

Miofibromatosis infantil. Relato de una enfermedad desesperante

Francisco Javier Álvarez-Rodríguez,* Carlos Baeza-Herrera,** Luis Manuel García-Cabello,***
Arturo Hermilo Godoy-Esquivel,*** José Luis Atzin-Fuentes&

Resumen

La miofibromatosis es una enfermedad tumoral que afecta casi exclusivamente a lactantes y preescolares. Se caracteriza por múltiples lesiones nodulares compuestas de tejido colágeno y células fusiformes que afectan piel, huesos, tejidos blandos e incluso las vísceras; puede ser solitaria o multicéntrica. Presentamos la evolución clínica de un niño que a los dos años de edad fue llevado por primera vez a consulta por una masa cervical derecha de 4.5 x 6 cm, subcutánea, inmóvil e indolora. Fue intervenido quirúrgicamente en 13 ocasiones; en la última falleció. El caso corresponde al número once reportado con patrón familiar.

Palabras clave: tumor cervical, miofibromatosis, traqueostomía.

Summary

This rare entity is characterized by multiple nodular lesions largely composed of collagen-forming spindle cells and involving the subcutis, skeletal muscle, bone and viscera of newborns and infants that occurs in either a solitary or multicentric form. The clinical course of a case is presented. The patient is a 2-year-old male who was brought to our hospital because of a large cervical mass. On physical examination a firm, subcutaneous, immobile painless mass measuring 4.5 x 6 cm was palpated at right side of neck. After the first admission, 13 complete surgical resections were performed. This patient is the eleventh familial case in the literature. The patient died 10 years after the first surgery.

Key words: cervical mass, myofibromatosis, tracheostomy.

Introducción

La miofibromatosis infantil es un trastorno raro del tejido mesenquimatoso, caracterizado por la formación de tumores en la piel, tejido celular subcutáneo, músculo, huesos e incluso vísceras. En 1954, Stout la denominó fibromatosis generalizada congénita.¹ Más recientemente han aparecido otros reportes de la misma enfermedad, donde se resalta la variedad multicéntrica y se le denomina como fibromatosis colli, fibromatosis agresiva, fibromatosis congénita, fibromatosis multivisceral diseminada, fibromatosis generalizada congénita, polifibromatosis, tumores desmoides o miofibromatosis infantil.^{1,2}

Desde un punto de vista meramente clínico, en 1965 Kauffman y Stout agruparon sus casos en dos categorías: una forma múltiple, con lesiones restringidas a piel, tejidos blandos y hueso; y una generalizada, donde además hay afectación visceral.² Existe también una forma solitaria o única que fue reconocida hasta fines de la década de los setenta del recién siglo pasado.³ Sin embargo, Chung y Enzinger, quienes conjuntaron la serie con el mayor número de casos, encontraron que la forma solitaria es la más común; a ellos se debe la denominación de miofibromatosis infantil.⁴ La etiología aún no ha sido determinada, sin embargo, desde 1961 se conocen casos con un factor hereditario predisponente;³ a la fecha se limitan a diez familias,⁵ en las que los patrones de herencia incidieron de manera distinta.⁴⁻¹¹

El objetivo del presente trabajo es reportar la evolución clínica de un niño con miofibromatosis, variedad multicéntrica, en quien se identificó un patrón autosómico dominante; en la literatura correspondería al caso número once con carga hereditaria.

Caso clínico

Niño con tumor cervical derecho desde el nacimiento. Después de ocho semanas de la primera intervención quirúrgica (resección), efectuada a los seis meses de edad, el tumor recidivó y paulatinamente adquirió tal dimensión que limitaba la función del cuello, por lo que a los dos años de edad se practicó una segunda intervención quirúrgica; la tumoración

* Jefe del Departamento de Oncología, Hospital Pediátrico Moctezuma.

** Jefe del Departamento de Cirugía General, Hospital Pediátrico Moctezuma. Profesor titular del Curso de Cirugía, UNAM. Miembro de la Academia Mexicana de Cirugía.

*** Cirujano pediatra y profesor ayudante, Hospital Pediátrico Moctezuma.

& Residente de Cirugía, Hospital Pediátrico Moctezuma.

Solicitud de sobretiros:

Carlos Baeza-Herrera,
Oriente 158-189, Col. Moctezuma Segunda Sección,
Deleg. Venustiano Carranza, 15500 México, D. F.
Tel.: 5786 7029.

Recibido para publicación: 27-10-2005

Aceptado para publicación: 06-12-2005



Figura 1. En esta fotografía aún estaba conservado el contorno facial. Las dimensiones de la tumoración no eran alarmantes.

reapareció seis meses después con la mismas características. El diagnóstico histológico fue fibroma benigno.

El niño fue reoperado a los tres años y medio y a los cinco años de edad; en ambas ocasiones se practicó resección macroscópica total.

A los seis años de edad, el niño fue remitido al Departamento de Oncología, donde se identificó gran tumoración cervical derecha de 15×20 cm, otros nódulos cutáneos de 3×2 cm en parietal derecho, uno escapular derecho de 2×2 cm y otro paravertebral lumbar derecho de 1.5×1.5 cm, sin manchas color café con leche ni visceromegalias (figuras 1 y 2). En la quinta intervención quirúrgica se le practicó nuevamente resección total y el reporte de histopatología cambió por el de fibromatosis colli. Posteriormente recibió 5500 rads al lecho tumoral, permaneciendo ocho meses libre del tumor. La siguiente recaída fue tumoración de 4×4 cm en el mismo sitio; el tratamiento consistió en extirpación total y quimioterapia con vincristina-adriamicina-ciclofosfamida. En las siguientes ocho operaciones de un total de trece, presentó problemas interrelacionados: parálisis facial, importantes pérdidas hemáticas, dificultades para el acto anestésico debido a que el cuello se había deformado tanto que resultaba imposible la intubación traqueal, motivo por el cual en el procedimiento quirúrgico 10 debió efectuársele traqueostomía previa. El paciente falleció como consecuencia de las complicaciones en la intervención quirúrgica 13 (figura 3).

En la historia familiar, el padre es portador de un tumor cervical derecho de 6×5 cm, dos tías paternas con tumor



Figura 2. Detalles del aspecto del niño antes de la sexta operación. No había lesión neurológica ni músculo-esquelética.

cervical derecho de 3×2 cm; dos primos hermanos por rama paterna con tumor cervical derecho de 2×2 cm, uno de ellos, un niño, falleció a los 18 meses de edad debido a glucogenosis hepática tipo IV, misma que heredó su hermano menor quien falleció a los 14 meses de edad y que aparentemente no tenía tumor cervical o en otro sitio.

Discusión

En la miofibromatosis infantil las manifestaciones clínicas y el curso de la enfermedad dependen del número y localización de las lesiones. Los tumores pueden variar en tamaño de 0.5 a 7 cm, ser de 1 a 100, y afectar potencialmente cualquier órgano o tejido. Los sitios más comunes de afectación en la forma multicéntrica, además de las partes blandas y hueso, son pulmones, corazón y tubo digestivo.^{12,13} Los tumores generalmente están presentes al nacimiento y son identificados durante el primer año de la vida. Sin embargo, 20 % de las lesiones solitarias, la mayoría en piel, músculo o partes blandas, aparecen en individuos de más edad.^{4,13}

En la mayoría de las lesiones multicéntricas hay regresión espontánea,^{4,13-16} sin embargo, pueden aparecer nuevas lesiones en la niñez e incluso en la edad adulta; por lo general están limitadas a las partes blandas. Bajo circunstancia todavía no identificadas, el curso de la miofibromatosis infantil es agresivo, con proliferación continua y sobrecrecimiento de los nódulos cutáneos.¹⁷

La histología es característica: hay células fusiformes, rollizas, con citoplasma eosinófilo, dispuestas en manojos cortos bien delimitados, en tanto que en las porciones centrales frecuentemente dan la apariencia de células menos diferenciadas colocadas alrededor de espacios vasculares con un patrón parecido al del hemangiopericitoma.^{4,18}



Figura 3. Aspecto final de espaldas. En esta ocasión existía ya gran daño ocasionado por la enfermedad y por las múltiples intervenciones quirúrgicas a que fue sometido el paciente.

Existe debate en la histogénesis, pero con los estudios histoquímicos y mediante microscopia electrónica se ha concluido que es un tumor de miofibroblastos, de ahí la reciente denominación.^{4,19}

La etiología exacta de la miofibromatosis infantil no está clara, pero es posible que factores genéticos desempeñen un papel importante. La verdadera incidencia de la miofibromatosis infantil en varios miembros de una familia es probablemente más alta de lo que parece, a juzgar por la escasez de reportes en la literatura médica, pues la mayoría de los casos individuales publicados dan poca o mínima información sobre la historia familiar.^{7,15-17,20,21} Las lesiones de miofibromatosis infantil con frecuencia son escasas y leves, y tienen tendencia a la desaparición espontánea. Las manifestaciones en los parientes suelen ser también leves y pueden pasarse por alto, tal como ocurrió en el presente caso. La aparición de casos multicéntricos y solitarios en una misma familia son buen fundamento para afirmar que son parte de una misma enfermedad cuya evolución casi siempre es favorable después de la extirpación.^{19,22,23}

Hay pocos datos para concluir sobre la genética de la miofibromatosis infantil, pero en la actualidad se apoya fuertemente la teoría de la transmisión autosómica; de acuerdo con Jennings y colaboradores, una forma dominante con penetrancia reducida parece ser la mejor explicación.¹⁰ Como

en el estudio familiar de nuestro caso y en otras publicaciones, no hay predilección por uno de los sexos.⁴⁻¹¹

Tradicionalmente la miofibromatosis infantil ha sido manejada sólo con la resección quirúrgica, pero dependiendo del sitio, la extensión y el tipo de resección, los porcentajes de recidiva se informan de 20 a 100 %.^{12-14,24,25} La mayoría de los pacientes en los que se observan recurrencias sobrellevan múltiples intervenciones quirúrgicas en vano afán de extirpar el tumor, y en casos extremos se llega incluso a la amputación si la tumoración se ubica en una de las extremidades. En las últimas dos décadas, los informes en la literatura han sugerido que la radioterapia podría llegar a controlar las recidivas,²⁶⁻²⁸ lo que no pudimos ratificar en nuestro caso.

Es difícil justificar la administración de agentes quimioterápicos anticancerosos a pacientes con proliferación no maligna de tejido fibroso como la miofibromatosis infantil —recurso que empleamos por desesperación más que por una real indicación—, debido a que las células involucradas son histológicamente benignas y porque se desconoce su eficacia.²⁶

En conclusión, creemos que la miofibromatosis infantil es un padecimiento raro que tiene múltiples manifestaciones clínicas y cursos variables; que la resección quirúrgica es la indicación más generalizada y en la mayoría de las ocasiones tiene resultados favorables; que si bien la quimioterapia y radioterapia podrían tener cabida en situaciones especiales como la nuestra, deberán ser utilizadas con juicio y pleno conocimiento de que el resultado puede ser infructuoso.

Referencias

1. Stout AP. Juvenile fibromatoses. *Cancer* 1954;7:953-978.
2. Kauffman SL, Stout AP. Congenital mesenchymal tumors. *Cancer* 1965;18:460-476.
3. Kindblom LG, Termen G, Save-Soderbergh L. Congenital solitary fibromatosis of soft tissues, a variant of congenital generalized fibromatosis. Two case reports. *Acta Pathol Microbiol Scand* 1977;85:640-648.
4. Chung EB, Enzinger FM. Infantile myofibromatosis. *Cancer* 1981;48:1807-1818.
5. Bracko M, Cindro L, Golouh R. Familial occurrence of infantile myofibromatosis. *Cancer* 1992;69:1294-1299.
6. Bartlett RC, Otis RD, Laakso AO. Multiple congenital neoplasms of soft tissues. Report of 4 cases in a family. *Cancer* 1961;14:913-920.
7. Hower J, Göbel FJ, Rüttner JR, Wurster K. Familiäre kongenitale generalisierte fibromatose bei zwei Halbschwwestern. *Schweiz Med Wochenschr* 1971;101:1381-1385.
8. Baird PA, Worth AJ. Congenital generalized fibromatosis: an autosomal recessive condition? *Clin Genet* 1976;9:488-494.
9. Pflüger VH, Kolb R, Mayr WR. Kongenitale polyfibromatose: klinische und genetische untersuchungen. *Wien Klin Wochenschr* 1976;88:92-94.
10. Jennings TA, Duray PH, Collins FS, Sabetta J, Enzinger FS. Infantile myofibromatosis. Evidence for an autosomal-dominant disorder. *Am J Surg Pathol* 1984;8:529-538.
11. Venecie PY, Bigel P, Desgruelles C, Lortat-Jacob S, Dufier JL, Saurat JH. Infantile myofibromatosis. Report of two cases in a family. *Br J Dermatol* 1987;117:255-259.

12. Salamah MM, Hammoudi SM, Sadi ARM. Infantile myofibromatosis. *J Pediatr Surg* 1988;23:975-977.
13. Wiswell TE, Davis J, Cunningham BE, Solenberg R, Thomas PJ. Infantile myofibromatosis: the most common fibrous tumor of infancy. *J Pediatr Surg* 1988;23:314-318.
14. Roggli VL, Kim HS, Hawkins E. Congenital generalized fibromatosis with visceral involvement. A case report. *Cancer* 1980;45:954-960.
15. Christensen E, Hojgaard K, Smith CC. Congenital malignant mesenchymal tumors in a two month old child. *Acta Pathol Microbiol Scand* 1961;53:237-242.
16. Teng P, Warden J, Cohn WL. Congenital generalized fibromatosis (renal and skeletal) with complete spontaneous regression. *J Pediatr* 1963;62:748-753.
17. Molnar P, Olah E, Miko TL, Gomba S. Aggressive infantile myofibromatosis. Report of a case of a clinically progressive congenital multiple fibromatosis. *Med Pediatr Oncol* 1986;14:332-337.
18. Bernard JL, Gentet JC, Scheiner C, Theveniau D, Coze C, Raybaud C. Disseminated multivisceral fibromatosis in an infant. An unusual case with favourable outcome. *Med Pediatr Oncol* 1990;18:427.
19. Altemani AM, Amstalden EI, Filho JM. Congenital generalized fibromatosis causing spinal cord compression. *Human Pathol* 1985;16:1063-1065.
20. Fletcher CDM, Achu P, Van Noorden S, McKee PH. Infantile myofibromatosis: a light microscopic histochemical and immunohistochemical study suggesting true smooth muscle differentiation. *Histopathology* 1987;11:245-258.
21. Benjamin SP, Mercer RD, Hawk WA. Myofibroblastic contraction in spontaneous regression of multiple congenital mesenchymal hamartomas. *Cancer* 1977;40:2343-2352.
22. Daimaru Y, Hashimoto H, Enjoji M. Myofibromatosis in adults (adult counterpart of infantile myofibromatosis). *Am J Surg Pathol* 1989;13:859-865.
23. Young ID, Fortt RW. Familial fibromatosis. *Clin Genet* 1981;20:211-216.
24. Raney RB. Chemotherapy for children with aggressive fibromatosis and Langerhans' cell histiocytosis. *Clin Orthop Related Res* 1991;262:58-62.
25. Alman BA, Goldberg MJ, Naber SP, Galanopoulos T, Antoniadis HN, Wolfe HJ. Aggressive fibromatosis. *J Pediatr Orthop* 1992;12:1-9.
26. McCollough M, Parsons JT, Van der Griend R, Enneking WF, Heare T. Radiation therapy for aggressive fibromatosis. *J Bone Joint Surg* 1991;73-A:717-725.
27. Akazawa H, Nakatsuka Y, Takahashi Y. Congenital muscular torticollis: long term follow-up of thirty-eight partial resections of the sternocleidomastoid muscle. *Arch Orthop Trauma Surg* 1993;112:205-209.
28. Schmitt G, Mills EE, Smit BJ, Pape H. Radiotherapy for aggressive fibromatosis. *Eur J Cancer* 1992;28A(4-5):832-833.

