

<https://doi.org/10.24245/dermatolrevmex.v70i4.11328>

Pilomatrixoma atípico gigante en la infancia, un diagnóstico inusual

Giant atypical pilomatrichoma in childhood, an unusual diagnosis.

Alejandra Jaramillo Arboleda, María Juliana Sánchez Zapata, Sebastián Gil Quiñones, Eduardo Roa Cortés, Alexander Velandia, Adriana Motta

Resumen

ANTECEDENTES: El pilomatrixoma, también conocido como epiteloma calcificado de Malherbe, es una neoplasia cutánea benigna derivada de las células de la matriz del folículo piloso. Su contraparte maligna se denomina carcinoma pilomatricial. Predomina en la población pediátrica y afecta, principalmente, la cabeza y el cuello. Con frecuencia los pilomatrixomas son mal diagnosticados preoperatoriamente y su identificación precisa suele hacerse mediante un examen histopatológico.

CASO CLÍNICO: Paciente masculino de 13 años con una lesión tumoral en el brazo, inicialmente tratada sin éxito con antibióticos. El estudio de la biopsia reveló un pilomatrixoma con márgenes afectados que requirió una ampliación de los mismos.

CONCLUSIONES: El pilomatrixoma es un nódulo único, eritemato-violáceo, móvil y no doloroso, con un diagnóstico apoyado por signos clínicos y características ecográficas específicas. La confirmación definitiva se obtiene mediante hallazgos histológicos que muestran células epiteliales basófilas y fantasmas. El carcinoma pilomatricial, más raro y agresivo, muestra características clínicas y hallazgos histológicos que incluyen un patrón de crecimiento infiltrativo y necrosis. El tratamiento preferido es la resección quirúrgica completa porque las recurrencias son poco frecuentes; sin embargo, el pilomatrixoma puede transformarse en carcinoma pilomatricial, lo que cambia el enfoque terapéutico y el pronóstico. La escisión local amplia con márgenes negativos es decisiva para prevenir recurrencias y asegurar un buen pronóstico a largo plazo. Este informe insiste en la necesidad de una evaluación clínica cuidadosa y un alto índice de sospecha para establecer el diagnóstico de manera temprana e indicar el tratamiento adecuado.

PALABRAS CLAVE: Pilomatrixoma; pilomatrixoma; epiteloma; población pediátrica.

Abstract

BACKGROUND: Pilomatrixoma, also known as Malherbe's calcified epithelioma, is a benign skin neoplasm derived from hair follicle matrix cells. Its malignant counterpart is known as pilomatrix carcinoma. It predominantly affects pediatric population and primarily presents on the head and neck. Pilomatrixomas are frequently misdiagnosed preoperatively, and their precise identification is usually made through histopathological examination.

CLINICAL CASE: A 13-year-old male patient with a tumoral lesion on his arm, initially treated unsuccessfully with antibiotics. Biopsy revealed a pilomatrixoma with positive margins, requiring a margin extension.

CONCLUSIONS: Pilomatrixoma is a single, erythematous-violet, mobile, and non-painful nodule whose diagnosis is supported by clinical signs and specific ultrasound characteristics. Definitive confirmation is obtained through histological findings showing basophilic and ghost epithelial cells. Pilomatrix carcinoma, which is rarer and more aggressive than pilomatrixoma presents clinical characteristics and histological findings that include an infiltrative growth pattern and necrosis. The preferred treatment is complete

Hospital Simón Bolívar. Universidad El Bosque, Bogotá, Colombia.

Recibido: octubre 2023

Aceptado: febrero 2025

Correspondencia

Eduardo Roa Cortes
eroac@unbosque.edu.co

Este artículo debe citarse como: Jaramillo-Arboleda A, Sánchez-Zapata MJ, Gil-Quíñones S, Roa-Cortés E, Velandia A, Motta A. Pilomatrixoma atípico gigante en la infancia, un diagnóstico inusual. Dermatol Rev Mex 2026; 70 (4): 536-540.

surgical resection, as recurrences are rare. However, pilomatrixoma can transform into pilomatrix carcinoma, changing the therapeutic approach and prognosis. Wide local excision with clear margins is crucial to prevent recurrences and ensure a good long-term prognosis. This report emphasizes the need for careful clinical evaluation and a high index of suspicion for early diagnosis and appropriate treatment.

KEYWORDS: Pilomatrixoma; Pilomatrixoma; Epithelioma; Pediatric population.

ANTECEDENTES

El pilomatrixoma, también conocido como epiteloma calcificado de Malherbe, es una neoplasia cutánea benigna que surge de las células de la matriz del folículo piloso; su contraparte maligna se conoce como carcinoma pilomatrixal.^{1,2} El pilomatrixoma se manifiesta predominantemente en la población pediátrica en las dos primeras décadas de la vida. Principalmente, afecta la cabeza y el cuello seguidos de las extremidades superiores e inferiores. Los pilomatrixomas a menudo se confunden clínicamente con otras tumoraciones benignas, encontradas en la práctica clínica con mayor frecuencia como quistes dermoides, quistes de inclusión epidérmicos o quistes triquilemales. La tasa de diagnóstico preoperatorio preciso varía entre el 0 y el 30% y el diagnóstico correcto puede establecerse sólo después de la escisión y el examen histopatológico.^{2,3}

CASO CLÍNICO

Paciente masculino de 13 años, natural y residente en Bogotá, Colombia, sin antecedentes médicos de importancia, quien consultó por padecer un cuadro clínico de cuatro meses de evolución, consistente en una lesión en el tercio proximal del brazo izquierdo de rápido crecimiento, asociado con dolor y secreción

purulenta, inicialmente tratado con cefalexina durante dos semanas sin mejoría.

Al examen físico se observó una lesión tumoral eritematoviolácea de 5 x 5 cm de diámetro, francamente infiltrada, con ulceración central, costra hemática y secreción purulenta (**Figura 1**), sin cadenas ganglionares palpables. El estudio de la biopsia reportó un patrón de crecimiento infiltrativo hasta el músculo, acompañado de casquetes basofílicos que rodeaban masas eosinofílicas (**Figura 2**), pleomorfismo, figuras mitóticas (**Figura 3**) y marcadores de inmunohistoquímica con positividad para beta catenina, lo que configuró el espectro de un pilomatrixoma atípico de aparición temprana. Los bordes de sección estaban afectados por el tumor, por lo que se decidió la ampliación de márgenes.

DISCUSIÓN

Entre los tumores con diferenciación matricial están el pilomatrixoma y el pilomatrix carcinoma. El primero tiene un comportamiento benigno, predominio en la infancia y localización en la cabeza y el cuello. Su variante maligna, el carcinoma pilomatrixal, es infrecuente, localmente agresivo, con tendencia a la recurrencia.¹ Su pico de incidencia es entre la quinta y sexta décadas de la vida y una proporción hombre a mujer de 4:1.^{1,2}

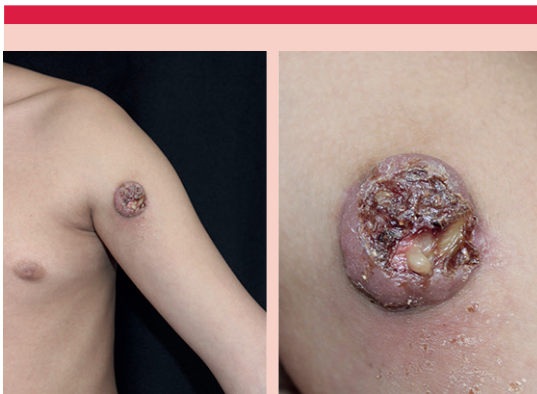


Figura 1. Lesión tumoral eritematoviolácea de 5 x 5 cm de diámetro, francamente infiltrada, con ulceración central, costra hemática y secreción purulenta.

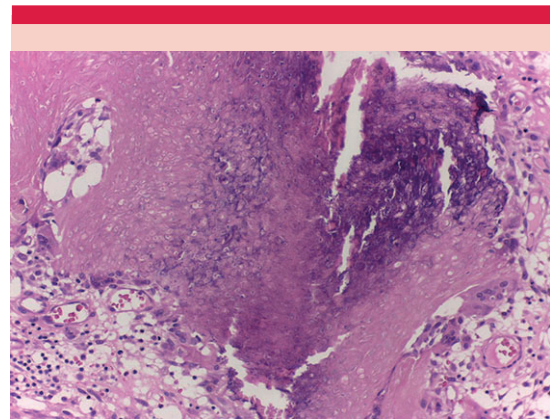


Figura 3. Pleomorfismo, figuras mitóticas, patrón infiltrativo (H-E, 60x).

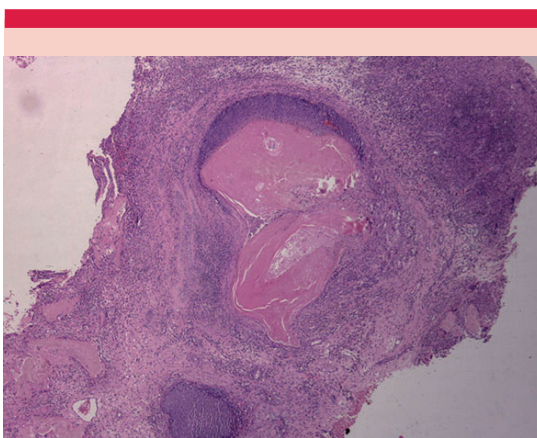


Figura 2. Coloración con H-E 10x. Patrón de crecimiento infiltrativo hasta el músculo, acompañado de casquetes basofílicos que rodean masas eosinofílicas.

En términos clínicos, se caracteriza por ser un nódulo único, eritematovioláceo, móvil, ulcerado y de rápido crecimiento. Tiene predilección por la cabeza y el cuello, seguido de las extremidades y los genitales.²

El pilomatrixoma, también conocido como epiteloma calcificante de Malherbe, es una neoplasia cutánea benigna de crecimiento lento,

que se considera secundaria a una pausa en el ciclo de vida de los folículos pilosos causada por traumatismo e inflamación.² En 1880 lo describieron Malherbe y Chenantais, y los términos pilomatrixoma o pilomatrixoma se han utilizado universalmente para nombrar la lesión desde 1977.³ Hasta el 40% de los pilomatrixomas se manifiestan en pacientes menores de 10 años y el 60% en menores de 20 años,⁴ con mayor proporción en el sexo femenino con una relación de 1.15:1.² Afecta principalmente la cabeza y el cuello (64%), seguidos de las extremidades superiores, el tronco y las extremidades inferiores.⁵

Respecto de la clínica, se manifiesta como un nódulo único menor de 3 cm de diámetro, eritematovioláceo, bien delimitado, móvil, no doloroso, de crecimiento lento y piel circundante hiperémica. Dos signos clínicos apoyan su diagnóstico: el signo de tienda, en el que la piel se estira sobre las calcificaciones del tumor para formar una estructura similar a una tienda de campaña, y el de tambaleo, en el que, al presionar un borde de la tumoración, el borde opuesto sobresale de la piel.^{2,6} Sin embargo, como en el paciente del caso, en raras ocasiones puede mostrar un crecimiento rápido, doloroso y ser mayor de 5 cm, que se considera un piloma-

trixoma gigante, y se ha descrito principalmente en pacientes adultos. Los tumores múltiples o recurrentes pueden asociarse con ciertas afecciones, incluida la distrofia miotónica, el síndrome de Gardner y el de Turner.⁶

El factor más importante para su diagnóstico es tener en cuenta al pilomatrixoma entre los diagnósticos diferenciales de tumoraciones en la infancia. Respecto de las imágenes diagnósticas, la ecografía es la modalidad de imagen más utilizada al ser no invasiva y de bajo costo; permite determinar las características de la lesión y su profundidad.

En términos ecográficos, se caracteriza por ser una tumoración bien definida, ovoide, hipoecóica, heterogénea, con focos ecogénicos internos y sombra posterior, ubicada en la unión dermo-hipodérmica.³ Sin embargo, el diagnóstico definitivo se basa en los hallazgos histológicos, caracterizados por una lesión bien delimitada, que se origina en la dermis y se extiende hacia la grasa subcutánea conformada por islas de células epiteliales que contienen células basófilas, fantasmas y, en ocasiones, gigantes de cuerpo extraño y calcificaciones.⁷

Respecto de la contraparte maligna, el diagnóstico del carcinoma pilomatrixal requiere la combinación de datos clínicos sugerentes acompañados de la confirmación histológica. En la actualidad no hay marcadores de inmunohistoquímica o moleculares que permitan una distinción entre esos tumores matrixiales porque ambos muestran típicamente posibilidad para beta-cateninas, índice mitótico elevado y negatividad para CK15.^{3,4} Por lo tanto, los hallazgos histológicos permiten esa diferenciación.

Los carcinomas pilomatrixiales se caracterizan por mitosis atípicas, necrosis y pleomorfismo, pero el hallazgo de un patrón de crecimiento infiltrativo que frecuentemente afecta estructu-

ras profundas, como tejido celular subcutáneo, músculo y nervios, confirma el diagnóstico de un carcinoma pilomatrixal.⁴

El tratamiento de elección es la resección local amplia de la lesión con márgenes limpios en vista de que no es una lesión que remita espontáneamente.³ Su recurrencia tras la escisión completa es poco frecuente, con tasas que varían entre el 0 y el 3%. El pronóstico a largo plazo del pilomatrixoma es bueno; sin embargo, hay reportes que evidencian su transformación a carcinoma pilomatrixal con metástasis a distancia, predominantemente al pulmón, el hueso y el cerebro, lo que cambia el tratamiento y pronóstico del paciente.^{1,4} El tratamiento de la forma maligna se basa en la escisión de la tumoración con el tejido circundante con un margen de seguridad de 1 a 2 cm asociada con radioterapia o quimioterapia coadyuvantes (o ambas).^{1,5}

CONCLUSIONES

Se comunica un caso atípico de pilomatrixoma diagnosticado clínicamente como un quiste triquilemal gigante. El objetivo principal de este informe es promover el conocimiento de la manifestación atípica variable y amplia de estas lesiones y la importancia de un examen clínico cuidadoso y de un alto nivel de sospecha. El diagnóstico preoperatorio temprano y definitivo asegura un tratamiento curativo mediante la escisión quirúrgica completa y, aunque es poco frecuente, previene la posible recurrencia y transformación maligna.

DECLARACIONES

Conflictos de interés

Ninguno de los autores tiene conflictos de interés que interfieran con la publicación.

Financiamiento

No se obtuvo financiamiento de ninguna entidad.

Agradecimientos

A la Dra. Marian Rolon por las fotos histopatológicas.

REFERENCIAS

1. Toro-Álvarez AM, Jaramillo-Arboleda A, Jiménez G, et al. Carcinoma pilomatricial del párpado. *Dermatol Rev Mex* 2022; 66 (3): 414-418. <https://doi.org/10.24245/dermatolrevmex.v66i3.7783>
2. Alkatan HM, Alhothali W, Alnuhayer O, Alessa D. Pilomatrixoma in a child mimicking a ruptured epidermal cyst clinically and histopathologically: Case report. *Int J Surg Case Rep* 2021; 84: 106068. <https://doi.org/10.1016/j.ijscr.2021.106068>
3. Jones CD, Ho W, Robertson BF, et al. Pilomatrixoma: A comprehensive review of the literature. *Am J Dermatopathol* 2018; 40 (9): 631641. <https://doi.org/10.1097/DAD.0000000000001118>
4. Hassan M, Altaf N, Waqas M. Pilomatrixoma of the left scapular region in a young male: A rare case report. *Cureus* 2021; 13 (5): 3-9. <https://doi.org/10.7759/cureus.15135>
5. Kose D, Ciftci I, Harmankaya I, et al. Pilomatrixoma in childhood. *J Cancer Res Ther* 2014; 10 (3): 549-551. <https://doi.org/10.4103/0973.1482.137918>
6. Zhao A, Kedarisetty S, Arriola AGP, Isaacson G. Pilomatrixoma and its imitators. *Ear, Nose Throat J* 2024; 103 (3): 183-189. <https://doi.org/10.1177/01455613211044778>
7. Schwarz Y, Pitaro J, Weissbluth S, Daniel SJ. Review of pediatric head and neck pilomatrixoma. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2016; 85 (2016): 148-153. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2016.03.026>

Los artículos publicados, recibidos a través de la plataforma de la revista, con fines de evaluación para publicación, una vez aceptados, aun cuando el caso clínico, un tratamiento, o una enfermedad hayan evolucionado de manera distinta a como quedó asentado, nunca serán retirados del histórico de la revista. Para ello existe un foro abierto (**Cartas al editor**) para retractaciones, enmiendas, aclaraciones o discrepancias.