

Hamartoma fibroso de la infancia: informe de cinco casos y revisión de la literatura

Dr. David Méndez-Martínez,¹ Dr. Francisco Antonio Medina-Vega,¹ Dra. Nayeli Martínez-Consuegra,⁴ Dra. Beatriz de León-Bojorge,^{2,4} Dr. José Asz-Sigall^{1,3}

RESUMEN

El hamartoma fibroso de la infancia (HFI) es una proliferación fibrosa subcutánea benigna poco frecuente. Habitualmente se presenta en los primeros años de vida. Generalmente es un tumor único en la región axilar, en el brazo, en la región inguinal o en el hombro. Algunos casos son altamente celulares, con células inmaduras, por lo que en ocasiones se diagnostica erróneamente como tumor maligno. La presentación clínica, los estudios radiológicos y el estudio histopatológico confirman el diagnóstico. El tratamiento de elección es la escisión completa; cuando esto no es posible, la recurrencia ocurre en cerca del 15%. Se informan cinco casos de HFI diagnosticados en dos hospitales de tercer nivel, durante un periodo de 35 años. Se hace énfasis en la presentación clínica, los hallazgos radiológicos y los histopatológicos para su diagnóstico.

Palabras clave: Hamartoma fibroso, tumor celular, células inmaduras, estudio histopatológico, hallazgos radiológicos.

ABSTRACT

Fibrous hamartoma of infancy (FHI) is a rare and benign fibrous subcutaneous proliferation that usually appears in the first few years of life. It usually presents as a single tumor in the axillary or inguinal regions, the arm or the shoulder. Because its high grade of cellularity and the presence of immature cells, it is sometimes misdiagnosed as a malignant tumor. The clinical presentation, the radiological picture and the histopathology, confirm the diagnosis. The treatment of choice is its complete excision and the recurrence rate is approximately 15%. We report 5 cases of FHI diagnosed in two third-level hospitals during a 35-year period. We emphasize on the clinical presentation, radiological studies and histopathology for its diagnosis.

Key words: Fibrous hamartoma, cellular tumor, immature cells, histopathology, radiologic studies.

El hamartoma fibroso de la infancia (HFI) es una proliferación fibrosa subcutánea benigna, poco frecuente; habitualmente se presenta en los primeros dos años de la vida. El 15% de los casos se presentan al nacimiento.¹ A pesar de su rareza, son de los tumores fibroproliferativos más comunes en este grupo de edad. Estos tumores de tejidos blandos tienen su origen en la dermis profunda o en el tejido celular subcutáneo y rara vez se

adhieren a estructuras más profundas. Generalmente aparecen como un tumor único en la región axilar, en el brazo, en la región inguinal o en el hombro, pero se han descrito algunos casos en localizaciones inusuales como la piel cabelluda, la mano, la región genital, la rodilla, el cuello, el tórax, la cara y el pie.¹⁻¹⁰ Debido a que en algunos casos puede haber áreas con alto grado de celularidad y con células inmaduras, pueden diagnosticarse erróneamente como tumores malignos.²

Presentamos cinco casos de HFI diagnosticados en un periodo de 35 años. Hacemos énfasis en la presentación clínica, las características radiológicas y el diagnóstico histopatológico.

Departamentos de Cirugía General¹ y Anatomía Patológica², Instituto Nacional de Pediatría
Departamentos de Cirugía Pediátrica³ y Patología Quirúrgica⁴, Centro Médico ABC

Correspondencia: Dr. José Asz-Sigall. Departamento de Cirugía General. Instituto Nacional de Pediatría. Insurgentes Sur 3700-C Colonia Insurgentes Cuicuilco México Distrito Federal C.P. 04530. Teléfono 1084-0900 ext. 1297 e-mail: joseasz@hotmail.com
Recibido: noviembre, 2006. Aceptado: febrero, 2007.

MATERIAL Y MÉTODOS

Cuatro de los cinco casos se estudiaron en el Instituto Nacional de Pediatría. El quinto caso en el Centro Médico ABC. Los cinco casos se presentaron entre 1971 y 2006.

Se revisaron los expedientes clínicos, los estudios radiológicos y de histopatología de cada paciente. Se revisó la literatura sobre el tema en los idiomas español e inglés.

INFORME DE LOS CASOS

Caso 1

Niña de nueve meses de edad sin antecedentes de importancia. Inició su padecimiento a los seis meses cuando le apareció una masa en el brazo izquierdo de aproximadamente 1.5 x 2.0 cm, de consistencia dura, superficie lisa, fija a los planos profundos, no dolorosa y sin cambios de coloración en la piel adyacente. La paciente fue enviada a nuestra institución después de una biopsia escisional con la que se diagnosticó neurilemoma maligno infiltrante de tejidos blandos. Se realizaron estudios de gabinete incluyendo tomografía axial computada del brazo y del tórax, así como centellografía ósea con Tc⁹⁹, que no mostraron tumor residual o actividad metastásica. Se revisaron nuevamente las laminillas de la biopsia y se diagnosticó HFI. A los dos años de seguimiento no hay evidencia de recidiva.

Caso 2

Niño de cuatro meses de edad sin antecedentes de importancia. A los 20 días le apareció una masa en la región subescapular derecha, de unos 3 cm de diámetro, indolora, dura, de superficie lisa, fija a los planos profundos y sin cambios de coloración en la piel adyacente. La masa aumentó paulatinamente de tamaño motivo por el que fue enviado a nuestra institución. Un ultrasonido mostró un probable lipoma no vascularizado. Se sospechó un lipoblastoma por lo que se realizó biopsia por aspiración con aguja delgada; se observaron adipocitos maduros compatibles con lipoma. Se realizó biopsia escisional de la masa. El diagnóstico final fue de HFI. A los tres años de seguimiento no ha habido recurrencia.

Caso 3

Niña de 14 meses de edad sin antecedentes de importancia. A los nueve meses de edad le apareció una masa en la región suprapúbica de aproximadamente 1 x 3 cm, indolora, móvil, cubierta de pelo y

piel de coloración violácea. Fue enviada a nuestra institución para su diagnóstico y manejo. Clínicamente se diagnosticó pilomatrixoma, por lo que fue sometida a biopsia escisional. El diagnóstico histopatológico fue de HFI, con bordes positivos para tumor. A dos años de seguimiento no hay evidencia de recurrencia.

Caso 4

Niño de dos años de edad sin antecedentes de importancia. Cuatro meses antes le apareció una masa en la cara interna del brazo derecho; era de consistencia dura, fija a los planos profundos, indolora, mal definida y sin cambios de coloración en la piel suprayacente. La masa creció paulatinamente hasta medir aproximadamente 5 cm de diámetro. Se hizo una biopsia escisional con el diagnóstico de probable lipoma. El estudio histopatológico demostró un HFI.

Caso 5

Niño de 11 meses de edad sin antecedentes de importancia a quien se le detectó una masa en la cara interna del brazo derecho a los seis meses de edad. Un médico particular sospechó un linfangioma y no indicó ningún tratamiento. El crecimiento paulatino de la masa preocupó a la madre, quien decidió traerlo a nuestra institución. La masa medía aproximadamente 10 x 6 cm; era indolora, de consistencia dura, fija a los planos profundos y sin cambios de coloración de la piel suprayacente. Un ultrasonido mostró una masa de contenido graso (Figura 1). Una resonancia magnética nuclear corroboró la naturaleza grasa de la masa y mostró proximidad con los vasos y nervios del brazo (Figura 2). Se operó con el diagnóstico de probable lipoblastoma. Se resecó el tumor en su totalidad; hubo que desprenderlo del nervio cubital. El estudio histopatológico mostró un HFI con bordes positivos para tumor. A seis meses de seguimiento no hay evidencia de recurrencia o alteración funcional del brazo.

Hallazgos Histopatológicos

Macroscópicamente todos los tumores eran de color amarillo grisáceo, de consistencia ahulada y con

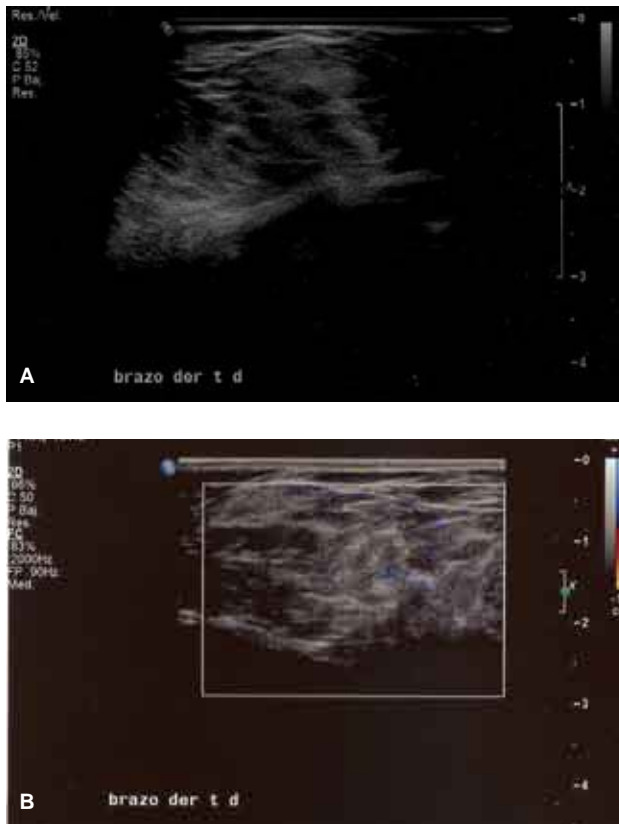


Figura 1. Ultrasonido que muestra masa de tejidos blandos, heterogénea, con bordes mal definidos y vascularidad escasa. **1a.** Ultrasonido, **1b.** Doppler color

márgenes poco circunscritos. Al corte tenían aspecto heterogéneo por sus componentes adiposo y fibroso en cantidades variables y algunos con cambios mixoides focales. Los tumores midieron entre 4 y 10 cm. (Cuadro 1)

Microscópicamente se identificaron tres componentes celulares en cantidades variables: el primero compuesto de fibroblastos y miofibroblastos fusiformes de configuración ondulada, formando trabéculas fibrocolagenosas y compartimentos; el segundo componente estaba constituido por tejido adiposo maduro; el tercer componente era de islas de células mesenquimales inmaduras, pequeñas, redondas, con escaso citoplasma y matriz mixoide variable (Figura 3). Estas islas predominaban alrededor de los trayectos vasculares, pero las había dispuestas a lo largo de los otros dos componentes (Figura 4). No había figuras mitóticas más que en forma ocasional

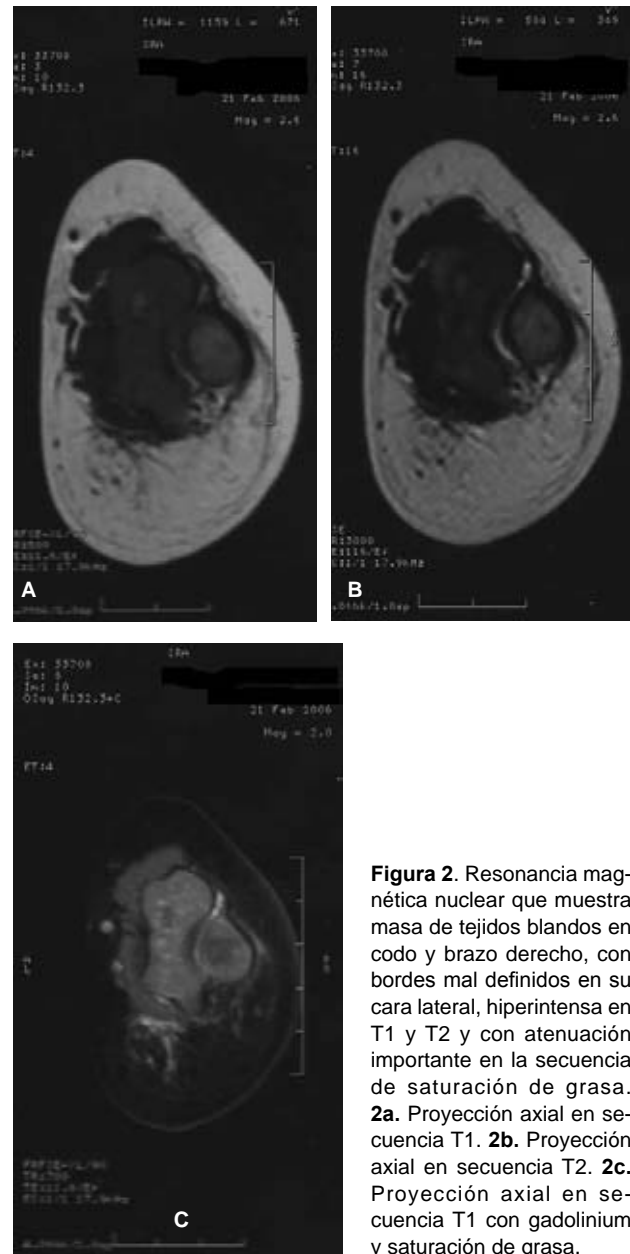


Figura 2. Resonancia magnética nuclear que muestra masa de tejidos blandos en codo y brazo derecho, con bordes mal definidos en su cara lateral, hiperintensa en T1 y T2 y con atenuación importante en la secuencia de saturación de grasa. **2a.** Proyección axial en secuencia T1. **2b.** Proyección axial en secuencia T2. **2c.** Proyección axial en secuencia T1 con gadolinium y saturación de grasa.

y sin atipias. En uno de los casos había esclerosis acentuada (Figura 5).

Los tres componentes tuvieron positividad inmunohistoquímica para la vimentina; el componente adiposo presentó inmunomarcación para la proteína S-100. Tanto el componente mesenquimal, como las trabéculas fibrocolagenosas fueron positivas de forma multifocal con actina, lo que denota su probable diferenciación miofibroblástica.



Figura 2. 2d. Proyección coronal en secuencia T1 con gadolinium.

DISCUSIÓN

En 1956 Reye describió seis casos de una nueva entidad en niños menores de dos años a la cual denominó “tumor fibromatoso subdérmico de la infancia”.¹¹ En 1965 Enzinger y Weiss describieron 30 casos de lo que denominaron “hamartoma fibroso de la infancia”.^{1-3,12-14}

Los HFI son lesiones fibroproliferativas que tienen su origen en el tejido subepitelial y que típicamente

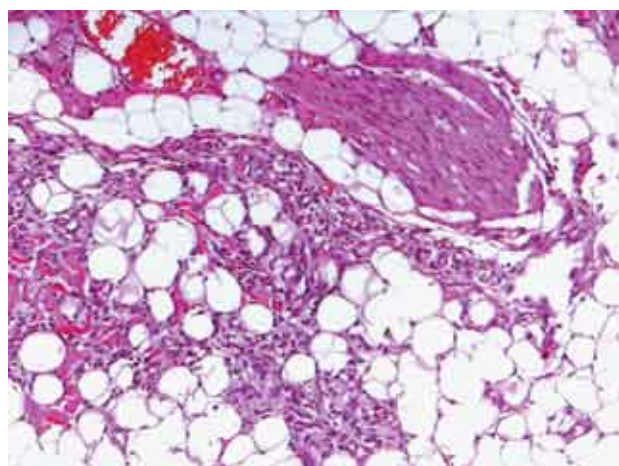


Figura 3. Fotografía microscópica que ilustra los tres componentes histológicos: trabéculas fibrocolagenosas de fibroblastos y miofibroblastos fusiformes, tejido adiposo maduro y grupos de células mesenquimales inmaduras. Hematoxilina y eosina (10x).

aparecen en pacientes de raza blanca, del género masculino, menores de dos años de edad.^{1,2,5,13} La relación hombre/mujer es 3:1.^{4, 13} Aproximadamente 75% se localizan en la región axilar y el brazo; son menos frecuentes en el hombro, la ingle, la espalda, el cuello, los genitales y el área perianal, la pared torácica, la cara, el pie, la mano y la piel cabelluda.^{1-9,13,14} El tumor aparece generalmente poco después del nacimiento como una masa indolora, mal definida, de tamaño y forma variables, que crece paulatinamente. Puede estar libre o fija a los planos profundos. El tumor mide entre 2 y 5 cm de diámetro, pero puede llegar a medir hasta 15 cm.⁴

Cuadro 1. Características clínicas

Caso	Edad Presentación	Edad Resección	Sexo	Sitio Anatómico	Tamaño Diámetro Máximo	Diagnóstico Inicial	Seguimiento	Recurrencia
1	6 meses	9 meses	F	Brazo izquierdo	5 cm	Neurilemoma maligno infiltrante	2 años	No
2	20 días	4 meses	M	Subescapular derecho	6 cm	Lipoblastoma	3 años	No
3	9 meses	14 meses	F	Suprapúbico	5 cm	Pilomatrixoma	2 años	No
4	20 meses	24 meses	M	Brazo derecho	4 cm	Lipoma	-	?
5	6 meses	11 meses	M	Brazo derecho	10 cm	Linfangioma Lipoblastoma	6 meses	No

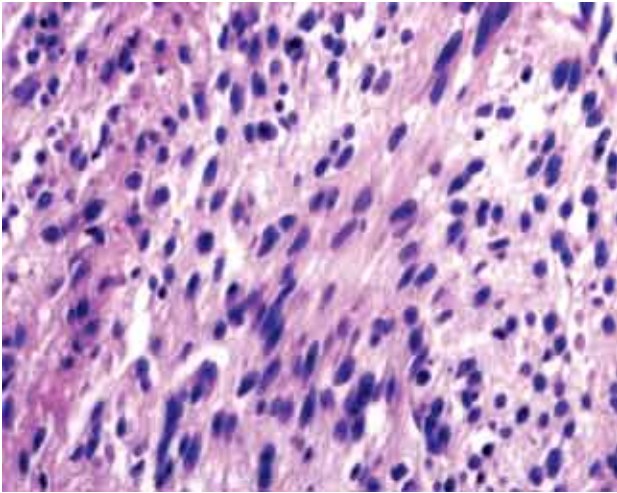


Figura 4. Fotografía microscópica a mayor aumento que muestra células mesenquimales inmaduras con núcleos redondos u ovals sin atipias y escaso citoplasma. Hematoxilina y eosina (40x).

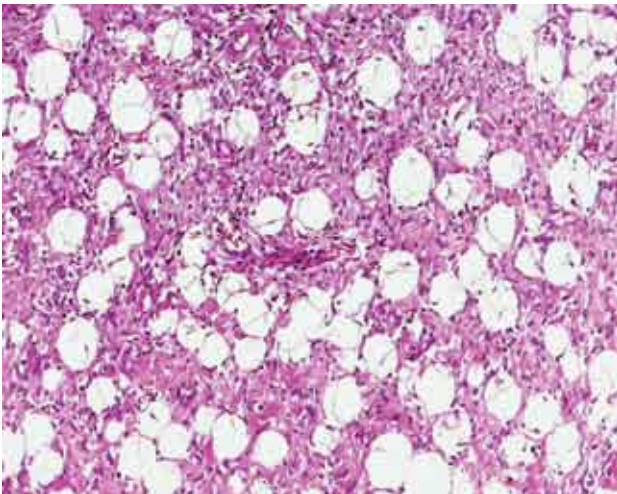


Figura 5. Fotografía microscópica que muestra predominio del componente fibroso esclerosado. Hematoxilina y eosina (10x).

¹³ Rara vez infiltra el músculo esquelético subyacente y nunca se han descrito metástasis a sitios distantes. El tratamiento de elección es la escisión completa; cuando no es posible, la recurrencia es cercana al 15%.^{1-5,13-15}

El ultrasonido muestra una lesión hiperecogénica, con márgenes mal definidos y áreas de sombra acústica (Figura 1). La resonancia magnética muestra su forma característica, bandas con intensidad de señal intermedias (tejido fibroso), mezcladas con tejido graso en forma organizada¹⁵ (Figura 2).

Histológicamente los HFI se componen de tres tipos de tejido: conectivo, adiposo y mesenquimatoso, que se pueden encontrar en diferentes proporciones, generalmente con predominio del tejido fibroso o adiposo^{10,13,16,17} (Figuras 3, 4 y 5). Sin embargo, no se conocen el origen histogenético ni la naturaleza biológica exacta de estos tumores.^{2,15} Dato característico es que los márgenes del tumor no están bien definidos y no se encuentran figuras mitóticas ni anaplasia celular.^{10,16} Aunque el diagnóstico histopatológico se puede realizar casi siempre en cortes teñidos con hematoxilina y eosina, las tinciones de inmunohistoquímica pueden ser valiosas. Las células mesenquimales son positivas para la vimentina; el componente fibroblástico/miofibroblástico es positivo a la actina y el componente adiposo es inmunoreactivo con la proteína S-100.

Por su presentación clínica, los HFI frecuentemente se confunden con otro tipo de tumores: linfadenopatías, fibromatosis juvenil, lipomas, lipoblastomas, sarcomas, dermatofibromas, neurofibromas y hemangiomas. También se confunden con miofibromatosis, aunque esta última aparece en más de un sitio, puede involucionar espontáneamente y es de carácter familiar, características que nunca se han descrito en un HFI.^{2,4,10,14}

Histológicamente y de acuerdo al componente predominante, los diagnósticos diferenciales a considerar son: fibromatosis digital infantil, miofibroma y lipofibromatosis. La fibromatosis digital infantil ocurre casi exclusivamente en los dedos de las manos y los pies y presenta las características inclusiones intracitoplásmicas, perinucleares eosinófilas. Los miofibromas se presentan con más frecuencia en cabeza y cuello y tienen una imagen fusocelular bifásica con áreas poco celulares y otras zonas más densas de miofibroblastos, con patrón tipo hemangiopericitoide.

En el grupo de las lipofibromatosis y otros tumores pediátricos de tejido adiposo como el lipoblastoma, no existe componente mesenquimal inmaduro ni trabéculas de miofibroblastos como en el HFI; sin embargo, en ocasiones, estos tumores pueden mostrar un componente de tejido adiposo tan prominente que se confunde con cualquiera de las neoplasias pediátricas de tejido adiposo. En el caso del lipoblastoma, el tejido adiposo maduro alterna además con tejido adiposo inmaduro (lipoblastos) y aunque hay trabé-

culas fibrosas, éstas son finas y le confieren al tumor una apariencia lobulada.¹⁸⁻²⁰

Nuestra serie muestra la rareza de estos tumores, ya que a lo largo de 35 años sólo se presentaron cinco casos en dos instituciones de tercer nivel de atención. Al igual que lo señalado en la literatura, la mayoría de nuestros pacientes son masculinos y en todos el tumor apareció antes de los dos años de edad. Cuatro de los cinco tumores midieron entre 4 y 6 cm de diámetro; uno de ellos midió 10 x 6 cm. El 80% de los tumores se localizaron en la axila y miembro torácico y sólo uno se localizó en la región suprapúbica. Este último, además de no tener la localización habitual, tenía pelo, como el descrito por Yoon y cols.²¹ (Cuadro 1).

Los cinco pacientes se diagnosticaron clínicamente en forma errónea. En dos, se sospechó inicialmente un tumor maligno (un lipoblastoma y un neurilemoma maligno infiltrante); en otros dos, tumores benignos (lipoma y pilomatrixoma) y en uno de ellos se sospechó inicialmente linfangioma y posteriormente lipoblastoma (Cuadro 1).

Desconocemos el curso de uno de los pacientes; los otros cuatro han sido seguidos entre seis meses y tres años después de operados (promedio 1.8 años); ninguno ha presentado recurrencia del tumor.

CONCLUSIONES

Informamos cinco casos de HFI diagnosticados en un periodo de 35 años. Sus características clínicas, radiológicas e histopatológicas son similares a las descritas en la literatura. En todos el diagnóstico clínico fue erróneo, lo que muestra lo fácil que es confundirlos con otros tipos de tumores. Aunque no en todos los casos se logró resear el tumor en su totalidad, hasta el momento no hemos visto ninguna recurrencia.

El HFI es un tumor raro que debe tomarse en consideración cuando un niño menor de dos años presenta una masa sólida mal definida en la región axilar o inguinal, en el brazo o en el hombro.

REFERENCIAS

1. Jebson PJ, Louis DS. Fibrous hamartoma of infancy in the hand: a case report. *J Hand Surg [Am]* 1997;22(4):740-2.
2. Eppley BL, Harruff R, Shah M, Sadove AM. Fibrous hamartomas of the scalp in infancy. *Plast Reconstr Surg* 1994;94(1):195-7.
3. Stock JA, Niku SD, Packer MG, Krous H, Kaplan GW. Fibrous hamartoma of infancy: a report of two cases in the genital region. *Urology* 1995;45(1):130-1.
4. Ashwood N, Witt JD, Hall-Craggs MA. Fibrous hamartoma of infancy at the wrist and the use of MRI in preoperative planning. *Pediatr Radiol* 2001;31(6):450-2.
5. Popek EJ, Montgomery EA, Fourcroy JL. Fibrous hamartoma of infancy in the genital region: findings in 15 cases. *J Urol* 1994;152(3):990-3.
6. Sylaidis P, Fatah MF. Fibrous hamartomas of the scalp in infancy. *Plast Reconstr Surg* 1995;95(6):1125-6.
7. Arioni C, Bellini C, Oddone M, et al. Congenital fibrous hamartoma of the knee. *Pediatr Radiol* 2006;36(5):453-5.
8. Harris CJ, Das S, Vogt PJ. Fibrous hamartoma of infancy in the scrotum. *J Urol* 1982;127(4):781-2.
9. Groisman G, Kerner H. A case of fibrous hamartoma of infancy in the scrotum including immunohistochemical findings. *J Urol* 1990;144(2 Pt 1):340-1.
10. Albuquerk J, Wexler H, Dana M, Silverman J. A case of fibrous hamartoma of infancy. *J Pediatr Surg* 1979;14(1):80-2.
11. Reye RDK. A consideration of certain subdermal fibromatous tumors of infancy. *J Pathol* 1956;72:149-54.
12. Enzinger FM. Fibrous hamartoma of infancy. *Cancer* 1965;18:241-8.
13. Sotelo-Avila C, Bale PM. Subdermal fibrous hamartoma of infancy: pathology of 40 cases and differential diagnosis. *Pediatr Pathol* 1994;14(1):39-52.
14. Lee JT, Girvan DP, Armstrong RF. Fibrous hamartoma of infancy. *J Pediatr Surg* 1988;23(8):759-61.
15. Eich GF, Hoeffel JC, Tschappeler H, Gassner I, Willi UV. Fibrous tumours in children: imaging features of a heterogeneous group of disorders. *Pediatr Radiol* 1998;28(7):500-9.
16. Maung R, Lindsay R, Trevenen C, Hwang WS. Fibrous hamartoma of infancy. *Hum Pathol* 1987;18(6):652-3.
17. Greco MA, Schinella RA, Vuletin JC. Fibrous hamartoma of infancy: an ultrastructural study. *Hum Pathol* 1984;15(8):717-23.
18. Lakshminarayanan R, Konia T, Welborn J. Fibrous hamartoma of infancy: a case report with associated cytogenetic findings. *Arch Pathol Lab Med* 2005;129(4):520-2.
19. Goldblum JR, Weiss SW. Fibrous Tumors of Infancy and Childhood. In: Strauss M, ed. *Enzinger and Weiss's Soft Tissue Tumors*. 4th ed. St. Louis: The CV Mosby Co. 2000;pp347-408.
20. Sciot R, Mandahi N. Lipoblastoma / Lipoblastomatosis. In: Fletcher C, Unni KK, Mertens F, eds. *Tumors of the Soft Tissue and Bone*. Lyon. IARC Press 2002;pp26-7.
21. Yoon TY, Kim JW. Fibrous hamartoma of infancy manifesting as multiple nodules with hypertrichosis. *J Dermatol* 2006;33(6):427-9.