

Hamartoma fibroso de la infancia

D. Velázquez Tarjuelo, P. Zamberk Majlis, C. Silvente San Nicasio, J.M. Hernanz Hermosa
Servicio de Dermatología. Hospital General Universitario «Gregorio Marañón». Madrid

Resumen

El hamartoma fibroso de la infancia es un tumor raro, benigno, descrito por primera vez por Reye en 1956 con el término de «tumor fibromatoso subcutáneo de la infancia». Fue Enzinger, en 1965, quien definitivamente acuñó el término de «hamartoma fibroso de la infancia». Suele aparecer durante los primeros 2 años de vida, y es congénito hasta en un 15-20% de los casos. Es típica la presentación en forma de lesión única, asintomática, predominantemente en la región axilar, el tronco superior, la región inguinal o los genitales externos. La biopsia y la tinción con hematoxilina-eosina suelen ser suficientes para confirmar el diagnóstico, aunque las técnicas de inmunohistoquímica también pueden ser útiles. No hay evidencia de regresión espontánea del hamartoma fibroso de la infancia, pero tiene un pronóstico excelente, ya que se localiza exclusivamente en la dermis y el tejido celular subcutáneo, sin invadir los tejidos más profundos o las vísceras. El tratamiento de elección es la extirpación completa de la lesión, con tasas de recidiva muy bajas, incluso tras extirpaciones incompletas.

Palabras clave

Hamartoma fibroso de la infancia

Abstract

Title: Fibrous hamartoma of childhood

Fibrous hamartoma of childhood is a rare benign tumor, first described by Reye in 1956 as a subdermal fibromatous tumor of infancy and by Enzinger in 1965 as fibrous hamartoma of infancy. It is a subcutaneous fibrous proliferation that is usually detected during the first 2 years of life. It is congenital in up to 15% to 20% of cases. It usually presents as a solitary, painless, skin-colored subcutaneous nodule. The most common locations are the axillary region, upper trunk, inguinal region and external genitalia. Routine hematoxylin-eosin-stained sections are generally sufficient for a diagnosis, but immunohistochemistry may also be useful. Spontaneous regression has not been reported. The treatment of choice is local excision. Nevertheless, even with incomplete excision, fibrous hamartoma of childhood has a low recurrence rate and the prognosis is excellent.

Keywords

Fibrous hamartoma of childhood

24

Introducción

El hamartoma fibroso de la infancia se define como una proliferación fibrosa, subcutánea, con un patrón histopatológico característico. El término «hamartoma» implica la existencia de tejidos benignos en su composición, los mismos que se encuentran en el lugar donde asienta la lesión. La mayoría de los casos aparecen durante los 2 primeros años de vida, y hasta en una cuarta parte son congénitos, con predilección por el sexo masculino. La forma de presentación clínica más frecuente es un nódulo subcutáneo, solitario, del color de la piel y no doloroso, sobre todo en la región axilar y el tronco superior. El diagnóstico se confirma mediante el estudio anatomopatológico. Nunca tiende a la resolución espontánea, pero el pronóstico es excelente, ya que incluso en las extirpaciones incompletas la tasa de recidivas es baja.

Caso clínico

Niña de 13 meses de edad, sin antecedentes personales ni familiares de interés, que acude a la consulta de dermatología

por presentar desde hace 5 meses una lesión cutánea en la cara lateral del muslo izquierdo, aparentemente asintomática, no dolorosa, de crecimiento progresivo. A la exploración física la paciente presentaba una placa de aproximadamente 2 cm de diámetro en la localización descrita, indurada, esclerodermiforme, de superficie lisa y de una leve coloración eritematosoviolácea, mal delimitada (figura 1). Con la sospecha clínica de tumoración fibrosa de la infancia, se realiza una biopsia de la lesión, donde se observa una proliferación fusocelular y fasciculada que cruza en haces horizontales la zona superficial de la hipodermis, rodeando y englobando pequeños troncos nerviosos y vasos de pequeño calibre, y delimitando los lóbulos adiposos. El estudio inmunohistoquímico demuestra una tinción para vimentina positiva, y negativa para actina, S100 y CD34.

Con todos estos datos se confirma el diagnóstico de hamartoma fibroso de la infancia. Dada la corta edad de la paciente y la historia natural de la lesión, se decide, por el momento, efectuar un tratamiento conservador, con revisiones periódicas.



Figura 1. Placa mal delimitada de aproximadamente 2 cm de diámetro, indurada, de superficie lisa y con una leve coloración eritematosviolácea

Discusión

Definimos el hamartoma fibroso de la infancia como una proliferación fibrosa subcutánea con un patrón anatomopatológico característico. Se trata de una lesión de origen mesenquimal miofibroblástico, rara, benigna pero persistente. El término «hamartoma» implica la existencia de tejidos benignos pero desorganizados en su composición, normalmente presentes en el lugar donde asienta la lesión. Esta enfermedad la describió por primera vez Reye, en 1956, quien relató 6 casos en niños menores de 2 años, denominándola «tumor fibromatoso subcutáneo de la infancia». En 1965, Enzinger aportó 30 casos similares, acuñando ya el término de «hamartoma fibroso de la infancia».

Aparece generalmente durante los 2 primeros años de vida, y hasta en un 15-20% de los casos está ya presente en el

nacimiento. Afecta con mayor frecuencia al sexo masculino, con una proporción de 2:1, y la localización anatómica es similar en ambos sexos. Aparece con mayor frecuencia en la región axilar, los hombros, el tronco superior, la región inguinal y los genitales externos, aunque podemos encontrarlo en cualquier región anatómica. Rara vez se ha descrito en las extremidades, como en el presente caso. No se relaciona con la herencia familiar ni con otras neoplasias o malformaciones congénitas subyacentes.

Desde el punto de vista clínico, es una lesión única, generalmente de pequeño tamaño, sin cambios epidérmicos, aunque, como en todas las patologías, hay excepciones: se han descrito casos en forma de múltiples lesiones de aparición sincrónica, separadas entre sí por piel sana, o con cambios en su superficie, como hipertrichosis o alteraciones en la pigmentación. Puede manifestarse en forma de nódulo o masa profunda, mal delimitada y no encapsulada, asintomática, del color de la piel, normalmente móvil, aunque en algunos casos puede aparecer adherida a planos profundos. Determinadas localizaciones atípicas pueden llegar a producir sintomatología; así, los nódulos cervicales pueden desencadenar cefaleas, y las lesiones en las zonas de tensión pueden producir dolor durante el ejercicio físico. Suelen presentar un crecimiento rápido durante los 5 primeros años, estabilizándose después, y aunque no tienden a la regresión espontánea, nunca infiltrarán ni comprimirán estructuras vitales o vísceras subyacentes.

Las localizaciones típicas del hamartoma fibroso de la infancia son la dermis profunda y el tejido adiposo. Al extirparlo, se observa macroscópicamente una masa de coloración blanco-grisácea, con áreas amarillentas constituidas por grasa.

Las técnicas habituales de tinción con hematoxilina-eosina son suficientes para establecer un diagnóstico definitivo, aunque la inmunohistoquímica también puede ser útil. Las técnicas ecográficas revelan una ecogenicidad mixta, similar a la de los hemangiomas, los linfangiomas o los lipomas.

Desde el punto de vista anatomopatológico, el hamartoma fibroso de la infancia se caracteriza por presentar tres componentes, que pueden variar en proporción. El primero es una proliferación de miofibroblastos fusiformes, distribuidos en fascículos amplios dentro de una estroma de colágeno. El segundo son nidos y agregados de células fusiformes o redondas, inmaduras y de hábito mesenquimal en el seno de una matriz mixoide, que se tiñe con azul alcian y se digiere con hialuronidasa. El tercer elemento consiste en adipocitos maduros. Además, los vasos sanguíneos pueden ser prominentes, sobre todo en las áreas mixoides, y en algunos casos podemos encontrar una hiperplasia de las glándulas eccrinas. Desde el punto de vista inmunohistoquímico, las células mesenquimales son positivas para vimentina, el componente fibroblástico es positivo para actina y desmina, y los adipocitos son positivos para S100. Según Dickey y Sotelo-Avila, su etiopatogenia estaría relacionada con la proliferación de células primitivas mesenquimales, que se diferenciarían a tejido adiposo y/o tejido conectivo.

El diagnóstico diferencial debe realizarse fundamentalmente con las siguientes enfermedades: fibromatosis digital infantil, miofibromatosis, lipofibromatosis, lipomas, sarcomas, nevus de tejido conectivo, fibroma aponeurótico calcificante, dermatofibromas o neurofibromas. En general, todas ellas pueden diferenciarse fácilmente del hamartoma fibroso de la infancia por los hallazgos histopatológicos. Además, clínicamente también podemos encontrar claras diferencias. Así, la fibromatosis digital infantil aparece casi exclusivamente en los dedos de las manos y los pies. Desde el punto de vista histológico, se caracteriza por presentar inclusiones perinucleares de aspecto eosinofílico. Los miofibromas se localizan fundamentalmente en la cabeza y el cuello, pueden ser múltiples y tienden a la regresión espontánea. Histológicamente, presentan células de aspecto bifásico, con alternancia de áreas claras y oscuras.

El pronóstico en el hamartoma fibroso de la infancia es excelente. Aunque no remite de forma espontánea, no hay casos descritos de degeneración maligna. Como ya hemos comentado anteriormente, suele presentar un crecimiento rápido inicial, durante los primeros años, con una estabilidad clínica posterior, aunque en ocasiones el crecimiento es imprevisible. Así, las lesiones de mayor tamaño no implican siempre una evolución más larga. El tratamiento de elección es la extirpación local. Algunos autores recomiendan aplicar márgenes de extirpación de 1 cm, ya que el hamartoma fibroso de la infancia

puede extenderse tanto en profundidad como en superficie de forma no visible clínicamente. Otros autores discrepan de ello, ya que pese a las extirpaciones incompletas, la tasa de recurrencias es menor del 15%. Así, es perfectamente aceptable dejar una mínima lesión residual en los casos en que la extirpación completa pudiera implicar alteraciones funcionales o anatómicas en el paciente. ■

Bibliografía

- Carreto E, Dall'Igna P, Alagio R, Siracusa F, Granata C. Fibrous hamartoma of infancy: an Italian multi-institutional experience. *J Am Acad Dermatol.* 2006; 54: 800-803.
- Dickey GE, Sotelo-Avila C. Fibrous hamartoma of infancy: current review. *Pediatr Dev Pathol.* 1999; 2: 236-243.
- Grynspan D, Meir K, Senger C, Ball NJ. Cutaneous changes in fibrous hamartoma of infancy. *J Cutan Pathol.* 2007; 34: 39-43.
- Lakshminarayanan R, Konia T, Welborn J. Fibrous hamartoma of infancy: A case report with associated cytogenetic findings. *Arch Pathol Lab Med.* 2005; 129: 520-522.
- Morris D, Robson A, Calonje E. Fibrous hamartoma of infancy. *Clin Exp Dermatol.* 2002; 27: 533-534.
- Scott DM, Peña JR, Omura EF. Fibrous hamartoma of infancy. *J Am Acad Dermatol.* 1999; 41: 857-859.
- Yoon TY, Kim JW. Fibrous hamartoma of infancy manifesting as multiple nodules with hypertrichosis. *J Dermatol.* 2006; 33: 427-429.