

Miofibromatose infantil: relato de uma rara doença*

Infantile myofibromatosis: report of a rare disease

Bruna Emmanuelle Linhares Fonseca Mata¹, Juliana Santos Bayerl de Oliveira¹, Damião Ranulfo Fernandes Soares²

Resumo A miofibromatose infantil é uma rara doença que tem várias formas de apresentação. Habitualmente, manifesta-se com nódulos subcutâneos, que podem ou não estar associados à presença de nódulos viscerais. Deve-se estar apto a fazer o diagnóstico por meio do exame físico e de imagem, que evidenciarão o padrão das lesões para estadiar/classificar a doença. O tratamento ainda é controverso.

Unitermos: Miofibromatose.

Abstract Infantile myofibromatosis is a rare disease with various presentations. Usually, such condition manifests itself as subcutaneous nodules, either in association or not with visceral nodules. The diagnosis should be achieved by means of physical examination and imaging studies, with emphasis on the lesions pattern to allow the staging and classification of the disease. The treatment is still controversial.

Keywords: Myofibromatosis.

Mata BELF, Oliveira JSB, Soares DRF. Miofibromatose infantil: relato de uma rara doença. Radiol Bras. 2012 Mar/Abr;45(2):118-120.

INTRODUÇÃO

Rara doença da infância, a miofibromatose infantil foi descrita por Stout, em 1954, como fibromatose generalizada congênita⁽¹⁾. Classicamente, apresenta-se com massas nodulares solitárias ou multicêntricas, que surgem nos primeiros meses de vida e envolvem pele e subcutâneo, ossos ou vísceras⁽¹⁻³⁾.

O objetivo do presente relato é revisar os achados desta rara doença e enfatizar que o diagnóstico desta afecção deve ser agilizado, a qual se reveste de importante morbidade.

RELATO DO CASO

Paciente do sexo masculino, três meses de idade, apresentou-se com vômitos incoercíveis desde o nono dia de vida. Evo-

luiu com perda ponderal importante e surgimento progressivo de nódulos na pele, notadamente no couro cabeludo e tronco (Figura 1A).

Procedeu-se a investigação de obstrução intestinal alta com estudo contrastado do esôfago, estômago e duodeno, sendo evidenciado estreitamento, de aspecto extrínseco, na região pilórica. O paciente foi submetido a laparotomia exploradora, que evidenciou massa adjacente ao piloro, que foi biopsiada. O estudo histopatológico revelou células em fuso, característica das células musculares, entremeadas por fibroblastos, confirmando o diagnóstico de miofibromatose infantil (Figura 1B).

Seguindo a propedêutica das lesões, foi realizada ultrassonografia, que demonstrou nódulos hipoeoicos difusos, com centro mais ecogênico acometendo o subcutâneo do tronco, o couro cabeludo (Figura 2A) e a parede da vesícula biliar (Figura 2B). Tomografia computadorizada demonstrou lesões discretamente hipodensas com impregnação homogênea tardia pelo meio de contraste (Figura 3). A ressonância magnética (RM) evidenciou nódulos no subcutâneo, intramusculares e viscerais, que exibiam hipossinal nas sequências ponderadas em T1 (Figura 4A), hipersinal variável nas sequências ponderadas em T2 (Figura 4B) e que apresentavam impregnação periférica

pelo meio de contraste paramagnético (Figura 4C).

DISCUSSÃO

A patogênese da fibromatose generalizada ainda é desconhecida, mas existem relatos da associação com receptores de estrogênio⁽⁴⁾. É classificada em três tipos: fibromatose solitária, congênita generalizada, mas sem envolvimento visceral, e congênita generalizada com envolvimento cutâneo e visceral⁽⁵⁾. A maioria dos casos é esporádica, mas existem relatos de ocorrência familiar nas três formas da doença, postulando-se uma possível herança genética autossômica, dominante ou recessiva, havendo predileção pelo sexo masculino⁽³⁾. O diagnóstico diferencial é amplo e deve incluir outros tipos de fibromatose, fibrosarcoma infantil congênito, hemangiopericitoma, tumores miofibroblásticos, neurofibromas, leiomiomas e fasciite nodular^(6,7).

Os achados de imagem do presente caso estão em acordo com os descritos nos demais relatos da literatura, contudo, deve-se considerar a extensão da lesão, que poderá se apresentar, inclusive, com degeneração central, nos casos de massas maiores. A RM impõe-se como o melhor método para avaliar a extensão e o acometimento visceral por esta desordem.

* Trabalho realizado no Hospital Infantil Nossa Senhora da Glória e no Hospital Universitário Cassiano Antônio de Moraes, Vitória, ES, Brasil.

1. Médicas Residentes em Radiologia e Diagnóstico por Imagem da Universidade Federal do Espírito Santo (UFES), Vitória, ES, Brasil.

2. Radiologista, Médico Assistente do Hospital Infantil Nossa Senhora da Glória, Vitória, ES, Brasil.

Endereço para correspondência: Dra. Bruna Emmanuelle Linhares Fonseca Mata. Avenida Rio Branco, 1512, ap. 1003, Praia do Canto, Vitória, ES, Brasil, 29055-642. E-mail: brunaemmanuelle@yahoo.com.br

Recebido para publicação em 1/9/2011. Aceito, após revisão, em 10/11/2011.

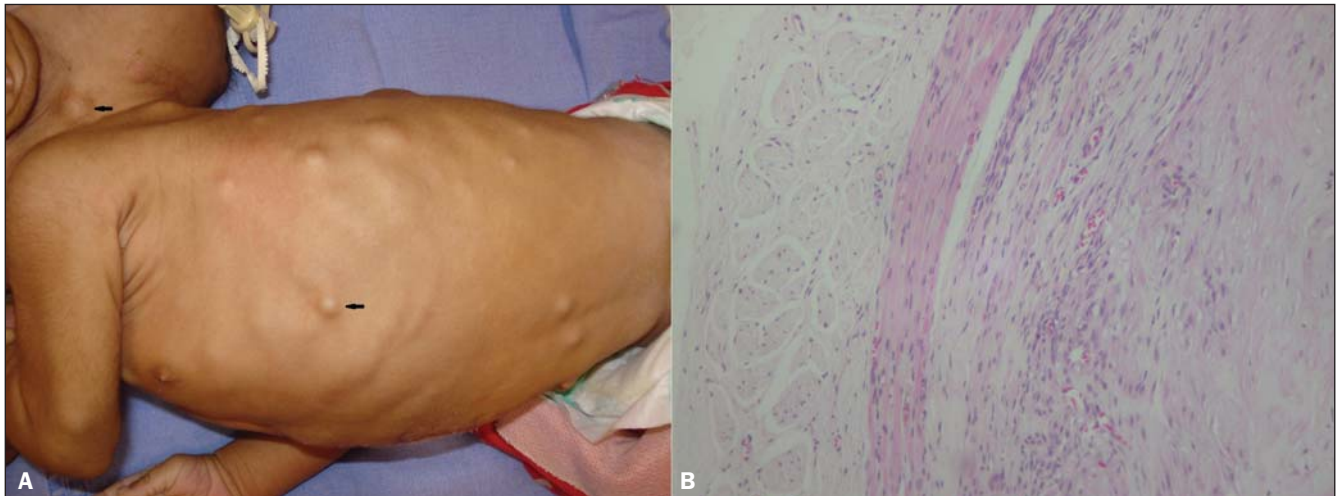


Figura 1. A: Inúmeros nódulos no subcutâneo do tronco e couro cabeludo. **B:** Lâmina do nódulo visceral biopsiado evidencia células musculares e fibroblastos.

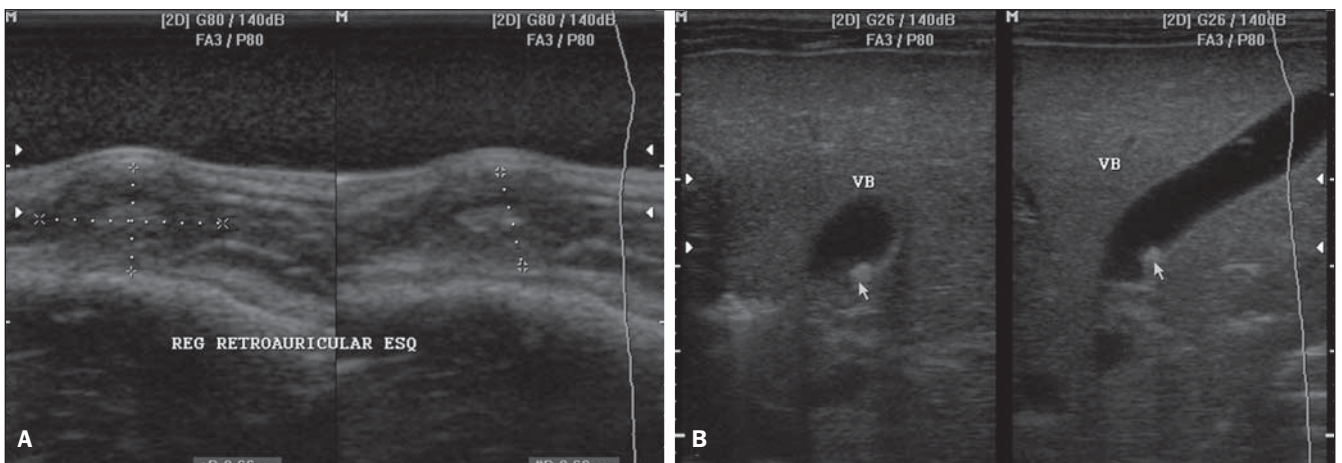


Figura 2. Ultrassonografia. A: Nódulos hipoeicoicos no subcutâneo e com centro hipereicoico, causando abaulamento da pele. **B:** Imagem nodular parietal na vesícula biliar de aspecto iso a hipereicoico.

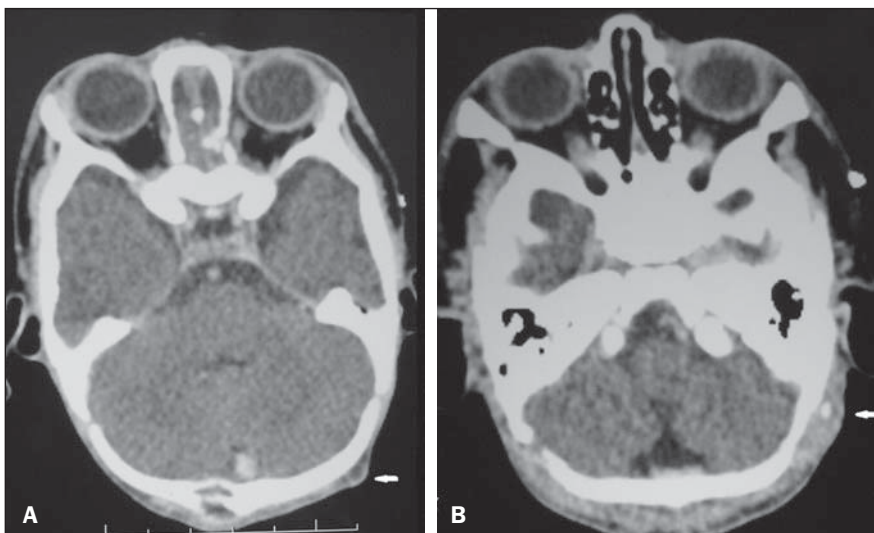


Figura 3. Tomografia computadorizada. A: Nódulo hipodenso na região occipital esquerda. **B:** Aspecto do realce tardio na região central dos nódulos.

O tratamento ainda é controverso e inclui cirurgia para os casos obstrutivos, como o deste relato, radioterapia, corticoterapia e quimioterapia, todos ainda com resultados limitados⁽⁶⁾. O prognóstico é menos favorável quando há envolvimento visceral⁽³⁾. O paciente encontra-se em regime de quimioterapia e vem apresentando importante melhora clínica e radiológica das lesões. Apresenta boa evolução ponderal, destacando-se a importância dos métodos de imagem na identificação de inúmeras lesões ainda não visíveis ao exame físico, assim como a relação delas com estruturas anatômicas.

Dessa forma, em conjunto com o diagnóstico histopatológico, pode-se estabelecer o estadiamento/classificação da doença e adotar o tratamento mais adequado desta

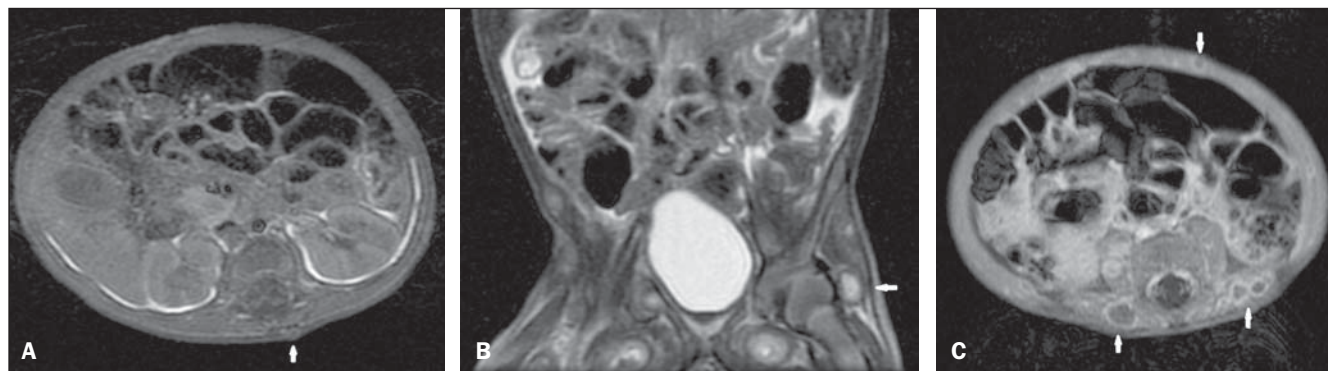


Figura 4. Ressonância magnética. **A:** Imagem no plano axial T1 evidencia nódulo dorsal que exibe iso/hipossinal. **B:** Imagem no plano coronal T2 com saturação de gordura mostra nódulo profundo com franco hipersinal. **C:** Imagem no plano axial ponderada em T1, após a administração do gadolínio, revela realce periférico dos nódulos no subcutâneo.

rara entidade patológica. Conclui-se que é de fundamental importância conhecer os achados radiológicos característicos desta entidade, uma vez que faz diagnóstico diferencial com desordens comuns em crianças.

REFERÊNCIAS

1. Stout AP. Juvenile fibromatosis. *Cancer*. 1954;7: 953–78.
2. Dimson OG, Drolet BA, Southern JF, et al. Congenital generalized myofibromatosis in a neonate. *Arch Dermatol*. 2000;136:597–600.
3. Robbin MR, Murphey MD, Temple T, et al. Imaging of musculoskeletal fibromatosis. *Radiographics*. 2001;21:585–600.
4. Chapman PR, Judd CD, Felgenhauer JL, et al. Infantile myofibromatosis of the posterior fossa. *AJR Am J Roentgenol*. 2005;184:1310–2.
5. Thunnissen BT, Bax NM, Rövekamp MH, et al. Infantile myofibromatosis: an unusual presentation and a review of the literature. *Eur J Pediatr Surg*. 1993;3:179–81.
6. Kuo FY, Huang SC, Eng HL, et al. Solitary infantile myofibromatosis: report of two cases. *Chang Gung Med J*. 2002;25:393–8.
7. Schmidt D. Fibrous tumors and tumor-like lesions of childhood: diagnosis, differential diagnosis, and prognosis. *Curr Top Pathol*. 1995;89:175–91.