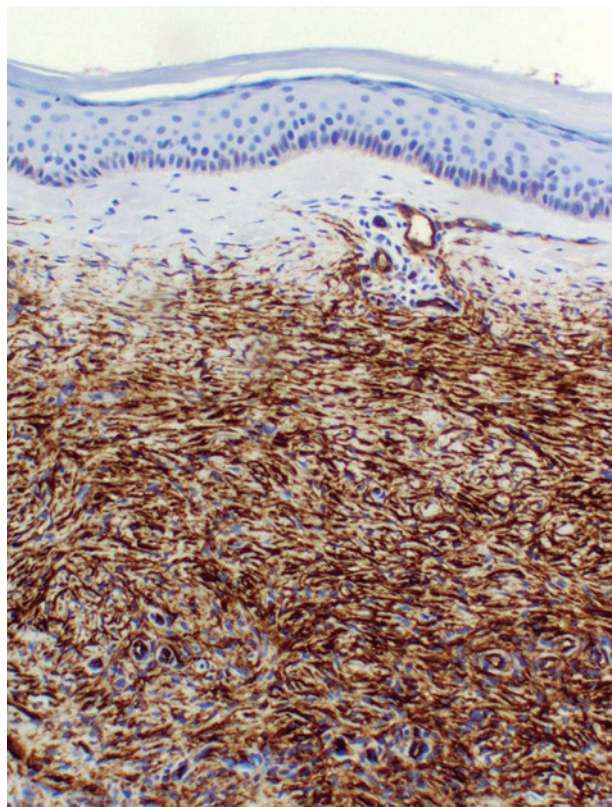


Figura 4. Las células fusiformes del infiltrado se disponen en fascículos cortos adoptando un patrón arremolinado. (Hematoxilina-eosina, $\times 200$.)

El diagnóstico del DFSP es histológico^{7,8}. Se trata de un tumor de células fusiformes de núcleo alargado que se disponen en fascículos cortos adoptando un patrón estoriforme o arremolinado característico. Las células muestran una atipia celular mínima y pocas mitosis. Tiene un patrón de crecimiento infiltrativo y generalmente se extiende hasta la dermis profunda y el tejido celular subcutáneo. El tumor de Bednar es una variante histológica del DFSP, que tiene células dendríticas que contienen melanina entre las células fusiformes⁹. Otro subtipo es el mixoide, con áreas de mucina intersticial entre las células fusiformes¹⁰. En la inmunohistoquímica es muy importante destacar la positividad de las células del tumor con el anticuerpo para CD34. El CD34 es un antígeno de superficie que se expresa en las células madre hematopoyéticas, en el endotelio y en la piel (alrededor de las estructuras foliculares, glándulas sebáceas y sudoríparas). Este antígeno puede estar presente también en neoplasias como ocurre en el DFSP y es de gran ayuda para diferenciarlo de otros tumores fibrohistiocitarios. La tenascina es un marcador estromal de tejido conectivo que suele ser positivo en las células del DFSP y es característico que la positividad se extienda hacia el tejido celular subcutáneo. Vimentina también es positiva y el resto de marcadores (factor XIIIa, S-100, actina y desmina) son negativos. Citogenéticamente, el DFSP se caracteriza por presentar la translocación recíproca $t(17;22)(q22;q13)$ que condiciona en la fusión del gen del colágeno tipo 1 (COL1A1), en el cromosoma 17q, con el gen de la cadena beta del factor de crecimiento derivado de las plaquetas (PDGFB), en el cromosoma 22q^{1,3,11}.

El diagnóstico clínico del DFSP en la infancia o en los jóvenes puede ser dificultoso a causa de que en los estadios tempranos el tumor frecuentemente se parece a una malformación vascular. El resto de diagnósticos diferenciales deben hacerse con los tumores fibrohistiocitarios, como



En la inmunohistoquímica las células del tumor son positivas con el anticuerpo para CD34. (Inmunohistoquímica para el marcador CD34, $\times 100$.)

dermatofibroma, leiomioma, neurofibroma, dermatomiofibroma, y en la infancia también con la miofibromatosis infantil y el hamartoma fibroso de la infancia^{1,2,7}. El dermatofibroma es una lesión más nodular, delimitada a la dermis y si invade el tejido celular subcutáneo lo hace por los septos interlobulillares, y en la inmunohistoquímica, al contrario de lo que ocurre en el DFSP, es CD34 negativo y factor XIIIa positivo. El leiomioma está constituido por células fusiformes que poseen núcleos con morfología de cigarro puro y se disponen paralelas a la epidermis. Si fuera necesario recurrir a la inmunohistoquímica, el leiomioma es positivo para desmina y caldesmón, ambos negativos en el DFSP. El neurofibroma presenta unos núcleos más pequeños y ondulados y es positivo para S-100, anticuerpo constantemente negativo en el DFSP. El dermatomiofibroma es un tumor raro que se presenta como una placa asintomática de crecimiento lento. Es frecuente en el cuello y en los hombros de adultos jóvenes, con predilección por las mujeres. En la histología el tumor tiene aspecto de placa, bien circunscrita, compuesta por fascículos de células monomorfas fusiformes, orientadas paralelamente a la epidermis. Las células presentan citoplasma eosinófilo y núcleo elongado vesiculoso con 1 o 2 nucléolos y expresan vimentina y actina de músculo liso. La miofibromatosis in-

fantil se caracteriza por la aparición de lesiones nodulares o tumorales, firmes y elásticas, de localización preferente en tronco, hombros y muslos. Existen formas solitarias, tanto a nivel cutáneo como óseo o visceral. En la histología las células fusiformes tienen un citoplasma eosinófilo y núcleos vesiculosos que se disponen en fascículos cortos entrelazados. Los agregados celulares están separados por finas bandas de colágeno y a menudo, en el centro de la tumoración se observan espacios vasculares. Desde el punto de vista inmunohistoquímico, las células son positivas para vimentina y actina. El hamartoma fibroso de la infancia es una lesión prácticamente exclusiva de la época prepuberal, siendo muy característico su patrón organoide constituido por trabéculas de tejido fibrocolágeno, células primitivas mesenquimales y tejido adiposo maduro, y es fácil diferenciarlo del DFSP con la simple microscopía óptica.

El tratamiento del DFSP consiste en la exéresis amplia del tumor con 2-3 cm de margen incluyendo la fascia superficial. La radioterapia se reserva para las escisiones incompletas o para tumores de gran tamaño como terapia coadyuvante. El DFSP es un tumor que se caracteriza por una marcada invasión local y una elevada tasa de recurrencias locales (entre el 20-50%), sobre todo dentro de los tres primeros años después de la intervención quirúrgica. La microcirugía de Mohs ha disminuido la tasa de recurrencias a menos del 2% y se considera el tratamiento de elección^{1,9}. La resonancia magnética, según estudios recientes, puede ser de gran ayuda como instrumento preoperatorio para delimitar la extensión y el tamaño del tumor y planificar así la cirugía y prevenir las recurrencias locales¹. También puede ayudar en el seguimiento posoperatorio para detectar y monitorizar las recidivas del tumor. Se recomiendan controles clínicos de los pacientes cada 3-6 meses en los tres primeros años después de la intervención y posteriormente una vez al año. Las metástasis del DFSP son extremadamente raras. Han sido reportadas en el 1-6% de los pacientes y son un signo de mal pronóstico^{1,7}. El pulmón es el sitio más común de las metástasis por vía hematogena, seguido de las adenopatías regionales, el cerebro, el hueso y el corazón.

Como conclusiones, debemos destacar que ante un niño que se presente con placas o nódulos cutáneos, incluso congénitos, que no tengan un diagnóstico clínico claro, es recomendable hacer una biopsia diagnóstica. Además, dado

el potencial local agresivo y la alta tasa de recurrencias del DFSP, es importante un diagnóstico temprano para facilitar una escisión adecuada.

Conflicto de intereses

Declaramos no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Thornton SL, Reid J, Papay FA, Vidimos AT. Childhood dermatofibrosarcoma protuberans: role of preoperative imaging. *J Am Acad Dermatol*. 2005;53:76-83.
2. Weinstein JM, Drolet BA, Esterly NB, Rogers M, Bauer BS, Wagner AM, et al. Congenital dermatofibrosarcoma protuberans: variability in presentation. *Arch Dermatol*. 2003;139:207-11.
3. Checketts SR, Hamilton TK, Baughman RD. Congenital and childhood dermatofibrosarcoma protuberans: a case report and review of the literature. *J Am Acad Dermatol*. 2000;42:907-13.
4. Kahn TA, Liranzo MO, Vidimos AT, Papay FA, Bergfeld WF. Pathological case of the month. Congenital dermatofibrosarcoma protuberans. *Arch Pediatr Adolesc Med*. 1996;150:549-50.
5. Annessi G, Cimitan A, Girolomoni G, Giannetti A. Congenital dermatofibrosarcoma protuberans. *Pediatr Dermatol*. 1993;10:40-2.
6. Martin L, Piette F, Blanc P, Mortier L, Avril MF, Delaunay MM, et al. French Group for Cutaneous Oncology. Clinical variants of the preprotuberant stage of dermatofibrosarcoma protuberans. *Br J Dermatol*. 2005;153:932-6.
7. Marini M, Saporano A, Magarinos G, de Baldrich A, Lynch P, Remolino L. Congenital atrophic dermatofibrosarcoma protuberans. *Int J Dermatol*. 2001;40:448-50.
8. McKee PH, Fletcher CD. Dermatofibrosarcoma protuberans presenting in infancy and childhood. *J Cutan Pathol*. 1991;18:241-6.
9. Marcus JR, Few JW, Senger C, Reynolds M. Dermatofibrosarcoma protuberans and the Bednar tumor: treatment in the pediatric population. *J Pediatr Surg*. 1998;33:1811-4.
10. Gu W, Ogose A, Kawashima H, Umezaki H, Kudo N, Hotta T, et al. Congenital dermatofibrosarcoma protuberans with fibrosarcomatous and myxoid change. *J Clin Pathol*. 2005;58:984-6.
11. Llombart B, Sanmartín O, López-Guerrero JA, Monteaugudo C, Calabuig S, Botella R, et al. Análisis del gen de fusión COL1A1-PDGFB en un caso de dermatofibrosarcoma protuberans con componente de fibrosarcoma. *Actas Dermosifiliogr*. 2006;97:337-41.