

## Pilomatrixomas múltiples en pediatría: ¿sindrómicos o asociación causal?

Gloria Maqueda-Zamora<sup>a</sup> y Lucía Sierra-Santos<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Médico residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

<sup>b</sup> Médico de Familia y Comunitaria. Consultorio Local de El Boalo. Madrid. España. Grupo de Trabajo de Enfermedades Raras de semFYC.

Correspondencia:  
Gloria Maqueda-Zamora. C/  
Bravo Murillo 126, 3º D. C.P.  
28020 – Madrid. España.

Correo electrónico:  
gloriamaquedazamora@gmail.  
com

Recibido el 14 de agosto de 2018.

Aceptado para su publicación el 28 de octubre de 2018.

Este artículo de Revista Clínica de Medicina de Familia se encuentra disponible bajo la licencia de Creative Commons Reconocimiento-NoComercial-SinObraDerivada 4.0 Internacional (by-nc-nd).



### RESUMEN

Los pilomatrixomas son neoplasias infrecuentes del tejido folicular. En el 70% de los casos suelen aparecer en las primeras dos décadas de vida, y con mayor frecuencia se distribuyen en cabeza y cuello. Normalmente se dan de forma aislada, siendo de muy rara aparición los pilomatrixomas múltiples, los cuales están relacionados con síndromes genéticos, especialmente con la distrofia miotónica de Steinert que puede presentarse tiempo después de la aparición de estos, por lo que precisan seguimiento. Es importante desde Atención Primaria la correcta identificación y derivación al especialista en Dermatología de estas lesiones, ya que su tratamiento es la extirpación y deben descartarse y hacerse seguimiento de posibles síndromes asociados. Existen casos descritos de malignización de pilomatrixomas (pilomatrixcarcinoma).

Presentamos un caso de pilomatrixomas múltiples visto en consultas de Atención Primaria, en el cual se revisa la patología y se plantea el despistaje de síndromes asociados. Aunque, si bien el diagnóstico de certeza es histológico y su tratamiento quirúrgico, es el médico de familia el primer especialista que atiende al paciente y su correcta orientación diagnóstica basada en la exploración clínica, correlación, y derivación puede acelerar y prevenir las posibles complicaciones de los síndromes asociados.

**PALABRAS CLAVE:** Pilomatrixoma. Neoplasias Cutáneas. Neoplasias de Anexos y Apéndices de Piel.

### ABSTRACT

#### Multiplepilomatrixomas in children: Syndromic or chance association?

Pilomatrixomas are infrequent neoplasms of the follicular tissue. In 70% of cases they usually appear in the first two decades of life, and are most often distributed over the head and neck. They usually occur in isolation, so multiple pilomatrixomas are very rare. These are connected with genetic syndromes, especially Steinert myotonic dystrophy which may occur some time after the appearance of the pilomatrixomas. Therefore these require follow-up. A correct identification in primary care is essential, as well as referral to a dermatology specialist, since treatment involves their removal and the ruling out and follow-up of possible associated syndromes. There are case reports of malignant pilomatrixomas (pilomatrix carcinoma).

We present a case of multiple pilomatrixomas seen in primary care, which reviews the pathology and considers associated syndromes. Although accurate diagnosis is histological and treatment is surgical, the family doctor is the first physician who cares for the patient. Thus, their correct diagnostic orientation based on clinical examination, correlation and referral can speed up the process and prevent the possible complications of associated syndromes.

**KEY WORDS:** Pilomatrixoma. Skin Neoplasms. Neoplasms, Adnexal and Skin Appendage.

### INTRODUCCIÓN

Los pilomatrixomas (*pilus* del latín “pelo”; *matrix* de latín “matriz”; *-ōma* del griego “resultado de un proceso”, “tumor”) son neoplasias benignas que se originan a partir de células del folículo piloso, que se endurecen bajo la piel.

Se describió por primera vez en 1880 por Malherbe que lo nombró epitelio-ma calcificado. En 1961 Frobis y Hewling lo definieron como un tumor del folículo piloso y acuñaron el nombre de pilomatrixoma<sup>1</sup>.

Los pilomatrixomas son raras neoplasias anexiales del folículo piloso, la incidencia es 1 de cada 800 a 1000 tumores cutáneos, siendo el 1 % de las neoplasias benignas<sup>2</sup>. Son más frecuentes en la edad pediátrica, con

un 75 % de probabilidades se presentan en niños de entre 5 y 15 años, correspondiendo el 10 % de los tumores cutáneos en la infancia<sup>1</sup>. La mayoría se distribuyen en la cabeza y el cuello, y su diagnóstico es fundamentalmente clínico, siendo posible por otros medios como la ecografía o la anatomía patológica. Su tratamiento es la escisión quirúrgica. Las formas múltiples son muy infrecuentes, corresponden al 2-3,5 % de los casos de pilomatrixomas<sup>1</sup>, y se relacionan habitualmente con síndromes genéticos<sup>3</sup>.

### CASO CLÍNICO

Presentamos una paciente de 10 años de edad con un quiste indurado, profundo, en la región anterior del cuello desde hace 1 mes (Figuras 1 y 2). Era un nódulo asintomático, suave, azulado de 3x4 mm. Previamente la paciente había presentado seis lesiones similares diagnosticadas de pilomatrixomas, distribuidas una en la cabeza, una en la espalda (Figura 2), una en el miembro superior derecho, una en el miembro superior izquierdo y una en cada uno de los miembros inferiores, que le fueron extirpadas y diagnosticadas por Anatomía Patológica.

La paciente no tiene antecedentes familiares de

interés y como antecedentes personales destaca talla baja y pubertad adelantada en estudio por endocrino pediátrico, así como los pilomatrixomas anteriormente mencionados. El primer pilomatrixoma le fue diagnosticado a los 6 años de edad.

El diagnóstico es fundamentalmente clínico; además de comparar con las lesiones anteriores, realizamos un examen físico de la lesión. Se palpa una lesión profunda, de consistencia pétreo y móvil, cubierta por piel. A la presión podemos observar el signo de la “tienda de campaña”, que consiste en el pliegue de la piel formando ángulos y facetas (Figura 3)<sup>1</sup>.

Tras el diagnóstico de pilomatrixomas múltiples fue derivada a la Unidad de Neurología para descartar un posible síndrome de Steinert, que se manifiesta predominantemente con atrofia de músculos distales junto con miotonía en manos y diversas manifestaciones orgánicas, que finalmente fue desestimado tras las pruebas clínicas pertinentes. Actualmente la paciente se encuentra en estudio por la Unidad del Aparato Digestivo para descartar un posible síndrome de Gardner asociado, que se caracteriza por múltiples pólipos adenomatosos en la mucosa intestinal.



Figura 1. Pilomatrixoma en el cuello



**Figura 2.** Pilomatrixoma en la espalda



**Figura 3.** Signo de la tienda de campaña en un pilomatrixoma

## DISCUSIÓN

Aunque por lo general son tumores dermatológicos poco frecuentes (menos del 1 % de los tumores benignos), son una de las neoplasias dermatológicas más frecuentes en la edad pediátrica antes de los 10 años (70 % de todos los tumores anexiales en las primeras dos décadas de la vida). Se presentan con más frecuencia en las mujeres y predominantemente en la cabeza, el cuello y los miembros superiores<sup>4</sup>.

Los pilomatrixomas múltiples son una entidad más rara (2-3,5 % de los pacientes con pilomatrixomas) y suelen estar asociados a síndromes genéticos, especialmente a la distrofia miotónica de Steinert, que se presenta en 1/3-1/4 de dichos pacientes y puede debutar años después de la aparición de estos tumores cutáneos; por ello es importante desde Atención Primaria el reconocimiento de estas lesiones para un correcto seguimiento. También se asocia en menor medida al síndrome de Gardner, el síndrome de Turner, el carcinoma medular de ti-

roides y el síndrome de Rubinstein-Taybi<sup>5-6</sup>.

La etiología es desconocida, aunque se ha demostrado la existencia de mutaciones en el gen CTN-NB1 (gen Beta-catenina)<sup>2</sup>, que afecta a la vía de señalización WNT. La betacatenina ha sido relacionada con tumores del folículo piloso, tanto carcinomas del folículo piloso como pilomatrixomas, resultando positiva la tinción inmunohistoquímica en ambos.

El diagnóstico es fundamentalmente clínico, mediante la palpación de la lesión. Son lesiones heterogéneas formadas por células del folículo piloso que contienen en distintas cantidades hemosiderina, melanina y calcio en mayor proporción; es precisamente este calcio el que aporta la consistencia pétreo al tumor<sup>7</sup>. Es característico el signo de la "tienda de campaña" que consiste en el pliegue de la piel formando ángulos y facetas<sup>1</sup>. El diagnóstico por ecografía es posible si se sospecha la lesión, pero el gran desconocimiento de esta nos muestra una tasa muy baja de diagnósticos de pilomatrixo-

mas por ecografía (aproximadamente un 13 %)<sup>2</sup>. El diagnóstico definitivo nos lo aporta la anatomía patológica tras la escisión de la lesión: la histología son células del folículo piloso con focos de calcificación y células fantasma, ubicadas en el tejido celular subcutáneo.

Podríamos establecer el diagnóstico diferencial con quistes epidermoides, cuerpos extraños y fibromas cutáneos.

El tratamiento es siempre quirúrgico, siendo muy raras las recidivas. Como posibles complicaciones, las propias de la cirugía, la formación de queloides y las consecuencias estéticas derivadas de la alta prevalencia en cara y cuello de los pilomatrixomas. Existen casos aislados de malignización de pilomatrixomas (pilomatrixcarcinomas) siendo más frecuentes en la edad pediátrica y en edades avanzadas<sup>1-8</sup>.

Dada su prevalencia en la edad pediátrica, no sería de extrañar que algunos pacientes lleguen a consultar en Atención Primaria por esta patología. Es importante que el especialista en Medicina de Familia conozca su existencia, ya que el diagnóstico es sencillo mediante la exploración física y los síndromes asociados en el caso de los pilomatrixomas múltiples pueden tener repercusiones a largo plazo graves. La detección, correlación y rápida

derivación de esta patología son claves para la Atención Primaria.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Concha M, Farías MM, Abarzúa A, Droppelmann N, González S, García C et al. Pilomaxitroma: una presentación clínica inusual. Arch Argent Pediatr. 2011; 109 (6): e116-e118.
2. Arenas R. Pilomaxitroma. En: Bernal Pérez M, editor. Dermatología. Atlas, diagnóstico y tratamiento. 6ª ed. Santa Fe: McGraw-Hill Education; 2016. p. 721-3.
3. Geh JL, Wilson GR. Unusual multiple pilomatrixomata: case report and review of the literature. Br J Plast Surg 1999; 52 (4): 320-1.
4. Cárdenas Bruno M, Triana Gálvez H, Torres Gómez de Cádiz Silva A, Álvarez Arredondo B. Pilomaxitroma en niños. Revisión de 107 casos. Rev Cubana Pediatr. 2006; 78 (2).
5. Fernández Atuan R, Álvarez García N, González Ruiz Y, Siles Hinojosa A, Rihuete Heras MA, Elías Pollina J. El diagnóstico del pilomaxitroma infantil no es tan fácil como parece: revisión de 126 casos. Cir Pediatr. 2017; 30: 46-9.
6. Chan JJ, Tey HL. Multiple pilomatrixomas: case presentation and review of the literature. Dermatol Online. 2010; 16 (4): 2.
7. Duflo S, Nicollas R Roman S, Magalon G, Triglia JM. Pilomatrixoma of the head and neck in children: a study of 38 cases and review of the literature. Arch Otolaryngol Head Neck Surg. 1998; 124 (11): 1239-42.
8. Walker DM, Dowthwaite S, Cronin D, Molden-Hauer T, McMonagle B. Metastatic pilomatrix carcinoma: Not so rare after all? A case report and review of the literature. Ear Nose Throat J. 2016; 95 (3): 117-20.