

Hamartoma fibroso de la infancia. Informe de un caso

Leticia del Carmen Baena-Ocampo,* Luis Miguel Linares-González,** Norma Marín-Arriaga***

Resumen

Introducción: El hamartoma fibroso de la infancia es una proliferación benigna de los tejidos blandos, de presentación infrecuente; 91 % de los casos ocurre durante el primer año de edad y afecta más frecuentemente al sexo masculino. Se caracteriza por ser una lesión subcutánea de morfología característica con patrón de crecimiento organoide trifásico.

Caso clínico: Lactante masculino de seis meses de edad, con tumor en la región plantar medial del pie izquierdo, el cual fue resecado completamente. En el estudio histopatológico se informó como hamartoma fibroso de la infancia.

Conclusiones: Puede localizarse en cualquier sitio anatómico, aunque 5 a 10 % afecta las extremidades inferiores existen pocos casos informados en el pie. En biopsias pequeñas es importante su diagnóstico diferencial con otras lesiones fibroadiposas para el adecuado tratamiento. La resección quirúrgica amplia con márgenes libres de lesión confiere un buen pronóstico a los pacientes.

Palabras clave: Hamartoma fibroso de la infancia, tumores pediátricos de tejidos blandos, lipofibromatosis, hamartoma, tumores fibrosos.

Summary

Background: Fibrous hamartoma of infancy (FHI) is an infrequent benign proliferation of the soft tissues. Ninety one percent of cases occur during the first year of life. FHI is characterized as a subcutaneous lesion with characteristic morphology with a triphasic organoid growth pattern.

Clinical case: We present the case of a 6-month-old breastfed male infant with a tumor in the medial plantar region of the left foot, which was completely withered. Histopathological study reported a fibrous hamartoma of infancy.

Conclusions: Fibrous hamartoma of infancy most frequently affects males. It can be localized at any anatomic site, although 5-10% of cases affect the lower limbs. Few cases are reported in the foot. This is a lesion with a characteristic morphological pattern; however, in small biopsies, its differential diagnosis is important with other fibroadipose lesions for its adequate treatment. Ample surgical resection with lesion-free borders confers a good prognosis for these patients.

Key words: Fibrous hamartoma of infancy, pediatric soft tissue tumors, lipofibromatosis, hamartoma, fibrous tumors.

Introducción

El hamartoma fibroso de la infancia es un tumor benigno de tejidos blandos de presentación infrecuente. Fue originalmente descrito por Reye en 1956 como "tumor fibromatoso subdérmico de la infancia"^{1,4} y posteriormente fue referido por Enzinger como "hamartoma fibroso de la infancia" en 1965.⁵ Por lo general se diagnostica durante los dos primeros años de la vida, observándose

se en 91 % de los casos durante el primer año de edad; 15 a 20 % se presenta al nacimiento. Se observa más frecuentemente en los niños;² su localización anatómica es variable, pudiéndose identificar en cualquier sitio, sin embargo, es muy infrecuente en la región del pie, donde han sido informados solamente algunos casos.^{1,6,7} Desde el punto de vista clínico y radiológico, no es una lesión distintiva, se caracteriza por crecimiento rápido, generalmente asintomático, similar a lesiones malignas de los tejidos blandos. Su diagnóstico definitivo es mediante evaluación histológica, ya que presenta un patrón de crecimiento trifásico muy característico que lo diferencia de otras lesiones fibrosas, lo cual es importante para el adecuado tratamiento quirúrgico.

Caso clínico

Paciente masculino de seis meses de edad, producto de embarazo normoevolutivo, sin antecedentes personales patológicos para el padecimiento actual. El cuadro clínico se inició a los seis meses de edad, caracterizado por tumor en tejidos blandos de la

* Servicio de Anatomía Patológica.

** Servicio de Tumores Óseos.

*** Servicio de Radiología.

Instituto Nacional de Rehabilitación, México, D. F.

Solicitud de sobretiros: Leticia del Carmen Baena-Ocampo. Servicio de Anatomía Patológica, Torre de Investigación, Piso 0, Calz. México-Xochimilco 289, Col. Arenal de Guadalupe, Del. Tlalpan, 14389 México D. F.
Tel.: (55) 5999 1000, extensión 19101. Fax: (55) 5603 4366.
E-mail: lcbaena@yahoo.com

Recibido para publicación: 12-11-2008

Aceptado para publicación: 11-08-2009



Figura 1. Radiografía dorsoplantar y lateral del pie izquierdo con técnica para tejidos blandos. Aumento de los tejidos blandos en la región medial del medio y retropie izquierdos. Las estructuras óseas son normales.

región plantar medial del pie, con aumento progresivo, que se hizo más evidente posterior al inicio del uso de calzado.

A la exploración física se identificó un tumor subcutáneo con eje mayor de 3 cm en la región plantar medial del pie izquierdo, bien delimitado, no doloroso, desplazable y no fijo a planos profundos. La piel no mostraba cambios tróficos. En el estudio radiográfico se observó aumento de la radiopacidad de los tejidos blandos en la región plantar medial del pie izquierdo y estructuras óseas normales (figura 1). Con el ultrasonido se identificó tumor hipoeoico, homogéneo, ovalado, de bordes regulares y bien definidos, de $35 \times 9 \times 13$ mm (figura 2).

Inicialmente se realizó biopsia incisional en la que se diagnóstico "lipoblastoma" y se estableció tratamiento quirúrgico. Posteriormente se realizó resección amplia y completa de la lesión, mediante incisión de piel en región plantar medial del pie y disección por planos; la lesión se encontró regularmente delimitada y

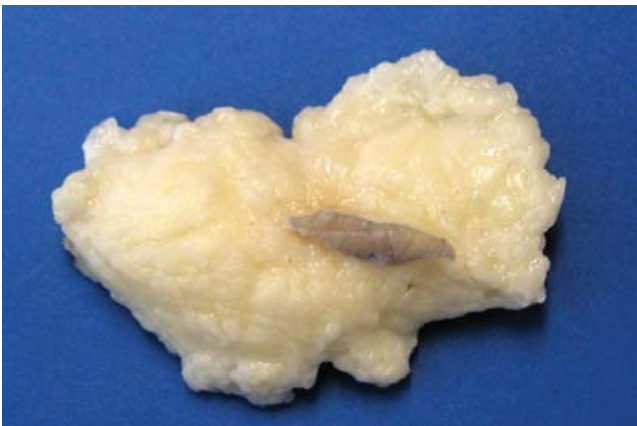


Figura 3. Especimen quirúrgico: tumor subcutáneo de bordes mal delimitados y aspecto fibroadiposo.

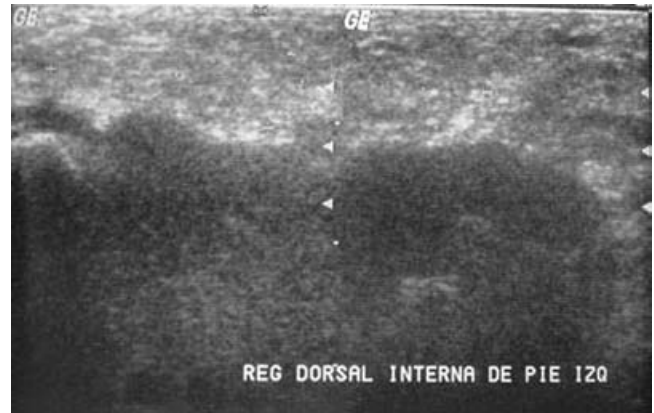


Figura 2. Ultrasonido de tejidos blandos de la región plantar medial del pie izquierdo. Tumoración hipoeoica, homogénea, ovalada, de bordes regulares y bien definidos.

fue reseca en su totalidad con márgenes amplios de tejido sano. El paciente evolucionó en posoperatorio sin complicaciones.

En el estudio anatomopatológico: macroscópicamente correspondió a espécimen quirúrgico de $5 \times 3 \times 1$ cm compuesto por un huso de piel de 1.7×4 cm con epidermis café clara y una lesión subcutánea, no encapsulada, con bordes mal definidos, blanco-grisácea y amarilla clara, lobulada con aspecto fibroadiposo. Al corte era de consistencia ahulada con áreas de fibrosis (figura 3).

En los cortes microscópicos se identificó lesión de localización subcutánea (figura 4) constituida por la mezcla homogénea de tejido adiposo maduro interceptado por septos de tejido fibroso entre los que se identificaban áreas con tejido mesenquimato-

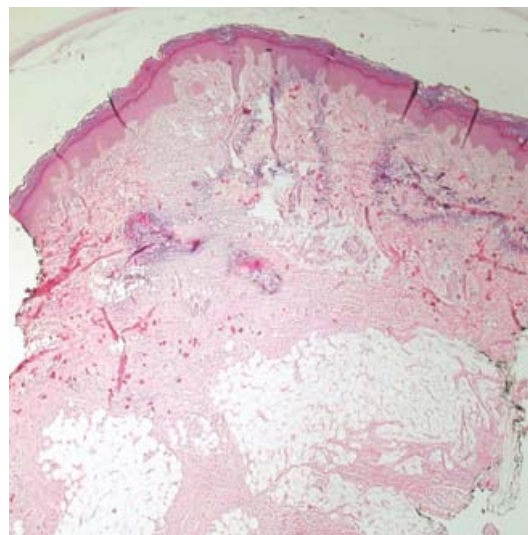


Figura 4. Corte histológico, vista panorámica. Lesión subepidérmica con disposición organoide de sus componentes.

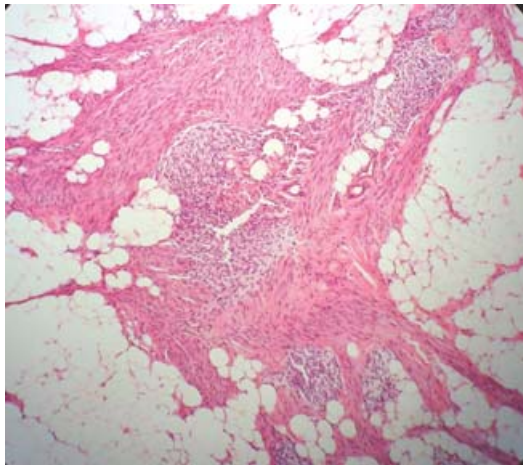


Figura 5. Hamartoma fibroso de la infancia constituido por mezcla de tejido adiposo maduro, septos de tejido fibroso y tejido mesenquimatoso inmaduro.

so inmaduro (figura 5), el cual estaba compuesto por células de núcleo pequeño oval a fusiforme y de aspecto estrellado, inmersas en matriz mixoide rica en mucopolisacáridos, los cuales se evidenciaron con tinción de azul alciano (figura 6). En la inmunohistoquímica, las células de aspecto fibroblástico del tejido mesenquimatoso fueron inmunopositivas para vimentina (Monoclonal Mouse Anti-Vimentin Dako Cytomation, dilución 1:75 µl). El tejido adiposo expresó inmunopositividad para proteína S100 (Polyclonal Rabbit Anti-S100 Dako Cytomation dilución 1:200 µl). Las áreas fibroblásticas fueron inmunopositivas para actina (Monoclonal Mouse Anti-Human Muscle Actin Dako Cytomation, dilución 1:100 µl) y vimentina (Monoclonal Mouse Anti-Vimentin Dako Cytomation, dilución 1:75 µl). El diagnóstico histopatológico fue “hamartoma fibroso de la infancia”.

Discusión

El hamartoma fibroso de la infancia es un tumor benigno de tejidos blandos de presentación infrecuente. Es una lesión mesenquimatosas de histogénesis incierta, con una variable pero distintiva apariencia histológica. Fue inicialmente descrito por Reye en 1956 como un tumor derivado de miofibroblastos y lo refirió como “tumor fibromatoso subdérmico de la infancia”.¹⁻⁴ En 1965, Enzinger lo denominó “hamartoma fibroso de la infancia” y a su vez dividió las proliferaciones fibrosas de la infancia en dos grupos:⁵

1. Lesiones que por localización, morfología y comportamiento son similares a las que ocurren en los adultos, tales como fibromatosis facial y tumor desmoide.
2. Lesiones sin contraparte clínica o morfológica en la vida adulta.

La Organización Mundial de la Salud lo refiere como “un tumor pediátrico, benigno, pobremente delimitado, superficial de los

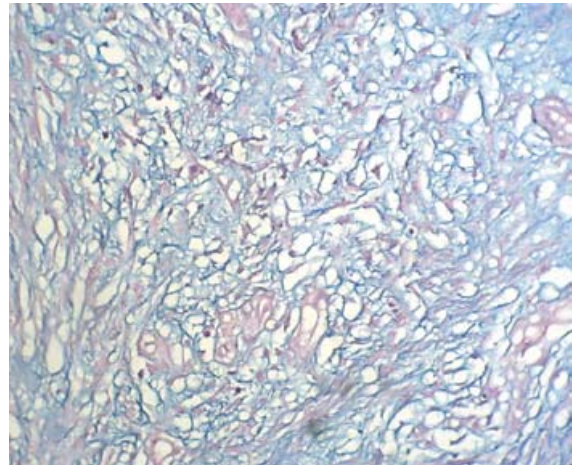


Figura 6. Componente mesenquimatoso, células de aspecto estrellado inmersas en matriz mixoide rica en mucopolisacáridos con tinción de azul alciano.

tejidos blandos, caracterizado por tres componentes mezclados en un patrón organoide: trabéculas de tejido fibrocolagenoso, bien definidas, áreas laxas de células mesenquimatosas de apariencia inmadura, pequeñas, redondeadas y tejido adiposo maduro”.⁸

En años recientes, Fetsch y colaboradores refieren al hamartoma fibroso de la infancia como parte de un grupo de lesiones cuyo principal componente es una mezcla de tejido adiposo y elementos fibroblásticos, reubicado en una nueva clasificación como “lipofibromatosis” y que incluye a la fibromatosis (congénita e infantil y juvenil), fibroma aponeurótico calcificante, lipoblastoma y hamartoma fibroso de la infancia en el diagnóstico diferencial.⁹

Aunque Reye lo describió como un proceso reparativo, no hay características histológicas que sugieran a la lesión como una respuesta local a daño, más bien parece corresponder a una naturaleza hamartomatosa de la lesión, pero no es posible excluir la posibilidad de que sea una neoplasia benigna.⁴ En un estudio reciente, Lakshminarayanan describió un caso de hamartoma fibroso de la infancia con t(2;3)(q31;q21), lo que podría confirmar su origen neoplásico.¹⁰ El antecedente de traumatismo ha sido ocasionalmente señalado al tiempo que la presentación de hamartoma fibroso de la infancia, pero al parecer no está relacionado con la histopatogénesis.^{1,4}

El hamartoma fibroso de la infancia generalmente es diagnosticado durante los primeros dos años de vida, aproximadamente 15 a 20 % de los casos se presenta en recién nacidos^{1,2,6,11} y cerca de 25 % son congénitos. En grandes series estudiadas se indica que hasta 91 % se presenta durante el primer año de vida⁶ y su prevalencia es mayor en el sexo masculino (2.4:1);^{3,6,12} en pacientes africanas se ha encontrado mayor prevalencia, con edad máxima de presentación a los 10 años.¹¹

Es una lesión solitaria que puede localizarse en cualquier sitio anatómico, generalmente en extremidades superiores; puede

observarse en axila, región sacra, periné (escroto), región glútea, cabeza y cuello,^{2,6} siendo similar la distribución en hombres y mujeres. Aunque la mayoría de los casos se trata de un nódulo subcutáneo, en algunos casos ha sido identificada una presentación múltiple.^{6,13,14} La localización en extremidades inferiores es en 5 a 10 % de los casos, pero su presentación en el pie es muy infrecuente.^{1,2,6} El caso que nos ocupa se localizó en la región plantar medial del pie. Respecto a esta localización, en la revisión de la literatura solamente identificamos cuatro casos previos en este sitio anatómico, en pacientes masculinos menores de dos años.^{1,6,7}

Clínicamente esta lesión se caracteriza por iniciar con un crecimiento progresivo y asintomático. A la exploración física, las lesiones son nódulos subcutáneos, sólidos, no dolorosos, que pueden o no estar fijados a planos profundos,^{2,4-6} similar a algunas lesiones malignas, por lo que es importante su diagnóstico diferencial.^{3,12,15} Las alteraciones cutáneas y tróficas de la piel no son aparentes, sin embargo, en cortes histológicos se ha informado hiperplasia y ectasia ductal ecrina, siringometaplasia escamosa, formaciones papilares intraluminales e hiperplasia de células basales foliculares.^{6,16} En estudios radiológicos es similar a otras lesiones fibrosas de los tejidos blandos, sin embargo, el ultrasonido y resonancia magnética pueden apoyar el diagnóstico en forma específica.^{17,18}

Estas lesiones son regularmente delimitadas y pueden medir de 0.5 a 10 cm de diámetro,^{2,4-6,12,14} sin embargo, en los casos con larga evolución clínica las lesiones presentan una cápsula bien definida que puede medir hasta 20 cm de diámetro,¹¹ son lesiones que al corte se identifican con consistencia ahulada, de color café gris y amarillo claro.^{2,4-6,11,12,16}

En los cortes histológicos se identifica lesión subcutánea o en dermis reticular constituida por tres principales componentes mezclados entre sí: bandas densas de tejido fibroso que se proyectan e interceptan el tejido adiposo, áreas de tejido mesenquimatoso primitivo ricas en mucopolisacáridos representado por células redondas inmaduras, y tejido adiposo maduro en cantidades variables dispuesto en un característico patrón organoide.^{2,4-6,8,11,12,16} En estudios de inmunohistoquímica se identifica vimentina positiva en el componente fibroso y mesenquimatoso, así como actina positiva en el componente fibroso. La proteína S100 es positiva únicamente en el tejido adiposo.^{4,6,11,19-21}

El tratamiento de elección para el hamartoma fibroso de la infancia es la escisión local,^{6,11,12} con límites quirúrgicos amplios con extensión en profundidad que incluya tejidos blandos adyacentes.²²

La recurrencia después de la resección total se presenta en 10 a 16 % de los casos y hasta el momento no han sido informados cambios malignos en esta lesión.^{2-6,12}

Conclusiones

El hamartoma fibroso de la infancia es una lesión de características morfológicas típicas, sin embargo, su diagnóstico en biopsias

de pequeño tamaño puede ser erróneo cuando el típico patrón organoide y trifásico de la lesión no es reconocido por el examinador y puede ser confundido con sarcomas u otras lesiones fibroadiposas que deben ser tomadas en cuenta para el diagnóstico diferencial, aunado a la correlación clínica. Los estudios radiográficos no son específicos para el diagnóstico, sin embargo, el ultrasonido ayuda a caracterizar y determinar la localización de la lesión.

Es importante el reconocimiento y diferenciación del hamartoma fibroso de la infancia en relación con otras formas de fibromatosis, debido a que es una lesión benigna de buen pronóstico, cuyo tratamiento de elección es la escisión quirúrgica completa con márgenes de resección amplios. La recurrencia se presenta hasta en 16 %, la cual es tratable mediante reescisión. Al momento de este informe, el paciente descrito tenía un seguimiento de 20 meses con curso asintomático y sin recurrencia de la lesión.

El hamartoma fibroso de la infancia es una lesión de presentación poco frecuente en el pie, sin embargo, es muy importante considerarlo como posibilidad diagnóstica para su adecuado tratamiento.

Referencias

1. German DS, Paletta CE, Gabriel K. Fibrous hamartoma of infancy. *Orthopedics* 1996;19:258-260.
2. Carretto E, Dall'Igna P, Alaggio R, Siracusa F, Granata C, Ferrari A, et al. Fibrous hamartoma of infancy: an Italian multi-institutional experience. *J Am Acad Dermatol* 2006;54:800-803.
3. Eyer de Jesus L, Schott GV, Jurema NR, Bilche GG, Penha M. Children's fibrous hamartoma: extensive injury involving brachial plexus. Case report. *Acta Ortop Bras* 2006;14:229-230.
4. Weiss S, Goldblum JR. Fibrous tumors of infancy and childhood. In: *Enzinger and Weiss's Soft Tissue Tumors*, 5th ed. St Louis, MO: Mosby; 2008. pp. 257-261.
5. Enzinger FM. Fibrous hamartoma of infancy. *Cancer* 1965;18:241-248.
6. Dickey GE, Sotelo-Ávila C. Fibrous hamartoma of infancy: current review. *Pediatr Dev Pathol* 1999;2:236-243.
7. Robbins LB, Hoffman S, Kahn S. Fibrous hamartoma of infancy: case report. *Plast Reconstr Surg* 1970;46:197-200.
8. Hashimoto H. Fibrous hamartoma of infancy. In: *World Health Organization Classification of Tumours. Pathology and Genetics of Tumours of Soft Tissue and Bone*. Lyon: IARC Press; 2002. pp 58-59.
9. Fetsch JF, Miettinen M, Laskin WB, Michal M, Enzinger FM. A clinicopathologic study of 45 pediatric soft tissue tumors with an admixture of adipose tissue and fibroblastic elements, and a proposal for classification as lipofibromatosis. *Am J Surg Pathol* 2000;24:1491-1500.
10. 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.
11. Efem SE, Ekpo MD. Clinicopathological features of untreated fibrous hamartoma of infancy. *J Clin Pathol* 1993;46:522-524.
12. Sotelo-Ávila C, Bale PM. Subdermal fibrous hamartoma of infancy: pathology of 40 cases and differential diagnosis. *Pediatr Pathol* 1994;14:39-52.
13. Jung PM, Hong EK. Fibrous hamartoma of infancy manifested as multiple nodules a case report. *J Korean Med Sci* 1990;5:243-247.
14. Rey-López A, Redondo-Martínez E, Dargallo-Carbonell G. Fibrous hamartoma in infancy and childhood: study of 3 cases, one of them with multiple lesions. *An Esp Pediatr* 1991;34:455-458.

15. Lee JT, Girvan DP, Armstrong RF. Fibrous hamartoma of infancy. *J Pediatr Surg* 1988;23:759-761.
16. Grynspan D, Meir K, Senger C, Ball NJ. Cutaneous changes in fibrous hamartoma of infancy. *J Cutan Pathol* 2007;34:39-43.
17. Eich GF, Hoeffel JC, Tschäppeler H, Gassner I, Willi UV. Fibrous tumours in children: imaging features of a heterogeneous group of disorders. *Pediatr Radiol* 1998;28:500-509.
18. Brisse H, Orbach D, Kljanienco J, Fréneaux P, Neuenschwander S. Imaging and diagnostic strategy of soft tissue tumors in children. *Eur Radiol* 2006;16:1147-1164.
19. Groisman G, Lichtig C. Fibrous hamartoma of infancy: an immunohistochemical and ultrastructural study. *Hum Pathol* 1991;22:914-918.
20. Fletcher CD, Powell G, van Noorden S, McKee PH. Fibrous hamartoma of infancy: a histochemical and immunohistochemical study. *Histopathology* 1988;12:65-74.
21. Michal M, Mukensnabl P, Chlumska A, Kodet R. Fibrous hamartoma of infancy. A study of eight cases with immunohistochemical and electron microscopical findings. *Pathol Res Pract* 1992;188:1049-1053.
22. Sylaidis P, Fatah MFT. Fibrous hamartoma of the scalp in infancy. *Plast Reconstruct Surg* 1995; 95:1125-1126.