

MeB – Pagine Elettroniche

Volume IV

Dicembre 2001

numero 10

CONTRIBUTI ORIGINALI - CASI CONTRIBUTIVI

Miofibromatosi congenita: un caso clinico

I. Marinelli, A. Vendemiati, C. Fiorentini¹, F. Arcangeli²

U.O. di Pediatria, Campobasso; ¹U.O. di Dermatologia, Rimini;
²U.O. di Dermatologia, Cesena

INTRODUZIONE

Nel gruppo delle miofibromatosi congenite, a prescindere dalle definizioni classificative fino ad ora proposte dai vari autori, si riconoscono sostanzialmente quadri caratterizzati da esclusivo interessamento cutaneo e quadri in cui le lesioni cutanee si accompagnano a lesioni ossee, muscolari e viscerali. Mentre le forme con impegno viscerale sono generalmente caratterizzate da una prognosi grave quelle ad esclusivo interessamento cutaneo presentano solitamente un decorso favorevole.

Le lesioni cutanee della miofibromatosi congenita - al pari di altre lesioni dell'età neonatale (emangiomi, mastocitomi, istiocitosi a cellule di Langerhans) - dopo aver esaurito le iniziali potenzialità proliferative subiscono invariabilmente una spontanea regressione nei mesi successivi alla nascita.

CASO CLINICO

Davide M. nasce a termine da parto eutocico. L'anamnesi familiare è negativa. Alla nascita si apprezzano alcuni elementi nodulari a sede sottocutanea, non aderenti ai piani sopra e sottostanti e ricoperti da cute apparentemente indenne. Le dimensioni sono variabili, da pochi millimetri a circa due centimetri, e la consistenza è duro-elastica. I distretti anatomici interessati sono il vertice, la regione parietale sinistra, i glutei e il dorso. In seconda giornata si registra la comparsa di un nuovo nodulo alla coscia sinistra e successivamente di numerosi altri elementi al tronco, mentre le lesioni del vertice e del dorso mutano le loro caratteristiche morfologiche divenendo la prima più voluminosa (Fig.1), con superficie mammellonata e la seconda francamente esofitica e di colorito rosso violaceo (Fig.2).

FIG.1	FIG.2 Le indagini laboratoristiche non presentano alterazioni significative, TAC, ecografia addominale ed ecocardiogramma risultano nella norma. L'esame radiologico dello scheletro evidenzia invece a livello della teca cranica una spiccata deformazione in corrispondenza della voluminosa lesione nodulare cutanea (Fig.3).
FIG.3	Una prima biopsia cutanea (a livello della lesione nodulare del dorso) all'età di 14 giorni pone in evidenza una struttura compatta costituita da elementi cellulari fusiformi e collagene disposti in fasci tra loro variamente intrecciati, suggerendo così la diagnosi di miofibromatosi. Nei mesi successivi alla nascita nuovi elementi insorgono mentre altri subiscono una spontanea involuzione. All'età di otto mesi quasi tutti le lesioni sono regredite, ad eccezione di quelle del capo e dell'addome (Fig.4).
FIG.4	

In considerazione della loro prolungata persistenza, poco gradita ai familiari, le due lesioni del capo (vertice e regione parietale sinistra) vengono asportate chirurgicamente con buon esito cicatriziale. In sede chirurgica si apprezza in entrambe le localizzazioni una depressione macroscopica della teca cranica che, come una nicchia, offre alloggio alle proliferazioni miofibroblastiche. Le ulteriori indagini microscopiche (immunoistochimica e microscopia elettronica) consentono di convalidare la diagnosi clinica di miofibromatosi congenita.

Attualmente, all'età di tre anni e mezzo, tutte le lesioni sono scomparse e il bambino si presenta in buona salute

COMMENTO

Il caso presentato, che può essere certamente ascritto alla miofibromatosi congenita ad elementi multipli con esclusivo interessamento cutaneo, si caratterizza per la natura secondaria della lesione ossea radiologicamente documentata a carico della teca cranica (Fig.3). Come spesso accade il progressivo accrescimento di una lesione cutanea in forma nodulare e di consistenza dura o teso-elastica (sia essa un miofibroma o una lesione proliferativa di altra natura, una cisti dermoide malformativa o una semplice cisti sebacea) determina facilmente, in età pre e neonatale, una depressione corrispondente delle strutture ossee sottostanti, specie a livello del distretto cefalico.

Il caso di Davide inoltre, nel confermare l'evoluzione autorisolutiva delle lesioni cutanee, ne evidenzia la variabilità di presentazione clinico-morfologica, non solo in termini di dimensioni e consistenza. Infatti, accanto a lesioni nodulari endofitiche, mobili rispetto al piano cutaneo e ricoperte da cute normale (Fig.4), coesistono lesioni a sviluppo esofitico, coerenti con il piano cutaneo, che si presenta ora di colorito normale (Fig.1) ora rosso-violaceo (Fig.2).

Infine, vorremmo sottolineare che l'asportazione chirurgica delle lesioni non è strettamente necessaria, poiché nella maggior parte dei casi ai fini diagnostici può risultare sufficiente una semplice biopsia punch e poiché le lesioni sono destinate a regressione spontanea. Nel nostro caso, tuttavia, si è ritenuto opportuno procedere all'exeresi radicale delle lesioni del capo all'età di 8 mesi per la loro spiccata propensione all'accrescimento, a dispetto della tendenza involutiva dimostrata dalla gran parte delle altre lesioni, per l'espresso desiderio dei familiari e, non ultimo, per poter disporre di maggiori quantità di tessuto da destinare allo studio istopatologico. La possibilità di intervenire in regime di day hospital, senza esami preliminari e con anestesia combinata (anestesia locale + breve sedazione generale), ci ha certamente facilitato nell'assumere questa decisione.

Biobibliografia

- 1 - Bonifazi E, Filotico R, Mazzotta F, Ruggiero G, Modesti A. Miofibromatosi congenita generalizzata con interessamento neurologico. *Eur J Pediat Dermatol* 1991;1:141-50
- 2 - Schrodtt BJ, Callen JP. A case of congenital multiple myofibromatosis developing in an infant. *Pediatrics* 1999;104:113-5
- 3 - Giannakopoulou C, Hatzidaki E, Giannakopoulos K, Matalliotakis I, Koumantakis E, Kalmanti M. Infantile myofibromatosis: a case study and review of literature. *J Dermatol* 1999;26:595-8
- 4 - Dimson OG, Drolet BA, Southern JF, Rock A, Winthrop AL, Esterly NB. Congenital generalized myofibromatosis in a neonate. *Arch Dermatol* 2000;136:597-600