

CASOS CLÍNICOS

Hamartoma mesenquimal rabdomiomatoso

J.A. Díaz-Pérez, C.A. García-Ramírez, J.A. García-Vera, M.A. Melo-Urbe y C.J. Uribe

Grupo de Investigación en Patología Estructural, Funcional y Clínica. Universidad Industrial de Santander. Bucaramanga. Colombia.

Resumen. El hamartoma mesenquimal rabdomiomatoso es una lesión congénita extremadamente rara, con características macro y microscópicas que ayudan a su fácil diagnóstico; a pesar de lo anterior, se han descrito muy pocos casos.

Presentamos el caso de una paciente de 18 años de edad, con una masa en la región medial de cuello, pediculada, la cual se extirpó quirúrgicamente obteniendo el diagnóstico de hamartoma mesenquimal rabdomiomatoso.

Se analizan las características clínicas, macroscópicas, histológicas e inmunohistoquímicas, que permiten diagnosticar esta entidad. La asociación con anomalías congénitas, aunque poco frecuente, debe ser valorada por el clínico.

Palabras clave: anomalías cutáneas, neoplasias cutáneas, enfermedades de la piel y tejido conjuntivo, músculo esquelético.

RHABDOMYOMATOUS MESENCHYMAL HAMARTOMA

Abstract. Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma is an extremely rare congenital lesion, and very few cases have been reported even though its macroscopic and microscopic features make diagnosis easy.

An 18-year-old woman consulted with a pedunculated mass in the medial region of her neck. The mass was surgically removed, and rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma was diagnosed.

The clinical, macroscopic, histologic, and immunochemical characteristics that allow diagnosis of this entity are discussed. Although association with congenital abnormalities is uncommon, this possibility should be assessed by the clinician.

Key words: skin abnormalities, cutaneous tumors, skin and connective tissue disease, skeletal muscle.

Introducción

Esta lesión congénita benigna fue descrita en forma inicial por Hendrick en 1986¹, pero el término hamartoma mesenquimal rabdomiomatoso fue empleado por primera vez por Mills en 1989². Elgart y Patterson utilizaron en 1990 el término hamartoma congénito de la línea media, que es empleado en forma común³, también es llamado hamartoma mesenquimal rabdomiosarcomatoso⁴, hamartoma de músculo estriado⁵ y hamartoma de los anexos cutáneos^{6,7}. Son lesiones cutáneas, únicas o múltiples, con frecuencia polipoides, que aparecen típicamente en la línea media⁴⁻⁶ y poseen características histológicas distintivas. Estas lesiones están compuestas por fibras de músculo estriado madu-

ro orientado verticalmente con respecto a la piel peri-lesional, que llega a penetrar focalmente la dermis, además presenta elementos mesenquimales como tejido adiposo, conectivo, vascular sanguíneo, nervioso y estructuras anexiales cutáneas^{6,8}. A continuación se describirá un caso de esta lesión.

Caso clínico

Paciente de sexo femenino, de 18 años de edad, con masa en región medial del cuello, pediculada, que refiere presentar esta lesión desde la infancia y niega crecimiento reciente. Se realiza impresión diagnóstica de quiste braquial, motivo por el cual es extirpada la lesión sin que se produzcan complicaciones.

En el Servicio de Anatomía Patológica se recibió masa polipoide, revestida por piel, de consistencia elástica, que midió 1,3 × 0,8 cm de diámetro mayor. Al corte se observó un tumor dependiente de dermis y tejido subcutáneo, homogéneo, de aspecto carnososo y de color pardo rojizo; no se evidenciaron quistes. La muestra quirúrgica del tumor

Correspondencia:

Julio Díaz.

Departamento de Patología.

Facultad de Salud.

Universidad Industrial de Santander.

Cra. 32 n.º 29-31.

Bucaramanga. Colombia.

pat_uis@yahoo.com

Aceptado el 16 de julio de 2007.



Figura 1. Fotografía de la lámina histológica donde se observa la característica polipoide de la lesión (hematoxilina-eosina).

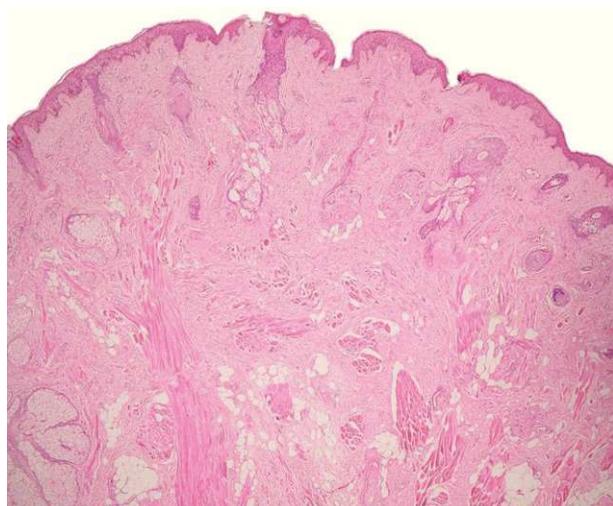


Figura 2. Segmento apical de lesión donde se observa piel delgada constituida por epidermis y dermis; se reconoce al nivel de la dermis reticular haces de músculo esquelético dispuestos perpendicularmente a la epidermis (hematoxilina-eosina, x4).

cutáneo fue fijada con formaldehído al 10% y coloreada con hematoxilina y eosina.

Histológicamente se reconoce una lesión tumoral benigna polipoide de origen mesenquimal, revestida por epidermis y dermis, constituida por fibras de músculo esquelético, tejido adiposo maduro y tejido fibroconectivo, que se dispone perpendicularmente a la superficie de la piel adyacente, extendiéndose hasta la dermis reticular. La dermis contiene folículos pilosos, glándulas sudoríparas y glándulas sebáceas (figs. 1, 2, 3 y 4). No se observa malignidad.

Discusión

El hamartoma mesenquimal rabdomiomatoso forma parte de los hamartomas descritos en la región de la cabeza y el cuello^{6,9}. Típicamente se presenta como una lesión cutánea papular, polipoide, pedunculada o en forma de cúpula, de escasos milímetros a 1-2 cm⁵. Las localizaciones más frecuentes son la zona del mentón y la nariz, seguidas de las

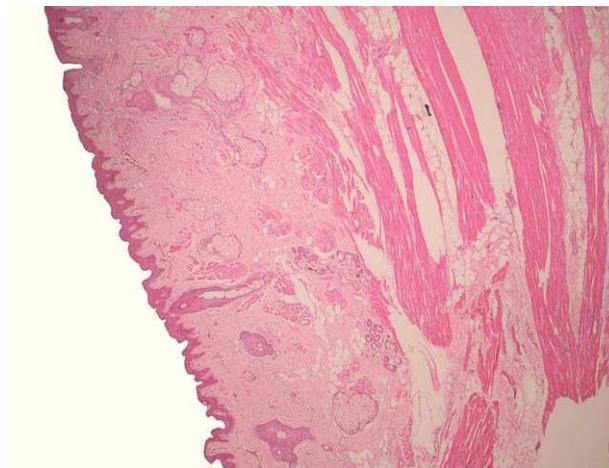


Figura 3. Segmentos laterales de la lesión, en donde se observa tumor benigno polipoide de origen mesenquimal, revestido por epidermis y dermis, constituido por fibras de músculo esquelético, tejido adiposo maduro y tejido fibroconectivo. La dermis contiene folículos pilosos, glándulas sudoríparas y glándulas sebáceas. Hematoxilina-eosina, x4.

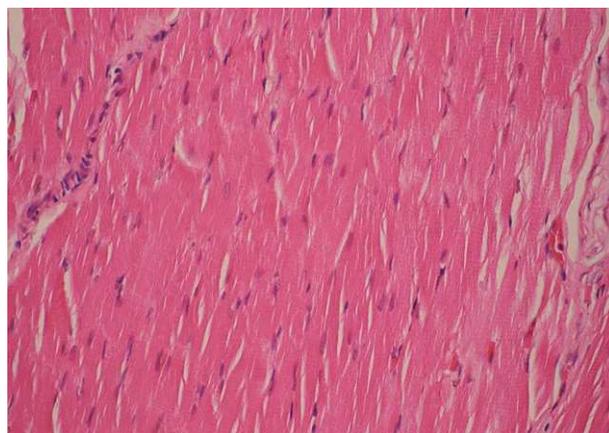


Figura 4. Detalle histológico del centro de la lesión, donde se logra apreciar tejido muscular esquelético maduro. Hematoxilina-eosina, x10.

regiones periorbitaria, periauricular y anterior-media del cuello^{5,6,10,11}. En la búsqueda realizada se encontraron 25 casos reportados de esta lesión, la mayoría de ellos en recién nacidos y niños; sólo tres han sido descritos en adultos (el mayor de los cuales tenía 54 años)^{5,6}. Son más frecuentes en hombres a razón de 2:1¹². Estas lesiones están constituidas por músculo estriado derivado del segundo arco branquial, y lo anterior se ha establecido por concordancia con la región anatómica donde se manifiestan, que corresponde a los músculos *orbicularis oris*, *platisma* y *orbicularis oculi*^{6,7,8,12}. Su etiología es desconocida, pero posiblemente se debe a una anomalía en la migración de los tejidos mesodérmicos durante la embriogénesis o a defectos genéticos¹²; se han asociado otras anomalías congénitas¹³,

como el defecto del gen (Ds)¹², la secuencia de ruptura amniótica, el síndrome de Delleman (también denominado síndrome oculocerebrocutáneo) y el complejo Goldenhar, que incluye colobomas, ausencia de cuerpo calloso, quistes orbitarios, quistes proencefálicos y apéndices cutáneos y otras anomalías que no forman parte de un síndrome conocido en el momento del diagnóstico^{6,12-15}. Se ha considerado también como un trastorno ligado al X, lo cual explicaría la mayor presentación en hombres^{8,12}. No obstante, las lesiones cutáneas descritas en estos síndromes con frecuencia carecen de una descripción histopatológica adecuada que permita relacionarlas, por lo tanto la presentación familiar de esta lesión no ha sido documentada¹². La mayoría de lesiones son descritas como pápulas o pólipos^{5,10,13}, algunas se pueden presentar como nódulos^{6,16} o masas sésiles¹⁴. Estas neoplasias son casi siempre asintomáticas, no dolorosas, firmes, poco pigmentadas, no cambian de tamaño durante su presentación clínica y poseen la interesante propiedad de contraerse espontáneamente o durante los estímulos autonómicos^{6,12}. En el análisis microscópico la característica distintiva es la presencia de fibras de músculo esquelético en su interior, con una orientación perpendicular a la superficie de la piel adyacente, rodeado por abundante tejido conectivo rico en colágeno¹⁻¹⁶. La lesión se extiende desde la dermis reticular que contiene anexos cutáneos, particularmente folículos pilosos, glándulas sudoríparas y glándulas sebáceas¹⁵. La presencia de elementos de tejido nervioso varía considerablemente, desde la marcada presencia a la no identificación⁴⁻⁵. Se han descrito casos con otros elementos como cartilago elástico, focos de calcificación y presencia de centros de osificación⁵. En la inmunohistoquímica las fibras de tejido muscular esquelético son positivas para actina, desmina y mioglobina¹². El diagnóstico diferencial se realiza con el pólipo fibroepitelial, nevus lipomatoso y el trago accesorio^{6,10,12}; la localización en la línea media y el componente microscópico de músculo esquelético permite una distinción entre estas lesiones. Otros diagnósticos diferenciales que deben ser tenidos en cuenta son los tumores primitivos como el rabdomioma fetal, el hamartoma fibroso de la infancia y el hamartoma neuromuscular (tumor benigno de Tritón)⁶. En cuanto al tratamiento la escisión quirúrgica local es el recomendado, y no se han descrito recurrencias^{8,12}.

En conclusión, presentamos un caso de hamartoma mesenquimal rabdomiomatoso. Se analizan las características clínicas, macroscópicas, histológicas e inmunohistoquímicas que permiten diagnosticar esta entidad. La asociación con anomalías congénitas, aunque poco frecuente, debe ser valorada por el clínico.

Conflicto de intereses

Declaramos no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

- Hendrick SJ, Sánchez RL, Blackwell SJ, Raimer SS. Striated muscle hamartoma: description of two cases. *Pediatr Dermatol.* 1986;3:153-7.
- Mills AE. Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma of skin. *Am J Dermatopathol.* 1989;11:58-63.
- Elgart GW, Patterson JW. Congenital midline hamartoma: case report with histochemical and immunohistochemical findings. *Pediatr Dermatol.* 1990;7:199-201.
- Rosenberg AS, Kirk J, Morgan MB. Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma: an unusual dermal entity with a report of two cases and review of the literature. *J Cutan Pathol.* 2002;29:238-43.
- Sánchez RL, Raimer SS. Clinical and histologic features of striated muscle hamartoma: possible relationship to Delleman's syndrome. *J Cutan Pathol.* 1994;21:40-6.
- Weil Lara B, Sanz Trellez A, León Fradejas M, Prieto Ramírez E, Gómez Valcárcel JJ, Martínez de la Torre V. Hamartoma mesenquimal rabdomiomatoso. *Rev Esp Patol.* 2004;37:429-32.
- Grilli R, Escalonilla P, Soriano ML, Fariña C, Renedo G, Martín L, et al. The so-called striated muscle hamartoma is a hamartoma of cutaneous adnexia and mesenchyme, but not of striated muscle. *Acta Derm Venereol.* 1998;78:390-2.
- Ortak T, Orbay H, Unlu E, Uysal C, Uraloglu M, Sensoz OM. Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma. *J Craniofac Surg.* 2005;16:1135-7.
- González-Beato Merino MJ, Zazo Herranz V, Hernanz Hermosa JM, Lecona Echeverría M, Lázaro Ochaíta P. Hamartoma congénito de músculo liso: a propósito de un caso. *Actas Dermosifiliogr.* 1999;90:258-6.
- Chang SN, Lee SH, Ann SK. Cutaneous mesenchymal hamartoma. *J Dermatol.* 1994;21:434-7.
- Avilés-Izquierdo JA, Lecona-Echeverría M, Lázaro-Ochaíta P. Nódulo en el pabellón auricular. *Actas Dermosifiliogr.* 2005;96:626-7.
- Weedon D, Williamson RM, Patterson JW. Smooth and skeletal muscle tumours. En: *Soft tissue tumours. Chapter 5. Skin Tumors.* Geneva: WHO; 2002. p. 252-3.
- Hayes M, van der Westhuizen N. Congenital rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma. *Am J Dermatopathol.* 1992;14:64-5.
- Kim H, Kim Y, Kim J, Yu D. Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2007;21:564-5.
- Farris P, Manning S, Vuitch F. Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma. *Am J Dermatol.* 1994;16:73-5.
- Magro G, Di Benedetto A, Sanges G, Scalisi F, Alaggio R. Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma of oral cavity: an unusual location for such a rare lesion. *Virchows Arch.* 2005;446:346-7.