

## CARTA CIENTÍFICO-CLÍNICA

### Hamartoma de músculo liso familiar



### Familial Smooth Muscle Hamartoma

Sr. Director:

El hamartoma de músculo liso (HML) es una lesión rara, típicamente congénita, aunque a veces se manifiesta en los primeros años de vida. Se describen varias formas clínicas; la primera y más frecuente se caracteriza por una placa indurada de superficie lisa, bien normocolorada, bien hiperpigmentada y con hipertrichosis y la segunda se manifiesta como múltiples pápulas de distribución folicular, sin hipertrichosis, ocupando áreas más o menos circunscritas. La variante clínica más rara consiste en una lesión más generalizada con pliegues cutáneos prominentes que recuerdan al «bebé Michelin». Se localizan preferentemente en el área lumbar y más raramente en los muslos, los brazos, la cara o la región mamaria. El curso es benigno y las lesiones, incluida la hipertrichosis, se suelen atenuar con la edad<sup>1</sup>.

Una niña de 8 años y su hermana de 10 acudieron por una lesión congénita y asintomática en la zona pectoral derecha (figs. 1 y 2). Se trataba de 2 hijas de padres no emparentados y no tenían más hermanos. Los padres de las pacientes referían que no había lesiones similares en los familiares de las niñas, incluyendo ellos mismos, sus tíos y abuelos. A la exploración ambas presentaban una placa compuesta



**Figura 1** Imagen clínica de la paciente de 8 años. Se observan múltiples pápulas hiperpigmentadas de distribución folicular.



**Figura 2** Imagen clínica de la hermana de la paciente, de 10 años. Las pápulas foliculares se han ido aplanando en los últimos años.

por unas pápulas hiperpigmentadas pequeñas de distribución folicular. Las lesiones de la hermana mayor se habían ido aplanando en los últimos años coincidiendo con la pubertad.

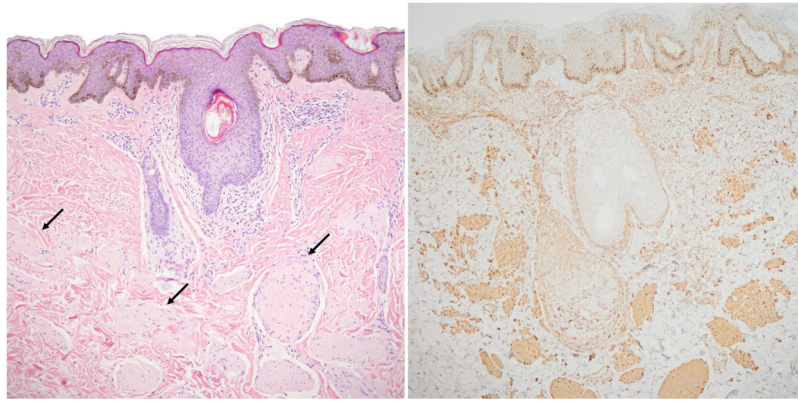
Se realizó una biopsia de la hermana menor a la altura de la línea axilar anterior, que mostraba una acantosis epidérmica mínima, hiperpigmentación de la capa basal y la proliferación de múltiples fibras musculares, sin una orientación definida, en la dermis reticular que expresaban actina de músculo liso (fig. 3). Con todo ello, se diagnosticó un HML. Las lesiones de la hermana mayor no se biopsiaron al tener un aspecto prácticamente idéntico a las de su hermana, no producirle ningún síntoma y localizarse en una localización cosméticamente sensible y con una probabilidad alta de cicatriz patológica.

Debido al solapamiento morfológico en algunos casos se considera que el HML y el nevus de Becker (NB) representan 2 polos dentro del mismo espectro de trastornos del desarrollo<sup>2</sup>. En nuestras pacientes el aspecto papular y la abundancia de fibras musculares en la dermis decantaron el diagnóstico a HML. Se ha demostrado que el NB se produce por mutaciones poscigóticas en el gen de la beta-actina (gen ACTB) que se detectan solamente en las fibras de músculo liso en la dermis<sup>3</sup>. Se trata de mutaciones que son letales cuando se expresan en la línea germinal y que, por tanto, no son heredables<sup>4</sup>. Recientemente se han descrito mutaciones en el mismo gen ACTB en HML<sup>5</sup>.

Se han descrito otros 2 casos de HML en hermanos, en los que curiosamente coincidía la localización de las

<https://doi.org/10.1016/j.ad.2020.08.033>

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/>).



**Figura 3** Imagen histológica de la biopsia realizada en la paciente de 8 años. A la izquierda (hematoxilina-eosina  $\times 10$ ) se puede ver la presencia de múltiples fibras musculares lisas que se distribuyen en la dermis sin una orientación constante bajo una epidermis ligeramente acantósica. Se han señalado algunas de ellas con flechas negras. En la imagen de la derecha las fibras se tiñen con inmunohistoquímica para actina de músculo liso.

lesiones, como ocurre en nuestras pacientes<sup>6,7</sup>. Por otra parte también se han publicado varios casos de nevus de Becker en varios miembros de una misma familia (nevus de Becker familiar)<sup>8–11</sup>. Aunque se ha propuesto la paradominancia para explicar estos casos, el descubrimiento de estas mutaciones en el NB, dominantes y letales cuando se dan en la línea germinal, descarta este mecanismo<sup>4</sup>. Si bien no se puede descartar la casualidad, la forma en que se replica la clínica entre padres e hijos y entre hermanos resulta llamativa.

En conclusión, describimos los casos de 2 hermanas con HML en los que coincide la localización. Como en otros hamartomas en los que se han descrito casos «familiares», resulta enigmática la coincidencia de la misma lesión localizada en el mismo sitio, y supone un desafío a los conocimientos actuales sobre mosaicismo genético.

### Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

### Bibliografía

1. Hoeger P, Kinsler V, Yan A. *Harper's textbook of pediatric dermatology*. 4th edition Hoboken, NJ: Wiley-Blackwell; 2020.
2. Patterson JW. *Weedon's Skin Pathology*. 4th edition London: Churchill-Livingston; 2016.
3. Cai ED, Sun BK, Chiang A, Rogers A, Bernet L, Cheng B, et al. Postzygotic mutations in beta-actin are associated with Becker's nevus and Becker's nevus syndrome. *J Invest Dermatol*. 2017;137:1795e8.
4. Happle R. Becker's nevus and lethal beta-actin mutations. *J Invest Dermatol*. 2017;137:1619–21.
5. Atzmony L, Ugwu N, Zaki TD, Antaya RJ, Choate KA. Post-zygotic ACTB mutations underlie congenital smooth muscle hamartomas. *J Cutan Pathol*. 2020;47:681–5.
6. Gualandri L, Cambiaghi S, Ermacora E, Tadini G, Gianotti R, Caputo R. Multiple familial smooth muscle hamartomas. *Pediatr Dermatol*. 2001;18:17–20.
7. García-Gavín J, Pérez-Pérez L, Allegue F, Pérez-Pedrosa A, Ortiz-Rey JA, Zulaica A. Multiple congenital familial smooth muscle hamartoma in two siblings. *Dermatol Online J*. 2012;18:7.
8. Fretzin DF, Whitney D. Familial Becker's nevus. *J Am Acad Dermatol*. 1985;12:589–90.
9. Panizzon R, Schnyder UW. Familial Becker's nevus. *Dermatologica*. 1988;176:275e6.
10. Jain HC, Fisher BK. Familial Becker's nevus. *Int J Dermatol*. 1989;28:263e4.
11. Book SE, Glass AT, Laude TA. Congenital Becker's nevus with a familial association. *Pediatr Dermatol*. 1997;14:373–5.

J. Garcias-Ladaria<sup>a,\*</sup>, D. Ramos Rodríguez<sup>a</sup>, C. Saus<sup>b</sup> y A. Martín-Santiago<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Servicio de Dermatología, Hospital Universitari Son Espases, Palma de Mallorca, España

<sup>b</sup> Servicio de Anatomía Patológica, Hospital Universitari Son Espases, Palma de Mallorca, España

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [jgarcila@gmail.com](mailto:jgarcila@gmail.com) (J. Garcias-Ladaria).