

## Introducción

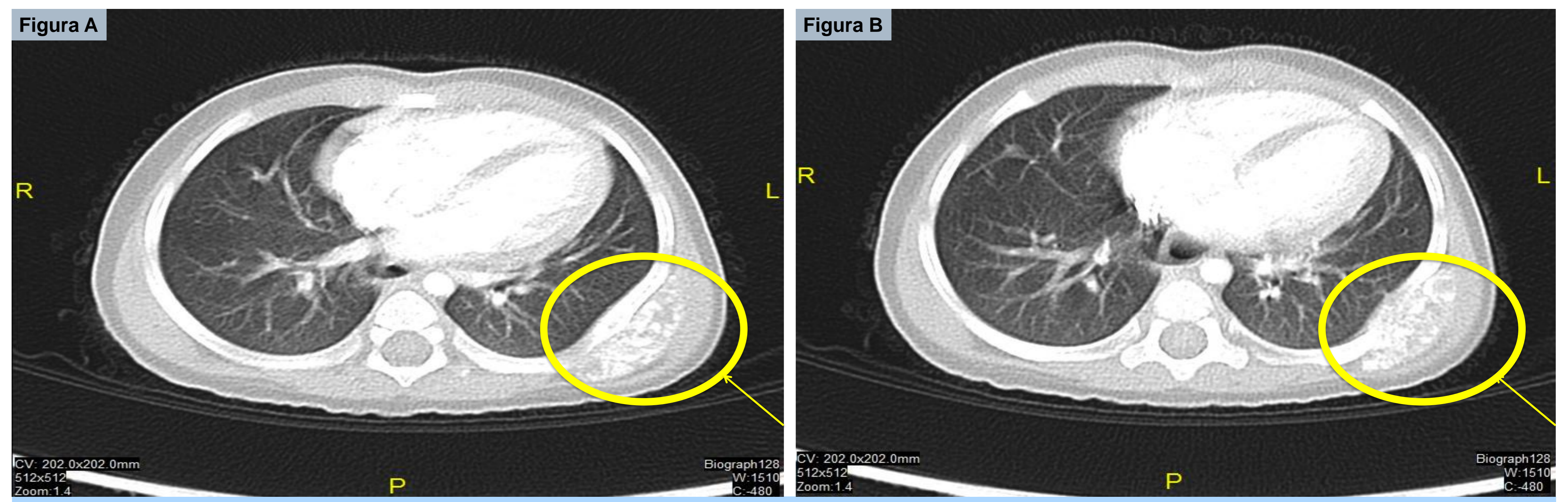
La Calcinosis tumoral es una enfermedad familiar hereditaria rara, al parecer de carácter autosómico recesivo. Se da por una disfunción en la excreción de fosfatos, con hiperfosfatemia secundaria y calcificaciones masivas que aparecen como masas indoloras peri-articulares solitarias o múltiples.<sup>1,2</sup> Se presenta por primera vez entre la 1<sup>era</sup> y 2<sup>da</sup> década de la vida, sin predilección de sexo y es más frecuente en la raza negra.<sup>1,3,4</sup>

## Reporte de caso

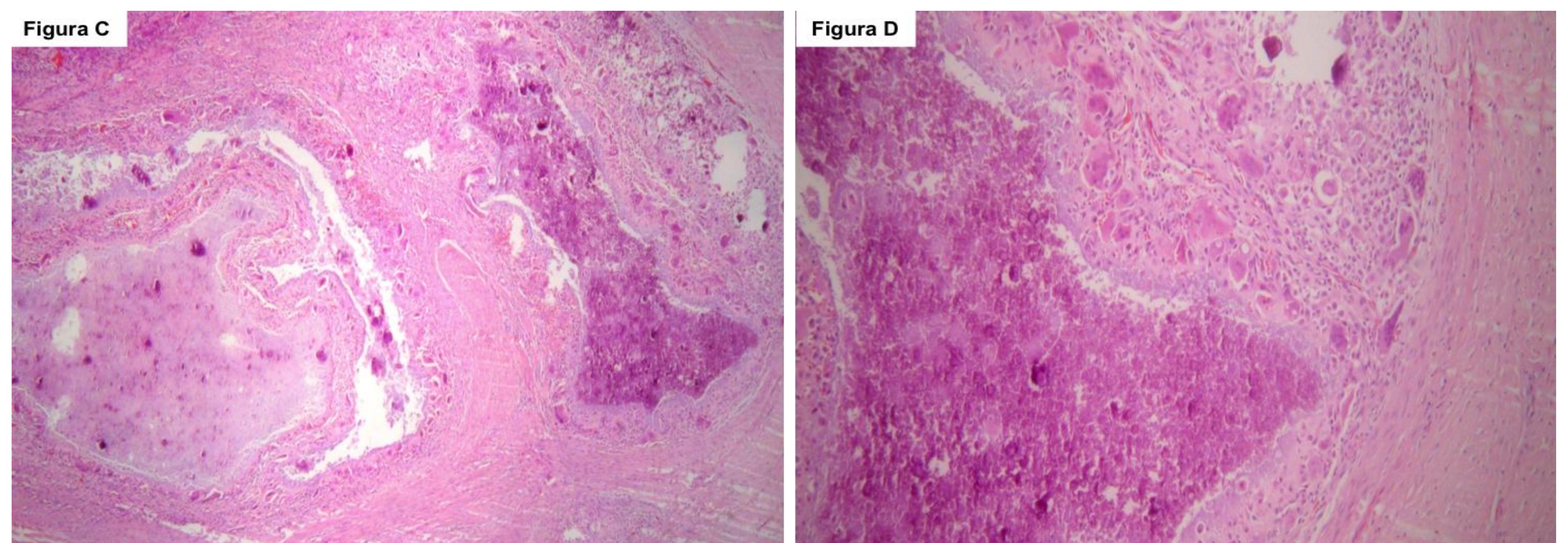
Paciente femenina de 15 meses de edad quien a los 10 meses presenta una masa no dolorosa en la región escapular izquierda que ha aumentado de tamaño hasta deformar el tórax. No reporta síntomas y al examen físico se encuentra paciente en buenas condiciones generales en quien se palpa una masa dura de 3x3cm y bordes definidos, no dolorosa, no pulsátil y no móvil en la region infraescapular izquierda. No se observan cambios inflamatorios locales. Resto de examen físico, normal.

Se hace un diagnostico inicial de masa en tejidos blandos. Para la evaluación de su profundidad, compromiso de estructuras vecinas y componentes vasculares, se solicita un TAC de tórax. Con la historia clínica de crecimiento lento (7 meses) y los resultados del TAC (figuras A y B) se hace una impresión diagnostica de Tumor benigno del tipo desmoide, menos probablemente un sarcoma o rabdomiosarcoma. Debido a la pobre respuesta a quimioterapia de los tumores benignos y la indicación de resección total de un tumor maligno se decide llevar a cirugía para resección total.

La descripción quirúrgica reporta un tumor de 6 gr, encapsulado, adherido a la reja costal (quinto y sexto arco costal posterior izquierdo) de 4 x 3 x 1 cm, de contenido sebáceo y calcificado, con reacción inflamatoria vecina en los músculos adyacentes. El estudio histológico reporta áreas quísticas tapizadas por histiocitos que rodean células gigantes de tipo osteoclastico con áreas de calcificación con osificación focal, compatible con calcinosis tumoral (figuras C y D).



**Figuras A y B.** Se visualiza una masa a nivel de la pared torácica que compromete principalmente el séptimo y octavo arco costal en el lado derecho, infiltrando el hueso de estos arcos costales y produciendo una masa con áreas de densidad similar a la del hueso y áreas de densidad blandas que realzan moderadamente con el medio de contraste, comprometiendo el músculo subescapular, el serrato anterior y el latísimus dorsi. Abomba e infiltra los músculos intercostales y se pone al parecer en contacto con la pleura visualizando algunos cambios intersticiales subpleurales en el lóbulo superior izquierdo en contacto con la lesión. La lesión mide aproximadamente 3.8cm en sentido longitudinal x 2.7cm en sentido transversal.



**Figuras C y D.** En el estudio histológico se observan lesiones quísticas tapizadas por histiocitos que rodean células gigantes de tipo osteoclastico con áreas de calcificación con osificación focal que infiltran el tejido muscular adyacente y que se extiende hasta los borde de resección, compatible con calcinosis tumoral.

## Discusión

Son muchas las teorías sobre la patogenia de la calcinosis tumoral; hoy se cree que la principal causa radica en un defecto en el manejo de los fosfatos a nivel de los túbulos renales proximales. La literatura describe dos mutaciones asociadas a esta patología: GALNT3, codificador de una glicosiltransferasa y FGF23, ambos moduladores de los niveles circulantes de fosfato.<sup>4,5</sup> En las imágenes del TAC se observa como los bordes de la lesión no comprometen la articulación adyacente y muestran un aspecto poliquístico, con niveles de sedimento cálcico.<sup>6</sup>

El manejo recomendado para las lesiones causadas por la calcinosis tumoral es la escisión quirúrgica. Se requiere hacer remoción completa del tejido anormal para prevenir recurrencias.<sup>7</sup>

En el caso de nuestra paciente, se remitió a consulta de endocrinología pediátrica para continuar con estudios sobre trastornos de la glándula paratiroides y a genética clínica para estudio de las mutaciones descritas en la literatura, aún pendientes por realizar.

## Conclusión

La calcinosis tumoral constituye una patología poco conocida en nuestro medio; en los últimos 5 años en Colombia solo hay 2 reportes de esta condición en adultos. El diagnostico en un niño es un reto para el pediatra, se debe considerar como diagnóstico diferencial en lesiones tumorales óseas de etiología aún no clara.

## Bibliografía

- Palmer P.S. Tumoral Calcinosis. *Br. J. Radiol.* 1966; 39, 518-525.
- Ichikawa et al. A homozygous missense mutation in human KLOTHO causes severe tumoral calcinosis. *The Journal of Clinical Investigation*, 2007; 117: 2684-2691.
- Olsen K, Chew F.S. Tumoral calcinosis: pearls, polemics, and alternative possibilities. *RadioGraphics*, 2006; 26: 871-885.
- Narchi H. Hyperostosis with hyperphosphatemia: evidence of familial occurrence and association with tumoral calcinosis. *Pediatrics*, 1997; 99: 745-748.
- Benet-Pagès A., Orlik P., Strom T., Lorenz-Depiereux B. An FGF23 missense mutation causes familial tumoral calcinosis with hyperphosphatemia. *Human Molecular Genetics*, 2005; 14,3: 385-390.
- Martinez S., Vogler J., Harrelson J., Lyles K. Imaging of tumoral calcinosis: new observations. *Radiology*, 1990; 174: 215-222.
- Henry G., Teven CM., Idiopathic tumoral calcinosis of the nontraumatic thumb. *An Open Access Journal*, 2012; 12: 271-277.