

Fibromas ungueales como única manifestación cutánea de esclerosis tuberosa: abordaje diagnóstico, tratamiento quirúrgico y reporte de caso

Nail fibromas as unique cutaneous manifestation of tuberous sclerosis: diagnostic approach, surgical treatment and case report.

Alejandro Eduardo De Aguinaga-Inurriaga,¹ Lupita Nazaret Salas-Núñez,² Karla Denisse Barajas-Galván²

Resumen

ANTECEDENTES: Los tumores de Könen son manifestaciones cutáneas de esclerosis tuberosa, una genodermatosis con afección sistémica. El conocimiento de estos tumores es importante para el diagnóstico y tratamiento tempranos de esta enfermedad, que puede ser difícil de plantear o diagnosticar cuando no se cuenta con la tríada clínica característica.

CASO CLÍNICO: Paciente femenina de 42 años quien refirió la aparición de pequeños tumores circundantes a la uña a los 16 años de edad que fueron creciendo progresivamente hasta ser incómodos. A la exploración física se encontró una dermatosis múltiple en varios dedos de las manos y los pies, constituida por neoformaciones lisas, color piel, de aproximadamente 5 mm con poca hiperqueratosis en su punta, de consistencia blanda y en algunas con distrofia canaliforme de la lámina ungueal.

CONCLUSIONES: La existencia de múltiples fibromas ungueales es clave para realizar el abordaje correspondiente en búsqueda de esclerosis tuberosa, porque éstos pueden ser la primera y única manifestación cutánea de esta enfermedad.

PALABRAS CLAVE: Tumor; fibromas; esclerosis tuberosa; enfermedad de Pringle-Bourneville

Abstract

BACKGROUND: Könen tumors are cutaneous manifestations of tuberous sclerosis, a genodermatosis with systemic involvement. The knowledge of these tumors is important for the correct and early treatment of this entity, that may be difficult to diagnose when the characteristic triad is not available.

CLINICAL CASE: A 42-year-old female patient who reported the appearance of small tumors surrounding the nail at 16 years of age, which progressively grew until they were uncomfortable. Upon physical examination, multiple dermatoses were found in several fingers and toes, consisting of smooth, skin-colored neoformations, approximately 5 mm with little hyperkeratosis at the tip, white in consistency and in some with canaliform distribution of the nail plate.

CONCLUSIONS: The existence of multiple nail fibroids is key to perform the corresponding approach in search of tuberous sclerosis, because they may be the first and only cutaneous manifestation of this disease.

KEYWORDS: Tumor; Fibromas; Tuberous sclerosis; Pringle-Bourneville disease.

¹ Servicio de Dermatología.

² Servicio de Patología.
Hospital Civil de Guadalajara Fray Antonio Alcalde, Guadalajara, Jalisco, México.

Recibido: octubre 2019

Aceptado: enero 2020

Correspondencia

Alejandro Eduardo De Aguinaga Inurriaga
alexdeaguinaga@hotmail.com

Este artículo debe citarse como

De Aguinaga-Inurriaga AE, Salas-Núñez LN, Barajas-Galván KD. Fibromas ungueales como única manifestación cutánea de esclerosis tuberosa: abordaje diagnóstico, tratamiento quirúrgico y reporte de caso. Dermatol Rev Mex. 2020; 64 (5): 571-576.

ANTECEDENTES

El aparato ungueal puede manifestar diferentes tipos de tumores malignos y benignos. Entre los tumores fibroepiteliales benignos, están los fibromas ungueales que se manifiestan como lesiones generalmente solitarias y, por lo general, asintomáticas, algunas pueden ocasionar sangrado o dolor por traumatismo, distorsión de la placa ungueal, estigma social y alteraciones funcionales en la deambulación, razón por la que el paciente acude a valoración.^{1,2}

En estudios poblacionales hechos por Yates y su grupo (2011) en Cambridge, 81 a 95% de los pacientes con esclerosis tuberosa tiene alguna de las lesiones cutáneas características. Los tumores de Köenen constituyen uno de los signos mayores de esta enfermedad y se encuentran hasta en 50% de los pacientes. Sin embargo, existen pocos casos en los que sólo se encuentre un criterio dermatológico en su valoración.³

La importancia de diagnosticar correctamente estos tumores se basa en que, cuando éstos son múltiples a nivel periungueal, tienen alta probabilidad de genodermatosis y debe sospecharse la enfermedad de esclerosis tuberosa para iniciar el abordaje diagnóstico.

CASO CLÍNICO

Paciente femenina de 42 años, sin antecedentes de enfermedad similar en la familia ni antecedentes patológicos durante la infancia y la vida adulta; negó convulsiones y otras tumoraciones en la piel, el pelo y las uñas.

La paciente refirió la aparición de pequeños tumores circundantes a la uña a los 16 años de edad que fueron creciendo progresivamente hasta ser incómodos para el calzado, las labores diarias y fue factor importante para su autoestima.

A la exploración física se encontró una dermatosis múltiple localizada en el pliegue proximal periungueal del primer dedo del pie derecho (**Figura 1**), el segundo dedo del pie izquierdo (**Figura 2**), el segundo dedo de la mano izquierda y el quinto dedo de la mano derecha (**Figura 3**), constituidas por neoformaciones lisas, color piel, de aproximadamente 4, 6, 5 y 3 mm, respectivamente con poca hiperqueratosis en su punta, de consistencia blanda y en algunas con distrofia canaliforme de la lámina ungueal (**Figuras 1 y 3**).

En el estudio histopatológico se encontró una lesión de aspecto nodular con engrosamiento de las fibras de colágeno en la dermis, aumento de fibroblastos maduros dispuestos de forma desor-

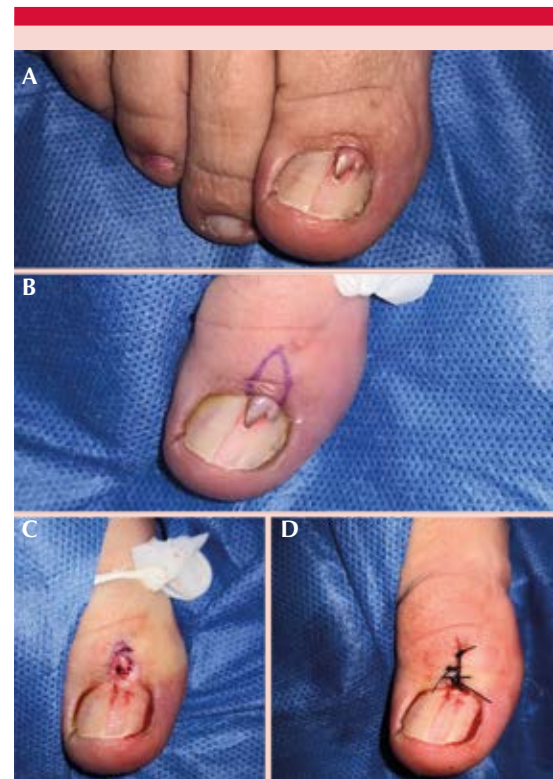


Figura 1. A. Fibroma ungueal bilobulado del primer dedo del pie derecho. B. Plantamiento de la extirpación quirúrgica. C. Posquirúrgico. D. Cierre directo.



Figura 2. Fibroma ungueal en el segundo dedo del pie izquierdo y su procedimiento quirúrgico.

ganizada, escasos vasos sanguíneos e infiltrado inflamatorio crónico leve (**Figura 4**).

Se inició abordaje diagnóstico de esclerosis tuberosa donde la paciente negó todos los criterios mayores (a excepción de los fibromas ungueales) que se corroboran a la exploración física. El ultrasonido abdominopélvico evidenció múltiples quistes renales del lado derecho y tumoraciones en la región rectal. La colonoscopia corroboró pólipos rectales. El electrocardiograma no mostró alteraciones del ritmo o conducción, el electroencefalograma sin ritmo anormal encefálico, la resonancia magnética sin alteraciones.

Se estableció el diagnóstico de esclerosis tuberosa y se dio tratamiento quirúrgico de las lesiones fibroepiteliales. En la actualidad está en abordaje en los servicios de genética, coloproctología y urología y dada de alta por los servicios de



Figura 3. Fibroma ungueal en el quinto dedo de la mano derecha y su procedimiento quirúrgico. La lámina ungueal se observa deprimida por el fibroma.

cardiología y neurología debido a no mostrar alteraciones.

TUMORES DE KÖENEN

Los tumores de Köenen son parte de las manifestaciones y criterios mayores en el diagnóstico de genodermatosis autosómica dominante, la esclerosis tuberosa.¹⁻⁵

Esta enfermedad se distingue por la mutación en el gen TSC1 o TSC2 que provoca la tríada clínica de: convulsiones, angiofibromas faciales y fibromas ungueales. Sin embargo, no todos los pacientes manifiestan esa tríada y el diagnóstico puede aplazarse en esta clase de pacientes.^{3,4}

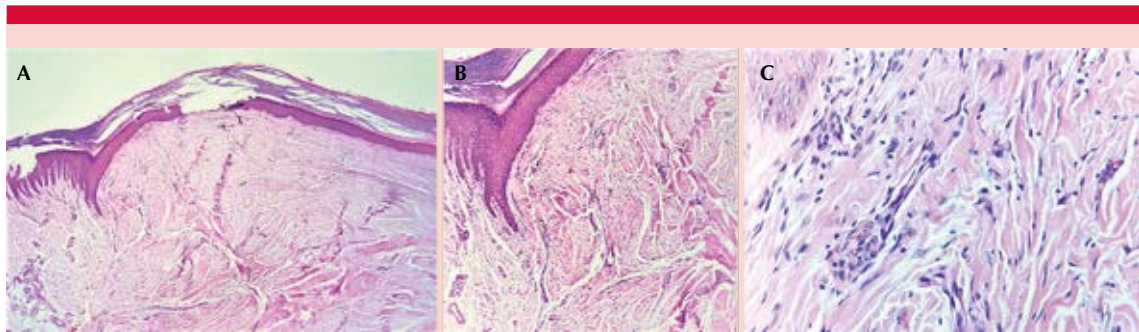


Figura 4. Cortes histológicos teñidos con hematoxilina y eosina en 4, 10 y 40x. **A.** En vista panorámica se observa lesión de aspecto nodular (lado derecho de la imagen) y lecho ungüeal sin lesión (lado izquierdo). **B.** A mayor aumento se observa engrosamiento de las fibras de colágeno en la dermis. **C.** Aumento de fibroblastos maduros dispuestos de forma desorganizada, engrosamiento de las fibras de colágeno, escasos vasos sanguíneos e infiltrado inflamatorio crónico leve.

Existen variedades periungueales y subungueales que muestran una patogénesis similar. Un único fibroma puede manifestarse en pacientes sin genodermatosis; sin embargo, cuando éstos son múltiples a nivel periungueal podal, debe sospecharse esclerosis tuberosa o neurofibromatosis tipo 1 (enfermedad de Von Recklinghausen).^{1,5}

Estos tumores se encuentran en 50% de los pacientes. Por lo general, aparecen a la edad de 12 a 14 años con crecimiento en número y tamaño progresivo en la etapa adulta a través de los años. Estas proliferaciones o neoformaciones lisas pueden llegar a medir aproximadamente 1 a 5 mm, desde color rosado a color piel (dependiendo si el patrón histológico es más angiomatoso o fibrótico, respectivamente), firmes, en ocasiones con puntas hiperqueratósicas o con alteraciones en el plato ungüeal, como surcos longitudinales, onicólisis y cromoniquia.^{1,2,5,6}

Se han descrito varias formas de manifestación: en formas de dientes de ajo, formas globosas, fusiformes, entre otras.²

Histopatología

El examen histológico muestra un tejido fibroepitelial, no encapsulado, se observa epidermis

con algunas zonas hiperqueratósicas, acantosis, hipergranulosis, engrosamiento de crestas interpapilares. En el centro de la lesión se observan fibroblastos y fibras de colágeno denso. Puede observarse una zona distal estrecha formada por fibras de colágeno laxo rico en vasos sanguíneos y la zona proximal formada por haces de colágeno denso con menos capilares.^{1,2,7}

Diagnóstico diferencial

La importancia de diagnosticarlo radica en la gran variedad de afecciones a la unidad de las uñas que generalmente son benignas, como fibroqueratomas, cicatrices queloides y tumores fibrosos digitales de la infancia; sin embargo, deben revisarse para descartar malignidad, como dermatofibrosarcoma, fibrosarcoma, melanoma, carcinomas epidermoides y, sobre todo, la aparición de éstos en neurofibromatosis tipo 1.^{1,2,5}

Tratamiento quirúrgico

El tratamiento de elección es la escisión quirúrgica de los fibromas, que generalmente es satisfactoria. En algunos casos se requiere un enfoque más complejo para las lesiones que sobresalen del pliegue proximal.

Los fibromas subungueales requieren el despegamiento ventral del fibroma respecto a la lámina ungueal para proceder al corte de éste. El corte del fibroma se inicia desde lo proximal hacia lo distal en forma semielíptica. En algunas ocasiones debe valorarse la zona matricial para ver si no hay afección. La sutura que se prefiere es el monofilamento no absorbible en la zona más proximal y puntos de aproximación distales que en ocasiones tendrán que acompañarse de apósitos absorbentes y no adherentes. El retiro de puntos procede a los 12 días.²

Se han informado otras alternativas terapéuticas, como el láser CO₂, crioterapia y electrofulguración; sin embargo, la destrucción del tumor mediante electrofulguración u otras técnicas produce necrosis y suele dañar la matriz ungueal, por lo que no se recomiendan como tratamiento de primera línea.⁴

Existen pocos reportes de caso en el que la rapamicina por su acción en la vía mTOR (vía afectada por los genes TSC1 y TSC2 primordial para el crecimiento celular) ha sido exitosa en el tratamiento tópico de los fibromas; sin embargo, se requieren más estudios para su uso en esta enfermedad.⁸

La técnica quirúrgica debe realizarse cuidadosamente debido a reportes de altas recurrencias, por lo que se recomienda también tener un seguimiento estrecho en el paciente.²

DISCUSIÓN

Los fibromas ungueales forman parte de los criterios diagnósticos mayores de la esclerosis tuberosa. Sin embargo, para su diagnóstico definitivo se necesitan dos criterios mayores o un criterio mayor y dos menores. Un diagnóstico probable debe tener un criterio mayor y uno menor y uno posible un criterio mayor o más de dos menores (**Cuadro 1**).

El hecho de tener diversos fibromas ungueales o periungueales a los que se les descarte la posibilidad de causa por traumatismo, deben abordarse para descartar esclerosis tuberosa o neurofibromatosis tipo 1. En ocasiones se necesitan estudios complementarios de imagen u otra intervención para descartar otros criterios que serían importantes.

En nuestra paciente, debido a la existencia de fibromas ungueales múltiples y a los síntomas intestinales referidos en el interrogatorio por aparatos y sistemas, se realizó un ultrasonido abdominal que evidenció quistes renales y masas en el trayecto colónico. Gracias a la intervención del servicio de proctología se concluyó el diagnóstico de pólipos intestinales en el área del recto con lo que se estableció el diagnóstico con los criterios mencionados; al cumplir un criterio mayor y dos menores se concluyó e integró el diagnóstico. De acuerdo con los síntomas, pueden solicitarse estudios de gabinete, enlistados en el **Cuadro 2**.

CONCLUSIONES

La mayor parte de los tumores de la unidad ungueal son benignos; sin embargo, deben revisarse para descartar malignidad y su asociación con genodermatosis.

La existencia de múltiples fibromas ungueales es clave para realizar el abordaje correspondiente en búsqueda de esclerosis tuberosa, porque éstos pueden ser la primera y única manifestación cutánea de esta enfermedad. El diagnóstico es sencillo, pero existe poca información para su abordaje por falta de conocimiento.

Las enfermedades del aparato ungueal son todavía un área en progreso que necesita darse a conocer al médico general y al dermatólogo.

Cuadro 1. Criterios diagnósticos de esclerosis tuberosa (*National Tuberous Sclerosis Association, 1998*)⁹

Criterios mayores	Criterios menores
• Angiofibromas faciales o placas frontales • Fibromas ungueales o periungueales no traumáticos • Manchas hipomelanóticas (tres o más) • Placas de Chagrin o Shagreen • Hamartomas retinianos nodulares múltiples • Tuberoides corticales* • Nódulo subependimario • Astrocitoma subependimario de células gigantes • Rabdomioma cardíaco, único o múltiple • Linfangiomatosis pulmonar† • Angiomiolipoma renal	• Pits múltiples en placa ungueal • Polipos rectales hamartomatosos • Quistes óseos (confirmación radiográfica) • Tractos migratorios en la sustancia blanca cerebral • Fibromas gingivales • Hamartoma no renal • Placa acrómica en retina • Lesiones cutáneas en confeti • Quistes renales múltiples

Diagnóstico definitivo: dos criterios mayores o un criterio mayor y dos menores.

Diagnóstico probable: un criterio mayor y uno menor.

Diagnóstico posible: un criterio mayor o más de dos menores.

* Cuando la displasia cortical cerebral y las vías de migración de la sustancia blanca cerebral ocurren juntas, deben contarse como una característica de la esclerosis tuberosa en lugar de dos.

† Cuando están presentes la linfangiomatosis y los angiomiolipomas renales, otras características de la esclerosis tuberosa deben estar presentes antes de que se asigne un diagnóstico definitivo.

Cuadro 2. Estudios complementarios recomendados para el estudio de la esclerosis tuberosa³

- Ecocardiografía en niños menores de cinco años
- Electrocardiograma para excluir defectos en la conducción y arritmias
- Ecografía renal para detección de enfermedad renal poliquística asociada con delecciones de TSC2 y PKD1. Con seguimiento a 5, 8, 12 y 16 años según corresponda.
- Electroencefalograma para la evaluación de convulsiones.
- Imagen de resonancia magnética craneal a los dos años de edad o más.
- Genotipado

REFERENCIAS

1. Chang P, Meaux T. Fibromas del aparato ungueal. *Dermatología Cosmética, Médica y Quirúrgica* 2015; 13 (4): 347-350.
2. Jiménez M, Montaña P, Sanjuan A, García J, Reina M. Tratamiento quirúrgico del Tumor de Koënen: expresión podológica de la Esclerosis Tuberosa. *Rev Int Cienc Podol* 2014; 8 (2): 75-82.
3. Yates JR, Maclean C, Higgins JN, Humphrey A, le Maréchal K, Clifford M, et al. The Tuberous Sclerosis 2000 Study: Presentation, initial assessments and implications for diagnosis and management. *Arch Dis Child* 2011; 96 1020-1025. doi: 10.1136/adc.2011.211995
4. Lara A. Tumor de Koënen, presentación de un caso y tratamiento quirúrgico. *Revista Costarricense de Ciencias Médicas* 2000; 21 (1-2): 81-85.
5. Aldrich CS, Hong CH, Groves L, et al. Acral lesions in tuberous sclerosis complex: insights into pathogenesis. *J Am Acad Dermatol* 2010; 63: 244. doi: 10.1016/j.jaad.2009.08.042
6. Baran R, Bertrand R. Common nail tumors. *Dermatol Clin* 2006; 24 (3): 297. doi: 10.1016/j.det.2006.03.002
7. Andre J, Sass U, Theunis A. Diseases of nails. *McKee's pathology of the skin with clinical correlations*. 4th ed. Elsevier Saunders, 2011; 1051-1075.
8. Muzic JG, Kindle SA, Tollefson MM. Successful treatment of subungual fibromas of tuberous sclerosis with topical rapamycin. *JAMA Dermatol* 2014; 150 (9): 1024-1025. doi: 10.1001/jamadermatol.2014.87
9. Roach ES, DiMario FJ, Kandt RS. Tuberous Sclerosis Consensus Conference: recommendations for diagnostic evaluation. *National Tuberous Sclerosis Association. J Child Neurol* 1999; 14: 401-7. doi: 10.1177/088307389901400610