

Minicasos

Hamartoma mesenquimal rabdomiomatoso

Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma

Lucy García Rodríguez¹

Álvaro Rodríguez²

Natalia Vargas³

Recibido: Mayo 23 de 2007

Aceptado: Mayo 30 de 2007

RESUMEN

PACIENTE femenina de doce años que consulta por la aparición de una lesión nodular en el mentón, con seis meses de evolución, asintomática. La histopatología reveló la presencia en dermis de fibras de músculo estriado, distribuidas al azar, entre elementos anexiales, y componentes dérmicos normales. Como antecedente hay una hipertrofia pilórica al nacimiento, corregida quirúrgicamente.

Este es el primer caso de hamartoma de músculo estriado publicado en Colombia y el primer caso asociado a una anomalía de músculo liso como hipertrofia pilórica.

Palabras clave: Hamartoma, estenosis hipertrófica del píloro, dermis.

SUMMARY

We present a case of a 12-year-old girl with a nodular lesion on her chin, it appeared 6 months previously. Histopathology examination revealed the presence skeletal muscle fibers in reticular dermis and subcutaneous tissues associated with normal-appearing mesenchymal elements. She had a diagnosis of infantile hypertrophic pyloric stenosis when she was born. For our knowledge this is the first case publicized in Colombia and we report the association with hypertrophic pyloric stenosis.

Key words: Hamartoma, pyloric stenosis, hypertrophic, dermis.

INTRODUCCIÓN

El hamartoma mesenquimal rabdomiomatoso (HMR) es una rara lesión benigna hamartomatosa de la dermis y tejido celular subcutáneo con cerca de 30 casos publicados en la literatura. Se caracteriza por la presencia en la dermis y el tejido subcutáneo de elementos mesenquimales, con fibras de músculo estriado, distribuidas al azar. Fue descrito por primera vez como hamartoma de músculo estriado, en 1986, por Hendrick y colaboradores;¹ posteriormente, en 1989, Mills le da el nombre de HMR.² Otros nombres utilizados para la entidad son hamartoma congénito de la línea media y hamartoma de anexos cutáneos y mesenquima. Ha sido descrita en niños y adultos.³ Esta entidad generalmente se observa en cabeza y cuello, con pocos casos de presentación perianal;⁴ ha sido descrita sola o asociada a otras anomalías como paladar hendido, colobomas, sindactilia, sinus tiroglosos y preauricular, síndrome de Delleman (oculocerebro-cutáneo) consistente de colobomas, ausencia de cuerpo calloso, quistes orbitales, quistes pro-encefálicos y acrocordones faciales, síndrome de banda amniótica, implantación baja de orejas, defectos craneofaciales, meningocele y quiste dermoide.^{5,6}

En cuanto a la hipertrofia congénita del píloro, se considera uno de los defectos más raros del desarrollo del estomágo.⁷ Se ha postulado como posible factor etiopatogénico una inervación anormal de la capa muscular que lleva a falla en la relajación del músculo e incremento en la síntesis de factores de crecimiento, con la subsiguiente hipertrofia, hiperplasia y obstrucción.⁸

CASO REPORTADO

Niña de doce años que consulta por aparición de nódulo de 0.8 cm de diámetro, localizado en el mentón, de 6 meses de evolución (Figura 1), asintomático. El resto del

¹ Médica Dermatóloga, MSc Ciencias Básicas Médicas, Docente Universidad del Valle.

² Médico Patólogo Universidad del Valle.

³ R II de Dermatología Universidad del Valle.

Hospital Universitario del Valle, Dermatología

Lucyga47@hotmail.com



Figura 1. Lesión nodular en mentón, de más o menos 0.8 cm de diámetro

examen físico es normal, el desarrollo sicomotor dentro de límites normales, y como antecedente de importancia hipertrofia pilórica al nacimiento, corregida quirúrgicamente.

En los cortes histopatológicos de la lesión de mentón se identifica piel con perfil nodular, sin compromiso epidérmico. En la dermis se observan múltiples folículos pilosos de características inmaduras, filetes neurales, glándulas sebáceas y ecrinas, en medio de los cuales se hallan fibras musculares estriadas de diferentes longitud y diámetro, dispuestas al azar, que alcanzan la reticular alta y aparecen entremezcladas con la grasa en la base lesional (Figura 2).

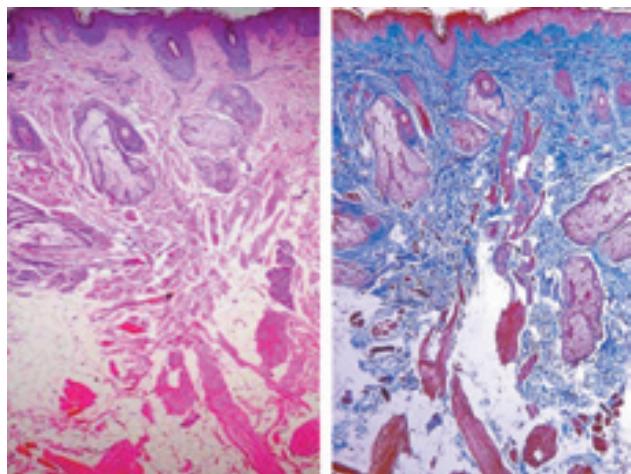


Figura 2. Fibras musculares estriadas en el tejido celular subcutáneo, entremezcladas con nervios, glándulas sebáceas, pelos y tejido adiposo. a) HE 10x, b) coloración con Tricrómico 10x

La coloración con tricrómico resalta la presencia de fibras musculares estriadas (Figura 3). Esos hallazgos fueron compatibles con el diagnóstico de hamartoma mesenquimal rhabdomiomiomatoso (hamartoma de músculo estriado). Tuvo como anomalía asociada la presencia al nacimiento de hipertrofia pilórica (Figura 4), la cual fue corregida quirúrgicamente.

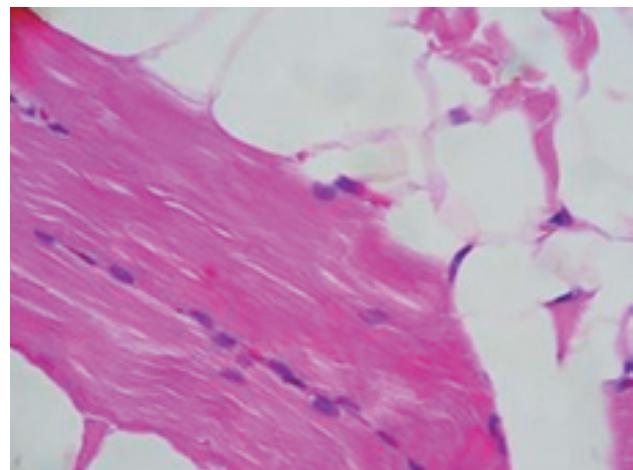


Figura 3. Haces de fibras musculares estriadas en tejido celular subcutáneo. HE 4 x.



Figura 4. Serie gastro-duodenal: 5 días de vida. Estómago dilatado, ausencia de paso del medio de contraste hacia el duodeno (75 minutos)

Hamartoma mesenquimal rabdomiomatoso

DISCUSIÓN

El hamartoma mesenquimal rabdomiomatoso es una patología de escasa ocurrencia, con más o menos treinta casos observados, este es el primero en nuestro conocimiento, publicado en Colombia, y el primero asociado a hipertrofia congénita pilórica, una anomalía de tejido muscular liso que se presenta sólo en 3 por cada 1.000 nacimientos vivos, más frecuente en niños, con una proporción de 4:1.⁸ Esta asociación sugiere errores embriológicos y/o compromiso neural en la génesis de la HMR. Aunque la etiología es desconocida, las posibles explicaciones incluyen migración embrionaria aberrante de tejidos derivados del mesodermo o un defecto genético predisponente a la formación de hamartomas. La localización anatómica de los casos HRM ocurre preferiblemente en la cabeza y en el cuello en donde los músculos estriados son superficiales, que sugiere un desarrollo a partir de los músculos derivados del segundo arco branquial, como el orbicularis oris, el platísmo y el orbicularis oculi, lo cual genera una migración

aberrante de estas fibras dentro de la dermis durante la embriogénesis. Se ha descrito un caso de presentación perianal, asociado a un hemangioma, e incluso un caso de múltiples lesiones de HMR en cara. Aunque la mayoría de los casos publicados no se presentan con anomalías asociadas, el hamartoma puede coexistir con otros defectos o anomalías congénitas, como se describió anteriormente. En nuestro caso se asocia con un defecto de la musculatura lisa del píloro como consecuencia de probables fallas en la inervación del músculo.

Como diagnóstico diferencial deben ser considerados el nevus lipomatoso superficial, el tumor benigno de triton (hamartoma neuromuscular), el acrocordon, la miofibromatosis infantil y el hamartoma de músculo liso.

En conclusión, reportamos un caso de hamartoma de músculo estriado asociado a una anomalía de músculo liso (hipertrofia pilórica), posiblemente por errores embriológicos en la formación o defectos de inervación.

BIBLIOGRAFÍA

1. Hendrick SJ, Sanchez RL, Blackwell SJ, Raimer SS. Striated muscle hamartoma: description of two cases. *Pediatr Dermatol* 1986; 3: 153.
2. Mills AE. Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma of skin. *Am J Dermatopathol* 1989; 11: 58.
3. Chang CP, Chen GS. Rhabdomyomatous Mesenchymal Hamartoma: A Plaque-Type Variant In An Adult. *Kaohsiung J Med Sci* 2005;21:185-8.
4. Schrecengost JE, Tabbara S, Patterson J, Wick M R. Cutaneous mesenchymal hamartomas with mixed myogenous differentiation *J Cutan Pathol* 2006; 33: 327-30.
5. Rosenberg AS, Kirk J, Morgan MB. Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma: an unusual dermal entity with a report of two cases and a review of the literature. *J Cutan Pathol* 2002; 29: 238-43.
6. Takeyama J, Hayashi T, Sanada T, Shimanuki Y., et al. Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma associated with nasofrontal meningocele and dermoid cyst. *J Cutan Pathol* 2005; 32: 310-13.
7. Hernanz-Schulman M. Infantile Hypertrophic Pyloric Stenosis Radiology 2003; 227:319-31.
8. Paredes R M, Salas J, Ocaña JM, García M. Estudio inmunohistoquímico en la estenosis hipertrófica del píloro .*Cir Pediatr* 2003; 16: 61-5.