

# Miofibroma infantil solitario congénito. Presentación de dos casos

C.E. Lasso Betancor, F. Vázquez Rueda, V. Vargas Cruz, J. Ayala Montoro, C. Ruiz Hierro, O. Gómez Beltrán

*Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba.*

## RESUMEN

La miofibromatosis infantil es una patología rara que suele afectar a niños menores de 2 años. Más de la mitad son congénitos, localizándose en cabeza-cuello en un 30% de los casos. Son tumores mesenquimales benignos que aparecen como lesiones aisladas o múltiples, con o sin afectación visceral.

Caso 1: recién nacida que presenta tumoración en cuero cabelludo sospechosa de encefalocele. Ecografía y RM: masa sólida y heterogénea de 4x2 cm con aumento de vascularización periférica. Caso 2: varón de 7 meses con tumoración en zona occipital derecha detectada a los 4 meses. Ecografía y RM: lesión de 1x1,5 cm en músculo esplenio de la cabeza sugestiva de hemangioma. Resultados: tras la resección quirúrgica completa, el estudio histológico e inmunohistoquímico identificó las lesiones como miofibroma. El estudio de extensión resultó normal y la evolución de los pacientes fue favorable.

El diagnóstico diferencial del miofibroma debe realizarse con otros tumores mesenquimales y con lesiones no neoplásicas características de la región afecta. La localización visceral y las formas múltiples empeoran el pronóstico, siendo importante el estudio de extensión. Su tratamiento es la cirugía conservadora aunque, si no existen riesgos para el niño, la posibilidad de regresión espontánea hace que la abstención terapéutica también sea una alternativa correcta.

**PALABRAS CLAVE:** Miofibromatosis infantil; Oncología; Tumor.

## CONGENITAL SOLITARY INFANTILE MYOFIBROMA: REPORT OF TWO CASES

## ABSTRACT

The infantile myofibromatosis is a rare pathology usually affecting children under 2 years. More than half are congenital, located in head and neck in a 30% of the cases. Myofibroma is a benign mesenchymal tumor that appear an isolated lesion or multiple, with or without visceral involvement.

Case 1: A newborn girl that presents lump in scalp suspected of encefalocele. Ultrasound and RM: solid and heterogeneous mass 4x2 cm with increased peripheral vascularisation. Case 2: A 7-months-old

baby boy with lump in right occipital zone detected at 4 months. Ultrasound and RM: injury 1x1,5 cm in head esplenio muscle suggestive of hemangioma. Results: After surgical total resection, the histological study and immunohistochemical identified the lesion as myofibroma. The evaluation of disease dissemination was normal and the recovery of the patients was favorable.

The differential diagnosis of myofibroma must be carried out with other mesenchymal tumors and with non neoplastic injuries characteristics of the region affects. The visceral location and multiple forms worsen the prognosis, so is important do an exhaustive study. Treatment is conservative surgery, but if there is no risk to the child, the possibility of spontaneous regression makes the abstention therapeutic a correct alternative.

**KEY WORDS:** Infantile myofibromatosis; Oncology; Tumor.

## INTRODUCCIÓN

La miofibromatosis infantil (MI) es una patología tumoral benigna descrita por primera vez por Stout en 1954, quien la llamó "fibromatosis generalizada congénita". En 1981, Chung y Enzinger acuñaron el término miofibromatosis infantil, basados en sus características histológicas y en su mayor incidencia en niños<sup>(1,2)</sup>. Aunque es una enfermedad rara, es el tumor mesenquimal más frecuente de la infancia, soliendo aparecer al nacimiento o en etapas tempranas de la vida<sup>(2-4)</sup>.

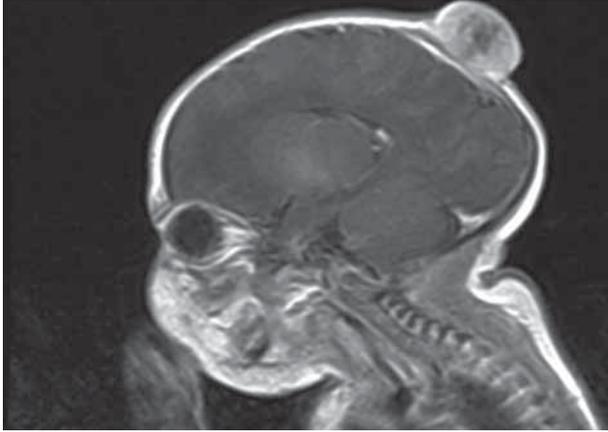
Las lesiones pueden ser aisladas o múltiples, clasificándose en 3 categorías: solitaria (miofibroma), múltiple sin afectación visceral y múltiple con afectación visceral. En general, es una patología con buen pronóstico, pero la implicación visceral se considera un factor importante de mala evolución<sup>(5)</sup>. Los miofibromas se localizan con más frecuencia en cabeza, cuello y tronco, con preferencia por tejidos blandos como piel, grasa o músculo; o por tejido óseo<sup>(3,4)</sup>.

Al microscopio se pueden distinguir dos zonas características, una central con apariencia hemangiopericitoide y otra periférica leiomatosa. Estos hallazgos, junto a sus propiedades inmunohistoquímicas, confirman su origen miofibroblástico y, con ello, el diagnóstico<sup>(1)</sup>.

**Correspondencia:** C.E. Lasso Betancor. Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Reina Sofía. Avda. Menéndez Pidal, s/n. 14004 Córdoba  
E-mail: chelsylb@hotmail.com

Recibido: Mayo 2011

Aceptado: Junio 2011



**Figura 1.** RM sagital SET1 con gadolinio. Realce intenso de la lesión salvo en el centro. Obsérvese la remodelación de la tabla ósea, sin existir comunicación con el espacio intracraneal.

## CASO CLÍNICO

Caso 1: niña nacida a término, con embarazo controlado, que presenta al nacimiento una tumoración en región occipital. La masa no había sido detectada en los controles prenatales y la primera sospecha diagnóstica fue de encefalocele. Se realizaron ecografía y resonancia magnética (RM) que mostraron una masa sólida y heterogénea de 4x2 cm con aumento de vascularización periférica y que producía remodelación de la tabla ósea externa, sin existir comunicación con estructuras intracraneales (Fig. 1).

La tumoración alojada en cuero cabelludo parecía de origen vascular, pero para su diagnóstico definitivo era indispensable la toma de biopsia. Debido a su localización y tamaño se realizó la extirpación total de la masa sin incidencias y con buen resultado estético (Fig. 2). En el estudio anatomopatológico, la pieza mostró una superficie lisa y bien delimitada. Al realizar los cortes seriados se halló un tejido blanquecino, con centro moteado de coloración rojo negruzca y de consistencia elástica, demostrando un patrón de crecimiento hemangiopericitoide con inmunohistoquímica positiva para vimentina, actina músculo liso (AML) y CD34 (focal) y negativa para desmina; todo ello compatible con miofibroma (Fig. 3).

Caso 2: varón de 7 meses con tumoración en zona occipital derecha detectada por sus padres a los 4 meses. Desde entonces presentó un crecimiento paulatino que motivó a la familia a consultar. En la exploración física la piel no parecía afectada y la masa era de consistencia elástica con adherencia a planos profundos. Para su estudio se solicitaron ecografía y RM, que objetivaron una lesión heterogénea de 1x1,5 cm en músculo esplenio de la cabeza con zonas quísticas en su interior y aumento periférico de captación de contraste (Figs. 4 y 5), por lo que el hemangioma fue propuesto como primer diagnóstico.

Ante las reducidas dimensiones del tumor y la necesidad de biopsia, se decidió realizar la resección quirúrgica completa, llevada a cabo sin incidencias. La pieza mostraba



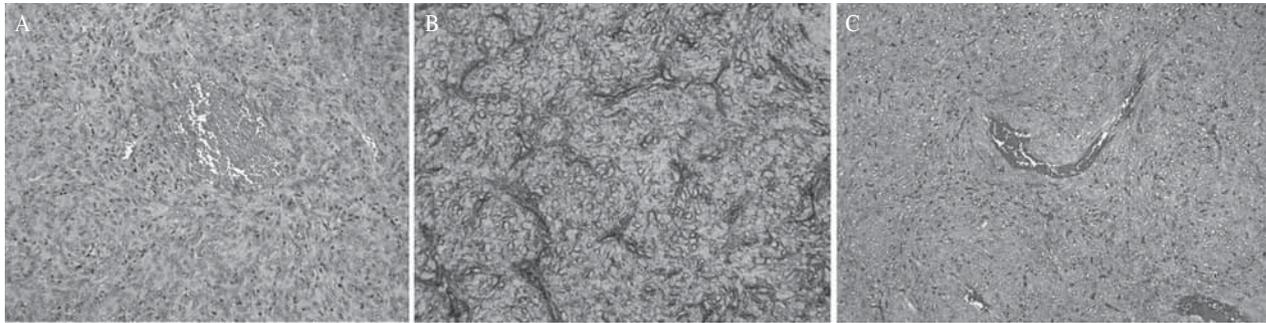
**Figura 2.** Caso 1. A) Visión macroscópica de la tumoración; B) Aspecto postoperatorio. El cierre del defecto cutáneo se realizó mediante Z-plastia del cuero cabelludo.

un aspecto macroscópico redondeado, rojizo y elástico, con áreas quísticas amarillentas al corte. El examen microscópico confirmó el diagnóstico de miofibroma.

El estudio de extensión realizado en ambos casos mediante ecografía abdominal, ecografía cardiaca y serie ósea, resultó normal y la evolución de los dos pacientes ha sido favorable, sin recidivas ni aparición de nuevos tumores primarios a lo largo de 20 y 36 meses de seguimiento, respectivamente.

## DISCUSIÓN

La miofibromatosis infantil abarca el 35% de los tumores de partes blandas que se encuentran presentes al nacimiento, con una incidencia de 1/400.000 recién nacidos. Más de la mitad de los casos aparecen al nacimiento y el 89% se diagnostican en menores de 2 años<sup>(4)</sup>. En cuanto al sexo, la participación



**Figura 3.** Caso 1. A) Tinción hematoxilina-eosina en la que se muestra el patrón de crecimiento hemangiopericitoide. Las células proliferantes crecen en torno a los vasos que contienen eritrocitos en su interior; B) Técnica de inmunohistoquímica para CD34, marcador vascular. Nótese que es positiva en los vasos, imágenes irregulares de mayor intensidad de tinción, y en las células situadas en torno a ellos (patrón de crecimiento perivascular); C) Técnica de tricrómico de Masson en la que se observa en color azul el tejido conectivo y en rojizo las células.

de varones es mayor de forma global, ya que la relación es de 2:1 en las formas solitarias que son las más frecuentes, pero en las formas múltiples son las niñas las más afectadas<sup>(2,6)</sup>. Hoy se considera que la forma solitaria es la más frecuente (60%), aunque Wiswell y cols. afirman en su revisión que es la miofibromatosis múltiple con un 53% de los casos<sup>(3)</sup>.

Suele presentarse como una masa solitaria en crecimiento, visible o palpable, en piel, músculo o tejido subcutáneo. Pero puede alojarse en cualquier órgano, incluso en el sistema nervioso central. La afectación visceral es el factor de mal pronóstico más importante, asociado normalmente a las formas múltiples. Pero también existen casos en la literatura de miofibromas solitarios que afectan a órganos internos, sobre todo a pulmón, corazón o tracto digestivo<sup>(3,5)</sup>; siendo éste el caso de una forma solitaria visceral que debutó como una obstrucción intestinal neonatal en nuestro centro<sup>(7)</sup>. La evolución natural del tumor es el crecimiento paulatino y, aunque se ha descrito su regresión espontánea en un 60% de los casos, puede invadir estructuras vecinas y alterar su función y desarrollo<sup>(1)</sup>.

La etiología de la MI es incierta, aunque se acepta que las formas familiares siguen una herencia autosómica dominante, lo cierto es que la mayoría de casos descritos son esporádicos, siendo escasas las ocasiones en las que se han anotado asociaciones con aberraciones cromosómicas, como la delección del brazo largo del cromosoma 6 o la translocación 9-16. Ante un caso de MI se debe realizar una historia clínica familiar exhaustiva. Otra asociación propuesta es la implicación de los estrógenos maternos en la aparición del tumor, puesto que éste comienza a regresar cuando la exposición estrogénica cesa, tras el nacimiento<sup>(2,5)</sup>. Incluso se ha planteado la hipótesis de que esté causado por *stem cells* mesenquimales maternas, que llegan al feto por microquimerismo. Pero este hecho ha sido puesto en duda recientemente por Yousefi y cols. al comprobar que las células tumorales de los pacientes varones eran, en su gran mayoría, XY<sup>(8)</sup>.

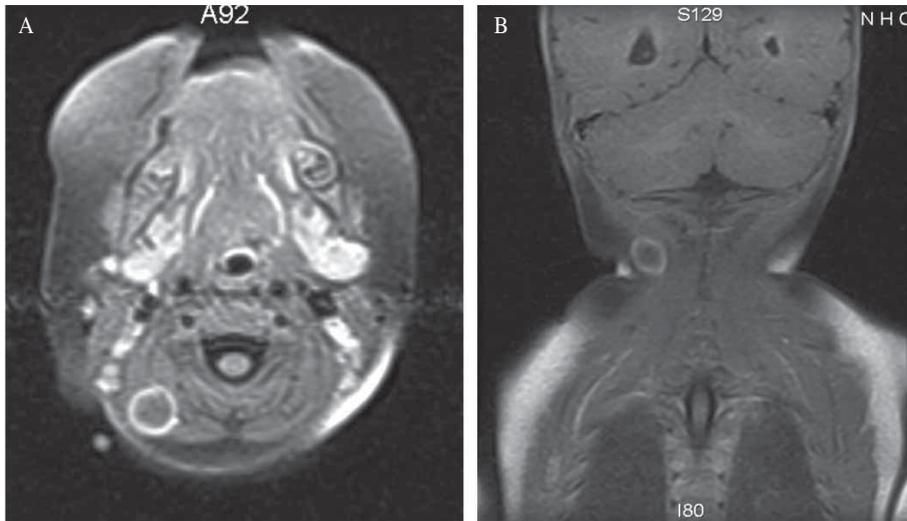
El diagnóstico diferencial debe realizarse, además de con las lesiones características de la zona afecta, como fue en nuestro primer caso el encefalocele, con otras tumorações de tejidos blandos como leiomioma, neurofibroma,



**Figura 4.** Caso 2. Ecografía cervical con sonda lineal de partes blandas. Nódulo muscular de ecogenicidad heterogénea con áreas hiperecogénicas y otras anecoicas, de 1,29×1,2 cm.

fibrosarcoma, leiomiosarcoma, neuroblastoma metastásico o hemangioma; siendo necesaria la biopsia puesto que, en apariencia y comportamiento pueden ser muy similares<sup>(2)</sup>. La confirmación diagnóstica nos la da el estudio histológico, apareciendo al microscopio una zona periférica de células fusiformes que rodean en haces la zona central, constituida por células más redondeadas que se agrupan en torno a los vasos sanguíneos siguiendo un patrón hemangiopericitoide. En la parte central es posible encontrar focos hemorrágicos o necrosis por coagulación como en nuestros casos e incluso zonas de calcificación periférica. El examen inmunohistoquímico completa el estudio con la positividad a vimentina y AML y la negatividad a desmina y S-100, características propias de células miofibroblásticas<sup>(3,4)</sup>. Algunos autores como Gengler y Guillou, sugieren la posibilidad de que estos tumores estén relacionados con los hemangiopericitomas congénitos, siendo ambos la misma entidad, pero en distinta fase madurativa<sup>(9)</sup>.

La exéresis quirúrgica sigue siendo la primera opción terapéutica en los casos de tumoraciones solitarias, sobre todo en las que puedan poner en riesgo la vida del niño o perjudiquen el desarrollo de estructuras vecinas<sup>(1)</sup>. Pero también es correcto



**Figura 5.** Caso 2. A) Axial T1 FATSAT con gadolinio; B) Coronal T1 FATSAT con gadolinio. Nódulo hipointenso con realce periférico en músculo esplenio de la cabeza.

mantener una conducta expectante en aquellos casos en los que las dimensiones de la tumoración, su localización o número hagan de la cirugía un perjuicio innecesario, ya que la apoptosis masiva de las células tumorales puede provocar la regresión espontánea en aproximadamente 1 o 2 años<sup>(10)</sup>. Además, se debe tener en cuenta que existe hasta un 10% de recidivas tras la cirugía y que la aparición de nuevos tumores es posible, por lo que estos pacientes deberán ser controlados con periodicidad<sup>(1,5)</sup>.

Otros métodos terapéuticos descritos en la literatura científica son la utilización de corticoides, fármacos quimioterápicos o radioterapia, como tratamiento adyuvante o neoadyuvante a la cirugía en los casos más graves. Los corticoides junto al tamoxifeno han sido utilizados en algunos casos por la supuesta relación del crecimiento tumoral con los estrógenos maternos, pero su uso no aportó mejorías. La quimioterapia a bajas dosis parece aportar beneficios reducidos, dando resultados positivos en el dolor provocado por los tumores localizados en hueso y su regresión. No obstante, también hay que tener en cuenta sus efectos secundarios como son la infertilidad o la aparición de malignización secundaria. Además, sus resultados son difíciles de valorar, puesto que estos pueden ser debidos a la regresión espontánea y no al tratamiento en sí<sup>(5)</sup>.

El pronóstico es muy favorable en el miofibroma solitario sin afectación visceral, pero la morbilidad aumenta cuando las formas son múltiples y la mortalidad aparece directamente relacionada con la implicación de órganos internos como el corazón o el intestino, sobre todo cuando su afectación es múltiple<sup>(1-10)</sup>.

La MI es una enfermedad rara que aparece en los primeros años de vida, siendo más de la mitad casos congénitos. El diagnóstico diferencial del miofibroma debe realizarse con otros tumores mesenquimales y con lesiones no neoplásicas características de la región afecta, siendo necesaria la biopsia para su diagnóstico definitivo, que viene dado por las características histológicas. La localización visceral y las formas múltiples empeoran el pronóstico, por lo que es importante el estudio de extensión. La resección quirúrgica es una opción correcta en la mayoría de los casos, siendo fundamental la

vigilancia postoperatoria. Aun así, si no existen riesgos para el desarrollo del niño, la espera de la regresión espontánea también es adecuada.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Kuo FY, Huang SC, Eng HL, Chuang JH, Chen WJ. Solitary Infantile Myofibromatosis: Report of two cases. *Chang Gung Med J.* 2002; 25 (6): 393-8.
2. Larralde M, Hoffner MV, Boggio P, Abad ME, Luna PC, Correa N. Infantile Myofibromatosis: Report of nine patients. *Pediatric Dermatology.* 2010; 27 (1): 29-33.
3. Loundon N, Dedieuleveult T, Ayache D, Roger G, Josset P, Garabedian EN. Head and neck infantile myofibromatosis - a report of three cases. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 1999; 51 (3): 181-6.
4. Hausbrandt PA, Leithner A, Beham A, Bodo K, Raith J, Windhager R. A rare case of infantile myofibromatosis and review of literature. *J Pediatr Orthop B.* 2010; 19 (1): 122-6.
5. Schurr P, Mouldsdale W. Infantile myofibroma. A case report and review of the literature. *Advances in Neonatal Care.* 2008; 8 (1): 13-20.
6. Kim JS, Kim SE, Kim JD. Myofibroma of the mandible: A case report. *Korean Journal of Oral and Maxillofacial Radiology.* 2006; 36 (4): 211-5.
7. Vázquez Rueda F, Escassi Gil A, Pizarro de Celis F, Salas Molina J, Paredes Esteban RM, Ocaña Losa JM. Fibromatosis intestinal solitaria: una causa rara de obstrucción intestinal neonatal. *Cir Pediatr.* 1993; 6 (2): 95-7.
8. Yousefi P, Khosrotehrani K, Oster M, de Prost Y, Fraitag S, Aractingi S. Neonatal cases of infantile myofibromatosis do not derive from maternal cells transferred during pregnancy. *Br J Dermatol.* 2009; 160 (6): 1356-7.
9. Gengler C, Guillou L. Solitary fibrous tumour and haemangiopericytoma: evolution of a concept. *Histopathology.* 2006; 48: 63-74.
10. Beck JC, Devaney KO, Weatherly RA, Koopmann CF, Lesperance MM. Pediatric Myofibromatosis of the Head and Neck. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg.* 1999; 125: 39-44.