

Resolución del caso presentado en el número anterior Miofibromatosis infantil

Infantile myofibromatosis

Dra. Magalí Squitín Tasende^a y Dra. Paula Arighi^a

Colaboradoras: Dra. Paola C. Stefano y Dra. María J. Pertuz Suárez

Resumen del caso clínico

Paciente que había acudido por primera vez al Servicio de Dermatología del Hospital a los siete días de vida por presentar pápulas y nódulos congénitos de distribución generalizada. Allí se le solicitó laboratorio con hemograma, hepatograma, perfil lipídico, reactantes de fase aguda, serologías para virus de la inmunodeficiencia humana (*human immunodeficiency virus*; HIV, por sus siglas en inglés) y prueba serológica para sífilis (*venereal disease research laboratory*; VDRL, por sus siglas en inglés), ecografía abdominal y cerebral, cuyos resultados estuvieron dentro de los límites normales.

La anatomía patológica de la biopsia por *punch* reveló, en la dermis superficial y profunda, una proliferación bifásica de células de núcleos ovoides ahusados con citoplasmas eosinófilos amplios de aspecto miofibroblástico dispuestas en fascículos cortos o nódulos y otra población alrededor de los vasos con una disposición hemangiopericitoide. Dicha lesión se describió como bien circunscrita, sin atipia citológica, necrosis ni actividad mitótica. La inmunohistoquímica fue positiva para actina de músculo liso, y todos estos hallazgos fueron compatibles con miofibromatosis.

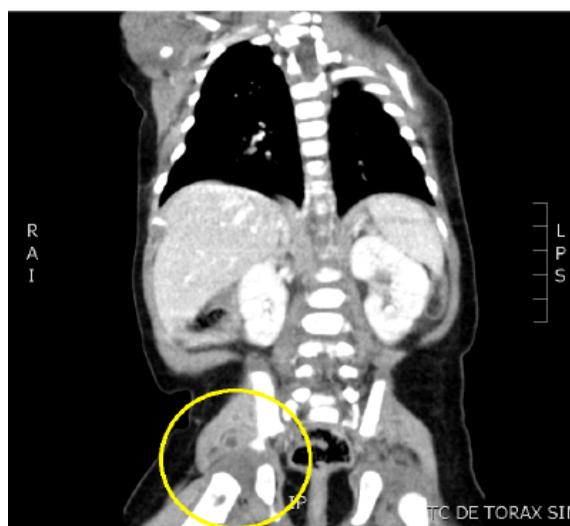
Se ampliaron los estudios con ecocardiograma, que informó buena función biventricular con una fracción de acortamiento (FrAc) del 33 %, y

radiografías, en las que se constataron lesiones líticas en el cráneo, la pelvis, los miembros superiores e inferiores. En segunda instancia, se realizaron tomografías de tórax, de abdomen y de pelvis, que evidenciaron múltiples imágenes nodulares hipodensas con realce periférico cercanas a 1 cm en el espesor del plano muscular a nivel glúteo, además de las lesiones osteolíticas previamente descritas en las radiografías (Figura 1). Se determinó que se trataba de una miofibromatosis múltiple con compromiso óseo, diagnóstico con el cual se recibió a la paciente en el Consultorio de Seguimiento Clínico.

Miofibromatosis infantil

La miofibromatosis infantil (MFI), si bien infrecuente, es el tumor fibroso más común en la infancia. Aproximadamente, el 60 % de los casos son congénitos, y cerca del 90 % son detectados en el primer año de vida. Es más frecuente en los varones. Por lo general, es esporádica, pero se han descrito patrones de herencia autosómico recesivo y dominante asociadas a mutaciones en los genes *PDGFRB* y *NOTCH3*.¹

FIGURA 1. Imágenes nodulares hipodensas con realce periférico en el espesor de plano muscular a nivel glúteo y osteolíticas en el fémur proximal



a. Hospital de Pediatría SAMIC "Prof. Dr. Juan P. Garrahan". Buenos Aires, Argentina.

Correspondencia:

Dra. Magalí Squitín Tasende: magali.squitin@gmail.com

Financiamiento: Ninguno.

Conflicto de intereses: Ninguno que declarar.

Recibido: 16-12-2019

Aceptado: 9-10-2020

Cómo citar: Squitín Tasende M, Arighi P. Miofibromatosis infantil. *Arch Argent Pediatr* 2021;119(2):139-140.

La MFI puede ocurrir en tres formas: solitaria (la más frecuente), multicéntrica (sin compromiso visceral) y generalizada (con compromiso visceral). La primera afecta asiduamente la piel o el músculo, y las localizaciones más frecuentes son la cabeza, el cuello y el tronco. La segunda, por lo general, es congénita y es usual que comprometa los músculos, los huesos y el tejido celular subcutáneo (TCS). La tercera se caracteriza por el compromiso visceral.²

Las lesiones superficiales son gomosas, firmes, redondeadas, nodulares, y pueden ser móviles. Las lesiones más profundas son fijas. El diámetro varía de 1 a 7 cm. En algunos casos, la piel por encima puede tener una coloración purpúrica que puede imitar un hemangioma. Las lesiones pueden ser también esclerodermoides.

El diagnóstico se hace sobre la base de las características clínicas y se confirma por la histopatología. Es obligatoria la evaluación adicional para excluir el compromiso visceral.³

Sobre los diagnósticos diferenciales planteados, el xantogranuloma juvenil presenta lesiones semejantes, pero suelen tener coloración anaranjada y telangiectasias en su superficie. Se ubican, habitualmente, en la cara y el tronco superior.

La histiocitosis congénita se caracteriza por lesiones nodulares violáceas diseminadas en la piel que se ulceran y dejan costra con cicatriz. Existe una forma multisistémica con afectación ósea, radiológicamente similar a nuestra paciente.

El molusco contagioso es una infección cutánea viral adquirida que se manifiesta como pápulas cupuliformes, brillantes, menores de 5 mm de diámetro, a menudo, umbilicadas, que, habitualmente, aparecen agrupadas en una o dos áreas del tronco y las extremidades. Al igual que la miofibromatosis, puede presentarse como lesiones solitarias o múltiples.

Otros diagnósticos diferenciales son las lesiones vasculares, como los hemangiomas infantiles (solitarios o múltiples), que, en etapa de regresión, toman una coloración rosada y blanquecina. Dejan algunas telangiectasias residuales, pero, a diferencia de la

miofibromatosis, las lesiones son blandas ante la palpación.⁴

La MFI tiene un pronóstico excelente, incluso cuando existe invasión ósea, pero empeora con el compromiso visceral. No se encontraron, en la bibliografía, casos de formas solitarias que evolucionaran a compromiso visceral.

Las lesiones solitarias suelen extirparse, aunque podrían observarse dado que tienden a involucionar en uno o dos años. Los tumores que comprometen la funcionalidad o causan complicaciones locales pueden ser resecados o sometidos a tratamiento quimioterápico (metotrexato, actinomicina D, ciclofosfamida) y/o radioterapia local. Recientemente, se publicaron casos de MFI con compromiso visceral y mutación del *PDGFRB* que mostraron sustancial respuesta a los inhibidores de la tirosina quinasa, lo que abre la puerta a una nueva terapéutica, pero aún con escasa evidencia.⁵

La recurrencia de la miofibromatosis es inusual, pero puede retrasarse hacia la edad adulta. El seguimiento a largo plazo es recomendado para los pacientes que tienen enfermedad multicéntrica o formas generalizadas de miofibromatosis. En el caso de nuestra paciente, se adoptó una conducta terapéutica expectante y se encuentra bajo seguimiento periódico imagenológico y clínico multidisciplinario (Clínica, Dermatología, Oncología) en nuestra Institución. Por el momento, las lesiones permanecen estables y no han aparecido nuevas. ■

REFERENCIAS

1. Lee JW. Mutations in *PDGFRB* and *NOTCH3* are the first genetic causes identified for autosomal dominant infantile myofibromatosis. *Clin Genet.* 2013;84(4):340-1.
2. Mashiah J, Hadj-Rabia S, Domp Martin A, Harroche A, et al. Infantile myofibromatosis: a series of 28 cases. *J Am Acad Dermatol.* 2014;71(2):264-70.
3. Zhao G, Zhu M, Qin C, Liu X, et al. Infantile Myofibromatosis: 32 Patients and Review of the Literatures. *J Pediatr Hematol Oncol.* 2019 Nov 22. [En prensa].
4. Wyatt AJ, Hansen RC. Pediatric skin tumors. *Pediatr Clin North Am.* 2000;47(4):937-63.
5. Weller JM, Keil VC, Gielen GH, Herrlinger U, et al. *PDGFRB* mutation-associated myofibromatosis: Response to targeted therapy with imatinib. *Am J Med Genet A.* 2019;179(9):1895-7.