

Miofibromatosis infantil, una causa infrecuente de obstrucción intestinal en neonatos. Reporte de un caso

Drs. Ezequiel Trejo Scorza, Luis Medina González, Livia J. Carrillo, Orlando Arcia, Egilda Calderón Salas, Luz Celeste Duque

Departamento de Pediatría, Maternidad "Concepción Palacios". Caracas, Venezuela.

INTRODUCCIÓN

Los tumores del tejido fibroso están constituidos por un amplio y variado grupo de entidades definidas, que difieren en su conducta y algunas veces nos plantean dificultad para su diagnóstico. Estas lesiones según sus características clínicas y conducta biológica se clasifican en cuatro categorías: 1. proliferaciones fibrosas benignas; 2. fibromatosis (tumores desmoides); 3. fibrosarcomas y 4. proliferaciones fibrosas de la primera y segunda infancia (1). En este último grupo se distinguen dos tipos: un subgrupo cuyo cuadro clínico, histopatología y evolución corresponde a lesiones similares que ocurren en adultos, y otro subgrupo que consiste en proliferaciones fibrosas peculiares de la primera y segunda infancia, que difieren en su cuadro clínico, hallazgos patológicos y conducta biológica de aquellas halladas en niños más grandes y adultos. En esta última categoría se encuentra la miofibromatosis infantil (MI), que se caracteriza por lesión nodular única o múltiple, compuesta de células fusiformes productoras de colágeno y que involucra a la piel, el tejido celular subcutáneo, músculo esquelético, hueso y vísceras. Descrietas por William y Schrum (2) en 1951 como fibrosarcoma congénito y denominado por Stout (3), en 1954, como fibromatosis congénita generalizada, se describen en esta enfermedad dos formas, una solitaria con lesión única en el tejido, hueso o víscera (4,5) y otra multicéntrica con múltiples nódulos en tejidos blandos, huesos y vísceras. La ubicación más frecuente de las lesiones viscerales es en corazón, pulmón y tracto gastrointestinal (6).

En 1981, Chung y Enzinger (7) presentaron 61 casos, 4 de los cuales corresponden a la forma multicéntrica con compromiso visceral, 3 con lesiones viscerales múltiples de evolución fatal, y el único sobreviviente de este grupo presentó una lesión visceral, localizada en colon, que provocó cuadro de

abdomen agudo por perforación del intestino involucrado. Propusieron el término "miofibromatosis infantil", ya que se presenta tanto en el período neonatal como en la infancia, para distinguirla de la fibromatosis infantil tipo desmoide y reflejar la naturaleza miofibroblástica de las células.

Hartz y Guerrero (8) publicaron el caso de una niña de 2 meses de edad con tumor retroauricular derecho, presente desde el nacimiento, de rápido crecimiento y acompañado de adenopatía metastásica, que fue reportado como fibrosarcoma.

Presentamos el caso de un diagnóstico prenatal de obstrucción intestinal, con múltiples nódulos localizados en cuello, tórax, miembro superior derecho, y con clínica de oclusión intestinal, debido a compresión extrínseca del intestino por el nódulo miofibromatoso.

Caso clínico

Neonato masculino, obtenido por cesárea por presentación podálica, con diagnóstico ecográfico prenatal de obstrucción intestinal. Se trata del producto de madre de 23 años, segunda gesta, embarazo simple, controlado. Al nacer, buenas condiciones generales, a término, peso: 3 420 g; lesión nodular de 2 cm de diámetro en región parotídea derecha, eritematosa, acompañada de parálisis facial periférica, nódulos de consistencia dura en miembro superior y región pectoral derecha. Distensión abdominal con residuo gástrico de color verde. Se practicó radiografía toracoabdominal en posición de pie que reveló dilatación de asas delgadas hasta yeyuno proximal, ausencia de aire en el resto del tubo digestivo. Imagen cardiopulmonar normal.

Fue intervenido quirúrgicamente durante el segundo día de vida, con el diagnóstico de atresia

alta del yeyuno, y los hallazgos quirúrgicos fueron dilatación del yeyuno hasta 20 cm del asa fija, y nódulo mesentérico de aproximadamente 1 cm de diámetro, de color blanco, consistencia dura, que acoda, comprime y provoca obstrucción del yeyuno. Se reseca 10 cm de intestino y se realiza anastomosis término-términolateral en un plano a puntos separados con seda 3-0. Luego se practica biopsia de nódulo en región pectoral derecha de 2 cm de diámetro, y al intentar realizar su exéresis total, se encuentra firmemente adherido a planos profundos, y al seccionarla, observamos que se trataba de una lesión quística, de paredes blancas, de consistencia dura, y de aproximadamente 0,5 cm de espesor, que hace recordar al tejido fibroso, y contenía un líquido amarillo claro, fluido.

La anatomía patológica reveló asa intestinal 10 x 2,5 cm, dilatada en uno de sus extremos y disminuida de calibre en el otro. Al realizar corte en el sitio de la estenosis se aprecia nódulo mesentérico de aproximadamente 1 cm de diámetro, de color blanco, de consistencia dura que acoda y comprime la pared de intestino y provoca obstrucción intestinal (Figura 1). Los cortes histológicos mostraron mucosa intestinal (yeyuno) sin cambios significativos. A nivel de la subserosa, se observa nódulo bien delimitado constituido por el tejido fibromuscular, con calcificación focal (Figura 2 y 3). El nódulo torácico se encuentra constituido histológicamente por proliferación de tejido fibromuscular y áreas de hialinización focal. Diagnóstico de Anatomía Patológica: miofibromatosis infantil multicéntrica con compromiso visceral (intestino).

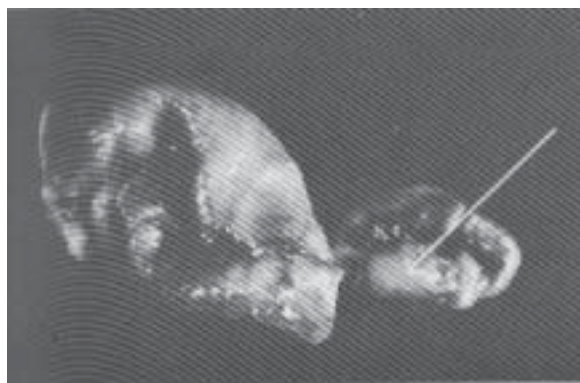


Figura 1. Asa intestinal de yeyuno de 10 x 2,5 cm, disminuida de calibre en uno de sus extremos, y el otro extremo dilatado. En el extremo derecho de la lámina, hay nódulo miofibromatoso de aproximadamente 1 cm de diámetro.

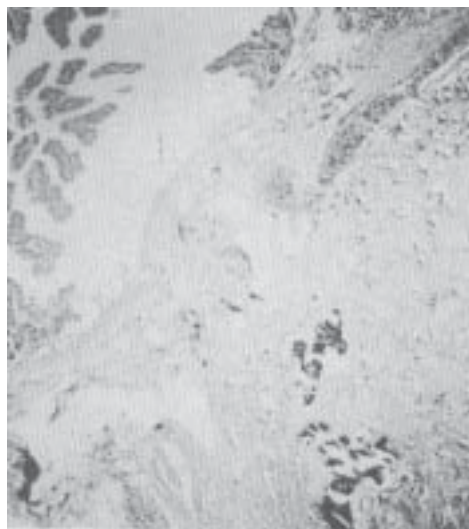


Figura 2a. Corte de nódulo mesentérico teñido con hematoxilina y eosina a 10 aumentos donde se muestra en un extremo de la lámina, mucosa intestinal sin cambios significativos y en el otro extremo calcificaciones y proliferación de tejido fibroso.

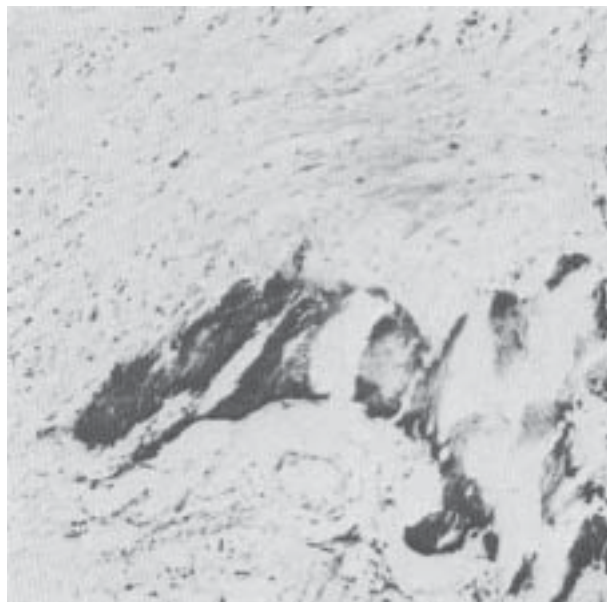


Figura 2b. Detalle de corte de nódulo mesentérico teñido con hematoxilina y eosina a 40 aumentos donde se observan las calcificaciones rodeadas por tejido fibroso.

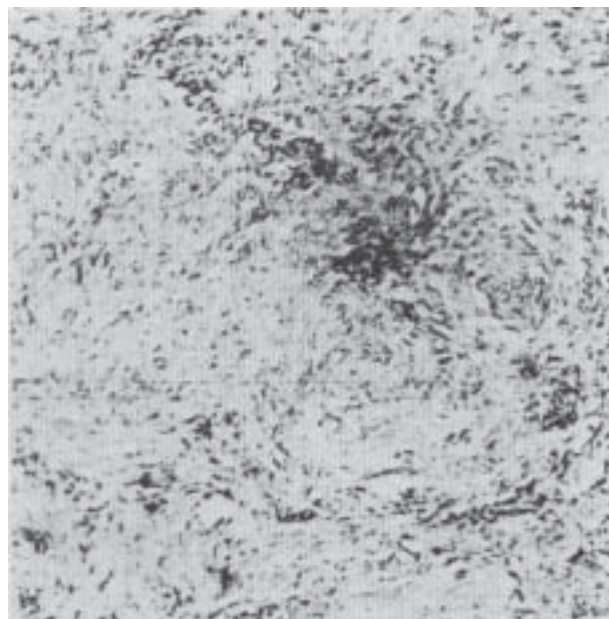


Figura 3. Corte de nódulo mesentérico teñido con hematoxilina y eosina a 10 aumentos donde existe proliferación de tejido fibromuscular.



Figura 4. Fotografía del lactante a los 6 meses de edad: se aprecia asimetría facial con desviación de los rasgos a la izquierda, a consecuencia de parálisis facial periférica derecha.

Al primer día posoperatorio, deterioro clínico con signos de sepsis. Cultivos de sangre y de catéter positivo para *Estafilococo epidermidis* y el examen de orina reporta blastosporas en gemación. Ultrasonido abdominal, evaluación cardiovascular con ecosonograma cardíaco y estudio radiológico óseo, normales. Egresó en buenas condiciones a los 22 días de vida. Último control a los 6 meses de edad, persiste nódulo de 2 cm de diámetro, de consistencia dura en región parotídea derecha y parálisis facial derecha (Figura 4). Hubo regresión espontánea de nódulos en brazos y tórax.

DISCUSIÓN

La MI es la proliferación fibrosa más frecuente en la infancia (9,10). Clínicamente, se caracteriza por la presencia de nódulos único o múltiples, en piel, tejido subcutáneo, músculo, hueso, y vísceras (6,7). El o los nódulos están presentes desde el momento del nacimiento en más de la mitad de los casos, y antes de los 2 años de edad en el 89%. De acuerdo al número de lesiones se clasifica en IM forma solitaria cuando la lesión es única, y MI forma

multicéntrica cuando las lesiones son múltiples. La forma solitaria predomina en varones, mientras que la multicéntrica predomina en hembras. Cuando en la MI multicéntrica, existen lesiones nodulares en toda la superficie corporal se denomina generalizada (7).

La MI puede cursar con compromiso visceral, único (4,5) o múltiple, está última de peor pronóstico (7,11). Las vísceras más frecuentemente comprometidas son corazón, pulmón y tracto gastrointestinal (6), pero se han descrito lesiones en hígado, riñón, y páncreas (4,5,12). En el tracto gastrointestinal puede manifestarse como perforación (7) u obstrucción (13).

El compromiso visceral en la MI se puede catalogar en uno de estos grupos: a. MI visceral solitaria, cuando existe una sola lesión localizada en una víscera (4,5); b. MI multicéntrica con compromiso visceral único, cuando existen múltiples nódulos en tejidos blandos y una sola lesión visceral, como correspondió en nuestro caso; y c. MI multicéntrica con compromiso visceral múltiple, cuando existen múltiples lesiones en partes blandas y en varias vísceras.

En todo infante que presente desde el momento del nacimiento lesiones nodulares múltiples, localizadas en cabeza, tronco y extremidades, debe sospecharse el diagnóstico de MI multicéntrica; y es necesario realizar estudios radiológicos en busca de lesiones óseas. Si se acompaña de un cuadro de obstrucción intestinal, seguramente debe existir compromiso visceral intestinal. La MI se presenta con mayor frecuencia en los dos primeros años de vida, y es la única proliferación fibrosa de la infancia que puede presentar lesiones óseas y/o viscerales, hecho que permite hacer el diagnóstico diferencial con otras entidades (6); sin embargo, cuando la lesión es única y se localiza en tejidos blandos, debe hacerse el diagnóstico diferencial con leiomiomas, neurofibromas, sarcomas de tejidos blandos, neuroblastoma metastásico, fibromatosis hialina, hemangiomas profundos. La biopsia es necesaria para el diagnóstico (14). Cuando existe compromiso visceral, el tratamiento quirúrgico va a depender del órgano involucrado (4,5,12,13).

El diagnóstico de MI se confirma por medio de las características histopatológicas de la lesión, que se distingue por una zona periférica constituida por células fusiformes gruesas, con eosinofilia marcada, dispuestas en cortos haces o fascículos que rodean una zona central, compuesta por células más redondeadas ubicadas alrededor de los vasos sanguíneos, similar a los hemangiopericitomas. En algunos casos, el centro está irregularmente hialinizado, focalmente hemorrágico o presenta degeneración quística o necrosis por coagulación, a menudo con focos de calcificación en su periferia (7), como sucedió en nuestro caso.

Los estudios inmunohistoquímicos (14-16) que demuestran inmunotinción positiva para vimentina y actina, pero negativo para desmina, apoyan la naturaleza miofibroblástica de la lesión; sin embargo, Fletcher y col. (17), encontraron en algunos de sus casos inmunotinción positiva para desmina, y plantearon que la MI es un tumor de células musculares lisas primitivas. Recientemente, se ha propuesto una relación histogénica entre MI, fibrosarcoma congénito y hemangiopericitoma congénito (18), y plantean que todas estas lesiones representan diferentes etapas de maduración de una misma entidad.

En las MI de formas solitaria y multicéntrica, sin compromiso visceral, el pronóstico es bueno, ya que se ha observado regresión espontánea al cabo de 1 a 2 años después del diagnóstico. Benjamin y col.

(19) han planteado que la regresión espontánea se debe a contracción miofibroblástica. En la MI con compromiso visceral, el pronóstico depende de la localización de la lesión y del número de órganos involucrados. Cuando es única y puede ser extirpada, el pronóstico es bueno; mientras que es malo en aquellos con compromiso visceral múltiple.

La causa exacta de la MI no está clara, pero se piensa que los factores genéticos juegan un importante papel en su etiología. Bracko y col. (15) reportan ocurrencia en dos hermanos de una familia, hecho que parece confirmar la importancia de la herencia como factor etiológico, aunque todavía no se ha precisado con certeza si esta entidad sigue un patrón de herencia autosómico dominante (14,20) o autosómico recesivo (21,22); su presencia en varios miembros de una familia avala el concepto autosómico recesivo, pero este mecanismo de herencia no explica los casos en medias hermanas (23) y en generaciones sucesivas (20), los cuales hacen a la herencia autosómica dominante la explicación más probable (15).

Este caso demuestra que la MI multicéntrica es un cuadro clínico que comienza antes del nacimiento, puede presentar compromiso visceral intestinal con obstrucción, que puede ser demostrada por medio de la ecografía prenatal. Al nacer, la presencia de nódulos en otras partes del cuerpo permite sospechar el diagnóstico de MI. Para confirmarlo es necesario la biopsia. Las lesiones de parte blandas pueden involucionar espontáneamente. Si el compromiso visceral es único el pronóstico es bueno.

REFERENCIAS

1. Enzinger FM, Weiss SW. Tumores benignos y lesiones seudotumorales del tejido fibroso. En: Enzinger FM, Weiss SW, editores. Tumores de tejidos blandos. 1ª edición. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana, S.A; 1985.p.24-56.
2. William JO, Schrum D. Congenital fibrosarcoma – report of case in a newborn infant. Arch Pathol Lab Med 1951;51:548-552.
3. Stout AP. Juvenile fibromatosis. Cancer 1954;7:953-978.
4. Hastier P, Caroli-Bose FX, Harris AG, Saint-Paul MC, Zaroukian ST, Arpurt JP, et al. Solitary hepatic infantile myofibromatosis in a female adolescent. Dig Dis Sci 1998;43(5):1124-1128.

MIOFIBROMATOSIS INFANTIL

5. Kasaragod AB, Lucia MS, Lum GM, Caldwell S, Stork L, Stenmark KR. Solitary renal myofibromatosis: An unusual cause of infantile hypertension. *Pediatrics* 1999;103(5):e66. Available from: URL:<http://www.pediatrics.org/cgi/content/full/5//e66>.
6. Enzinger FM, Weiss SM. Proliferaciones fibrosas de la primera y segunda infancia. En: Enzinger FM, Weiss SW, editores. *Tumores de tejidos blandos*. 1ª edición. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana, S.A.; 1985.p.94-100.
7. Chung EB, Enzinger FM. Infantile myofibromatosis. *Cancer* 1981;48:1807-1818.
8. Hartz Ph H, Guerrero Tablante T. Fibrosarcoma congénito. *Arch Venez Pueric Pediat* 1954;117:45-49.
9. Wiswell TE, Davis J, Cunningham BE, Solenberger R, Thomas PJ. Infantile myofibromatosis: The most common fibrous tumor of infancy. *J Pediatr Surg* 1998;23(4):315-318.
10. Johnson GL, Baisdden BL, Fishman EK. Infantile myofibromatosis. *Skeletal Radiol* 1997;26(10):611-614.
11. Coffin CM. Congenital generalized myofibromatosis: A disseminated angiocentric myofibromatosis. *Pediatr Pathol Lab Med* 1995;15(4):571-587.
12. Morrow SE, Woods GM, Garola RE, Sharp RJ. Pancreatoduodenectomy for neonatal myofibromatosis of the pancreas. *J Pediatr Surg* 1999;23(4):609-611.
13. Newson T, Cerio R, Leigh I, Jaywardhene D. Infantile myofibromatosis: A rare presentation with intussusception. *Pediatr Surg Int* 1998;13(5-6):447-448.
14. Schrodts Bj, Callen JP. Case of congenital multiple myofibromatosis developing in an infant. *Pediatrics* 1999;104:113-115.
15. Bracko M, Cindro L, Golouh R. Familial occurrence of infantile myofibromatosis. *Cancer* 1992;69(5):1294-1299.
16. Elder D, Elenitsas R, Jaworsky C, Johnson B. *Lever's. Histopathology of the skin*. 8ª edición. Filadelfia, PA: Lippincott-Raven; 1997.
17. Fletcher CD, Achu P, Van Noorden S, McKee PH. Infantile myofibromatosis: A light, histochemical and immunohistochemical study suggesting true smooth muscle differentiation. *Histopathology* 1987;11:245-258.
18. Variend S, Bax NMA, Van Gorp J. Are infantile myofibromatosis, congenital fibrosarcoma, and congenital hemangiopericytoma histogenetically related? *Histopathology* 1995;26:57-62.
19. Benjamin SP, Mercer RD, Hawk WA. Myofibroblastic contraction in spontaneous regression of multiple congenital mesenchymal hamartomas. *Cancer* 1977;40:2343-2352.
20. 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.
21. Bartlett RC, Otis RD, Laakso AO. Multiple congenital neoplasms of soft tissues. Report of 4 cases in 1 family. *Cancer* 1961;14:913-920.
22. Bair PA, Worth AJ. Congenital generalized fibromatosis: Autosomal recessive condition? *Clin Genet* 1976;9:488-494.
23. Hower J, Göbel FJ, Rüttner JR, Wurster K. Familiäre kongenitale generalisierte Fibromatose bei zwei Halbschwestern. *Schweiz Med Wochenschr* 1971;101:1381-1385.