

CASOS CLÍNICOS

## Lipofibromatosis. Un tumor de partes blandas infantil poco frecuente

### Lipofibromatosis. An unusual infantile soft tissue tumour

Agustina Lanöel<sup>1</sup>, Adriana Natalia Torres Huamani<sup>1</sup>, Fabiana Lubieniecki<sup>2</sup>, Andrea Bettina Cervini<sup>3</sup>

#### RESUMEN

La lipofibromatosis es una neoplasia benigna de partes blandas poco frecuente y localmente invasiva que se presenta en forma exclusiva en la edad pediátrica. En la mayor parte de los casos se encuentra en las extremidades, pero puede aparecer en diferentes localizaciones. Es importante su reconocimiento para diferenciarla de otros tumores de partes blandas.

Se comunica el caso de un niño con una tumoración adquirida en la espalda, que recidivó luego de su extirpación quirúrgica, con diagnóstico de lipofibromatosis.

**Palabras clave:** lipofibromatosis, tumor de partes blandas, infancia, espalda.

Dermatol. Argent. 2016, 22 (1): 44-46

#### ABSTRACT

*Lipofibromatosis is a rare and benign soft tissue neoplasm which is locally invasive and usually appears in childhood. In most of the cases, lipofibromatosis presents in limbs but it could appear in different locations. The recognition is important to differentiate from other soft tissue tumors.*

*We report a case of a lipofibromatosis in a child with an acquired tumour in the trunk that recurred after his surgical removal.*

**Key words:** lipofibromatosis, soft tissue tumor, infancy, back.

Dermatol. Argent. 2016, 22 (1): 44-46

<sup>1</sup> Médica de Planta del Servicio de Dermatología

<sup>2</sup> Jefe del Servicio de Anatomía Patológica

<sup>3</sup> Jefe del Servicio de Dermatología

Hospital de Pediatría S.A.M.I.C. "Prof. Dr. JP Garrahan", CABA, Argentina

Contacto del autor: Adriana Natalia Torres Huamani

E-mail: torresnat@yahoo.com.ar

Fecha de trabajo recibido: 08/04/15

Fecha de trabajo aceptado: 09/03/16

Conflictos de interés: autores declaran que no existen conflictos de interés

#### CASO CLÍNICO

Paciente de sexo masculino de 2 años y 9 meses que consultó por una tumoración en la espalda, asintomática, de 3 meses de evolución. Tenía el antecedente de haber presentado otra tumoración de similares características a los 6 meses de vida, que había sido extirpada a los 2 años con diagnóstico de fibromatosis.

Al examen físico se observaba una tumoración de 3 cm de diámetro recubierta de piel de aspecto normal y consistencia blanda, localizada en región paravertebral izquierda de la columna dorsal. Además, presentaba una cicatriz subescapular secundaria a la exéresis de la lesión previa mediante cirugía (Foto 1).

Se le efectuó una ecografía de partes blandas que mostró una imagen hipocogénica homogénea de 23 x 12 x 7 mm en el plano muscular; y una tomografía computada (TC) con y sin contraste endovenoso (EV) de cerebro, tórax y abdomen que no evidenció hallazgos patológicos.

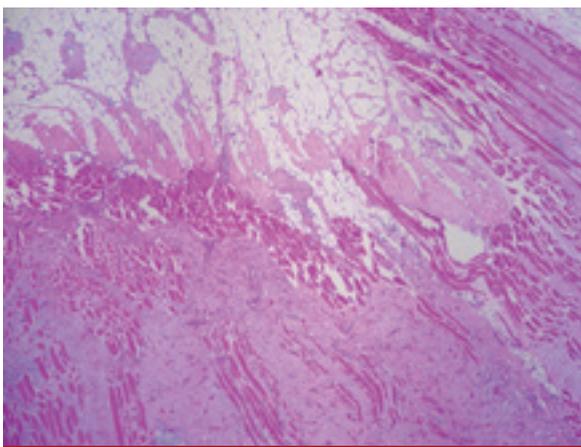
Los hallazgos anatomopatológicos del estudio de la biopsia incisional de la lesión mostraron un tumor compuesto por tejido adiposo maduro y un componente fusocelular de tipo fibromatosis que se disponía conformando septos y comprometiendo el tejido muscular esquelético a nivel endo y perimisial con variable atrofia. En algunos sectores las células de tipo

fibroblásticas típicas se encontraban inmersas en un estroma colágeno laxo. La inmunomarcación para B catenina fue negativa. Se realizó el diagnóstico de lipofibromatosis (Foto 2).

Se decidió mantener una conducta expectante debido a que la tumoración no provocaba síntomas ni producía destrucción local. Se le realizó una resonancia magnética (RM) de la zona que mostró estabilidad en la imagen dado que evidenció una imagen alargada fusiforme de 27x30 mm hipointensa en T1 y T2 que mostraba leve realce tras la administración de medio de contraste EV en el plano superficial de la región paravertebral izquierda. Luego de 16 meses de seguimiento, la tumoración se mantuvo estable y el paciente no presentó nuevas lesiones.



**FOTO 1:** Tumoración en espalda con cicatriz adyacente de resección previa.



**FOTO 2:** Tejido adiposo maduro y un componente fusocelular conformando septos que compromete al tejido muscular esquelético (HyE, 40x).

## DISCUSIÓN

La lipofibromatosis (LF) es una neoplasia benigna del tejido blando, que se presenta en la edad pediátrica y es infrecuente. La definición fue dada por Fetsch *et ál.*<sup>1</sup> quienes describieron 45 casos y la clasificaron dentro del grupo de tumores del tejido blando. Se caracterizaron como tumores blandos, solitarios, asintomáticos, de crecimiento lento y color piel en el tejido celular subcutáneo de las extremidades<sup>2-5</sup>, aproximadamente de 1 a 3 cm de diámetro. Sin embargo, se han descrito lesiones de mayor tamaño y en diferentes localizaciones, con afectación de cuello, órbita, mentón y espalda, como nuestro paciente<sup>6-8</sup>. En estos casos pueden ser de mayor tamaño. La edad de aparición en promedio es al año de vida. La mayoría de los pacientes tiene lesiones antes de los 3 años y en un 18% es congénito<sup>1</sup>. Sin embargo, hay casos que se presentaron en edades más tardías (entre los 7 y 9 años)<sup>2</sup>. No habría predilección por el sexo.

La LF se encuentra actualmente dentro de los tumores fibroblásticos/miofibroblásticos de grado intermedio (presentan agresividad local), según la clasificación de la Organización Mundial de la Salud del año 2012<sup>9</sup>.

Los estudios por imágenes pueden ayudar a distinguirla de otras entidades. La ecografía es de utilidad para descartar un tumor vascular, observándose una masa hiperecogénica que sugiere una lesión con contenido graso.

La RM puede no brindar un diagnóstico certero, pero ayuda a descartar otras enfermedades<sup>10,11</sup>. De forma habitual se observa una masa definida hiperintensa que es isointensa con la grasa en T1, aunque esto puede variar si hay un predominio de infiltrado mixoide. El realce con gadolinio es mínimo, lo que refleja la pobre vascularización de la lesión.

El diagnóstico es histológico y se define como un tumor constituido por tejido adiposo que forma parte de por lo menos el 50% del tumor, separado en lóbulos por fascículos de fibroblastos o miofibroblastos, aunque pueden tener márgenes poco definidos. El componente fibroblástico tiene crecimiento fascicular focal y de modo típico tiene actividad mitótica limitada<sup>1</sup>. Un hallazgo característico consiste en la presencia de células univacuoladas en sitios de transición entre los fibroblastos y el tejido adiposo. Si bien no es necesaria la inmunohistoquímica, se ha descrito positividad para CD99 y CD34 en las células fusadas, y para S100 en los adipocitos. También se han publicado casos con cambios citogenéticos específicos, como la translocación t(4;9;6) y la expresión del CCN2 (factor de crecimiento del tejido conectivo).

Existen diferentes diagnósticos diferenciales de esta entidad como fibromatosis, fibroma aponeurótico calci-

ficante, hamartoma fibroso de la infancia, lipoblastoma, hamartoma lipofibromatoso, lipoma, malformación linfática macroquística, miofibroma y rhabdomyosarcoma

Aunque es una entidad benigna, puede ser localmente destructiva<sup>3</sup> o provocar alteraciones funcionales y/o estéticas. No hay casos publicados de metástasis o transformación maligna.

El tratamiento de elección es la exéresis completa de la lesión. Cuando el tumor es infiltrativo en forma difusa, se pueden realizar resecciones parciales del mismo, aunque existen recurrencias que pueden llegar al 33%<sup>2</sup>. Sin embargo, se describen algunos casos en los que la LF no evidenció progresión, aún cuando el tumor no fue extirpado de forma completa<sup>1,3</sup>. En el caso de nuestro paciente se decidió no realizar nuevas intervenciones y tomar una conducta expectante. Esto podría ser una opción en aquellos casos en los que el tumor no demuestre invasión de tejidos profundos y presente estabilidad clínica.

Finalmente resaltamos la presentación de un paciente con LF, una neoplasia benigna de partes blandas con un componente adiposo predominante e infrecuente, exclusiva de la infancia y en una localización atípica.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Fetsch JF, Miettinen M, Laskin WB, Michal 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.
2. Boos MD, Chikwava KR, Dormans JP. Lipofibromatosis: an institutional and literature review of an uncommon entity. *Pediatr. Dermatol.* 2014; 31: 298-304.
3. Teo HEL, Peh WCG, Chan MY, Walford N. Infantile lipofibromatosis of the upper limb. *Skeletal Radiology* 2005; 34: 799-802.
4. Deepti AN, Madhuri V, Walter NM, Cherian RA. Lipofibromatosis: report of a rare paediatric soft tissue tumour. *Skeletal Radiol.* 2008; 37:555-558.
5. Sasaki D, Hatori M, Hosaka M, Kokubun S. Lipofibromatosis arising in a pediatric forearm, a case report. *Ups J. Med. Sci.* 2005; 110: 259-266.
6. Kabasawa Y, Katsube K, Harada H, Nagumo K, et al. A male infant case of lipofibromatosis in the submental region exhibited the expression of the connective tissue growth factor. *Oral Surg. Oral Med. Oral Pathol. Oral Radiol. Endod.* 2007; 103: 677-82.
7. Ayadi L, Charfi S, Ben Hamed Y, Bahri I, et al. Pigmented lipofibromatosis in unusual location: case report and review of the literature. *Virchows Arch.* 2008; 452: 465-467.
8. Nuruddin M, Osmani M, Mudhar HS, Fernando M. Orbital lipofibromatosis in a child: a case report. *Orbit* 2010; 29:360-362.
9. Fletcher CDM, Bridge JA, Hogendoorn PCW, Mertens F. World Health Organization. Classification of tumours of soft tissue and bone. 4th ed, IARC Press, Lyon 2013.
10. Vogel D, Righi A, Kreshak J, Dei Tos AP, et al. Lipofibromatosis: magnetic resonance imaging features and pathological correlation in three cases. *Skeletal Radiol.* 2014; 43: 633-639.
11. Walton JR, Green BA, Donaldson MM, Mazuru DG. Imaging characteristics of lipofibromatosis presenting as a shoulder mass in a 16-month-old girl. *Pediatr Radiol.* 2010; 40:43-46.