

Pilomatrixoma: una presentación clínica inusual

Pilomatrixoma: unusual clinical presentation

Dra. Marcela Concha R^a, Dra. María Magdalena Farías N^b, Dr. Álvaro Abarzúa A^a,
Dr. Nicolás Droppelmann M^c, Dr. Sergio González B^d, Dr. Cristián García B^e y Dra. Ada Chicharro C^f

RESUMEN

El pilomatrixoma, una neoplasia benigna poco frecuente, se origina de la matriz del folículo piloso. Es más frecuente durante la infancia, especialmente entre los 5 y 15 años de edad. La forma múltiple de pilomatrixoma es rara y su presencia se asocia a síndromes sistémicos, entre los cuales destaca la distrofia miotónica. El diagnóstico de pilomatrixoma es fundamentalmente clínico. Estudios complementarios como la ecografía pueden ser útiles para confirmar su diagnóstico. La resección quirúrgica de la lesión corresponde el tratamiento curativo, con baja tasa de recurrencia. Se presenta una paciente de sexo femenino, de 17 años de edad, por su pilomatrixoma de características clínicas inusuales en edad pediátrica: variante anetodérmica, forma múltiple y crecimiento rápido.

Palabras clave: pilomatrixoma, tumor cutáneo benigno en niños.

SUMMARY

Pilomatrixoma is a rare, benign neoplasm that is derived from hair matrix cells. It is more frequent during childhood, especially between the ages of 5 and 15 years. Pilomatrixoma is usually a hard, well circumscribed, solitary lesion, and can be located on any part of the body, except palms and soles, with a predilection for maxillofacial region. Multiple pilomatrixomas are rare and they have been associated with various systemic syndromes, of which myotonic dystrophy has been the most described. The diagnosis of pilomatrixoma is fundamentally clinical. Complementary studies such as ultrasound can be useful to confirm the diagnosis. Excisional surgery is the standard curative treatment. We present a 17-year-old female patient with an extremely uncommon clinical presentation of pilomatrixoma: multiple lesions, anetodermic, and rapid growth.

Key words: pilomatrixoma, benign skin tumor in children.

doi:10.5546/aap.2011.e116

- a. Departamento de Dermatología.
- b. Hospital Clínico, Facultad de Medicina.
- c. Departamento de Cirugía Oncológica.
- d. Departamento de Anatomía Patológica.
- e. Departamento de Radiología.
Hospital Clínico, Facultad de Medicina,
Pontificia Universidad Católica de Chile.
- f. Departamento de Neurología,
Clínica Alemana, Santiago, Chile.

Correspondencia:

Dra. Marcela Concha R:
marcelaconchar@gmail.com

Conflicto de intereses: Ninguno que declarar.

Recibido: 21-6-11

Aceptado: 8-9-11

INTRODUCCIÓN

El pilomatrixoma es una neoplasia cutánea benigna de la matriz del folículo piloso de causa desconocida. Es más frecuente durante la infancia, especialmente entre los 5 y 15 años de edad. No existen datos concluyentes con respecto a su incidencia real, pues frecuentemente se lo confunde con otras lesiones cutáneas benignas.¹ A pesar de ello, diversos autores aseguran que se trata de un tumor frecuente; corresponde al 10% de los tumores cutáneos de los niños.²

Clínicamente, se presenta como una lesión única, dérmica o subcutánea, con morfología de pápula o nódulo, de consistencia firme a la palpación, debido a su frecuente calcificación secundaria. Puede aparecer en cualquier parte de la piel con folículos pilosos.^{3,4} Existe una variante poco frecuente, denominada pilomatrixoma anetodérmico, que se presenta como un nódulo solitario duro, que se palpa dentro de un saco de consistencia blanda, debido al gran componente linfático y al tejido conectivo laxo que lo rodea. Otra variante infrecuente es el pilomatrixoma perforante, en el cual la epidermis que recubre el pilomatrixoma exhibe una úlcera por donde el material cálcico perfora la epidermis y drena al exterior.¹

La presentación de pilomatrixomas en forma múltiple corresponde al 2-3,5% de los casos, principalmente en algunas familias con herencia variable.⁵ También se han comunicado pilomatrixomas múltiples asociados a otras enfermedades, como distrofia miotónica, síndrome de Gardner, carcinoma medular de tiroides y síndrome de Rubinstein-Taybi, un raro trastorno multisistémico, caracterizado por una facies peculiar y retraso mental.¹ Otras asociaciones descritas en pacientes con pilomatrixomas múltiples incluyen la trisomía 9, defectos del cierre esternal y trastornos leves de la coagulación. De todas formas, también existen pacientes con pilomatrixomas múltiples en los que no es posible identificar otras anomalías asociadas.⁴

CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de un paciente de sexo femenino, de 17 años de edad, con antecedente de

epilepsia en tratamiento, quien consultó por presentar dos tumores de rápido crecimiento durante el último año, localizados en brazo izquierdo y espalda.

Al examen físico se observaba un nódulo de forma irregular, de 3,5 x 3 cm de diámetro, localizado en el brazo izquierdo, acompañado de eritema en la piel suprayacente (*Figura 1A*). A la palpación, la lesión era de carácter sólido, bien delimitada, de consistencia multilobular, móvil, y se percibía rodeada de un tejido laxo. La paciente refería dolor, tanto al comprimir superficialmente como al realizar una palpación profunda de la lesión. Adicionalmente, la paciente presentaba otro nódulo de 1,8 x 1,8 cm, localizado en el dorso, de similar aspecto y hallazgos a la palpación de la lesión del brazo, previamente descrita (*Figura 1B*).

Se sospechó pilomatrixoma y el diagnóstico diferencial consideró dermatofibrosarcoma *protuberans*. La ecografía de partes blandas mostró tumores nodulares, lobulados, heterogéneos, con calcificaciones múltiples, que comprometían hipodermis y dermis, y en su mayoría respetaban la epidermis (*Figura 2*). Se decidió realizar una extirpación quirúrgica con anestesia local, de ambas lesiones, para posterior estudio histológico. La biopsia confirmó el diagnóstico de pilomatrixoma anetodérmico.

DISCUSIÓN

El pilomatrixoma es un tumor benigno de tipo anexial que se origina a partir de las células de la matriz del folículo piloso. Es frecuente en niños y

adolescentes, ya que corresponde a 10% de los tumores cutáneos en la edad pediátrica.²

La etiología del pilomatrixoma es desconocida. Sin embargo, se ha determinado como un posible factor implicado en su aparición al gen CTNNB1, que implica una alteración de la regulación de la β -catenina, proteína que participa en las uniones adherentes intercelulares.⁶

Las primeras descripciones concretas sobre el pilomatrixoma se remontan a 1880, año en que Malherbe acuña el nombre de epiteloma calcificado. Originalmente, se pensaba que era un tumor derivado de las glándulas sebáceas. En 1961, Forbis y Hewling plantearon su verdadero origen en la matriz del folículo piloso y propusieron el término de pilomatrixoma (etimológicamente correcto: "*matriz*" viene del latín *matrix*; "*pelo*" viene del latín *pilus*).²

Histológicamente, proviene de los queratinocitos de los anexos, los cuales se diferencian hacia células de la matriz pilosa, de la vaina interna de la raíz, o de la corteza del pelo, cuyo reconocimiento histológico es fácil; habitualmente se observa una lesión ubicada en la dermis reticular y el tejido celular subcutáneo, compuesta por células basaloides, focos de calcificación y células fantasma, que representan una anormal queratinización de las células basaloides.⁷ Los focos de calcificación, y a veces osificación, aparecen progresivamente con la edad del tumor.⁷

La presentación clínica más habitual del pilomatrixoma en la edad pediátrica corresponde a un nódulo solitario localizado en la cara, cuello

FIGURA 1. A. Nódulo de forma irregular, de 3,5 x 3 cm de diámetro, localizado en el brazo izquierdo, acompañado de eritema en la piel suprayacente. B. Nódulo de 1,8 x 1,8 cm, localizado en el dorso, con similar aspecto de la lesión del brazo, previamente descrita.



o extremidades superiores. Su tamaño es pequeño (de 0,5-3 cm de diámetro), y se acompaña de cambios en la coloración de la piel suprayacente, la cual se torna azulada. A la palpación, presenta bordes netos, y muchas veces se acompaña del llamado signo de la "tienda de campaña", que aparece cuando se presiona el nódulo entre los dedos y la piel que lo recubre se pliega formando ángulos y facetas.¹ Su crecimiento es lento y habitualmente asintomático, por lo que suele ser un hallazgo a la palpación del propio paciente, o de sus padres. Las formas clínicas anetodérmica y perforante son excepcionales en la edad pediátrica.⁸

El diagnóstico de pilomatrixoma es clínico. Muchas veces es subdiagnosticado, ya que se confunde con lesiones cutáneas más comunes, y el quiste epidérmico es el diagnóstico diferencial más frecuente. Otros diagnósticos diferenciales corresponden a inclusión dermoide, hemangiomas y lipomas.⁹ La ecografía permite confirmar y aumentar el rendimiento del diagnóstico clínico. La imagen ecográfica característica corresponde a un nódulo bien definido, con halo hiperecogénico periférico, parcialmente calcificado o con microcalcificaciones.¹⁰

El curso clínico del pilomatrixoma suele ser benigno con estabilización de su crecimiento.¹¹ La transformación maligna del pilomatrixoma es excepcional y ha sido escasamente comunicada en la bibliografía solo en pacientes de edad avanzada^{12,13} El pilomatrixoma no presenta regresión

espontánea, por lo que la resección quirúrgica corresponde al tratamiento definitivo, con baja tasa de recidiva.¹¹ No obstante, la conducta puede ser expectante en casos de pilomatrixoma de pequeño tamaño, asintomáticos, no complicados, sin infección a repetición, y sin implicancias anatómicas o cosméticas importantes.¹ La necesidad de utilizar anestesia general es otro factor por considerar en niños.

Se presenta este caso por sus características clínicas inusuales en la edad pediátrica: variante anetodérmica, forma múltiple y crecimiento rápido.¹⁴ En gran contraste con la presentación clínica clásica de pilomatrixoma en niños, que se detalló previamente. Este caso resulta interesante, ya que permite destacar la importancia de considerar esta entidad diagnóstica frente al paciente pediátrico que consulta por un tumor cutáneo. Casos de diagnóstico incierto deberán ser referidos al especialista para realizar un estudio complementario ecográfico en la finalidad de aumentar el rendimiento del diagnóstico clínico de la lesión. ■

BIBLIOGRAFÍA

1. Barco L, Iglesias C, Gonzalo I. Pilomatrixoma. *Piel* 2001;16:340-3.
2. Mejía F, Pérez C. Pilomatrixoma: presentación clínica inusual. *Folia Dermatol* 2007;18:84-8.
3. Lorca B. Tumores benignos no melanocíticos. En: Guarda R, Gubelin W, ed. *Dermatología esencial*. Santiago: Mediterráneo; 2010. Pág.213.
4. Requena L. Pilomatrixoma. En: Herrera E, Moreno A, Requena L, Rodríguez J, eds. *Dermatopatología: correlación clínico-patológica*. España: Editorial Grupo Menarini; 2007. Págs.170-3.
5. Guinot-Moya R, Valmaseda-Castellon E, Berini-Aytes L, Gay-Escoda. Pilomatrixoma. Review of 205 cases. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal* 2011;16:e552-5.
6. Chan EF. Pilomatrixomas contain activating mutations in beta-catenin. *J Am Acad Dermatol* 2000;43:701-2.
7. Wells NJ, Blair GK, Magee JF, Whiteman DM. Pilomatrixoma: a common, benign childhood skin tumour. *Can J Surg* 1994;37:483-6.
8. El-Romyssa M, Jakubikova J, Pavlovcinova G. Pilomatrixoma of the head and neck in children. *Bratisl Lek Listy* 2010;111:666-9.
9. Hwang J, Lee SW, Lee SM. The common ultrasonographic features of pilomatrixoma. *J Ultrasound Med* 2005;24:1397-402.
10. Whittle C, Martínez W, Baldassare G, Smoje G, et al. Pilomatrixoma: Diagnóstico ecotomográfico. *Rev Med Chile* 2003;131:735-40.
11. Julian CG, Bowers PW. A clinical review of 209 pilomatrixomas. *J Am Acad Dermatol* 1998;39:191-5.
12. Sable D, Snow SN. Pilomatrix carcinoma of the back treated by mohs micrographic surgery. *Dermatol Surg* 2004;30:1174-6.
13. Sassmannshausen J, Chaffins M. Pilomatrix carcinoma: A report of a case arising from previously excised pilomatrixoma and review of the literature. *J Am Acad Dermatol* 2001;44:358-61.
14. Pirouzmanesh A, Reinisch JF, González Gómez I, Smith EM, et al. Pilomatrixoma: a review of 346 cases. *Plast Reconstr Surg* 2003;112:1784-9.

FIGURA 2. Ecografía de la lesión del brazo izquierdo que muestra lesión nodular, de consistencia heterogénea, con calcificaciones y compromiso de la hipodermis superficial y la dermis.

