



# ACTAS Dermo-Sifiliográficas

Full English text available at  
www.elsevier.es/ad



## CASO PARA EL DIAGNÓSTICO

### Nódulos eritematosos agrupados en el tronco

#### Cluster of erythematous nodules on the trunk

#### Historia clínica

Mujer de 42 años que consulta por la presencia desde hacía 5 años de lesiones nodulares agrupadas en la región dorsal izquierda, éstas habían permanecido estables y resultaban discretamente pruriginosas. Al interrogar a la paciente acerca de sus antecedentes personales y familiares, refería que había sido hysterectomizada a los 32 años por miomatosis. De sus 6 hermanos (2 varones y 4 mujeres), un varón presentaba lesiones cutáneas similares pero generalizadas en el tronco y los miembros. Se había hysterectomizado a una de las hermanas y a la madre por miomatosis uterina.

#### Exploración física

En la región dorsal izquierda se apreciaban múltiples nódulos de entre 2 y 5 mm, eritematosos, semiesféricos, de consistencia firme, adheridos a planos profundos y que se agrupaban formando una placa de 10 × 4 cm de diámetro (fig. 1). Tras la exploración cutánea completa no se evidenciaron otras lesiones.



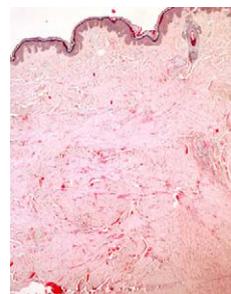
**Figura 1** Nódulos eritematosos, de 2–5 mm de diámetro, firmes, adheridos a planos profundos y agrupados en la región dorsal izquierda.

#### Histopatología

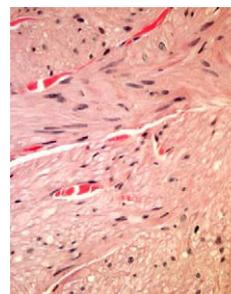
La biopsia de una de las lesiones nodulares mostró abundantes fascículos entrecruzados compuestos por células fusiformes, con núcleos centrales alargados y de bordes romos en la dermis media y profunda (figs. 2 y 3).

#### Pruebas complementarias

Los estudios de laboratorio con hemograma, bioquímica y marcadores tumorales eran normales. Se realizó una ecografía abdominal en la que no se observaron alteraciones significativas.



**Figura 2** Tumor dérmico no encapsulado compuesto por fascículos entrecruzados. Hematoxilina-eosina, × 10.



**Figura 3** Haces formados por células fusiformes de citoplasma eosinófilo y núcleos alargados de bordes romos. Hematoxilina-eosina, × 20.

¿Cuál es su diagnóstico?

## Diagnóstico

Leiomiomatosis cutánea y uterina múltiple familiar (síndrome de Reed).

## Evolución y tratamiento

Las lesiones ocasionaban únicamente discreto prurito y, dada su benignidad, se optó por no tratar. La paciente acude anualmente a nuestra consulta para controlar la evolución de las lesiones cutáneas y realizar el despistaje de los posibles tumores asociados.

## Comentarios

El cuadro clínico que combina leiomiomas cutáneos múltiples familiares o hereditarios con leiomiomas uterinos se denomina leiomiomatosis cutánea y uterina múltiple familiar o síndrome de Reed. Se trata de una alteración de herencia autosómica dominante con penetrancia incompleta producida por mutaciones heterocigotas en la línea germinal del gen *1q42.3-43*. Éste codifica la fumarato hidrasa, enzima mitocondrial del ciclo de Krebs que cataliza la conversión de fumarato en malato y actúa como supresor de tumores<sup>1</sup>. Entre el 1–14% de los individuos con mutación del gen *fumarato hidrasa* asocia además carcinoma renal. Se trata de la variante conocida como leiomiomatosis hereditaria y cáncer renal<sup>2</sup>. El carcinoma renal suele corresponder a un carcinoma quístico o papilar que se desarrolla en la tercera o cuarta década de la vida y generalmente presenta un curso agresivo con metástasis tempranas<sup>3</sup>.

El piloleiomioma es un tumor dérmico benigno que deriva del músculo liso erector del pelo y puede ser solitario o múltiple. Los piloleiomiomas múltiples aparecen generalmente en el tronco con una disposición agminada, lineal o metamérica y se presentan como pápulas o nódulos semiesféricos, de entre 1 y 20 mm, duros, fijos a planos profundos, de superficie lisa y color pardo rojizo, que pueden coalescer y llegar a formar placas de superficie abollonada. Con frecuencia se asocian a dolor desencadenado por frío, roce suave, presión, trauma y emociones. La evolución habitual de estos tumores es un aumento progresivo en el número y el tamaño de las lesiones, que quedan confinadas al lugar inicial de aparición. En el diagnóstico diferencial deben considerarse varias tumoraciones dérmicas como dermatofibromas múltiples agrupados, schwannomas, neurofibromas, tumores anexiales y metástasis<sup>4</sup>.

Histológicamente se observan tumores dérmicos no encapsulados con una banda subepidérmica respetada. Se componen de fascículos entrelazados formados por células fusiformes, de citoplasma eosinófilo, con núcleos centrales alargados y de bordes romos (en forma de cigarro de puro) y con vacuolas perinucleares<sup>4</sup>.

El tratamiento de las lesiones cutáneas se basa en la sintomatología o la preocupación estética. Las medidas que

se requieren son, por lo general, el camuflaje cosmético y evitar los factores desencadenantes del dolor. Otra opción es la extirpación quirúrgica, aunque las recidivas son frecuentes. Se han probado tratamientos con bloqueantes- $\alpha$  (fenoxibenzamina), antagonistas del calcio (nifedipino), nitroglicerina, gabapentina, analgésicos y recientemente se ha publicado un caso tratado con toxina botulínica<sup>5-7</sup>. Sea cual sea la opción terapéutica elegida, lo más importante es alertar al paciente del riesgo de desarrollo de carcinoma renal y realizar un seguimiento mediante pruebas de imagen de forma periódica.

El caso que presentamos se parece tanto en la clínica como en la histología a lo clásicamente descrito en el síndrome de Reed. No pautamos tratamiento por decisión de la paciente pero sí continuamos con el seguimiento para descartar tumores asociados.

## Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

## Bibliografía

1. Chuang GS, Martínez-Mir A, Geyer A, Engler DE, Glaser B, Cserhalmi-Friedman PB, et al. Germline fumarate hydratase mutations and evidence for a founder mutation underlying multiple cutaneous and uterine leiomyomata. *J Am Acad Dermatol*. 2005;52:410–6.
2. Badeloe S, Bladergroen RS, Jonkman MF, Burrows NP, Steijlen PM, Poblete-Gutiérrez P, et al. Hereditary multiple cutaneous leiomyoma resulting from novel mutations in the fumarate hydratase gene. *J Dermatol Sci*. 2008;51:139–43.
3. Hayedeh G, Fatemeh M, Ahmadreza R, Masoud A, Ahmad S. Hereditary leiomyomatosis and renal cell carcinoma syndrome: A case report. *Dermatol Online J*. 2008;14:16.
4. Kohler S. Muscle adipose and cartilage neoplasms. En: Bologna JL, Jorizzo JL, Rapini RP, editores. *Dermatology*, 2 ed. Elsevier; 2008. p. 1981–3.
5. Thompson Jr JA. Therapy for painful cutaneous leiomyomas. *J Am Acad Dermatol*. 1985;13:865–7.
6. Chaves AJ, Fernández-Recio JM, De Argila D, Rodríguez-Nevado I, Catalina M. Leiomioma cutáneo zosteriforme. Tratamiento satisfactorio con doxazosina oral. *Actas Dermosifiliogr*. 2007;98:494–496.
7. Onder M, Adisen E. A new indication of botulinum toxin: Leiomyoma-related pain. *J Am Acad Dermatol*. 2009;60:325–328.

C. Eguren\*, D.I. Santiago y S. Pérez-Gala

*Servicio de Dermatología, Hospital Universitario de La Princesa, Madrid, España*

\*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: c.eguren@hotmail.com (C. Eguren).