

## Hamartoma fibroso de la infancia de afectación genital

C. Montalvo Ávalos, A. Gómez Farpón, V. Álvarez Muñoz, N. Vega Mata,  
M.S. Fernández García<sup>1</sup>

*Servicio de Cirugía Pediátrica. <sup>1</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Central de Asturias (Oviedo)*

### Resumen

El hamartoma fibroso de la infancia es una proliferación subcutánea benigna, poco frecuente, que predomina en varones menores de 2 años. Su presentación anatómica es variable, con predominio en la región axilar y los miembros superiores; la afectación del área genital es excepcional. Su diagnóstico clínico es difícil, debido a su carácter asintomático y la fácil confusión con otras lesiones malignas de tejidos blandos. La escisión completa es curativa y previene la recurrencia. Presentamos el caso de un varón con hamartoma fibroso escrotal de la infancia. Se discuten la clínica, las características histológicas y su manejo, y se hace referencia a los raros casos de afectación genital descritos en la bibliografía.

**Palabras clave:** Hamartoma, infancia, escroto, neoplasia partes blandas.

### Abstract

*Title:* Fibrous hamartoma of infancy in the genital region

Fibrous hamartoma of infancy is a rare benign subcutaneous proliferation, predominantly in males younger than 2 years. Its anatomical location is variable, highlighting the axilla and upper limb. It rarely occurs in the genital region. Diagnosis is difficult, due to its limited symptoms, and should be considered in the differential diagnosis of malignant soft tissue masses. Complete excision is curative and prevents recurrences. We report a case of fibrous hamartoma of infancy located in the scrotum. Clinical, histological characteristics and management are discussed, focus on the uncommon cases of genital involvement reported in the literature.

**Keywords:** Hamartoma, child, scrotum, soft tissue neoplasm.

Fecha de recepción: 3/09/13. Fecha de aceptación: 6/11/13.

**Correspondencia:** C. Montalvo Ávalos. Concejo de Caso, 2, bloque 6, 2.º C. 33204 Gijón (Asturias). Correo electrónico: cristinamontalvo\_avalos@hotmail.com

**Cómo citar este artículo:** Montalvo Ávalos C, Gómez Farpón A, Álvarez Muñoz V, Vega Mata N, Fernández García MS. Hamartoma fibroso de la infancia de afectación genital. Acta Pediatr Esp. 2014; 72(8): e288-e293.

## Introducción

Entre los tumores benignos de la infancia, el hamartoma fibroso representa uno de los menos frecuentes. La mayoría de los casos aparecen en niños menores de 2 años, con predilección por el sexo masculino. Suele presentarse como único nódulo subcutáneo indurado y bien delimitado, de color similar a la piel y no doloroso al tacto, localizado en cualquier parte del cuerpo, aunque con predominio por la región axilar y los miembros superiores. El diagnóstico definitivo se realiza mediante un estudio anatomopatológico tras la extirpación quirúrgica completa, que es el tratamiento de elección.

## Caso clínico

Se presenta el caso de un varón de 9 meses de edad, sin antecedentes personales ni familiares de interés, remitido para la valoración de una tumoración inguinoescrotal derecha de aparición brusca, según lo referido por sus padres, compatible con una hernia inguinal incarcerada a tenor del informe ecográfico de su hospital de referencia.

El paciente se encontraba clínicamente asintomático, sin asociar fiebre, dolor o irritabilidad, toleraba la alimentación oral y presentaba deposiciones normales regulares (la última, el día previo a la visita). En la exploración física destacaba una tumoración escrotal derecha, paratesticular y supratesticular, que se extendía hacia la base del pene, dejando el orificio inguinal externo derecho libre. Dicha masa, de 3 cm de diámetro, era de consistencia firme y elástica y no estaba adherida a planos profundos. El nódulo no era doloroso a la palpación y no había signos inflamatorios asociados. El testículo derecho era de tamaño y consistencia normales a la palpación. Una vez efectuada la anamnesis completa y la exploración física, se pudo descartar el diagnóstico previo de hernia inguinal incarcerada.

La ecografía de control ambulatoria mostró una masa dependiente de partes blandas, hipocogénica y con buena vascularización, que sugería la presencia de un hemangioma. Por ello, se solicitó una resonancia magnética, que determinó su composición grasa, poco vascularizada, de aspecto benigno, lo que descartaba el diagnóstico ecográfico anterior de tumor vascular. Inicialmente se optó por seguir clínica y ecográficamente al paciente; tras 3 meses se constató que, si bien se mantenía asintomático, se había producido un leve incremento del tamaño de la lesión. Dada la accesibilidad de la masa y su falta de regresión, se decidió proceder a su extirpación quirúrgica. Intraoperatoriamente, se apreció una masa independiente del testículo derecho, e íntimamente adherida a la cabeza epididimaria, que ascendía hasta la base del pene, rodeándolo y cruzando la línea media (figura 1). Macroscópicamente, su aspecto era irregular, de unos 3 x 2,5 cm de diámetro y coloración blanco-grisácea, con un buen plano de

separación, lo que permitió una resección en bloque. El informe anatomopatológico fue compatible con un hamartoma fibroso de la infancia (HFI), mostrando una inmunotinción negativa a desmina, y positiva para CD34, actina y S100 (figura 2). El postoperatorio transcurrió sin incidencias, y el paciente fue dado de alta a las 8 horas de la intervención, sin evidencia de recidiva al año de seguimiento.

## Discusión

El HFI es una proliferación fibrosa subcutánea benigna, descrita por primera vez por Reye, en 1956, como «tumor fibromatoso subdérmico de la infancia»<sup>1</sup>, y posteriormente Enzinger estableció el término actual de «hamartoma fibroso de la infancia», tras un análisis de 30 casos publicado en 1965<sup>2</sup>. Generalmente, aparece en niños menores de 2 años, aunque puede estar presente al nacimiento hasta en el 15-20% de los casos<sup>3</sup>. Predomina en el sexo masculino, con una proporción 2:1, y no existen evidencias de herencia familiar ni asociación con otras neoplasias o malformaciones congénitas subyacentes. La forma más usual de presentación es como una masa única, de tamaño variable, habitualmente de 1-8 cm, con coloración similar a la piel. Firme y móvil, en ocasiones puede estar adherida a planos profundos, no es dolorosa al tacto, y suele estar no encapsulada. Puede encontrarse en cualquier región anatómica, aunque los lugares más frecuentes son la región axilar, el tórax y los hombros<sup>2,4-6</sup>. Otras localizaciones descritas son la región distal de las extremidades, la cabeza, el cuello y el área genital. Hemos encontrado 10 publicaciones de casos de HFI de afectación genital, aunque Popek et al. son los que presentan la serie más amplia, con 15 casos descritos en el escroto, el cordón espermático, la región inguinal, el pubis y los labios mayores<sup>7-12</sup>.

Clínicamente silente, en localizaciones atípicas puede provocar síntomas, como dolor, si la lesión afecta a las zonas de tensión, o producir cambios pigmentarios en la piel<sup>5</sup>.

El diagnóstico definitivo se realiza tras la extirpación quirúrgica, basándose en las características anatomopatológicas. El estudio microscópico ha permitido conocer que el HFI tiene 3 componentes en distinta proporción: haces bien definidos de miofibroblastos dentro de una estroma de colágeno, nidos y agregados de células inmaduras y mesenquimales en una matriz mixoide, y adipocitos maduros<sup>4,5,13</sup>. En algunos casos los vasos sanguíneos pueden ser prominentes, especialmente en las áreas mixoides. Las células mesenquimales primitivas son positivas para vimentina; el componente fibroblástico es positivo para actina y los adipocitos son positivos para la proteína S100<sup>13,14</sup>.

Por su presentación clínica el diagnóstico diferencial se establece con otro tipo de tumores, como fibromatosis juvenil, lipomas, lipoblastomas, sarcomas, dermatofibromas, neurofibromas, miofibromatosis y hemangiomas; dependiendo del componente tisular y su localización, debe diferenciarse histológicamente de la fibromatosis digital infantil, la lipofibromatosis y los miofibromas. En este caso, al

ser una masa escrotal, es necesario descartar un tumor testicular o paratesticular. Se sabe que la incidencia de los tumores testiculares en la infancia es de 0,5-2 casos por cada 100.000 niños; la mayoría tienen un origen germinal y un comportamiento benigno, como los tumores del saco vitelino y los teratomas<sup>15,16</sup>. Los tumores paratesticulares constituyen un grupo heterogéneo, con un comportamiento y una histología variable, entre los que destaca el rhabdomyosarcoma por su comportamiento maligno<sup>12,15,16</sup>. En el caso que presentamos, en la exploración física se palpaba una tumoración supratesticular que se extendía hacia la base de pene, por lo que fue necesario diferenciarla de uno de los tumores malignos, el rhabdomyosarcoma, que con frecuencia se localiza en la región peritesticular. La anatomía patológica fue definitoria para ello.

El tratamiento de elección es la extirpación local, fundamental asimismo para llegar a un diagnóstico anatomopatológico de certeza. En estos casos la tasa de recurrencia es del 15%, principalmente si la resección es incompleta<sup>3,17</sup>. El pronóstico del HFI es bueno y no se han descrito casos de degeneración maligna, aunque no se ha comunicado su remisión espontánea.

## Conclusiones

El HFI se puede incluir en el diagnóstico diferencial de masas subcutáneas infantiles, sobre todo en la región genital, particularmente por su confusión clínica con los tumores de extirpe maligna, como el rhabdomyosarcoma, del que puede ser indistinguible previo al estudio anatomopatológico. Debido a esta dificultad diagnóstica, el tratamiento de elección es la exéresis completa para determinar su estudio histológico.

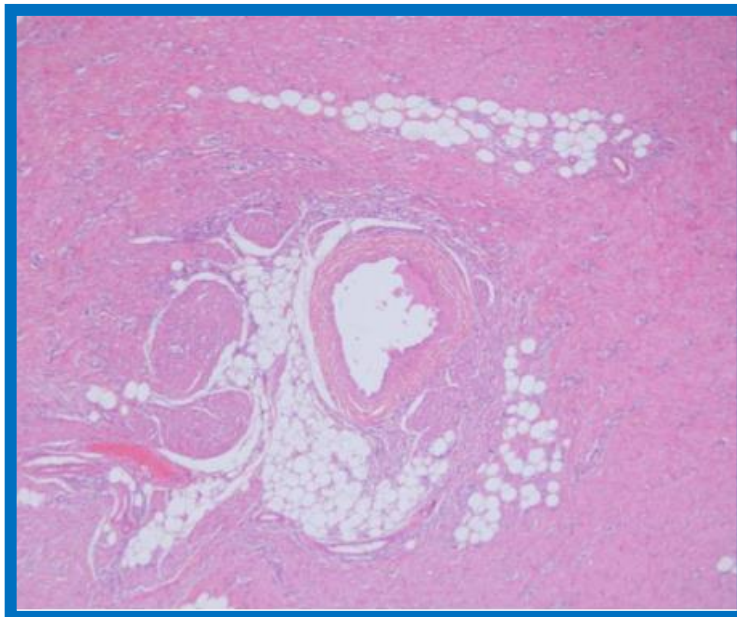
## Bibliografía

1. Reye RDK. A consideration of certain subdermal fibromatous tumours of infancy. *J. Pathol Bacteriol.* 1956; 72: 149-154.
2. Enzinger FM. Fibrous hamartoma of infancy. *Cancer.* 1965; 18: 241-248.
3. Dickey GE, Sotelo-Ávila C. Fibrous hamartoma of infancy: current review. *Pediatr Dev Pathol.* 1999; 2: 236-243.
4. Seguíer-Lipszyc E, Hermann G, Kaplinski C, Lotan G. Fibrous hamartoma of infancy. *J Pediatr Surg.* 2011; 46: 753-755.
5. Velázquez Tarjuelo D, Zamberk Majlis P, Silvente San Nicasio C, Hernanz Hermosa JM. Hamartoma fibroso de la infancia. *Acta Pediatr Esp.* 2007; 65: 388-390.

6. Kang G, Suh YL, Han J, Kwon GY, Lee SK, Seo JM. Fibrous hamartoma of infancy: an experience of a single institute. *J Korean Surg Soc.* 2011; 81: 61-65.
7. Popek EJ, Montgomery EA, Fourcroy JL. Fibrous hamartoma of infancy in the genital region: findings in 15 cases. *J Urol.* 1994; 152: 990-993.
8. Groisman G, Kerner H. A case of fibrous hamartoma of infancy in the scrotum including immunohistochemical findings. *J Urol.* 1990; 144(2 Pt 1): 340-341.
9. 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: 130-131.
10. Thami GP, Jaswal R, Kanwar AJ. Fibrous hamartoma of infancy in the scrotum. *Pediatr Dermatol.* 1998; 15: 326.
11. Sengar M, Mohta A, Manchanda V, Khurana N. Paratesticular fibrous hamartoma in an infant. *Singapore Med J.* 2012; 53: e63-65.
12. Ritchie EL, González-Crussi F, Zaontz MR. Fibrous hamartoma of infancy masquerading as a rhabdomyosarcoma of the spermatic cord. *J Urol.* 1988; 140: 800-801.
13. Groisman G, Lichtig C. Fibrous hamartoma of infancy: an immunohistochemical and ultrastructural study. *Hum Pathol.* 1991; 22: 914-918.
14. Pérez del Río MJ, Fresno Forcelledo MF, Peláez Mata D, Herrero Zapatero A. Hamartoma fibroso de la infancia. Estudio inmunohistoquímico de un nuevo caso. *An Esp Pediatr.* 1996; 45: 187-188.
15. Bujons A, Caffaratti J, Pascual M, Angerri O, Garat JM, Villavicencio H. Tumores testiculares en la infancia. *Actas Urol Esp.* 2011; 35: 93-98.
16. Ahmed HU, Arya M, Munner A, Mushtaq I, Sebire NJ. Testicular and paratesticular tumours in the prepubertal population. *Lancet Oncol.* 2010; 11: 476-483.
17. Imaji R, Goto T, Takahashi Y, Akiyama T, Yamadori I. A case of recurrent and synchronous fibrous hamartoma of infancy. *Pediatr Surg Int.* 2005; 21: 119-120.



**Figura 1.** Se observa una masa irregular (región superior izquierda de la imagen), supratesticular e independiente del testículo derecho (localizado en la parte inferior del pene)



**Figura 2.** Imagen histológica sugestiva de un hamartoma fibroso de la infancia, que muestra agregados de tejido adiposo maduro separado por tejido fibroso maduro y colágeno en una matriz mixoide