

Hamartoma fibroso de la infancia. descripción de un caso de gran tamaño y revisión de la literatura

B. Berenguer¹, C. Lorca-García¹, C. Agra², A. Lancharro³, E. Tomás¹

¹Servicio de Cirugía Plástica Infantil, ²Servicio de Anatomía Patológica, ³Servicio de Radiología Infantil.
Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

RESUMEN

Introducción. El hamartoma fibroso de la infancia es un raro tumor de partes blandas, que aparece antes de los 2 años de edad, típicamente en varones, en las extremidades superiores.

Caso clínico. Presentamos el caso de un niño de 2 años con una gran masa de crecimiento rápido en miembro superior.

Comentarios. Se realiza descripción del caso, del diagnóstico diferencial y de sus características inmunohistológicas y se discute el tratamiento quirúrgico no agresivo, basado en el comportamiento benigno del tumor.

PALABRAS CLAVE: Hamartoma fibroso; Tumor de partes blandas; Diagnóstico diferencial.

FIBROUS HAMARTOMA IN CHILDHOOD. A CASE DESCRIPTION OF LARGE SIZE AND REVIEW OF THE LITERATURE

ABSTRACT

Introduction. Fibrous hamartoma of infancy is a rare soft tissue tumour that usually appears before 2 years of age, typically in the upper extremities of male infants.

Case report. We report the case of a 2 year old boy with a large and rapidly growing tumour in the upper extremity.

Comments. We describe the case, its differential diagnosis and the immunohistological characteristics, and we discuss the non-aggressive surgical treatment, based on the benign behaviour of this tumour.

KEY WORDS: Fibrous hamartom; Soft tissue tumour; Differential diagnosis.

Correspondencia: Dra. Beatriz Berenguer. Servicio de Cirugía Plástica Infantil. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. C/ del Dr. Esquerdo, 46. 28007 Madrid
E-mail: beaberenguer@gmail.com

Recibido: Agosto 2017

Aceptado: Diciembre 2017

INTRODUCCIÓN

El hamartoma fibroso de la infancia es un raro tumor benigno de los tejidos blandos, que típicamente aparece en la infancia, antes de los 2 años de edad. Rey describió esta lesión en 1956 como tumor subdérmico fibroso de la infancia y posteriormente Enzinger detalló sus características histológicas y lo renombró como hamartoma fibroso de la infancia^(1,2).

Los tumores de partes blandas en la edad pediátrica son muy diversos y a menudo no es fácil llegar a un diagnóstico basado exclusivamente en la clínica. El establecer un correcto diagnóstico diferencial, especialmente diferenciar tumores benignos de malignos es esencial para evitar pruebas innecesarias y para determinar un pronóstico y un tratamiento específicos⁽³⁾.

Presentamos un caso de hamartoma fibroso de la infancia atípico por su gran tamaño, y revisamos las características clínicas, radiológicas e histológicas así como el tratamiento quirúrgico de elección.

CASO CLÍNICO

Niño de 2 años de edad, sin antecedentes personales ni familiares destacables, consulta por una tumoración de gran tamaño de la cara posterior del brazo derecho. Los padres lo habían notado 1 mes antes y les parecía que había crecido rápidamente. No referían sintomatología.

La exploración física general fue normal. La masa ocupaba todo el compartimento posterior del brazo, era dura, adherida a la piel, pero no a los planos profundos y medía 11,5 cm x 4,5 cm de diámetro. No era dolorosa a la palpación ni evidenciaba signos inflamatorios y la piel suprayacente tenía un área central con aspecto de piel de naranja y con vello más denso y oscuro.

Las pruebas complementarias de analítica básica y serología fueron normales.

Se solicitó una radiografía simple, en la que se observó una masa de partes blandas mal delimitada y de mayor den-

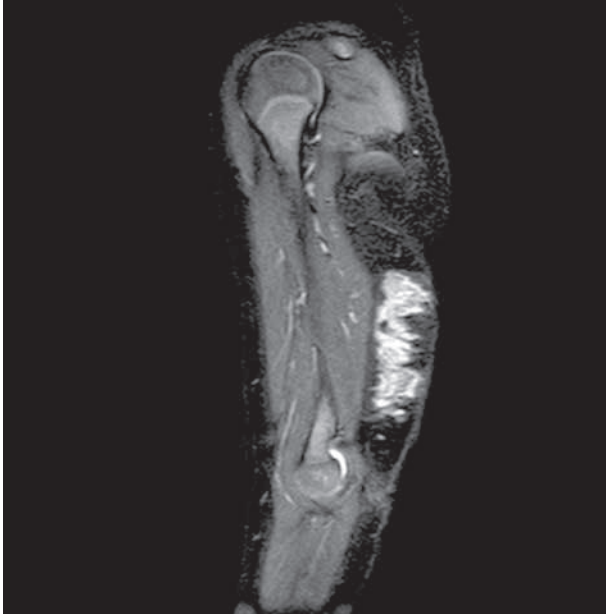


Figura 1. Aspecto de la RM, corte sagital, T1: lesión polilobulada/nodulillar, de márgenes mal definidos, que se relacionaba con el plano cutáneo y se apoyaba sobre la fascia aunque no presentaba realce de la misma ni aparente infiltración de esta o de los planos musculares.

sidad radiológica, que infiltraba el tejido celular subcutáneo y parecía afectar a planos musculares superficiales subyacentes sin afectación de las estructuras óseas.

Con ecografía se evidenció una masa sólida de ecogenicidad heterogénea, predominando el componente hiperecogénico, muy mal delimitada, que parecía infiltrar las estructuras musculoaponeuróticas subyacentes, con vascularización periférica y en el interior. Los hallazgos ecográficos sugerían una masa invasiva tipo sarcoma de partes blandas, por lo que se aconsejó llevar a cabo estudio con resonancia magnética (RM).

La RM confirmó la presencia de una lesión localizada en tejido celular subcutáneo, con unas medidas de 43 mm en sentido transversal x 119 mm en sentido longitudinal x 10 mm de profundidad. La lesión era polilobulada/nodulillar, de márgenes mal definidos, relacionada con el plano cutáneo y apoyada sobre la fascia aunque sin realce de la misma ni aparente infiltración de esta o de los planos musculares. En su interior presentaba zonas de hipointensidad de señal en secuencias de supresión grasa, hiperintensas en secuencias T1, y zonas lineales de hipointensidad en todas las secuencias con un intenso realce en fases tardías así como la periferia de la misma. En conjunto, los hallazgos parecían corresponder a un tumor mixto de estirpe fibrosa y de agresividad baja o intermedia y como primera opción el hamartoma fibroso de la infancia (Fig. 1).

Con ese diagnóstico de sospecha se realizó la biopsia excisional sin márgenes y, por lo tanto, sin necesidad de reconstrucción con colgajos. Se abordó mediante incisión longitudinal sobre la lesión, incluyendo en un pequeño huso la zona pilosa (Fig. 2). Se disecó la gran tumoración, que era grisácea, dura



Figura 2. Aspecto intraoperatorio del tumor de 11,5cm x 4,5cm de diámetro, y diseño de la incisión incluyendo el área de hipertriosis.

en su parte central y friable y mal delimitada en la periferia y se realizó un cierre primario con suturas reabsorbibles.

El informe de AP describió una proliferación mal delimitada, integrada por tres componentes dispuestos en patrón organoide. Se encontraba conformada por una parte por trabéculas fibrosas, islotes de células monomorfas de núcleos ovoideos o alargados sin atipia y adipocitos maduros monomorfos, sin atipia celular ni imágenes mitóticas evidentes. Dicho proceso alcanzaba de manera extensa el borde “profundo” de la pieza y focalmente el borde “superficial”.

Con técnicas de inmunohistoquímica, la lesión resultaba positiva para CD34 y, focalmente, para Factor XIII, resultando negativas para Actina ML, Actina HHF, Desmina, SMA y S100.

El índice proliferativo celular (Ki67) era bajo (1%, aproximadamente).

El diagnóstico histológico definitivo fue de hamartoma fibroso de la infancia (Fig. 3).

El postoperatorio transcurrió sin incidencias. Dado el buen pronóstico del tumor, incluso en casos de resección incompleta, se decidió no reintervenir para ampliar márgenes. No se ha evidenciado recidiva de la lesión en 24 meses de seguimiento (Fig. 4).

COMENTARIOS

El hamartoma fibroso de la infancia (HFI) es un raro tumor de partes blandas benigno, pero que por sus características clínicas puede confundirse con un tumor maligno. Algunos investigadores creen que el HFI debería considerarse una displasia embrionaria, sin embargo estudios citogenéticos recientes

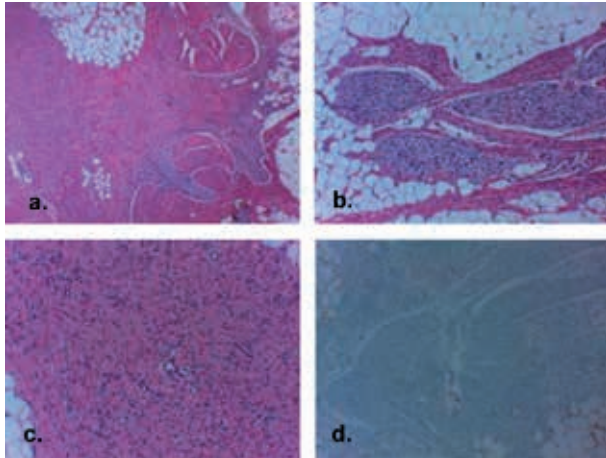


Figura 3. A) HEx40. Se observa una proliferación mesenquimal con tractos fibrosos de tamaño variable inmersos en tejido adiposo maduro. B) HEx60. Tractos de tamaño variable con células fusiformes sobre estroma colágeno y mixoide de manera focal. C) HEx60. Se observa en todos los campos la misma proliferación mesenquimal de células fusiformes de aspecto neuroide con citoplasmas mal delimitados que crecen sobre un estroma colágeno. D) IHC para S100 X60. Con técnica de IHC para S100 (marcador para células de estirpe neural y melanocítica) negativa. Se observa el control interno positivo en los adipocitos que rodean la tumoración, siendo el S100 negativo en las células fusiformes.

defienden que se trata de un auténtico tumor. La clasificación de tumores de partes blandas de la OMS 2002 lo describe como un tumor de células fibroblásticas/miofibroblásticas⁽⁴⁾.

Como en nuestro caso, la mayoría aparecen en niños (ratio 2:1) en la primera infancia, típicamente antes de los 2 años con una media de 10 meses. La aparición en niños mayores es mucho más rara, y no se han descrito casos después de la adolescencia. Un 10-25% de los casos son congénitos. El 75% de los tumores aparecen en varones y el 90% se localizan en la región axilar, hombros o brazos, siendo otras localizaciones mucho más raras.

A la exploración la mayoría de los tumores se palpan como nódulos firmes únicos, móviles, pero con bordes mal definidos, localizados en dermis profunda o en el plano subcutáneo. Raramente afectan a la fascia muscular, pero no a la musculatura profunda. Algunos tumores, como el caso que se describe, presentan crecimiento de vello atípico en su superficie⁽⁵⁾. Las lesiones pueden crecer rápidamente durante los primeros años, después su crecimiento se enlentece, pero no se detiene ni involuciona.

El diagnóstico diferencial se plantea con otros tumores benignos como lipomas, neurofibromas, dermatofibromas, malformaciones vasculares o con tumores malignos como linfomas o sarcomas. Estos últimos suelen manifestarse como masas mal definidas y más adheridas a planos circundantes, que pueden acompañarse de analíticas alteradas y empeoramiento del estado general.

Las pruebas de imagen como radiografía, ecografía y RM son útiles para diagnosticar tumores de partes blandas. La



Figura 4. Aspecto clínico 24 meses tras la cirugía, sin evidencia de recidiva.

radiografía puede descartar la posible afectación ósea o identificar calcificaciones tisulares, el ultrasonido permite delimitar las áreas de hiperecogenicidad, y la RM ayuda a identificar los planos afectados y la implicación o no de estructuras vasculo-nerviosas⁽⁶⁾. En el caso de tumores malignos, como sarcomas, las pruebas de imagen demuestran infiltración de los tejidos vecinos, también en profundidad.

El diagnóstico definitivo se realiza mediante estudio histológico, que muestra la imagen característica de 3 componentes: 1) bandas fibrosas bien definidas, 2) nidos de mesénquima primitivo y 3) tejido adiposo maduro, sin atipias. La inmunohistoquímica muestra positividad para vimentina en los 3 componentes, los adipocitos maduros expresan la proteína S-100 y el mesénquima primitivo expresa actina y SMA lo que sugiere diferenciación mioblástica, y CD34 que indica vascularización abundante del tumor⁽⁷⁾. Como indican la mayoría de los estudios, el tumor descrito también fue negativo para desmina.

Recientemente se han descrito hallazgos citogenéticos en 1 caso de HFI, un gen putativo en el cromosoma 2q31. Se requieren más estudios para determinar si este hallazgo está relacionado causalmente con el HFI⁽⁸⁾.

El tratamiento de elección es la escisión local. La recomendación tradicional es realizar la extirpación con márgenes de 1 cm incluyendo un plano adyacente sano en profundidad. Se han descrito recidivas hasta en el 15% de los casos, debidas a resecciones incompletas⁽⁹⁾. En estos casos una segunda escisión con márgenes más amplios fue suficiente para la curación⁽¹⁰⁾. Sin embargo, con resecciones incompletas las tasas de recidivas también son muy bajas y el pronóstico excelente. Por ello, en tumores grandes, como el caso que se presenta, no consideramos indicadas las cirugías radicales, agresivas o mutilantes, y por ello se ha decidido no reintervenir, sino vigilar a este paciente, a pesar de tener bordes de resección afectados, y no se han observado signos de recidiva en 2 años de seguimiento.

El cirujano pediátrico debe conocer esta entidad e incluirla dentro del diagnóstico de tumores de partes blandas de

la primera infancia. Una vez diagnosticado, el tratamiento debe planificarse de acuerdo al comportamiento benigno de este tumor.

BIBLIOGRAFÍA

1. Seguier-Lipszyc E, Hermann G, Kaplinsky C, Lotan G. Fibrous hamartoma of infancy. *J Pediatr Surg*. 2011; 46: 753-5.
2. Del Carmen Baena-Ocampo L, Linares-González LM, Marín Arriaga N. Fibrous hamartoma of infancy. Case report. *Cir Cir*. 2009; 77: 455-8.
3. Bujons A, Caffaratti J, Pascual M, Angerri O, Garat JM, Villavicencio H. Testicular tumors in infancy and children. *Actas Urol Esp*. 2011; 35: 93-8.
4. Saab ST, McClain CM, Coffin CM. Fibrous hamartoma of infancy: a clinicopathological analysis of 60 cases. *Am J Surg Pathol*. 2014; 38: 394-401.
5. Yoon TY, Kim JW. Fibrous hamartoma of infancy manifesting as multiple nodules with hypertrichosis. *J Dermatol*. 2006; 33: 427-9.
6. Arioni C, Bellini C, Oddone M, Riso FM, Scopesi F, Nozza P et al. Congenital fibrous hamartoma of the knee. *Pediatr Radiol*. 2006; 36: 453-5.
7. Yu G, Wang Y, Wang G, Zhang D, Sun Y. Fibrous hamartoma of infancy: a clinical pathological analysis of seventeen cases. *Int J Clin Exp Pathol*. 2015; 8: 3374-7.
8. Lakshminarayanan R, Konia T, Welborn J. Fibrous hamartoma of infancy: a case report with associated cytogenetic findings. *Arch Pathol Lab Med*. 2005; 129: 520-2.
9. Miyamoto M, Tsunoda R, Gembun Y, Konno S, Hagiwara Y, Lui X et al. Recurrence of fibrous hamartoma of infancy excised 14 years after the primary surgery. *J Neurosurg Pediatr*. 2010; 5: 136-9.
10. Kang G, Suh YL, Han J, Kwon GY, Lee SK, Seo JM. Fibrous hamartoma of infancy: experience of a single institute. *J Korean Surg Soc*. 2011; 81: 61-5.