

## CASO CLÍNICO

# Fibromatosis mamaria: presentación de caso y revisión de la literatura



Marcelo Chávez Díaz<sup>a,\*</sup>, Diego Armando Villalba Retiz<sup>a</sup>, María del Rosario Cueva Pérez<sup>a</sup> y Henry Guerra Miller<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Servicio de cirugía de mamas, piel y partes blandas, Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen, Lima, Perú

<sup>b</sup> Departamento de Anatomía Patológica, Instituto de Enfermedades Neoplásicas del Perú, Lima, Perú

Recibido el 24 de agosto de 2020; aceptado el 25 de septiembre de 2020

Disponible en Internet el 2 de noviembre de 2020

### PALABRAS CLAVE

Fibromatosis;  
Fibromatosis  
extraabdominal;  
Fibromatosis  
mamaria;  
Tumor desmoide de la  
mama

### KEYWORDS

Fibromatosis;  
Extra-abdominal  
fibromatosis;  
Breast fibromatosis;  
Desmoid tumour of  
the breast

**Resumen** La fibromatosis (tumor desmoide) mamaria, es una entidad benigna, poco frecuente de etiología indeterminada, con una de incidencia de 2/1000 tumores mamarios; caracterizada por proliferación de células mesenquimales fusiformes, de crecimiento infiltrativo local sin capacidad de metástasis, con altas tasas de recidivas locales entre 18-29% en los primeros tres años posteriores a cirugía. La presentación clínica y radiológica muchas veces simula un carcinoma mamario dificultando su diagnóstico. Siendo la cirugía con márgenes apropiados la piedra angular del tratamiento. Presentamos el caso de una paciente de 31 años tratada con cirugía de conservación oncoplastica, así como la revisión de la literatura de esta entidad.

© 2020 SESPM. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

### Breast fibromatosis: Case presentation and literature review

**Abstract** Breast fibromatosis (desmoid tumour) is a rare benign entity of undetermined aetiology, with an incidence of 2/1000 breast tumours. These neoplasms are characterized by proliferation of spindle cells (mesenchymal cells), with local infiltrating growth without the capacity for metastasis, with high rates of local recurrence between 18% and 29% in the first 3 years after surgery. The clinical and radiological presentation often simulates a breast carcinoma, hampering diagnosis. The cornerstone of treatment is surgery with adequate margins. We present the case of a 31-year-old patient treated with oncoplastic breast-conserving surgery, and provide a review of the literature on this entity.

© 2020 SESPM. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [marcelochavezdiaz@gmail.com](mailto:marcelochavezdiaz@gmail.com) (M. Chávez Díaz).

## Introducción

La fibromatosis (tumor desmoide) es un tumor benigno, de origen mesenquimal heterogéneo, de etiología indeterminada<sup>1</sup>; que puede presentarse en diversas localizaciones: abdominal (49%), extraabdominal (43%) y mesentérica (8%)<sup>2</sup>, siendo la presentación en la glándula mamaria infrecuente, con una incidencia de 2/1000 tumores mamarios<sup>3</sup>, afectando pacientes en rangos de edad entre los 27 a 76 años, con una media de 67 años<sup>4</sup>; cuya presentación clínica es la de una tumoración unilateral, que simula radiológicamente un carcinoma mamario<sup>5</sup> y presenta crecimiento infiltrativo local con altas tasas de recurrencia (18-29%)<sup>6</sup>. Presentamos el caso de una paciente con fibromatosis mamaria tratado con cirugía oncológica, así como una revisión concisa de la literatura.

## Caso clínico

Paciente mujer de 31 años, nulípara, con uso de anticonceptivos hormonales durante seis años; niega antecedentes oncológicos y personales de relevancia, es evaluada en la unidad de patología mamaria por presentar tumoración en mama derecha de crecimiento progresivo e indoloro, percibida desde hace tres años. A la exploración clínica se identifica dicha tumoración en el cuadrante superoexterno de 5 cm de diámetro máximo, móvil, sin alteraciones cutáneas ni del complejo aréola-pezones, sin adenopatías axilares palpables. El estudio ecográfico mostró en radio 10 a 6 cm del pezón, una imagen nodular de aspecto sólido, de bordes definidos, hipocogénica, con zonas heterogéneas en su interior de 4,03 x 3,30 x 2,77 cm sin compromiso aparente de la grasa retromamaria ni la fascia muscular (fig. 1); y al estudio Doppler color mostró aumento de la vascularización central de forma focal (BIRADS 4).

El examen histológico de la biopsia con aguja gruesa (BAG) realizada bajo control ecográfico mostró proliferación de células fusiformes con diferenciación fibroblástica y miofibroblástica, con bajo índice mitótico y colágeno intersticial, concluyendo neoplasia mesenquimal (fig. 2) se realizó la extirpación quirúrgica mediante tumorectomía por

patrón de oncoplastica round block (mamoplastia periareolar); durante el mismo no se evidencia compromiso de la fascia muscular. El estudio anatomopatológico: a la microscopia reveló neoformación sólida de 5,6 x 4,8 x 3,8 cm, de consistencia firme; el estudio microscópico reportó células fusiformes que mostraron positividad a la beta-catenina, negatividad a la panqueratina, actina, CD 34, STAT-6 en el estudio inmunohistoquímico (fig. 3), compatible con fibromatosis mamaria; en la evaluación de bordes se reportaron libres de neoplasia, siendo el más próximo el adyacente al plano cutáneo. A los 6 meses de la cirugía no muestra signos de recurrencia local clínicos ni imagenológicos (fig. 4).

## Discusión

La fibromatosis (tumor desmoide) es descrita como un tumor mesenquimal de origen benigno, de crecimiento localmente infiltrativo sin potencial metastásico; descrito por primera vez en su presentación extraabdominal por Nichols (1923)<sup>7</sup>, la presencia de esta entidad en la glándula mamaria es infrecuente; siendo su etiología indeterminada, y asociada a: poliposis familiar adenomatosa, fibromatosis multicéntrica familiar, antecedente de trauma quirúrgico previo, implantes de silicona y uso de hormonas sexuales esteroideas<sup>8</sup>.

La presentación clínica es la de tumores unilaterales (96%)<sup>9</sup>; de diámetro variable, con un promedio de 2,5 cm<sup>10</sup>, de bordes definidos, firmes, indolores, asociados a retracción de piel o pezón simulando neoplasias malignas, en ausencia de telorrea y adenopatías palpables<sup>11</sup>. El estudio ecográfico describe masas poco definidas, hipocogénicas de bordes irregulares y eco-textura heterogénea en su interior, con sombra acústica posterior, no asociado a adenopatías<sup>12</sup>; los hallazgos mamográficos reportan masas irregulares, espiculadas, hiperdensas en ausencia de microcalcificaciones<sup>13</sup> y el estudio por resonancia magnética informa imágenes definidas, hipointensas e isointensas en secuencia T1, heterogéneas hipertensas en secuencia T2, con retraso de captación a la administración de contraste<sup>14,15</sup>; siendo importante la valoración por imágenes, teniendo en cuenta que esta entidad puede originarse en el tejido mamario o en el tejido músculo aponeurótico subyacente, lo cual permitirá una correcta planificación quirúrgica<sup>16</sup>.

El diagnóstico definitivo es realizado mediante el estudio histológico, el uso de citología mediante punción por aspiración con aguja fina, puede hallar células epiteliales de aspecto atípico y presencia de células fusiformes asociado a pequeños grupos de células canaliculares y linfocitos que pueden hacer sospechar del diagnóstico<sup>17</sup>. Sin embargo, es el uso de la BAG la cual describe proliferación de células fusiformes compuestas por fibroblastos y colágeno<sup>18</sup> y la evaluación de la pieza operatoria, la cual describirá lesiones irregulares de márgenes estrellados que infiltran el tejido circundante, constituida por células fusiformes con diferenciación fibroblástica dispuestas en haces o fascículos entrecruzados de celularidad variable y acumulación de colágeno, sin respuesta inflamatoria, sin evidencia de malignidad<sup>19-21</sup>, el estudio de inmunohistoquímica muestra positividad citoplasmática para beta-catenina, vimentina y actina (focal o negativa); y negatividad para marcadores epiteliales, como panqueratina, CD 34, S 100<sup>22,23</sup>. Se debe tener en cuenta el diagnóstico diferencial con patologías

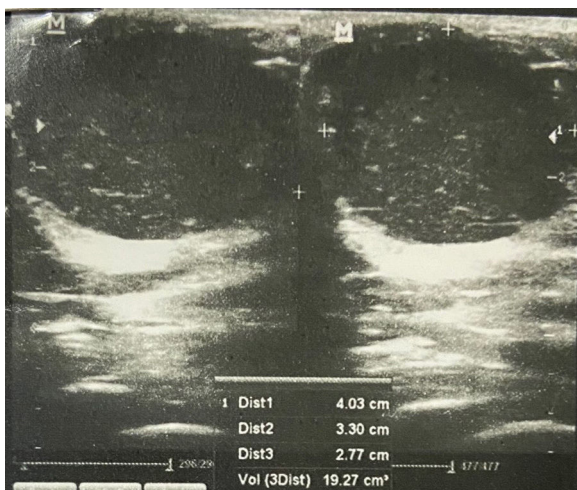
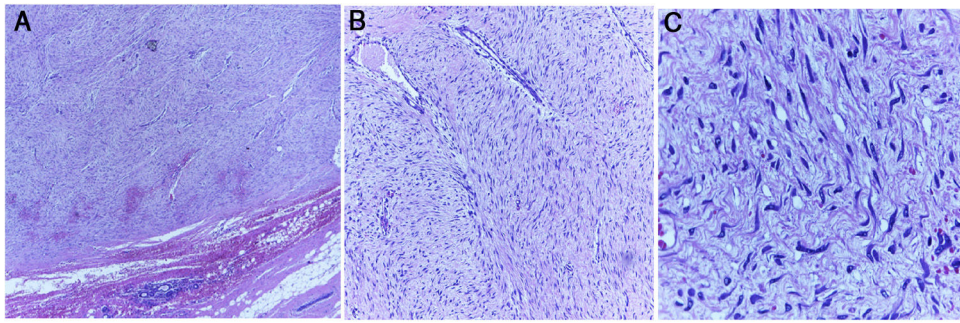
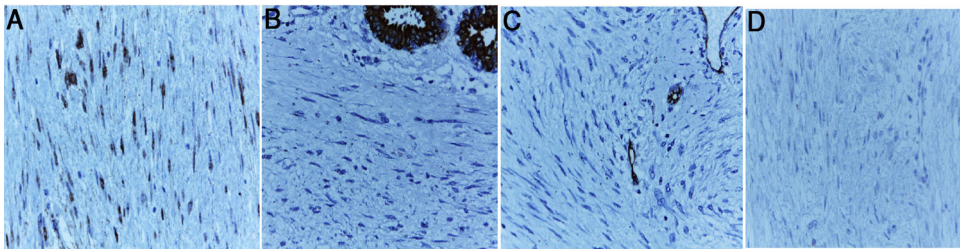


Figura 1 Ultrasonografía de mama derecha.



**Figura 2** A) Neoplasia mesenquimal de aspecto uniforme con proliferación de células fusocelulares con diferenciación fibroblástica (40x). B) Fascículos de celularidad variable que infiltran los ductos mamarios (100x). C) Células con núcleos hipercromáticos y citoplasma eosinófilo, con mitosis ocasionales (100x).



**Figura 3** Estudio de inmunohistoquímica (400x). A) Beta-catenina positivo. B) Panqueratina negativo. C) CD 34 negativo. D) STAT 6 negativo.



**Figura 4** Control postoperatorio al sexto mes.

como: el carcinoma metaplásico y el fibrosarcoma (positividad a MUC 4, EMA y S100 focal), los que muestran mayor atipia celular, mitosis, áreas de necrosis; el mioepitelioma maligno (carcinoma mioepitelial) con mayor atipia y positividad al marcador de actina, CKAE1-AE3, S100, calponina; el tumor filoides, el cual presenta componente bifásico con estructura epitelial de patrón foliáceo, lo cual permite el diagnóstico diferencial; y el tumor fibroso solitario, el cual es positivo al marcador STAT -6, vimentina, CD34, CD99 y BCL-2, y en algunos casos para queratinas y marcadores neurales<sup>24</sup>.

El tratamiento de elección de la fibromatosis mamaria es la resección local amplia, con bordes quirúrgicos libres<sup>25</sup>.

No debe emplearse el estudio de borde por congelación, se ha reportado que las secciones congeladas no son confiables para hacer el diagnóstico, ni evaluación de márgenes<sup>26</sup>. La recurrencia local descrita (18-29%), se asocia como principales factores de riesgo: bordes afectados, edad (mujeres jóvenes), multifocalidad y sitio de origen (mayor en aquellos provenientes del pectoral en comparación a los del parénquima mamario)<sup>27</sup>, siendo el periodo de mayor riesgo los tres años posteriores a la cirugía, motivo por el cual se recomienda controles periódicos y diferir las reconstrucciones quirúrgicas<sup>28</sup>.

El papel de la radioterapia adyuvante y la quimioterapia es incierto; siendo la radioterapia sugerida en casos de recurrencias irresecables<sup>29</sup>. Se ha descrito el uso de terapia no citotóxica que incluye el uso de tamoxifeno solo o asociado a AINE, con tasas de regresión en algunas series entre 15 a 20% y tasas de estabilización de 25-30%<sup>30,31</sup>; sin embargo, el agente a emplear, la dosis y la duración del tratamiento permanecen desconocidos<sup>32</sup>. Siendo el tratamiento farmacológico reservado para pacientes con enfermedad en progresión o tras terapia locorregional sin éxito.

Se ha descrito una paciente con fibromatosis mamaria, la cual tuvo biopsia BAG para guiar el diagnóstico y fue tratada con cirugía oncoplastica, obteniéndose bordes libres; coincidiendo con el enfoque diagnóstico y terapéutico descrito en las series de casos reportados por Heather et al. en donde la resección quirúrgica con bordes libres fue determinante para lograr el control local de la enfermedad<sup>33</sup>; actualmente la paciente se encuentra en controles periódicos clínicos e imagenológicos debido al alto potencial de recurrencia. La comprensión de esta entidad en su forma

de presentación, así como el estudio radiológico, pueden ayudar a evitar tratamientos excesivos o innecesarios, tales como el vaciamiento axilar y favorecer una planificación quirúrgica teniendo en cuenta la necesidad de radicalidad de la intervención; así como establecer el seguimiento posterior al tratamiento quirúrgico, es importante mencionar que se requieren estudios posteriores más amplios, los cuales se ven dificultados por el escaso número de pacientes.

## Financiación

Este trabajo no ha recibido ningún tipo de financiación.

## Consideraciones éticas

La publicación de estos datos fue aprobada por el Comité de Ética e Investigación del centro y la paciente firmó un consentimiento informado.

## Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

## Bibliografía

- Rosen Y, Papasozomenos SC, Gardner B. Fibromatosis of the breast. *Cancer*. 1978;41(April 4):1409–13.
- Corbisier C, Garbin O, Jacob D, Weber P, Muller C, Cartier J, et al. Tumeur rare du sein: la fibromatose mammaire. A propos de deux cas et revue de la littérature. *J Gynecol Obstet Biol Reprod*. 1997;26:315–20.
- Lee SM, Lee JY, Lee SY, Joo M, Kim JI. Fibromatosis of the breast mimicking an abscess: case report of unusual sonographic features. *Clin Imaging*. 2015;39:685–8.
- Devouassoux-Shisheboran M, Schammel DP, Yan-Gao M, Tavassoli FA. Fibromatosis of the breast: age-correlated morphofunctional features of 33 cases. *Arch Pathol Lab Med*. 2000;124:276–80.
- Arwa A, Simonetta M, Modestino P. Fibromatosis, a benign breast disease mimicking carcinoma. A case report. *IJSCR*. 2017;41:392–7.
- Povoski SP, Jimenez RE. Fibromatosis (desmoid tumor) of the breast mimicking a case of ipsilateral metachronous breast cancer. *World J Surg Oncol*. 2006;4:57–61.
- Nichols RW. Desmoid tumors: a report of 31 cases. *Arch Surg*. 1923;7:227–36.
- Chummun S, McLean NR, Abraham S, Youseff M. Desmoid tumour of the breast. *J Plast*. 2010;63:339–45.
- Gump FE, Sternschein MJ, Wolff M. Fibromatosis of the breast. *Surg Gynecol Obstetr*. 1981;153:57e60.
- Grimaldia M, Trentinb C, Gullob R, Cassanob E. Fibromatosis of the breast mimicking cancer: A case report. *Radiology Case Reports* 13 (2018) 1–5.
- Rosen P. *Rosen's breast pathology*. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2001.
- Taylor TV, Sosa J. Bilateral breast fibromatosis: case report and review of the literature. *J Surg Educ*. 2011;68:320–5.
- Jung HK, Kim EK, Ko KH, Rho JY, Kang HY. Mammary fibromatosis: sonographic features and pathologic correlations. *J Korean Soc Ultrasound Med*. 2010;29:193–7.
- Ebrahim L, Parry J, Taylor DB. Fibromatosis of the breast: a pictorial review of the imaging and histopathology findings. *Clin Radiol*. 2014;69:1077–83.
- Nakazono T, Satoh T, Hamamoto T, Kudo S. Dynamic MRI of fibromatosis of the breast. *Am J Roentgenol*. 2003;181:1718–9.
- Wargotz ES, Norris HJ, Austin RM. Fibromatosis of the breast. A clinical and pathological study of 28 cases. *Am J Surg Pathol*. 1987;11:38–45.
- Pettinato G, Manivel JC, Petrella G, Jassim Ad. Fine needle aspiration cytology, immunocytochemistry and electron microscopy of fibromatosis of the breast Report of two cases. *Acta Cytol*. 1991;35:403–8.
- Burrell HC, Sibbering DM, Wilson AR. Case report: fibromatosis of the breast in a male patient. *Br. J. Radiol*. 1995;68(October 814):1128–9.
- Schwarz GS, Drotman M, Rosenblatt R, Milner L, Shamonki J, Osborne MP. Fibromatosis of the breast: case report and current concepts in the management of an uncommon lesion. *Breast J*. 2006;12:66e71.
- Guerzider P, Nomballais MF, Guillard Y, Digabel C. Fibromatose mammaire Etude anatomoclinique d'un cas. *Ann Pathol*. 1993;13:115–7.
- Devouassoux-Shisheboran M, Schamel MD, Man YG. Fibromatosis of the breast: age-correlated morpho-functional features of 33 cases. *Arch Pathol Lab Med*. 2000;124:276–80.
- Dwyer JB, Clark BZ. Low-grade fibromatosis-like spindle cell carcinoma of the breast. *Arch Pathol Lab Med*. 2015;139:552–7.
- Morenoa J, Burgosa J, López-Duqueb JC, Rodríguez L, Díeza J. Fibromatosis mamaria en paciente con tumorectomía previa. *Clin Invest Gin Obst*. 2006;33:194–8.
- Salicrúa S, Sabadella MD, Lirolab JL, Duranc A, Xercavinsa J. Aggressive fibromatosis of the breast: a rare entity. *Prog Obstet Gynecol*. 2004;47:349–54.
- Sáinz B, Sánchez S, Castellano M, Robles F, Estévez G, et al. Fibromatosis mamaria Proliferación fibroblástica benigna con agresividad local. *Rev Senología y Patol Mam*. 2002;15:77–80.
- Yiangou C, Fadl H, Sinnett HD, Shousha S. Fibromatosis of the breast or carcinoma? *Rev Senol Patol Mamar*. 1996;89(November 11):638–40.
- Pastrana JL, De los Santos F, Garrido E, Martínez Lapeña J, Pérez G. Fibromatosis mamaria: a propósito de dos casos. *Revista de Senología y Patología Mamaria*. 2001;14:151–5.
- Godwin Y, McCulloch TA, Sully L. Extra-abdominal desmoid tumour of the breast: review of the primary management and the implications for breast reconstruction. *Br J Plast Surg*. 2001;54:268e71.
- Micke O, Seegenschmiedt MH. Radiation therapy for aggressive fibromatosis (desmoid tumors): results of a national Patterns of Care Study. *Int J Radiat Oncol Biol Phys*. 2005;61:882e91.
- Plaza M. Breast fibromatosis response to tamoxifen: dynamic mri findings and review of the current treatment options. *J Radiol Case Rep*. 2012;6:16e23.
- Patel SR, Benjamin RS. Desmoid tumours respond to chemotherapy: defying the dogma in oncology. *J Clin Oncol*. 2006;24:11e2.
- Greenberg D, McIntyre H, Ramsaroop R, Arthur J, Harman J. Aggressive fibromatosis of the breast: a case report and literature review. *The Breast J*. 2002;8:55–7.
- Neuman HB, Brogi E, Ebrahim A, Brennan MF, Van Zee KJ. Desmoid Tumors (Fibromatoses) of the Breast: A 25-Year Experience. *Ann Surg Oncol*. 2008;15:274–80.