

<https://doi.org/10.24245/drm/bmu.v67i5.9140>

Simuladores de pilomatrixoma en niños

Pilomatrixoma simulators in children.

Alexa Velez Ortiz,¹ Marimar Sáez De Ocariz,² Luz Orozco Covarrubias²

Resumen

ANTECEDENTES: El pilomatrixoma es un tumor cutáneo benigno, se origina en las células de la matriz del folículo piloso y es el tumor de anexos más frecuente en niños. El diagnóstico de pilomatrixoma es clínico y se confirma con el estudio histopatológico.

CASOS CLÍNICOS: *Caso 1:* paciente femenina de 6 años de edad con una neoformación subcutánea en la cara interna del muslo izquierdo bien delimitada, de consistencia dura, asintomática a la palpación, con coloración azulada en la piel suprayacente. En términos clínicos se diagnosticó como probable pilomatrixoma. Histopatológicamente se diagnosticó malformación vascular veno-linfática. *Caso 2:* paciente masculino de 14 años de edad con neoformación subcutánea en el tercio distal del brazo derecho, bien delimitada, de forma irregular, dolorosa a la palpación, con coloración azulada en la piel suprayacente. En términos clínicos se diagnosticó como probable pilomatrixoma. Histopatológicamente fue compatible con tumor de células granulares.

CONCLUSIONES: El pilomatrixoma es el segundo tumor cutáneo más frecuente en niños. El tratamiento consiste en la extirpación quirúrgica completa. Cuando son múltiples pueden asociarse con algún síndrome genético. Los tumores o lesiones que pueden simular un pilomatrixoma son múltiples, por lo que el estudio histopatológico es obligado y el abordaje integral de los niños es fundamental.

PALABRAS CLAVE: Pilomatrixoma; niños; diagnóstico.

Abstract

BACKGROUND: *Pilomatrixoma is a benign tumor that originates from the hair follicle matrix. The diagnosis of pilomatrixoma is clinical and histopathological confirmation is required.*

CLINICAL CASES: *Case 1: A 6-year-old female patient presented with a subcutaneous tumor on the internal surface of the left thigh. Physical examination revealed an asymptomatic, firm, well defined, subcutaneous nodule with bluish discoloration of the overlying skin. The clinical diagnosis was pilomatrixoma. The histopathological diagnosis was a veno-lymphatic malformation. Case 2: A 14-year-old male patient presented with a subcutaneous tumor on the external surface of the right arm. Physical examination revealed a painful, well defined, irregular shape subcutaneous nodule with bluish discoloration of the overlying skin. The clinical diagnosis was pilomatrixoma. The histopathological diagnosis was a granular cell tumor.*

CONCLUSIONS: *Pilomatrixoma is the second most common skin tumor in the pediatric population. The treatment of pilomatrixoma is surgical excision. Multiple pilomatrixomas may be sporadic, familial, or associated with an underlying genetic syndrome. Differential diagnoses of pilomatrixoma in a child include multiple tumors that may simulate pilomatrixomas. The histopathological study is required and the integral management of children is imperative.*

KEYWORDS: *Pilomatrixoma; Children; Diagnosis.*

¹ Residente de Pediatría Médica
² Servicio de Dermatología
Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México.

Recibido: agosto 2022

Aceptado: agosto 2022

Correspondencia

Luz Orozco Covarrubias
draorozcoml@gmail.com

Este artículo debe citarse como: Velez-Ortiz A, Sáez-De Ocariz M, Orozco-Covarrubias L. Simuladores de pilomatrixoma en niños. Dermatol Rev Mex 2023; 67 (5): 710-716.

ANTECEDENTES

El pilomatrixoma (pilomatrixoma, epiteloma calcificante de Malherbe) es un tumor cutáneo benigno que se origina en las células de la matriz del folículo piloso. Predomina en el sexo femenino, la mayor parte ocurre en la primera y segunda década de la vida y es el tumor de anexos más frecuente en niños. Se han documentado mutaciones en el gen CTNNB1 que codifica la β -catenina, un componente de la vía de señalización WNT implicada en la diferenciación y la proliferación celular. Afecta predominantemente la cabeza y el cuello y se caracteriza por un tumor firme, asintomático, de crecimiento lento; la piel suprayacente puede o no mostrar alteraciones. La existencia de lesiones múltiples, particularmente más de 6, puede estar asociada con síndromes genéticos, como: distrofia miotónica, síndrome de Turner, síndrome de Gardner, etc. La histología de los pilomatrixomas es característica, se visualiza un nódulo en la dermis con células basaloides en la periferia y células anucleadas (fantasma) eosinófilas centrales, la calcificación es común. El tratamiento es la extirpación quirúrgica completa para evitar recidivas.¹⁻⁴

El diagnóstico de pilomatrixoma es clínico y el diagnóstico diferencial clásico en dermatología y dermatopatología se considera básicamente con quistes (dermoide, epidermoide) y con algún otro tumor de origen folicular. Sin embargo, en especialidades no dermatológicas la lista de diagnósticos diferenciales incluye diversos tumores de diferentes orígenes. La correlación entre el diagnóstico clínico y el histopatológico es del 16 al 46%.^{1,5} Si bien en 78 pilomatrixomas diagnosticados clínicamente en nuestro servicio en 5 años tuvimos una correlación del 95% con el diagnóstico histopatológico (74/78) y la cirugía fue curativa, consideramos de interés dar a conocer estos dos casos en los que clínicamente se pensó en pilomatrixoma y la histopatología

fundamentó lesiones que ameritaron abordajes diferentes de los niños.

CASOS CLÍNICOS

Caso 1

Paciente femenina de 6 años de edad sin antecedentes personales ni heredofamiliares para el padecimiento actual. La paciente fue referida a nuestro servicio por padecer una dermatosis localizada a la extremidad inferior izquierda de la que afectaba la cara interna del muslo; constituida por una neoformación subcutánea, bien delimitada, de 2 x 2 cm de diámetro aproximadamente, de consistencia dura, asintomática a la palpación, con coloración azulada en la piel suprayacente (**Figuras 1 y 2**). Los padres refirieron dos meses de evolución con aumento de volumen rápido, dolor leve al caminar, dolor nocturno ocasional y a cambios de temperatura (frío). Fue vista fuera del instituto por su médico,



Figura 1. Neoformación subcutánea, con coloración azulada en la piel suprayacente.



Figura 2. Neoformación subcutánea, bien delimitada, de 2 x 2 cm de diámetro aproximadamente, de consistencia dura.



Figura 3. Note el aumento de volumen a los 2 años de la resección con algunos trayectos venosos en la piel suprayacente.

recibió tratamiento con antiinflamatorio no esteroide sin mejoría, le practicaron un ultrasonido que reportó una “lesión similar a lipoma”, por lo que los padres decidieron acudir al instituto.

En términos clínicos, se diagnosticó como probable pilomatrixoma y se realizó resección de la lesión sin complicaciones. Histopatológicamente se diagnosticó malformación vascular venolinfática, completamente reseca. El marcador D2-40 fue positivo en el endotelio linfático. A los 2 años de la resección la paciente mostró aumento de volumen leve (**Figura 3**), mal definido, de consistencia blanda, con algunos trayectos venosos en la piel suprayacente y dolor ocasional, por lo que se indicó uso de medias

compresivas. A los 3 años de la resección mostró una neoformación subcutánea firme (**Figura 4**) de un mes de evolución; el ultrasonido Doppler confirmó recidiva de la malformación que fue sometida a dos sesiones de escleroterapia. Hasta el momento la paciente muestra fibrosis del área y alivio de la malformación. **Figura 5**

Caso 2

Paciente masculino de 14 años de edad con probable síndrome de Noonan. Fue referido al servicio de dermatología por padecer una dermatosis localizada a la extremidad superior derecha de la que afectaba la cara externa en el tercio distal del brazo; constituida por una



Figura 4. Neoformación subcutánea firme a los 3 años de la resección de un mes de evolución.

neoformación subcutánea, bien delimitada, de forma irregular, de 1 x 1.5 cm de diámetro aproximadamente, dolorosa a la palpación, con coloración azulada en la piel suprayacente



Figura 5. Note la fibrosis del área con alivio de la malformación posterior a dos sesiones de escleroterapia.

(Figuras 6 y 7). Refirió 2 a 3 años de evolución, asintomático y negó tratamiento previo.

En términos clínicos se diagnosticó como probable pilomatrixoma y se realizó resección de la lesión sin complicaciones. Las características clínicas de la pieza quirúrgica no fueron compatibles con un pilomatrixoma. Histopatológicamente (H&E) se encontró una tumoración caracterizada por infiltrado celular agrupado en lóbulos, con tejido conectivo. Las células ovoides mostraban núcleos grandes y citoplasma eosinofílico granular, algunos gránulos rodeados por un halo blanquecino. Se encontraron glándulas ecrinas. Sin datos de atipia, ni mitosis, ni necrosis. Se le realizó tinción PAS-diastasa que fue positiva en algunas zonas; S100 +, CD68 +



Figura 6. Neoformación subcutánea, bien delimitada, con coloración azulada en la piel suprayacente.

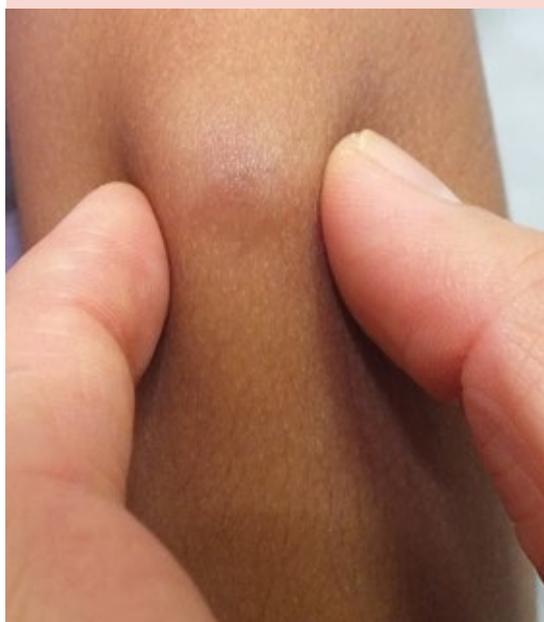


Figura 7. Neoformación subcutánea, bien delimitada, de 1 x 1.5 cm de diámetro aproximadamente, de forma irregular.

y enolasa +. El diagnóstico histopatológico fue compatible con tumor de células granulares.

DISCUSIÓN

El pilomatrixoma es el segundo tumor cutáneo más frecuente en niños, en nuestro servicio es el tumor cutáneo extirpado quirúrgicamente con más frecuencia.

Las malformaciones vasculares son secundarias a errores congénitos en la morfogénesis vascular. Están presentes desde el nacimiento, aunque la edad en que se manifiestan, sus características clínicas y su evolución se relacionan con el tipo de malformación vascular. Las malformaciones venosas representan alrededor del 50% de las malformaciones vasculares y las malformaciones veno-linfáticas alrededor del 6%. Predominan en el sexo masculino (1:1.2), el 40% se localizan en las extremidades y más del 90% son unifocales. Se manifiestan mayormente como masas blandas, de coloración azulada. Las malformaciones veno-linfáticas son alteraciones vasculares de bajo flujo, los vasos dilatados y ectásicos favorecen el estancamiento de la sangre por lo que cursan con eventos tromboticos de repetición (coagulopatía intravascular localizada) con la consecuente trombólisis. Este fenómeno ocurre en alrededor del 40% de los casos y explica la consistencia de la tumoración en nuestra paciente.^{6,7,8}

Las características clínicas de la tumoración en nuestra paciente eran compatibles con un pilomatrixoma, aunque la topografía (extremidades inferiores) no es la más común; sin embargo, el tiempo de evolución (2 meses) y particularmente la evolución (aumento de volumen rápido) y los síntomas (dolor leve al caminar, dolor nocturno ocasional y a cambios de temperatura) no son explicables por un pilomatrixoma.

Las malformaciones vasculares de bajo flujo inicialmente asintomáticas pueden manifestarse

con dolor particularmente cuando afectan articulaciones, tendones y músculo. La causa de dolor más frecuente y los cambios en la consistencia se relacionan con los eventos de trombosis intravascular localizada.^{6,7,8}

El tumor de células granulares es un tumor de tejidos blandos que se origina en las células de Schwann. Recientemente se han documentado mutaciones de pérdida de función en ATP6AP1 y ATP6AP2. Los tumores cutáneos afectan con mayor frecuencia la cabeza y el cuello. En niños generalmente son tumores benignos, solitarios y asintomáticos. Sin embargo, la benignidad debe corroborarse mediante el estudio histopatológico. La importancia del tumor de células granulares en niños, particularmente cuando son múltiples, radica en la posible asociación con síndromes genéticos como el síndrome de Noonan, neurofibromatosis tipo 1 y otras rasopatías. Cuando son múltiples debe considerarse la posibilidad de afectación de otros órganos y diferenciarse entre tumores multifocales y metastásicos.^{9,10,11}

Las características clínicas de la tumoración en nuestro paciente eran compatibles con un pilomatrixoma, aunque la topografía (extremidades superiores) no es la más común de los tumores de células granulares, puede afectar las extremidades y, al igual que el pilomatrixoma, puede causar dolor, aunque ambos tumores suelen ser asintomáticos. El tiempo de evolución tampoco es un dato que ayude a diferenciar entre estos tumores, sin considerar la frecuencia del tumor de células granulares (raro) en niños en comparación con el pilomatrixoma (muy frecuente). Probablemente en un niño con alguna rasopatía que muestre un tumor de estas características debemos considerar la posibilidad de un tumor de células granulares sin importar que sea un tumor solitario, como en nuestro paciente con probable síndrome de Noonan. La asociación de tumor de células granulares y síndrome de Noonan se ha referido en la bibliografía; sin

embargo, Marcoval y su grupo⁹ no encontraron dicha asociación en su casuística.

CONCLUSIONES

El diagnóstico del pilomatrixoma en principio es clínico y el tratamiento es quirúrgico. Nuestra correlación clínico-patológica refleja el reconocimiento clínico mayoritario de este tumor independientemente de las diferentes formas clínicas de manifestación. Sin embargo, estos dos casos nos recuerdan que debemos estar alerta a los detalles clínicos que se salen de lo esperado y nos obligan a plantear la posibilidad de estar frente a un tumor diferente (tumor de células granulares) e incluso ante una lesión no tumoral (malformación veno-linfática). En el caso del tumor de células granulares la extirpación quirúrgica fue curativa y el seguimiento del paciente es por su enfermedad de base; sin embargo, en el caso de la malformación el abordaje de la paciente cambió de perspectiva. Desde luego, estos dos casos insisten en que todo espécimen extirpado debe someterse a estudio histopatológico.

REFERENCIAS

1. Jones CD, Ho W, Robertson BF, Gunn E, Morley S. Pilomatrixoma: A comprehensive review of the literature. *Am J Dermatopathol* 2018; 40 (9): 631-8. DOI: 10.1097/DAD.0000000000001118.
2. Ciriacks K, Knabel D, Waite MB. Syndromes associated with multiple pilomatrixomas: When should clinicians be concerned? *Pediatr Dermatol* 2020; 37 (1): 9-17. DOI: 10.1111/pde.13947.
3. Lafargue JA, Stefano PC, Vivoda JL, Yarza ML, Bellelli AG, Castro MN, et al. Pilomatrixomas in children: Report of 149 cases. A retrospective study at two children's hospitals. *Arch Argent Pediatr* 2019; 117 (5): 340-347. <http://dx.doi.org/10.5546/aap.2019.eng.340>.
4. Hu JL, Yoo H, Kwon ST, Kim S, Chung JH, Kim H, et al. Clinical analysis and review of literature on pilomatrixoma in pediatric patients. *Arch Craniofac Surg* 2020; 21 (5): 288-293. <https://doi.org/10.7181/acfs.2020.00528>.
5. Kumaran N, Azmy A, Carachi R, Raine P, Macfarlane J, Howatson A. Pilomatrixoma-accuracy of clinical diagnosis. *J Pediatr Surg* 2006; 41: 1755-8. DOI: 10.1016/j.jpedsurg.2006.05.005.

6. Rendón-Elías FG, Hernández-Sánchez M, Albores-Figueroa R, Montes-Tapia FF, Gómez-Danéza LH. Congenital vascular malformations update. *Medicina Universitaria* 2014; 16 (65): 184-198.
7. Behraves S, Yakes W, Gupta N, Naidu S, Chong BW, Khademhosseini A, et al. Venous malformations: clinical diagnosis and treatment. *Cardiovasc Diagn Ther* 2016; 6 (6): 557-569. DOI: 10.21037/cdt.2016.11.10.
8. Dompmartin A, Acher A, Thibon P, Tourbach S, Hermans C, Deney V, et al. Association of localized intravascular coagulopathy with venous malformations. *Arch Dermatol* 2008; 144 (7): 873-877. DOI:10.1001/archderm.144.7.873
9. Marcoval J, Bauer-Alonso A, Llobera-Ris C, Moreno-Vilchez C, Peñín RM, Bermejo J. Tumor de células granulares. Estudio clínico de 81 pacientes. *Actas Dermosifiliogr* 2021; 112 (5): 441-446. <https://doi.org/10.1016/j.ad.2020.11.012>.
10. Muscardin LM, Paradisi M, Provini A, Cota C, Marzetti G. Multiple cutaneous granular cell tumors, joint hypermobility and mild facial dysmorphism in a child. *Int J Dermatol* 2006; 45 (7): 847-850. DOI: 10.1111/j.1365-4632.2004.02476.x
11. Oro-Ayude M, Mesa-Alvarez L, Alvarez-Alvarez C, Feal C, González-Sixto B, Batalla A, et al. Multifocal granular cell tumors in a 10-year-old-boy. *Pediatr Dermatol* 2021; 38 (5): 1375-1377. DOI: 10.1111/pde.14798.

