

İNFAİTİL MİYOFİBROMATOZİS (OLGU SUNUMU)

Dr. Ayhan ÖZCAN (*), Dr. Bülent KURT (*), Dr. Erol KİSMET (**),
Dr. Salih ÇETİNKURŞUN (***), Dr. Bülent CELASUN (*)

Gülhane Tıp Dergisi 45 (2) : 206 - 208 (2003)

ÖZET

Seyrek görülen ve malignitelerle karışabilen bir infantil miyofibromatozis olgusunun, klinik, histopatolojik ve ayrıca tanı özellikleri sunulmuştur.

Kırk beş günlük erkek bebek, vücudunun çeşitli yerlerinde şişlikler nedeniyle, annesi tarafından GATA Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Polikliniği'ne getirilmiştir. Göğüste ve ayakta nodüler lezyonlar görülmüştür. Göğüsteki lezyon ve ayakta iki lezyondan biri total olarak GATA Çocuk Cerrahisi Kliniği'nde eksize edilmiştir. Makroskopik olarak, örnekler 1,5 ve 0,7 cm çapında 2 adet gri-beyaz renkli nodüler dokudan oluşmaktadır. Histopatolojik incelemede, hiposellüler-hipersellüler alanlar içeren ve nodüler patern gösteren deri ve derialtı yerleşimli tümöral lezyonlar izlenmiştir. Hiposellüler alanlar; kısa fasiküller ve girdap benzeri yapılar oluşturan miyoid hücrelerden meydana gelmektedir. Hipersellüler alanlar ise; yuvarlak veya poligonall şekilli hücrelerle yer yer hemanjiyoperisitoma benzeri yapılar oluşturan iğsi hücrelerden meydana gelmektedir. Neoplastik hücrelerde, 10 büyük büyütme alanında 5-6 mitotik şekil ile immunohistokimyasal olarak aktin ve vimentin ekspresyonu saptanmıştır. Bu bulgularla, lezyonlar "infantil miyofibromatozis" olarak rapor edilmiştir. Sistemik tutulum olmadığı için ek bir tedavi yapılmadan hastanın izlenmesi kararlaştırılmıştır. İnfantil miyofibromatozis, yüksek mitotik etkinlik göstermesi nedeniyle, malign bir lezyon olarak rapor edilebilmektedir. Lezyon deri-derialtı dokularda ve kemikte sınırlı ise prognoz çok iyidir. Genellikle tanı için yapılan cerrahi girişim yeterlidir. Lezyonlar 1 yıl içinde kendiliğinden geriler. Visseral organlar tutulduğunda prognoz kötüdür.

Anahtar Kelimeler: İnfantil Miyofibromatozis, Deri ve Derialtı Dokular.

(*) GATA Patoloji AD,

(**) GATA Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD,

(***) GATA Çocuk Cerrahisi AD

Reprint Request : Dr. Ayhan ÖZCAN, GATA Patoloji AD.
06018 Etiik / ANKARA

(Ş)XVI. Ulusal Patoloji Sempozyumu'nda (15-19 Ekim 2002, Pamukkale) poster olarak sunulmuştur.

Kabul Tarihi : 25.2.2003

SUMMARY

Infantile Myofibromatosis (A Case Report)

Clinical, histopathological and differential diagnostic features of an infantile myofibromatosis case which is uncommon and can be confused with malignancies, is presented. A forty five-day-old male baby was brought to Department of Pediatrics of Gulhane Military Medical Academy by his mother with the complaint of swellings in different sites of his body. Nodular lesions were seen on his chest and foot. The lesion on the chest and one of two lesions on the foot were totally excised in Department of Pediatric Surgery of Gulhane Military Medical Academy. Macroscopically, specimens consist of two gray-white coloured nodular tissues which are measured 1,5 and 0,7 cm in diameter. In histopathological examination, cutaneous and subcutaneous localized tumoral lesions which contain hypocellular-hypercellular areas showing nodular pattern were detected. Hypocellular areas consist of myoid cells which create short fascicles and whorl like structures. Hypercellular areas consist of round-polygonal cells and spindle cells which create hemanjiopericytoma like structures in some areas. It was detected that five-six mitotic figures in ten high magnification fields with expressions of aktin and vimentin immunohistochemically in neoplastic cells. According to these findings, lesions were reported as infantile myofibromatosis. Since there was no systemic involvement, it was decided to follow up the patient without an additional treatment.

Infantile myofibromatosis can be reported as a malignant lesion because it shows high mitotic activity. However, if the lesion is restricted solely in cutaneous-subcutaneous tissues and bone, prognosis is very excellent. Generally, surgical interventions which are performed for diagnosis are sufficient. Lesions generally regress spontaneously in one year. If visseral organs are involved prognosis is poor.

Key Words: Infantile Myofibromatosis, Cutaneous and Subcutaneous Tissues.

GİRİŞ

İnfantil miyofibromatozis ilk olarak 1951 yılında Williams ve Schrum tarafından tanımlanmıştır (1). Daha sonraki yıllarda, "benign mezenkimoma", "jeneralize hamartomatozis", "multipl mezenkimal

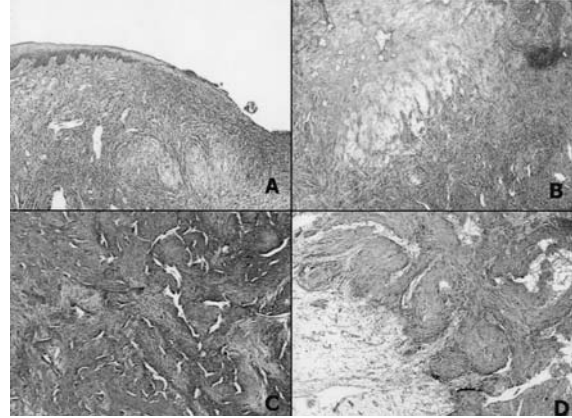
hamartoma" gibi adlandırmalar da kullanılmıştır. Kauffman ve Stout bu lezyonu, multipl ve jeneralize olmak üzere ikiye ayırmıştır (1). Multipl form, deri-deri altı ve kemik tutulumu ile birlikte ve iyi prognoz gösterir. Jeneralize form organ tutulumu ile birlikte ve kötü prognozludur. Bu lezyonun histopatolojik özellikleri ilk olarak Enzinger ve Chung tarafından tanımlanmıştır (1). Lezyonun multipl veya soliter olmasına göre, miyofibroma ve miyofibromatozis şeklinde kullanımlar da vardır.

İnfanfil miyofibromatozis deri-deri altı, visseral organlar veya kemikleri tutabilir. Lezyonlar çok sayıda olabilir. Yumuşak doku ve kemikler dışında en sık görüldüğü yerler; akciğer, kalp, gastrointestinal sistem ve pankreasır. Seyrek olarak santral sinir sisteminde de bu lezyonlar görülebilir. Kemik lezyonları en sık kranial kemiklerde ve uzun kemiklerin metafizinde izlenir (2).

İnfanfil miyofibromatoziste yüksek mitotik etkinlik, nekroz veya vasküler invazyon gibi bulguların görülebilmesi nedeniyle, malignite ile karıştırılabilmektedir. Bu nedenle olgumuz tartışılmış ve ayırt edici özellikleri vurgulanmıştır.

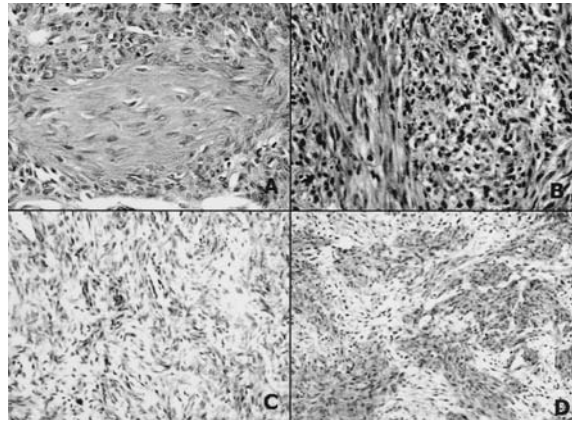
OLGU SUNUMU

Kırk beş günlük erkek bebek, vücudunun çeşitli yerlerindeki şişlikler nedeniyle annesi tarafından GATA Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Polikliniği'ne getirilmiştir. Fizik muayenede; göğüste 2 cm çapında 1 adet ve ayakta büyüğü 0.8, küçüğü 0.6 cm çapında 2 adet beyaz renkli nodüler lezyon görülmüştür. Lezyonların üzerindeki deri ülserine görünümündedir. GATA Çocuk Cerrahisi Kliniği'nde göğüsteki lezyon ile ayakta lezyonlardan biri total olarak eksize edilmiştir. Makroskopik incelemede; büyüğü 1.5 ve küçüğü 0.7 cm çapında deri ile örtülü 2 adet gri-beyaz renkli doku örneği izlenmiştir. Büyük örneğin üzerindeki deri ülserine görünümündedir. Histopatolojik incelemede; yüzeyi ülserine deri ile örtülü örnekte (Resim-1a) ve diğerinde hiposellüler-hipersellüller alanlar içeren (Resim-1b), nodüler büyüme paterni gösteren (Resim-1c) deri ve deri altı yerleşimli tümöral lezyonlar izlenmiştir. Hiposellüler alanlar, kısa fasiküller ve girdap benzeri yapılar oluşturan miyoid hücrelerden meydana gelmektedir (Resim-1d). Hipersellüler alanlarda ise; pleomorfik ve hiperkromatik çekirdekli yuvarlak veya poligonal şekilli hücreler ile yer yer hemanjiyoperistoma benzeri (Resim-2a) patern oluşturan küçük içsi hücreler görülmektedir (Resim-2b). Neoplastik hücrelerde, 10 büyük büyütme alanında 5-6 adet mitoz saptanmıştır.



Resim-1 a, b, c, d: Bir alanda ülserasyon gösteren deri örneğinde subepidermal yerleşimli lezyon (a) (H&E, x50). Hiposellüler ve hipersellüler alanlar (b) (H&E, x100). Nodüler büyüme paterni (c) (H&E, x100). Hyalinize stromada eozinofilik sitoplazmalı miyoid hücreler (d) (H&E, x400).

İmmünohistokimyasal incelemede, neoplastik hücrelerde aktin ve vimentin ekspresyonu izlenmiştir (Resim 2c ve 2d). S-100 proteini ve desmin ekspresyonu saptanmamıştır. Bu bulgularla infanfil miyofibromatozis tanısı konulmuştur. Hasta izlenmeye alınmış ve ek tedavi uygulanmamıştır. Tanıdan 3.5 ay sonra lezyonlarda küçülme veya büyüme saptanmamıştır.



Resim-2 a, b, c, d: Hemanjiyoperistoma benzeri alanlar (a) (H&E, x100). Hipersellüler alanlardaki hafif derecede pleomorfizm gösteren içsi şekilli primitif hücreler (b) (H&E, x200). Neoplastik hücrelerde vimentin (c) ve aktin (d) ekspresyonu (İmmünohistokimya, X100).

TARTIŞMA

İnfanfil miyofibromatozis yaşamın ilk aylarında ve seyrek görülen bir lezyondur. Bu lezyonda nekroz, yüksek mitotik etkinlik ve nadiren vasküler invazyon görülebilir. Morfolojik özelliklerinden dolayı malign bir lezyon olarak yorumlanabilir veya farklı tanılar alabilir.

Olgumuzda yüksek mitotik etkinlik mevcut olup, nekroz ve damar invazyonu saptanmamıştır. Prognoz organ tutulumunun olup olmamasıyla ilişkilidir. Organ tutulumunun olduğu jeneralize formda prognoz oldukça kötüdür. Olgumuz infantil miyofibromatozis multipl formuna uymaktadır. Kemik ve organ tutulumu izlenmemiştir. İnfantil miyofibromatozis bu formu iyi prognoz göstermektedir ve genellikle 1-2 yıl içinde lezyonlar kendiliğinden gerilemektedir (3). Ailesel geçiş olduğu yönünde yayınlar da mevcuttur (4). Ancak olgumuzda aile öyküsü yoktur. Wiswell ve arkadaşlarının çalışmasında; 52 soliter lezyondan 5 tanesi lokal nüks göstermiş ve lezyonların yeniden çıkarılması gerekmiştir. Organ tutulumu olmayan 18 multisentrik olgunun 11'i bir yıl içinde kendiliğinden gerilemiştir. Chung ve Enzinger'in bir çalışmasında ise, soliter olan 28 olgunun üçünde lokal nüks görüldüğü, çok sayıda lezyonu olanların bir kısmının kendiliğinden gerilediği ve organ tutulumu olmayan olgularda prognoz daha iyi olduğu belirtilmiştir (5). Organ tutulumu olan hastaların %75'i birkaç yıl içinde ölmektedir. Ancak, organ tutulumu olan ve kendiliğinden gerileyen olgular da bildirilmiştir (3,6).

İnfantil miyofibromatozis, klinik olarak nörofibromatozis ile karıştırılabilir. Miyofibromatozis doğumdan hemen sonra görülmesine karşın, nörofibromatozis daha ileri yaşlardaki çocuklarda görülür. Nörofibromatoziste deride görülen "cafe au lait" şeklinde pigmentasyon ve neoplastik hücrelerdeki S 100 proteini ekspresyonu infantil miyofibromatoziste izlenmez. Olgumuzda da S 100 proteini ekspresyonu ve deride pigmentasyon görülmemiştir. Ayrıca, nörofibromatozisli hastaların %50'sinde aile öyküsü vardır.

Fibröz histiyositoma benzer morfolojik görünümü nedeniyle miyofibromatozis ile karıştırılabilir. Fibröz histiyositomada immünohistokimyasal incelemede aktin ekspresyonu görülebilir; ancak, genellikle zayıf ve fokaldır. Ayrıca fibröz histiyositomayı oluşturan hücrelerin önemli bir bölümünde faktör VIIIa ekspresyonu vardır. Olgumuz morfolojik olarak nodüler büyüme paterniyle fibröz histiyomadan kolaylıkla ayrılabilir. Ancak, sorunlu olgularda ayırıcı tanıda faktör VIIIa ekspresyonu yardımcı olabilir.

İnfantil miyofibromatozis yalnızca deri ve yumuşak dokuyu tutan, organ tutulumu ile seyreden ve yaşamın erken dönemlerinde görülen infantil hemanjiyoperisitoma ile de karıştırılabilir (7,8). İnfantil miyofibromatozisteki immatür görünümlü alanlar, infantil hemanjiyoperisitomaya benzerlik gösterir.

Mentzel ve arkadaşları bu iki lezyonun, tek bir antijenin farklı maturasyon basamakları olduğu görüşündedirler (7,8). Buna göre infantil miyofibromatozisin, infantil hemanjiyoperisitomanın matür bir formu gibi de düşünülebileceği ileri sürülmektedir (7,8). İnfantil miyofibromatozis, bazı morfolojik özellikleri nedeniyle malignite ile karıştırılabilen ve seyrek görülen çocukluk çağı tümörlerindedir. Bu yüzden ayırıcı tanının dikkatli yapılması gereklidir. Ayrıca, hasta organ tutulumu açısından da araştırılmalı ve izlenmelidir.

KAYNAKLAR

1. Weiss, S.W., Goldblum, J.R.: *Enzinger and Weiss's Soft Tissue Tumors. 4th edition, Missouri, USA, Mosby, 2001, pp:357-363.*
2. Inwards, C.Y., Unni, K., Beabout, J.W., Shives, T.C.: *Solitary congenital fibromatosis (Infantile myofibromatosis) of bone. Am J Surg Pathol 15(10):935-921, 1991.*
3. Hatzidaki, E., Korakaki, E., Voloudaki, A.: *Infantile myofibromatosis with visceral involvement and complete spontaneous regression. J Dermatol 28:379-382, 2001.*
4. Jennings, T.A., Sabetta, J., Duray, P.H., Collins, F.S., Sabetta, J., Enzinger, F.M.: *Infantile myofibromatosis. Evidence for an autosomal-dominant disorder. Am J Surg Pathol 8(7):529-538, 1982.*
5. Giannakopoulou, C., Hatzidaki, E., Giannakopoulos, K., Matalliotakis, I., Koumantakis, E., Kalmanti, M.: *Infantile myofibromatosis: A case study and review of literature. J Dermatol 26:595-598, 1999.*
6. Hatzidaki, E., Korakaki, E., Voloudaki, A., Daskaloyannaki, M., Manoura, A., Giannakopoulou, C.: *Infantile myofibromatosis with visceral involvement and complete spontaneous regression. J Dermatol 28(7):379-82, 2001.*
7. Mentzel, T., Calojne, E., Nascimento, A.G., Fletcher, C.D.: *Infantile hemangiopericytoma versus infantile myofibromatosis: study of a series suggesting a continuous spectrum of infantile myofibroblastic lesions. Am J Surg Pathol 18(9):922-30, 1994.*
8. Toren, A., Perlman, M., Polak-Charcon, S., Avigad, I., Katz, M., Kuint, Y., Rechavi, G.: *Congenital hemangiopericytoma/infantile myofibromatosis: Radical surgery versus a conservative "wait and see" approach. Pediatr Hematol Oncol 14(4):387-93, 1997.*