

CASOS PARA EL DIAGNÓSTICO

[Artículo traducido] Nódulo doloroso solitario en la región escapular[☆]



Solitary Painful Nodule on the Scapular Region

Historia clínica

Una mujer de 52 años de edad, a quien se había practicado histerectomía a la edad de 35 años por miomas uterinos,

acudió con un nódulo extremadamente doloroso en el hombro derecho, de un año de duración.

Exploración física

Se observó un nódulo eritematoso y blando de 20 mm en la región escapular derecha (fig. 1). La dermatoscopia reveló una zona central de color blanco con una corona periférica de vasos serpiginosos sobre un fondo rojo-amarillento.

Pruebas diagnósticas

Se realizó una biopsia en sacabocados, un estudio histológico (fig. 2A y B) e inmunohistoquímica (fig. 2C. Desmina; 2D. S100; 2E. Ki67).

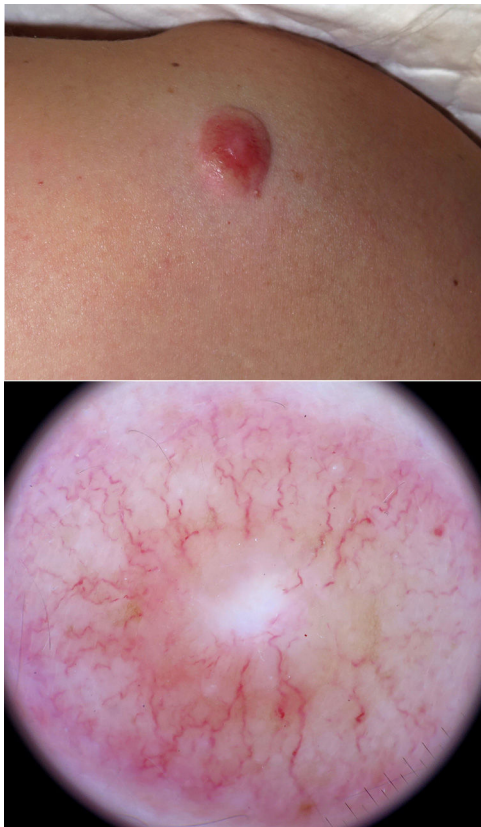


Figura 1

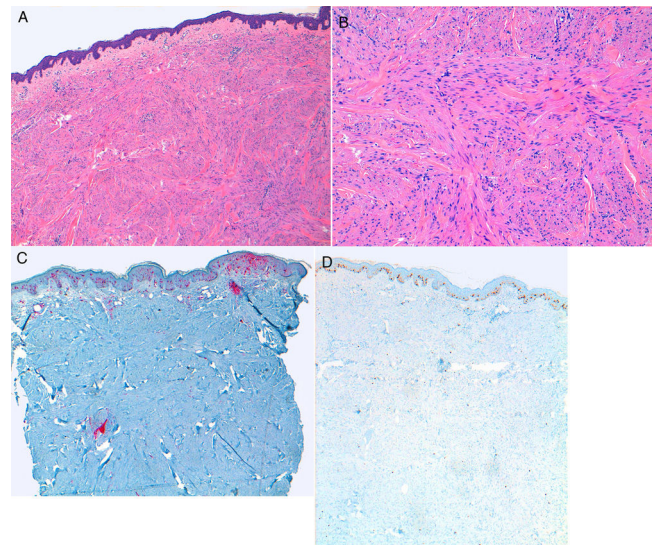


Figura 2

¿Cuál es el diagnóstico?

Véase contenido relacionado en DOI:

<https://doi.org/10.1016/j.ad.2022.02.024>

[☆] Por favor cite este artículo como: Alamon-Reig F, Morgado-Carrasco D, Iranzo Fernández P. Solitary Painful Nodule on the Scapular Region. Actas Dermosifiliogr. 2022;113:187–188.

<https://doi.org/10.1016/j.ad.2020.06.007>

0001-7310/© 2021 AEDV. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Diagnóstico

Piloleiomioma, leiomiomatosis cutánea y uterina múltiple (o síndrome de Reed).

Evolución y tratamiento

Se extirpó la lesión. El estudio histopatológico reflejó una proliferación mal definida de bandas entremezcladas de músculo liso sin atipia. No se observó actividad mitótica ni necrosis a nivel dérmico. En las pruebas con inmunohistoquímica, el tumor reflejó positividad para desmina, débil positividad para actina y Ki67, y negatividad para CD34 y S-100 (fig. 2A-E). Se estableció diagnóstico de piloleiomioma. En consultas posteriores la paciente reveló antecedentes familiares de leiomiomas cutáneos múltiples (madre, hermano y hermana) y leiomiomatosis uterina (madre y hermana). La paciente cumplió los criterios diagnósticos clínicos de leiomiomatosis cutánea y uterina múltiple (MCUL) o síndrome de Reed¹. Se realizó una ecografía renovesical, a fin de descartar una neoplasia renal asociada, que reflejó una lesión radiológicamente benigna (angiomiolipoma). Se indicó seguimiento ecográfico cada seis meses y la paciente fue remitida a la Unidad de Urología y Genética, perdiéndose durante el seguimiento.

Discusión

Los piloleiomiomas (PL) son tumores benignos del músculo liso poco frecuentes, que proceden del músculo piloerector de los folículos pilosos. Dentro del grupo de los leiomiomas cutáneos, los PL constituyen el subtipo más común. La presentación de PL es normalmente en forma de papulonódulos parduscos, eritematosos y dolorosos, pudiendo presentarse como lesiones solitarias o múltiples (miomatosis cutis miliaris)². Casi el 50% de los PL causan un dolor agudo o urente. En dermatoscopia, los PL pueden presentar un retículo pigmentado fino de color rosado-parduzco y criptas irregulares con zonas blancas con aspecto de nube y vasos ramificados periféricos³, aunque se han descrito telangiectasias arborizantes desenfocadas en más del 10% de los tumores⁴.

Los PL han sido reportados en asociación con múltiples trastornos tales como leiomiomas esofágicos, leucemia linfocítica crónica y VIH. Los PL pueden ser también secundarios a un síndrome dominante autosómico hereditario: MCUL o síndrome de Reed. Las características principales de MCUL son la presencia de leiomiomas cutáneos (principalmente PL), leiomiomas uterinos en las mujeres (73-100%) y carcinoma de células renales (20-34%). Los criterios diagnósticos clínicos incluyen leiomiomas cutáneos múltiples (con confirmación histológica de una de las lesiones) o un leiomioma solitario confirmado por biopsia, más antecedentes familiares de síndrome de Reed¹. La MCUL está causada por una mutación heterocigótica (1q42.3-q43) en el gen de la proteína fumarato-hidratasa, una enzima del ciclo de Krebs, que puede actuar también como supresor tumoral⁵. Los PL se presentan en pacientes con MCUL antes de los 40 años, y generalmente constituyen la primera manifestación del

síndrome y su marcador clínico más sensible y específico⁶. Los leiomiomas uterinos se desarrollan más tempranamente que en individuos sanos, y normalmente requieren histerectomía.

La asociación más preocupante de MCUL se produce con el carcinoma de células renales, que se produce en hasta el 30% de los pacientes. El carcinoma de células renales en este contexto tiende a ser agresivo, con diseminación nodular temprana y metástasis. Se recomienda la realización de una resonancia magnética abdominal cada 6 o 12 meses, ya que los tumores pequeños pueden tener un alto potencial de diseminación y podrían no ser detectados ecográficamente⁷. Podría ofrecerse una prueba genética, de disponerse de ella, a fin de evitar pruebas de imagen innecesarias en caso de resultados negativos.

Los PL pueden asociarse a MCUL y carcinoma de células renales. Los dermatólogos deberían ser conscientes de las consecuencias potencialmente mortales de la demora del diagnóstico.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Pithukpakorn M, Toro JR. Hereditary Leiomyomatosis and renal cell cancer. En: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJ, Stephens K, et al., editors. GeneReviews®, Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993.
2. Garman ME, Blumberg MA, Ernst R, Raimer SS. Familial leiomyomatosis: a review and discussion of pathogenesis. *Dermatology*. 2003;207:210-3.
3. Behera B, Vinupriya S, Kumari R, Thappa DM, Gochhait D, Srinivas Bet al. Dermoscopic features of pilar leiomyomas. *Br J Dermatol*. 2018;179:202-4.
4. Zaballos P, Pozo del LJ, Argenziano G, Medina C, Lacarrubba F, Ferrer B, et al. Dermoscopy of cutaneous smooth muscle neoplasms: a morphological study of 136 cases. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2019;33:693-9.
5. Patel VM, Handler MZ, Schwartz RA, et al. Hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer syndrome: an update and review. *J Am Acad Dermatol*. 2017;77:149-58.
6. Collgrova H, Iglesias-Sanchoa M, Tribó-Boixareub MJ, Creus-Vila L, Umbert-Milleta P, Salleras-Redonnetta M. Leiomiomatosis cutánea y uterina múltiple o síndrome de Reed: estudio retrospectivo de 13 casos. *Actas Dermosifiliogr*. 2015;106:117-25.
7. Menko FH, Maher ER, Schmidt LS, et al. Hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer (HLRCC): renal cancer risk, surveillance and treatment. *Fam Cancer*. 2014;13:637.

F. Alamon-Reig, D. Morgado-Carrasco*
y P. Iranzo Fernández

*Departamento de Dermatología, Hospital Clínic,
Universitat de Barcelona, Barcelona, España*

*Autor para correspondencia.
Correo electrónico: morgadodaniel8@gmail.com
(D. Morgado-Carrasco).