

# Hamartoma fibroso de la infancia: Reporte de caso

Miguel Calderón H.<sup>1</sup>, Jaime Abarzúa V.<sup>1</sup>, Cosme Quiroga G.<sup>1</sup>, Mauricio Contreras G.<sup>2</sup>, Florencia De Barbieri M.<sup>2</sup>

1. Interno de medicina. Escuela de medicina. Pontificia Universidad Católica de Chile, Santiago, Chile.

2. Departamento de Radiología. Facultad de Medicina. Pontificia Universidad Católica de Chile, Santiago, Chile.

## Fibrous hamartoma of infancy: a case report

*Resumen: El hamartoma fibroso de la infancia (FHI) es una lesión rara de tejidos blandos en niños con morfología trifásica característica.*

*El principal problema con estas lesiones es el diagnóstico diferencial con otras masas de tejidos blandos, en particular sarcomas, que requieren un afrontamiento clínico y terapéutico diferente.*

*Presentamos un caso de un infante de 10 meses con un crecimiento asintomático de una masa axilar que, tras realizarse angioresonancia magnética y biopsia se confirmó el diagnóstico de FHI.*

*Palabras clave: Hamartoma, Tumor de partes blandas.*

*Abstract: Fibrous hamartomas of childhood (FHC) are rare soft tissue lesions in infants and young children with characteristic three-phase morphology.*

*The main problem with these lesions is differentiating it from other soft tissue masses, in particular sarcomas, which require a different clinical and therapeutic approach.*

*We present a case of a 10-month-old infant with asymptomatic growth of a left axillary mass that, after magnetic resonance angiography and biopsy, the diagnosis of FHC was confirmed.*

*Key Words: Hamartoma, Soft tissue neoplasms.*

Calderón M, et al. Hamartoma fibroso de la infancia: Reporte de caso. Rev Chil Radiol 2020; 26(1): 08-11.

\*Correo electrónico: Miguel Calderón / macalderon@uc.cl

Trabajo enviado el 11 de abril 2019. Aceptado para publicación el 17 de marzo de 2020.

## Introducción

El hamartoma fibroso (FHI) de la infancia es una rara lesión de tejidos blandos en lactantes y niños pequeños con morfología trifásica característica, que generalmente se presenta en la axila y menos comúnmente en otras localizaciones<sup>(1)</sup>. El hamartoma fibroso de la infancia suele aparecer en niños menores de 2 años y se presenta como una lesión congénita en aproximadamente el 20% de los casos<sup>(2)</sup>.

El principal desafío con estas lesiones es su diferenciación con otras masas de tejidos blandos, en especial de los sarcomas, que requieren un enfoque clínico y terapéutico diferente.

## Caso

Presentamos un caso de una paciente de sexo femenino de 10 meses de edad, sin antecedentes médicos ni familiares relevantes. En un control pediátrico se pesquizó una masa en la región axilar izquierda, blanda, indolora a la palpación, de crecimiento progresivo y sin síntomas asociados.

Se solicitó una ecografía de partes blandas de región axilar izquierda (Figura 1) donde se observó una imagen sólida, hipoecogénica de márgenes definidos en la región axilar izquierda, de aproximadamente 42 x 40 x 10 mm en sus ejes mayores, asociado a aumento de ecogenicidad del tejido adiposo circun-

dante. Presentaba discreto aumento del flujo vascular al estudio Doppler-color, sin compromiso de planos musculares ni estructuras vasculares axilares. Se interpretó como lesión inespecífica y se solicitó control evolutivo en 14 días para documentar su evolución.

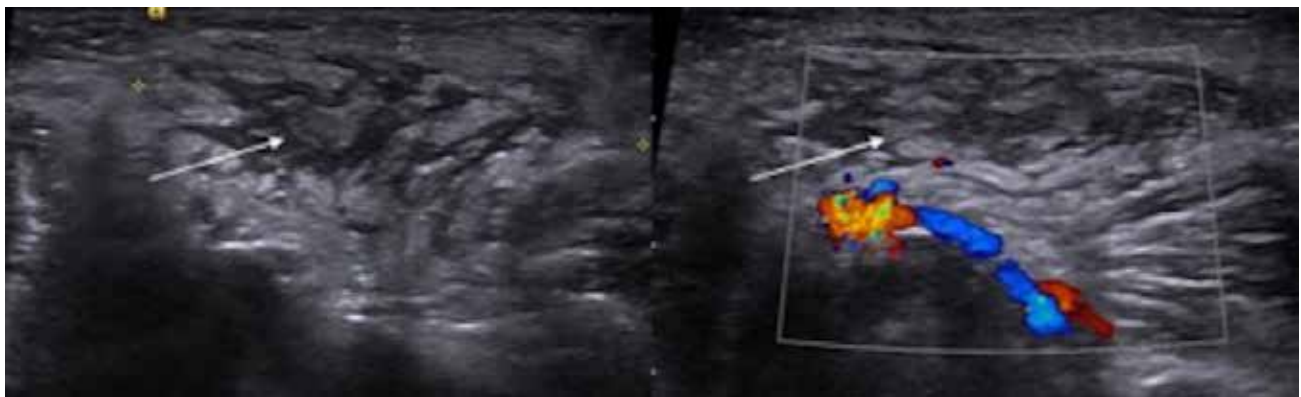
En la ecografía de control presentaba leve aumento de tamaño con 50 mm el eje transverso y espesor aproximado de 19 mm. Además, su estructura interna persistió heterogénea con áreas hipoecogénicas y otras de mayor ecogenicidad en el interior. Considerando la evolución, ubicación y el aspecto radiológico se sospechó una lesión de tipo hamartomatosa y se complementó con angi resonancia magnética de extremidad superior izquierda (Figura 2). Esta mostró estabilidad en tamaño, sin extensión hacia planos profundos, con estructuras neurovasculares axilares indemnes inmediatamente cefálicas a la lesión. La masa era isoíntensa en secuencias ponderadas en T1 e hiperintensa en secuencias ponderadas en T2, con realce vascular homogéneo progresivo con el uso de medio de contraste paramagnético. No había restricción a la difusión ni adenopatías asociadas. Con estas características se planteó como diagnóstico

radiológico como primera posibilidad un hamartoma fibroso de la infancia.

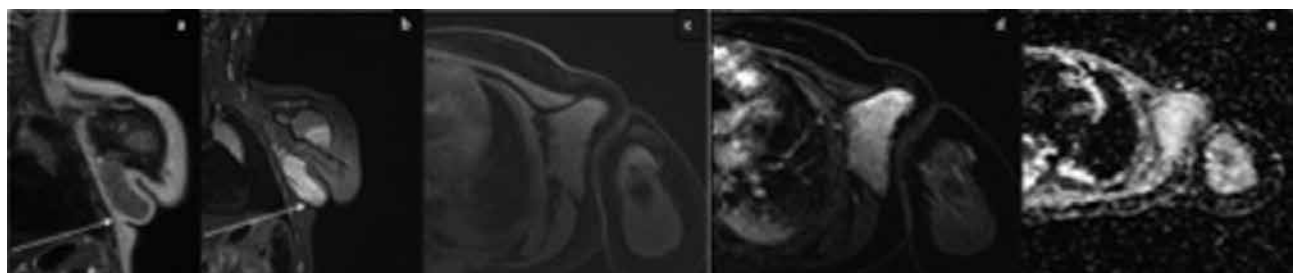
Fue evaluada por equipo de cirugía y considerando crecimiento previo de la lesión, cercanía con plexo braquial además de la necesidad de documentar la histología se realizó resección quirúrgica de la lesión completa. Presentó biopsia de pieza operatoria compatible con hamartoma fibroso de la infancia.

### Discusión

El hamartoma fibroso de la infancia, originalmente descrito en 1956 por Reye como “tumor fibromatoso subdérmico de la infancia”, es una neoplasia de tejidos blandos rara y distintiva de lactantes y niños pequeños que muestran una morfología trifásica característica con una mezcla inusual de fascículos blandos fibroblásticos, tejido adiposo maduro, y nódulos de mesénquima mixoide altamente vasculares de huso primitivo con células de aspecto estrellado<sup>(3)</sup>. El hamartoma fibroso de la infancia suele aparecer en niños menores de 2 años y se presenta como una lesión congénita en aproximadamente el 20% de los casos<sup>(2)</sup>. Tienen una relación hombre a mujer de 2:1



**Figura 1:** Ecotomografía de partes blandas. Lesión axilar sólida, heterogénea con áreas serpiginosas de mayor ecogenicidad (flecha blanca), sin flujo al estudio Doppler color.



**Figura 2:** Angio resonancia magnética de extremidad superior izquierda. Secuencias de RMN ponderadas en T1(a), T2 (b), con supresión grasa (c), T1 saturado sin (d) y con contraste (e) y difusión (f) que muestra una masa sólida, débilmente hiperintensa con el músculo en T1, hiperintensa en T2, que capta contraste luego de la administración de Gad y que no restringe a la difusión.

y no tendría asociación familiar ni con síndromes genéticos. Los lugares de afección más frecuentes son regiones axilares, extremidades superiores, tronco superior, región inguinal y genitales externos<sup>(4)</sup>.

Usualmente se presentan como masas subcutáneas solitarias de entre 0.5 a 4 cm de diámetro. Son pobremente delimitados y no encapsulados. La microscopía con tinción hematoxilina-eosina es generalmente suficiente para el diagnóstico, pero la inmunohistoquímica puede ser útil<sup>(2)</sup>.

La ecografía revela una ecogenicidad heterogénea que también puede sugerir otros tumores de tejidos blandos<sup>(5)</sup>. El "patrón serpinginoso" recién definido con márgenes mal definidos y con mala vascularidad es relativamente específico para FHI<sup>(6)</sup>.

La biopsia por aspiración con aguja fina puede ser una herramienta útil para reconocer la naturaleza miofibroblástica de la lesión<sup>(7)</sup>, pero sólo la histología puede revelar el patrón organoide típico que es una pista para el diagnóstico, junto con el componente mesenquimal inmaduro.

El diagnóstico diferencial del hamartoma fibroso de la infancia es amplio y depende de la proporción relativa de grasa, tejido fibroso maduro y elementos mesenquimatosos primitivos. Los diagnósticos diferenciales a considerar son: fibromatosis digital infantil, miofibroma, lipofibromatosis y fibroma aponeurótico calcificado<sup>(8,9,10)</sup>.

La fibromatosis infantil es una lesión localmente agresiva, caracterizada por una proliferación miofibroblástica, a veces con características de inmadurez y desprovista del patrón organoide.

Un porcentaje significativo de fibromatosis de tipo desmoide muestra una acumulación nuclear aberrante de proteína beta-catenina<sup>(11)</sup>. La acumulación nuclear de beta-catenina no se observa en el hamartoma fibroso de la infancia<sup>(12)</sup>.

Miofibromas son encontrados comúnmente en cabeza, cuello y tronco. Histológicamente son bifásicos, con áreas que se tiñen oscuro y claro. La ausencia de mesénquima inmaduro y la disposición trabecular de los fibroblastos lo distingue del hamartoma fibroso de la infancia<sup>(13)</sup>.

Linfadenitis no supurativa por BCG que se presenta como ganglios linfáticos axilares agrandados aislados (rara vez supraclaviculares o cervicales) ipsilaterales al sitio de vacunación con BCG, generalmente se resuelve espontáneamente durante unas pocas semanas a meses sin secuela<sup>(14)</sup>.

Una importante característica morfológica del hamartoma fibroso de la infancia que merece una atención especial son las áreas que se parecen a otro tumor pediátrico de tejidos blandos (potencialmente más agresivo), fibroblastoma de células gigantes<sup>(15)</sup>. Dichas áreas se caracterizan por colágeno hializado denso y espacios pseudoangiomatosos, en forma de hendidura revestidos por células fibroblásticas CD34

positivas aplanadas y, en ocasiones, más prominentes. Este patrón pseudoangiomatoso con fibrosis desordenada puede simular muchos otros tumores de tejidos blandos, incluidos varios tipos de hemangioma y otros tumores vasculares, neurofibroma, schwannoma, fibroma de Gardner, fibroblastoma de células gigantes y tumor fibroso solitario<sup>(16)</sup>.

El FHI puede simular un sarcoma de tejidos blandos, y el diagnóstico puede ser mal interpretado cuando los patrones típicos organoide y trifásicos no se reconocen en los pequeños fragmentos de tejido obtenidos a través de una sola biopsia. Pruebas complementarias para reordenamientos de ETV6, característicos del fibrosarcoma infantil<sup>(17)</sup> y la inmunohistoquímica para desmina, miogenina y MyoD1 (expresada por rhabdomyosarcoma de células fusiformes pero no hamartoma fibroso de la infancia) debería facilitar estas distinciones para no realizar intervenciones profundas propias del manejo de sarcoma en región axilar como resección con exposición amplia de la región deltopectoral.

La escisión local total es el tratamiento curativo de la FHI para evitar recaídas locales, que pueden ocurrir en 12 a 15% de los casos, generalmente en unos pocos meses después de la cirugía primaria. Incluso si la resección radical completa no es posible anatómicamente, se puede proporcionar una recuperación completa<sup>(18)</sup>. El fundamento de la cirugía es el crecimiento progresivo de esta lesión y la necesidad de obtener un diagnóstico.

En conclusión, cuando se aborda a un lactante menor de 2 años con una masa axilar solitaria que no presente clínica de un proceso infeccioso ni síntomas constitucionales, sobre todo cuando es de evolución subaguda o crónica, aparte de sospechar patología maligna se debe pensar en FHI en el diagnóstico diferencial, especialmente cuando la ecotomografía revela un patrón serpentina con márgenes mal definidos y con vascularización deficiente.

Este debe ser diagnosticado histológicamente y debe manejarse con una escisión local completa sin mayores márgenes de disección respecto a otras patologías malignas como sarcoma, por lo que la sospecha diagnóstica de FHI es importante para evitar intervenciones agresivas innecesarias.

## Referencias

1. Alyaa Al-Ibraheemi, et al. Fibrous hamartoma of infancy: a clinicopathologic study of 145 cases, including 2 with sarcomatous features. *Modern Pathology*. 2017; 30: 474-485.
2. Dickey GE, Sotelo-Avila C. Fibrous hamartoma of infancy: current review. *Pediatr Dev Pathol* 1999; 2: 236-243.
3. Reye RD. A consideration of certain subdermal fibromatous tumours of infancy. *J Pathol Bacteriol* 1956; 72: 149-154.
4. Enzinger FM. Fibrous hamartoma of infancy. *Cancer* 1965; 18: 241-248.

5. Eich GF, Hoeffel JC, Tschappeler H, Gassner I, Willi UV. Fibrous tumours in children: imaging features of a heterogeneous group of disorders. *Pediatr Radiol* 1998; 28: 500-509.
6. Lee S, Choi YH, Cheon JE, Kim MJ, Lee MJ, Koh MJ. Ultrasonographic features of fibrous hamartoma of infancy. *Skeletal Radiol* 2014; 43: 649-653.
7. Jadusing IH. Fine needle aspiration cytology of fibrous hamartoma of infancy. *Acta Cytol.* 1997; 41: 1391-1393.
8. Goldblum JR, Weiss SW. Fibrous tumors of infancy and childhood. In: Strauss M, ed. *Enzinger and Weiss's Soft Tissue Tumors*. 4th ed. St Louis, Mo: The CV Mosby Co; 2000: 347-408.
9. Fetsch JF, Miettinen M, Laskin M. et al. 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. Agaram NP, Zhang L, Sung YS, et al. Recurrent NTRK1 gene fusions define a novel subset of locally aggressive lipofibromatosis-like neural tumors. *Am J Surg Pathol* 2016; 40: 1407-1416.
11. Bhattacharya B, Dilworth HP, Iacobuzio-Donahue C, et al. Nuclear beta-catenin expression distinguishes deep fibromatosis from other benign and malignant fibroblastic and myofibroblastic lesions. *Am J Surg Pathol* 2005; 29: 653-659.
12. Thway K, Gibson S, Ramsay A, et al. Beta-catenin expression in pediatric fibroblastic and myofibroblastic lesions: a study of 100 cases. *Ped Develop Pathol* 2009; 12: 292-296.
13. Kempson RL, Fletcher CDM, Evans HL., Hendrickson MR, Sibley RK. *Fibrous and myofibroblastic tumors. In: Tumors of the Soft Tissues*. Washington, DC: Armed Forces Institute of Pathology; 2001: 23-112. *Atlas of Tumor Pathology; 3rd series, fascicle 30*.
14. Venkataraman A, Yusuff M, Liebeschuetz S, Riddell A, Prendergast AJ. Management and outcome of Bacille Calmette-Guerin vaccine adverse reactions. *Elsevier*. 2015 oct 5; 33(41): 5470-5474. <https://doi.org/10.1016/j.vaccine.2015.07.103>
15. Shmookler BM, Enzinger FM, Weiss SW. Giant cell fibroblastoma. A juvenile form of dermatofibrosarcoma protuberans. *Cancer* 1989; 64: 2154-2161.
16. Saab ST, McClain CM, Coffin CM. Fibrous hamartoma of infancy: a clinicopathologic analysis of 60 cases. *Am J Surg Pathol* 2014; 38: 394-401.
17. Adem C, Gisselsson D, Cin PD, et al. ETV6 rearrangements in patients with infantile fibrosarcomas and congenital mesoblastic nephromas by fluorescence in situ hybridization. *Mod Pathol* 2001;1 4: 1246-1251.
18. Carretto E, Dall'Igna P, Alaggio R, et al. Fibrous hamartoma of infancy: an Italian multi-institutional experience. *J Am Acad Dermatol* 2006; 54: 800-803.