

El diagnóstico del pilomatrixoma infantil no es tan fácil como parece: revisión de 126 casos

R. Fernández Atuan, N. Álvarez García, Y. González Ruiz, A. Siles Hinojosa, M.A. Rihuete Heras, J. Elías Pollina

Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

RESUMEN

Objetivo. Describir nuestra experiencia con pilomatrixomas, examinando la presentación clínica, acierto clínico, enfermedades asociadas y tratamiento quirúrgico.

Material y Métodos. Estudio retrospectivo de los pacientes con diagnóstico anatómico-patológico (AP) de pilomatrixoma, en el periodo de 2011 a 2014. Se recopilaron datos sobre género, edad de intervención, número de tumoraciones, tamaño, localización, diagnóstico preoperatorio, anatomía patológica, reintervenciones y patología asociada. Se realizó el análisis estadístico con EPIInfo 7.1.5.

Resultados. Se extirparon un total de 151 tumores en 138 pacientes, excluyendo 25 tumoraciones por tener diagnóstico clínico de pilomatrixoma sin confirmación patológica. Los 126 casos que tienen confirmación AP de pilomatrixoma tienen una edad media de exéresis de 8,26 años de edad (1-14 años) y el 50,72% son del género masculino. El 97% de los tumores se localizan por encima del ombligo, concentrándose en la cabeza y cuello el 52,9%. La sospecha clínica corresponde con AP en el 69,05%. De los casos confirmados, los diagnósticos clínicos diferenciales más frecuentes son lesión quística (11,90%) y quiste dermoide (10,22%); no hubo pilomatrixomas con degeneración maligna. La media de diámetro es de 1,13 cm, no hubo recidivas locales, pero sí 11 nuevos casos de pilomatrixomas en otra localización. No hay asociación estadísticamente significativa a otras patologías. Las enfermedades más frecuentes encontradas son la obesidad (3,62%) y el síndrome de déficit de atención (3,62%).

Conclusión. El pilomatrixoma es una tumoración predominantemente de aparición en cara y cuello, de difícil diagnóstico clínico. La exéresis completa es curativa, aunque no previene la aparición de nuevas lesiones.

PALABRAS CLAVE: Pilomatrixoma; Tumor cutáneo benigno.

THE DIAGNOSIS OF PILOMATRIXOMA IN CHILDREN IS NOT AS EASY AS IT MAY SEEM. A REVIEW OF 126 CASES

ABSTRACT

Objective. To describe our experience with pilomatrixomas, clinical presentation, clinical accuracy, associated diseases, and surgical treatment.

Correspondencia: Dr. Rafael Fernández Atuan. Hospital Universitario Miguel Servet. Servicio Cirugía Pediátrica. Paseo Isabel la Católica, 1-3. 50009 Zaragoza.
E-mail: raferat@gmail.com

Recibido: Mayo 2016

Aceptado: Mayo 2017

Methods. A retrospective review of patients with a pathology report of an excised pilomatrixoma between 2011 and 2014. Data regarding gender, age of intervention, number of masses, size, location, and preoperative clinical diagnosis, pathology report, recurrences, and associated diseases were collected. Statistical analysis was performed using EPIInfo 7.1.5.

Results. A total of 151 tumors in 138 patients were removed, 25 were excluded for having a clinical diagnosis of pilomatrixoma without confirmation of the pathology report. The remaining 126 cases have an average age of 8.26 years (range 1-14 years) and 50.72% are males. The tumors were located above the umbilicus in 97% of the cases, with a higher concentration of 50.72% in the head and neck. The clinical diagnosis corresponds with the pathology report in 69.05% of cases. Out of these confirmed cases the most frequent differential diagnosis is cystic lesion (11.90%) and dermoid cyst (10.22%). There were no cases of malignant degeneration. The average diameter is 1.13 cm, there were no recurrences, but there were 11 cases of a new lesion in a different location. There is no statistical association with other pathologies. The most frequent diseases found were obesity (3.62%) and attention deficit syndrome (3.62%).

Conclusion. The pilomatrixoma is a tumor that appears predominantly in the head and neck, and has a difficult clinical diagnosis. Complete removal is curative, although it does not prevent the appearance of new lesions.

KEY WORDS: Pediatric pilomatrixoma; Benign skin tumor.

INTRODUCCIÓN Y OBJETIVOS

El pilomatrixoma, también referido en la literatura como pilomatricoma o epiteloma calcificante de Malherbe, es un tumor benigno de la piel de crecimiento lento descrito hace más de 130 años. Antiguamente se consideraba infrecuente, pero ahora se considera el tumor anexial de la piel más frecuente de la edad pediátrica⁽¹⁾ con un patrón bimodal con picos antes de los 20 años y después de los 50 años de edad⁽²⁾. Su nombre proviene de la matriz del folículo piloso de donde se deriva. El objetivo de este estudio es describir las características de los pilomatrixomas en nuestro servicio como también evaluar el acierto clínico preoperatorio que en estudios recientes se estima en aproximadamente de un 46%⁽³⁾.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se realiza un estudio retrospectivo de todos los pacientes con diagnóstico anatómico-patológico (AP) de pilomatrixoma extirpados durante el periodo de 2011 a 2014. Se recopilaron datos sobre género, edad de intervención, número de tumoraciones, tamaño, localización, diagnóstico preoperatorio de los mismos, anatomía patológica, reintervenciones y patología asociada. Se realizó el análisis estadístico con EPIinfo 7.1.5.

RESULTADOS

Se extirparon un total de 151 tumores en 138 pacientes. Se excluyeron posteriormente 25 tumoraciones por tener diagnóstico clínico de pilomatrixoma sin confirmación de AP. Se revisaron las historias independientemente del servicio que realizó la extirpación, siendo estos cirujanos pediatras, ORL, cirujanos plásticos y oftalmólogos. Los 126 casos restantes tienen una edad media de 8,26 años con un rango de 1-14 años. El 50% de los tumores se extirparon entre los 5 y 10 años de edad, siendo el 50,72% en el género masculino. No hubo recidivas locales en nuestra revisión y 11 pacientes presentaron una nueva tumoración en otra localización, de los cuales 2 tuvieron una tercera tumoración en otra localización durante el periodo de revisión. El tamaño promedio de los pilomatrixomas fue de 1,13 cm con un rango de 0,3 cm - 4 cm.

Localización

El 97% de los pilomatrixomas se encuentran por encima del ombligo, en la mitad superior del cuerpo y en el 52,9% en la cabeza y cuello. Las localizaciones más frecuentemente encontradas en la cabeza fueron el mentón y/o mandíbula (12,32%), el cuello (10,87%) y la mejilla (9,42%). Resalta por su infrecuencia que un 3,62% (5 casos) se localizaron en párpados y 1 caso en la nariz. El resto se distribuyeron en el zona parieto-occipital, retroauricular y la frente. En los miembros superiores se extirparon el 28,99% de los tumores y en el tórax/espalda un 15,22%.

Diagnóstico clínico

De los 126 pilomatrixomas extirpados, el diagnóstico clínico se correspondió con el diagnóstico anatomopatológico en un 6,05% de los casos; los otros diagnósticos clínicos de presunción más frecuentes fueron lesión quística (11,90%) y quiste dermoide (10,22%), pero otros términos empleados en la descripción clínica fueron: nódulo cutáneo, adenopatía, dermatofibroma y tumor vascular. En los pacientes con antecedente de pilomatrixomas previos y con aparición de nuevas lesiones en diferente localización, el diagnóstico clínico coincidió siempre con el de anatomía patológica. Se emplearon pruebas de imagen de forma prácticamente excepcional, tres ecografías en las que aparte de pilomatrixoma se dieron los diagnósticos diferenciales ecográficos de hemangioma y un posible liposarcoma, a raíz de este último caso y para confir-



Figura 1. Pilomatrixoma.

mar la posible malignidad de la lesión, se realizó una resonancia magnética con diagnóstico final de pilomatrixoma. Hay que reseñar que no se realizaron pruebas ionizantes.

Anatomía patológica y enfermedades asociadas

No hubo informes de AP de pilomatrixomas con degeneración maligna. No hay asociación estadísticamente significativa a otras patologías o enfermedades. Las enfermedades más frecuentes encontradas son la obesidad (3,62%) y el síndrome de déficit de atención (3,62%). El 84% de los pacientes no tenía antecedentes médicos o quirúrgicos.

DISCUSION

El pilomatrixoma es un tumor frecuente en la infancia⁽¹⁾ de crecimiento lento que proviene de la raíz folicular. Histológicamente presenta un nódulo bien circunscrito de células epiteliales basales con alguna célula sin núcleo denominada célula fantasma⁽⁴⁾. A medida que pasa el tiempo estas células se calcifican y aumenta la proporción de células fantasma (Fig. 1). Su origen es incierto, pero estudios genéticos recientes apuntan a que las mutaciones de la beta-catenina en el gen CTNNB1 afectando la vía de señalización WNT que está involucrada en su patogénesis⁽⁵⁻⁷⁾.

Su distribución es bimodal, con pico de incidencia en menores de 20 años y mayores de 50. En nuestro estudio como en otros la gran mayoría de los casos se concentraban entre los 5 y 10 años de edad^(8,9). Nuestra incidencia es un reflejo de lo frecuente que es la lesión que en la bibliografía representa hasta el 10% de las tumoraciones pediátricas, siendo la segunda lesión más encontrada por anatomía patológica⁽⁸⁾. El género más afectado en nuestra serie fue el masculino, a diferencia de



Figura 2. Pilomatixoma sin hundimiento cutáneo.

estudios similares con discreta predisposición femenina^(3,8,9). La distribución anatómica de las lesiones estudiadas concuerda con la literatura, concentrándose en la cabeza y cuello en la mayoría de los casos, seguidas de miembros superiores. Sin embargo, los pilomatixomas pueden aparecer en cualquier parte del cuerpo⁽¹⁰⁾.

Clínicamente suelen ser tumoraciones de crecimiento lento, de consistencia firme que en algunos casos son dolorosas, la mayoría pueden provocar hundimiento de la piel, aunque la ausencia de este signo clínico es frecuente (Fig. 2). Estos pueden ser pigmentados⁽¹¹⁾ y su tamaño en la literatura concuerda con nuestro estudio entre 0,3 a 4 cm con un promedio de alrededor de 1cm. El tratamiento adecuado es la extirpación completa del tumor. La recurrencia local es muy infrecuente^(8,9).

No se suelen indicar estudios de imagen para el diagnóstico del pilomatixoma. En la ecografía se caracteriza por una lesión en la piel y/o el subcutáneo con una delimitación hipoecoica, reticulada y con flujo Doppler; por estas características no es infrecuente un diagnóstico diferencial de lesión vascular^(12,13). La utilidad del ultrasonido en casos con sospecha clínica de pilomatixoma es alrededor del 80%^(13,14). Es interesante resaltar la importancia de la indicación de la ecografía para mejorar su acierto como recomiendan Bulman y colaboradores, que estudiaron las pruebas de imagen de solo 80 pilomatixomas en un grupo total de 623 pilomatixomas extirpados. El pilomatixoma fue sugerido como posibilidad en solo un 13% de los casos. Concluyeron que esto se debía en parte al desconocimiento del radiólogo de la patología ya que en todos los estudios, independientemente de la modalidad (58 ultrasonidos, 11 TC, 21 MRI) había consistencia radiológica de las imágenes de los pilomatixomas⁽¹³⁾.

Los pilomatixomas múltiples están asociados a distrofia miotónica, síndrome de Gardner, síndrome de Turner, trisomía 9, síndrome de Kabuki, síndrome de Rubinstein-Taybi, adeno-

matosis poliposis coli y glioblastoma. Hay variantes familiares sin asociación que son especialmente infrecuentes⁽¹⁵⁻²³⁾.

El pilomatixoma maligno es relativamente raro y agresivo. Aparece más frecuentemente en hombres, con una edad promedio de 55 años y de piel blanca. Presenta las mismas alteraciones genéticas que el tipo benigno⁽²⁴⁾. Se han reportado casos de pilomatixomas benignos con captación PET/TC⁽²⁵⁾. En una serie de 13 pacientes, 4 presentaban la variante maligna con la benigna dentro del mismo tumor, esto implica que posiblemente la variante maligna se derive de una lesión benigna inicial como algunos casos han documentado⁽²⁴⁾.

CONCLUSIONES

El pilomatixoma es una tumoración predominantemente de aparición en cara y cuello, de difícil diagnóstico clínico. El tratamiento por diferentes especialistas, los pocos estudios de imagen y las diferentes posibilidades diagnósticas pueden ser factores que aumenten la dificultad del diagnóstico clínico. Considerando las características anatomopatológicas y la creciente incidencia de esta patología, se recomienda la exéresis completa en todos los casos con una incisión del tamaño de la lesión, hasta incluyendo el huso de piel en caso de adherencia firme a la misma. La exéresis es curativa, aunque en nuestro estudio el 8,73% presentó aparición de nuevas lesiones en otras localizaciones.

BIBLIOGRAFÍA

1. Tellechea O, Cardoso JC, Reis JP, Ramos L, Gameiro AR, Coutinho I, et al. Benign follicular tumors. *An Bras Dermatol*. 2015; 90: 780-98.
2. Julian CG, Bowers PW. A clinical review of 209 pilomatricomas. *J Am Acad Dermatol*. 1998; 39: 191-5.
3. Kumaran N, Azmy A, Carachi R, Raine PA, Macfarlane JH, Howatson AG. Pilomatixoma--accuracy of clinical diagnosis. *J Pediatr Surg*. 2006; 41: 1755-8.
4. Yencha MW. Head and neck pilomatricoma in the pediatric age group: a retrospective study and literature review. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2001; 57: 123-8.
5. Chan EF, Gat U, McNiff JM, Fuchs E. A common human skin tumour is caused by activating mutations in beta-catenin. *Nat Genet*. 1999; 21: 410-3.
6. Lazar AJ, Calonje E, Grayson W, Dei Tos AP, Mihm MC, Redston M, et al. Pilomatix carcinomas contain mutations in CTNNB1, the gene encoding beta-catenin. *J Cutan Pathol*. 2005; 32: 148-57.
7. Moreno-Bueno G, Gamallo C, Pérez-Gallego L, Contreras F, Palacios J. beta-catenin expression in pilomatixomas. Relationship with beta-catenin gene mutations and comparison with beta-catenin expression in normal hair follicles. *Br J Dermatol*. 2001; 145: 576-81.
8. Hassan SF, Stephens E, Fallon SC, Schady D, Hicks MJ, Lopez ME, et al. Characterizing pilomatricomas in children: a single institution experience. *J Pediatr Surg*. 2013; 48: 1551-6.

9. Kwon D, Grekov K, Krishnan M, Dyleski R. Characteristics of pilomatricoma in children: a review of 137 patients. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2014; 78: 1337-41.
10. Karpouzis A, Giatromanolaki A, Bounovas A, Sivridis E. Pilomatricomas of the scrotum. *Ann Dermatol Venereol.* 2015; 142: 301-2.
11. Ishida M, Okabe H. Pigmented pilomatricoma: an underrecognized variant. *Int J Clin Exp Pathol.* 2013; 6: 1890-3.
12. Wortsman X, Wortsman J, Arellano J, Oroz J, Giugliano C, Benavides MI, et al. Pilomatricomas presenting as vascular tumors on color Doppler ultrasound. *J Pediatr Surg.* 2010; 45: 2094-8.
13. Bulman JC, Ulualp SO, Rajaram V, Koral K. Pilomatricoma of childhood: a common pathologic diagnosis yet a rare radiologic one. *AJR Am J Roentgenol.* 2016; 206: 182-8.
14. Hughes J, Lam A, Rogers M. Use of ultrasonography in the diagnosis of childhood pilomatricoma. *Pediatr Dermatol.* 1999; 16: 341-4.
15. Zampetti A, Silvestri G, Manco S, Khamis K, Masciullo M, Bianchi ML, et al. Dysplastic nevi, cutaneous melanoma, and other skin neoplasms in patients with myotonic dystrophy type 1: a cross-sectional study. *J Am Acad Dermatol.* 2015; 72: 85-91.
16. Pujol RM, Casanova JM, Egido R, Pujol J, de Moragas JM. Multiple familial pilomatricomas: a cutaneous marker for Gardner syndrome? *Pediatr Dermatol.* 1995; 12: 331-5.
17. Maeda D, Kubo T, Miwa H, Kitamura N, Onoda M, Ohgo M, et al. Multiple pilomatricomas in a patient with Turner syndrome. *J Dermatol.* 2014; 41: 563-4.
18. Blaya B, Gonzalez-Hermosa R, Gardezabal J, Diaz-Perez JL. Multiple pilomatricomas in association with trisomy 9. *Pediatr Dermatol.* 2009; 26: 482-4.
19. Hamahata A, Kamei W, Ishikawa M, Konoeda H, Yamaki T, Sakurai H. Multiple pilomatricomas in Kabuki syndrome. *Pediatr Dermatol.* 2013; 30: 253-5.
20. Cambiaghi S, Ermacora E, Brusasco A, Canzi L, Caputo R. Multiple pilomatricomas in Rubinstein-Taybi syndrome: a case report. *Pediatr Dermatol.* 1994; 11: 21-5.
21. Hollmig ST, Tollefson MM, Kim J, Khoo P. Multiple eruptive pilomatricomas in a 9-year-old boy with glioblastoma. *Pediatr Dermatol.* 2013; 30: 756-8.
22. Robinson AJ, Wallace S, Winship I. Multiple familial pilomatricomas in the absence of other clinical features: a case of familial benign pilomatricoma. *Australas J Dermatol.* 2016; 57: 75-6.
23. Trufant J, Kurz W, Frankel A, Muthusamy V, McKinnon W, Greenblatt M, et al. Familial multiple pilomatricomas as a presentation of attenuated adenomatosis polyposis coli. *J Cutan Pathol.* 2012; 39: 440-3.
24. Herrmann JL, Allan A, Trapp KM, Morgan MB. Pilomatric carcinoma: 13 new cases and review of the literature with emphasis on predictors of metastasis. *J Am Acad Dermatol.* 2014; 71: 38-43. e2.
25. Bhatt MK, Sommerville R, Ravi Kumar AS. FDG PET/CT appearance of benign pilomatricoma. *Clin Nucl Med.* 2012; 37: 684-6.