

Caso aislado

Macrodistrofia lipomatosa: a propósito de 2 casos

V.M. Castellano, T. Álvaro, R. Bosch, S. Martínez y M.T. Salvadó

Hospital Verge de la Cinta. Servicio de Anatomía Patológica, Tortosa (Tarragona).

SUMMARY

Macrodystrophia lipomatosa is a form of localized gigantism which is usually congenital and occurs most frequently in one or several fingers or toes. It is histologically characterized by an increase in all the mesenchymal elements of the affected area, and has been related to fibrolipomatous hamartoma of the proximal nerve. We present two cases of macrodystrophia lipomatosa of the static variety: the first case involved the first digit of the right foot in a 53-year-old man, and the second the first digits of the right hand in a 6-year-old boy. No clinical or radiological signs suggestive of lipofibromatous hamartoma of the nerve were found, and biopsy of the nerve was discarded in both cases. Treatment consisted of local excision of the excessive tissue, and clinicopathological correlation was made to confirm the histopathological diagnosis. Rev Esp Patol 1999; 32(4): 553-557.

Key words: Macrodystrophia lipomatosa - Macrodactily - Fibrolipomatous hamartoma of the nerve

RESUMEN

La macrodistrofia lipomatosa es una forma de gigantismo localizado habitualmente congénito que afecta en la mayoría de los casos a uno o varios dedos de una mano o pie. Histológicamente corresponde a un sobrecrecimiento benigno de los tejidos mesodérmicos en el área afecta, que ha sido relacionado etiopatogénicamente en algunos casos con la coexistencia de un hamartoma fibrolipomatoso del nervio proximal. Presentamos dos casos de macrodistrofia lipomatosa en su variante estática: uno afectó al primer dedo del pie derecho en un varón de 53 años, y el otro al primer dedo de la mano derecha de un varón de seis años. Ninguno mostró signos clínicos o radiológicos indicativos de lesión en su nervio proximal, desestimándose su biopsia. En ambos casos se realizó la resección de la lesión, confirmándose histopatológicamente el diagnóstico gracias a una correcta correlación anatomoclínica. Rev Esp Patol 1999; 32(4): 553-557.

Palabras clave: Macrodistrofia lipomatosa - Macrodactilia - Hamartoma fibrolipomatoso

INTRODUCCIÓN

El término macrodistrofia lipomatosa fue propuesto por primera vez por Feriz (1) en la década de 1920 para referirse a una forma de gigantismo localizado en la extremidad inferior. Posteriormente, Golding (2) extendió

esta denominación a lesiones similares observadas en la mano. Casi siempre es unilateral y se localiza con mayor frecuencia en el territorio tributario del nervio mediano (en la mano) o en el nervio plantar (en el pie). Suele afectar a varios dedos, habitualmente dos, siempre consecutivos, y en ocasiones a palmas o plantas e incluso a

antebrazos o piernas (3). La mayoría de las macrodistrofias lipomatosas son congénitas, aunque no hereditarias, y algunos pacientes pueden consultar en edad avanzada (4). Barsky distinguió dos formas clínicas de macrodistrofia lipomatosa: en la forma estática –la más frecuente– se observa un crecimiento proporcional entre el dedo o dedos afectados y los no afectados por la lesión, presente habitualmente ya en el nacimiento. En cambio, en la forma progresiva el dedo o dedos afectados crecen de forma más rápida que los no afectados (5).

Lesiones idénticas a las designadas como macrodistrofia lipomatosa han recibido otras denominaciones, entre ellas macrodactilia, megalodactilia, gigantismo congénito localizado, dactilomegalia, gigantomegalia o acromegalia parcial (3). El diagnóstico definitivo de esta entidad depende de una correcta correlación anatomoclínica que, partiendo de un estudio clínico-radiológico adecuado, culmina con una confirmación histopatológica (4). Presentamos dos casos de macrodistrofia lipomatosa y discutimos sus características anatomopatológicas.

DESCRIPCIÓN CLÍNICA

El primer caso es un varón de 53 años sin antecedentes personales o familiares de interés que consultó por problemas de calzado y en la marcha. A la exploración se observó aumentado de tamaño el primer dedo del pie derecho, con dolor a la palpación, sin otras alteraciones. El estudio radiográfico demostró una mayor longitud del metatarsiano y falanges de este dedo acompañado de desestructuración de la morfología ósea normal y discretos signos artrósicos de los mismos (Fig. 1). Se realizó amputación de la falange distal, con resección de parte del tejido óseo del primer metatarsiano y artroplastia del segundo dedo. La evolución fue satisfactoria, con desaparición del dolor, recuperación del buen apoyo a la marcha y simetría con el pie contralateral.

El segundo caso es un varón de seis años sin antecedentes personales o familiares de interés que consultó por tener el primer dedo de la mano derecha aumentado de tamaño. Esta alteración morfológica estuvo presente desde el nacimiento y siempre fue asintomática. A la exploración no se observaron otras lesiones. El estudio radiográfico detectó un incremento de las partes blandas a este nivel, que mediante resonancia nuclear magnética

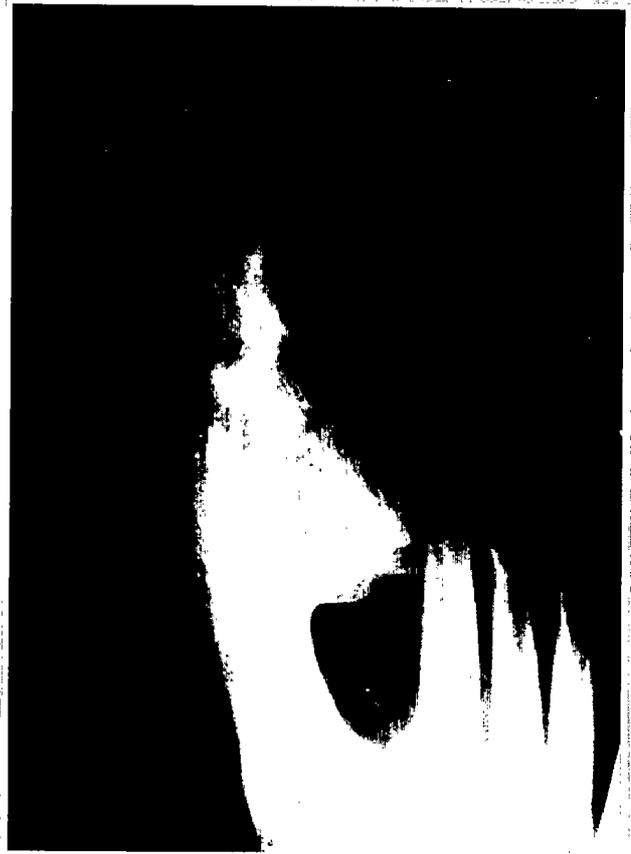


Figura 1. Radiografía de la lesión del pie en que puede observarse un aumento de la longitud del metatarsiano y falanges del primer dedo, con desestructuración ósea.

eran compatibles con un lipoma. Una arteriografía descartó una malformación vascular. Le fue practicada una resección de piel y partes blandas en dos tiempos, recuperando la simetría con la otra mano.

HALLAZGOS ANATOMOPATOLÓGICOS

Al examen macroscópico los fragmentos remitidos en ambos casos correspondieron a porciones de dedo con marcado aspecto hipertrófico (3 × 2 cm en el caso de la mano y 6 × 3 cm en el del pie) (Fig. 2). La imagen microscópica era similar en ambos casos y correspondía a una proliferación de tejido predominantemente fibroadiposo que ocupaba la dermis y el tejido celular subcutáneo. No existía cápsula fibrosa que delimitase la lesión (Fig. 3). Los componentes adiposo y fibroso no mostraban una distribución regular, observándose áreas casi exclusivamente adiposas y otras casi exclusivamen-

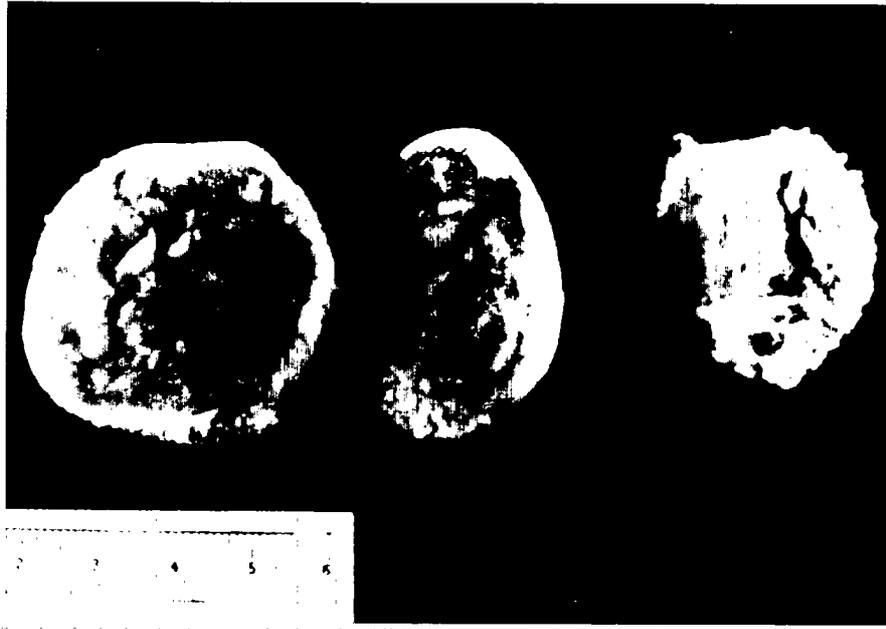


Figura 2. Fragmentos procedentes de la resección de la lesión del pie de la Fig. 1. Se identifica piel, tejido celular subcutáneo y hueso, que destacan por su gran tamaño.

te fibrosas, siendo estas últimas muy colagenizadas y escasamente celulares. En otras áreas en que coincidían ambos componentes su distribución era completamente anárquica, destacando tanto la existencia ocasional de vasos de mediano tamaño como la de pequeños grupos

bien delimitados de vasos pequeños (Fig. 4). En la lesión de la mano se observaban además algunos fascículos nerviosos atrapados, que eran muy escasos en la lesión del pie. Todos los componentes de la lesión mostraban un aspecto maduro, sin presencia de atipia celular



Figura 3. Proliferación no encapsulada de tejido predominantemente fibroadiposo ocupando la dermis y el tejido celular subcutáneo, con áreas donde predomina el tejido adiposo o fibroso y áreas en que ambos componentes existen en proporciones similares.

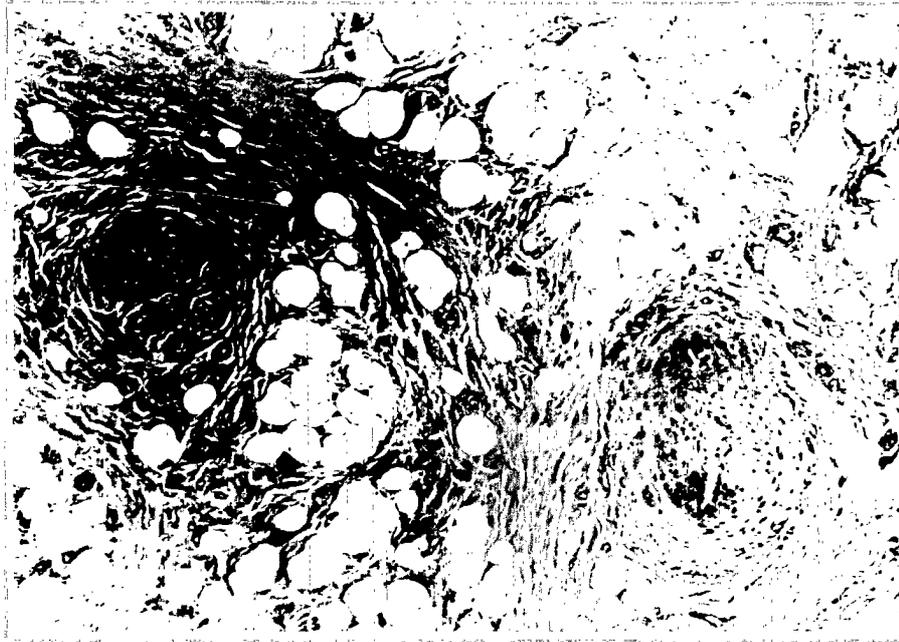


Figura 4. Presencia en el tejido fibroadiposo de un vaso de mediano tamaño con discreta hiperplasia intimal, así como un grupo bien delimitado de vasos pequeños. Obsérvese a este aumento cómo los distintos componentes celulares de la lesión son maduros (HE, original $\times 10$).

o de figuras de mitosis. Tampoco se observaron necrosis ni infiltrado inflamatorio. Por último, el tejido óseo resacaado en uno de los pacientes únicamente mostró algunos cambios histológicos compatibles con la artrosis que ya señalaban las pruebas radiológicas.

DISCUSIÓN

Aunque algunos casos de macrodistrofia lipomatosa se han referido como macrodactilia, este último término alude a una manifestación clínica compartida por la macrodistrofia lipomatosa con otros procesos, que pueden ser inflamatorios, degenerativos o neoplásicos benignos o malignos (6). Entre éstos cabe citar específicamente a la neurofibromatosis, la enfermedad de Ollier (encondromas múltiples), la fístula congénita arteriovenosa o el síndrome de Klippel-Trénaunay-Weber (hemangioma, hipertrofia y fístula arteriovenosa). La gran mayoría de estos procesos pueden ser descartados con un adecuado estudio clínico-radiológico, siendo labor del patólogo confirmar, mediante el estudio histopatológico, la impresión diagnóstica de macrodistrofia lipomatosa.

En la macrodistrofia lipomatosa la macrodactilia se corresponde histológicamente con un sobrecrecimiento

de todos los tejidos mesodérmicos del dedo afecto (3). En la mayoría de los casos, al igual que en los dos aquí descritos, se observa un predominio del tejido fibroadiposo. Por ello histológicamente puede ser indistinguible de la lipomatosis difusa, entidad que se compone de tejido adiposo maduro no encapsulado y que también puede asociarse a hipertrofia ósea y macrodactilia clínica (7). No obstante, la lipomatosis difusa no suele limitarse a una extremidad y puede afectar a cavidades y vísceras (8). Por otro lado, el componente vascular de la macrodistrofia lipomatosa no es tan pronunciado como el de la angiomatosis difusa, ni los nervios atrapados que pueden observarse en algunos casos plantean dificultad de diagnóstico diferencial con los neurofibromas.

La macrodistrofia lipomatosa se ha relacionado con una proliferación fibroadiposa del nervio proximal a los dedos afectados por la misma que recibe distintas denominaciones, entre ellas fibrolipoma neural, hamartoma lipofibromatoso del nervio, neurolipomatosis, lipoma intraneural y lipofibroma osificante del nervio (6, 9). El hamartoma lipofibromatoso ocurre sobre todo en el nervio mediano, aunque se ha descrito ocasionalmente en otros nervios de las extremidades como el cubital o los plantares (6, 10) y, excepcionalmente, en un nervio craneal (11). Se manifiesta clínicamente como una lesión de lento crecimiento (varios años) que se asocia tardía-

mente a pérdidas en la sensibilidad, parestesias y dolor en la región distal a la lesión. En los casos resecaos se observa un nervio aumentado de tamaño y a menudo tortuoso que microscópicamente presenta una proliferación fibroadiposa localizada en el epineuro, el perineuro y, en ocasiones, en el endoneuro. Como consecuencia de esta infiltración fibroadiposa, el epineuro se expande y los fascículos nerviosos quedan separados y atrapados en la misma (4). En alguno de los casos publicados se han observado además alteraciones periaxiales "en capas de cebolla", como en la enfermedad de Dejerine-Sottas o en el síndrome de Refsum, atribuidos a cambios crónicos de desmielinización y remielinización sucesivos, que en el caso del hamartoma lipofibromatoso podrían deberse a alteraciones vasculares, procesos compresivos y/o isquémicos (12).

Tsuge e Ikuta (10) estudiaron histológicamente el nervio proximal en una serie de pacientes con macrodistrofia lipomatosa, y observaron que en todos ellos existía una lesión tipo hamartoma fibrolipomatoso en el nervio proximal. En otro estudio, Silverman y Enzinger (6) recogieron una serie de pacientes con fibrolipoma neural (hamartoma fibrolipomatoso), observando que, en un tercio de las ocasiones, existía una macrodactilia asociada. Estas últimas lesiones eran similares a la macrodistrofia lipomatosa, pero los autores prefirieron referirse a ellas como fibrolipoma neural con macrodactilia (6). Ante una macrodactilia parece recomendable descartar clínica y radiológicamente la presencia de una lesión en el nervio proximal. Si ésta se detecta, Enzinger y Weiss (4) recomiendan la biopsia del nervio para con-

firmar el diagnóstico de hamartoma fibrolipomatoso, evitando su extirpación con objeto de no producir grandes secuelas sensitivas (4). Sin embargo, en ninguno de nuestros dos pacientes se identificó clínica o radiológicamente una lesión similar, por lo que no se realizó la biopsia del nervio.

BIBLIOGRAFÍA

1. Feriz H. *Makrodystrophia lipomatosa progressiva*. Virchows Arch 1926; 260: 308-368.
2. Golding FC. *Rare diseases of bone*. En: McLaren JW (Ed.). *Modern trends in diagnostic radiology*. Hober, New York 1960; 160.
3. Gupta SK, Sharma OP, Sharma SV, Sood V, Gupta S. *Macrodistrophia lipomatosa: Radiographic observations*. Br J Radiol 1992; 65: 769-773.
4. Enzinger FM, Weiss SW. *Soft tissue tumors*. Mosby, St. Louis 1995; 416-417.
5. Barsky AJ. *Macroductyly*. J Bone Joint Surg 1967; 49: 1255-1266.
6. Silverman TA, Enzinger FM. *Fibrolipomatous hamartoma of nerve. A clinicopathologic analysis of 26 cases*. Am J Surg Pathol 1985; 9: 7-14.
7. Greiss ME. *Macrodistrophia lipomatosis in the foot. A case report and review of the literature*. Arch Orthop Trauma Surg 1991; 110: 220-221.
8. Karademir M, Kocak M, Usal A y cols. *A case of infiltrating lipomatosis with diffuse, symmetrical distribution*. Br J Clin Pract 1990; 44: 728-730.
9. Adair FE, Pack GT, Farnor JH. *Lipomas*. Am J Cancer 1932; 16: 1104.
10. Tsuge K, Ikuta Y. *Macroductyly and fibrofatty proliferation of the median nerve*. Hiroshima J Med Sci 1973; 22: 83-101.
11. Berti E, Roncaroli F. *Fibrolipomatous hamartoma of a cranial nerve*. Histopathology 1994; 24: 391-392.
12. Vaquero Pérez M. *Hamartoma fibrolipomatoso de nervio*. Patología 1986; 19: 137-138.

