

Hamartoma mesenquimal rabiomiomatoso

Bernardo Weil Lara, Andrés Sanz Trellez, Myriam León Fradejas, Elisa Prieto Ramírez, Juan Jesús Gómez Valcárcel, Víctor Martínez de la Torre

*Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Materno-Infantil. Hospital Regional Universitario Carlos Haya de Málaga.
Bernardo.weil.sspa@juntadeandalucia.es*

RESUMEN

El Hamartoma Mesenquimal Rabiomiomatoso, representa un raro tipo de hamartoma consistente en la presencia de fibras musculares estriadas dispuestas al azar en la dermis y tejido subcutáneo, asociadas con elementos mesenquimales de apariencia normal. Se han descrito 24 casos en la literatura. La mayoría en el recién nacido, a veces asociados con otras anomalías congénitas y sólo tres en el adulto. Presentamos un nuevo caso en un neonato sin evidencia de otras lesiones.

Palabras clave: Hamartoma Mesenquimal Rabiomiomatoso.

Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma

SUMMARY

Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma is a rare type of hamartoma consisting of striated muscle fibers arranged randomly within the dermis and subcutaneous tissue, associated with normal-appearing mesenchymal elements. Only 24 cases are described in the literature, most of them in newborn, sometimes associated with other congenital abnormalities and only three in adults. We report a new case in a newborn without evidence of other lesions.

Key words: Rhabdomyomatous Mesenchymal Hamartoma.

INTRODUCCIÓN

Las lesiones benignas cutáneas hamartomatosas caracterizadas por fibras de músculo estriado maduro dispuestas al azar en el tejido subcutáneo y dermis, entremezcladas con elementos mesenquimales aparentemente normales como tejido adiposo, tejido conjuntivo, vasos sanguíneos y fascículos nerviosos se han denominado «hamartoma de músculo estriado», «hamartoma congénito de línea media», «hamartoma de ane-

jos cutáneos y mesénquima» y «hamartoma mesenquimal rabiomiomatoso» (1,2) siendo este último término el más usado.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Resumen de historia clínica

Recién nacido de sexo femenino a término de 3525 gr de origen caucasiano que presentaba al

nacimiento una lesión excrecente en la línea media anterior del cuello sin orificio fistuloso ni signos inflamatorios. No presentó otra sintomatología ni anomalías congénitas a la exploración física.

Estudio anatomopatológico

El estudio macroscópico evidenció una lesión polipoide de 0,8 cm recubierta por piel normal y constituida por un tejido blanquecino al corte.

Histológicamente la epidermis presentaba una apariencia normal. En el tejido subcutáneo y dermis profunda se observaban grupos de fibras

musculares estriadas de distribución y orientación errática y con tendencia a adoptar una disposición perpendicular a la epidermis conforme se acercaban a la dermis superficial (figs. 1 y 2). Se entremezclaban con pequeños nervios y tejido adiposo en dermis profunda y base de la lesión (fig. 3). Las glándulas ecrinas y unidades folículo-sebáceas eran abundantes en dermis superficial (fig. 4).

DISCUSIÓN

Los hamartomas representan lesiones constituidas por elementos normales en el lugar donde

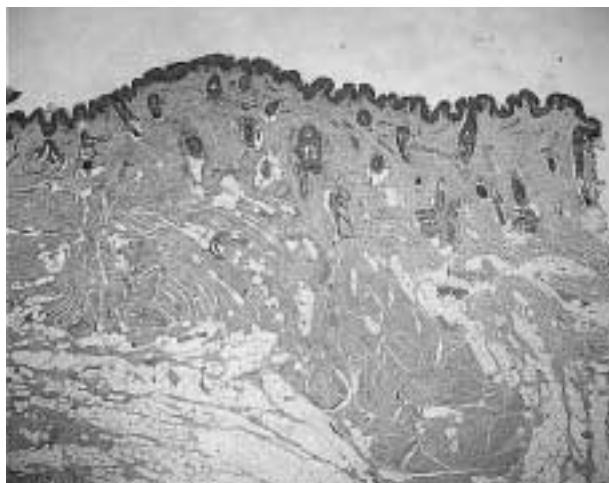


Fig. 1: Haces de fibras musculares estriadas en dermis y tejido subcutáneo. HE 2x.

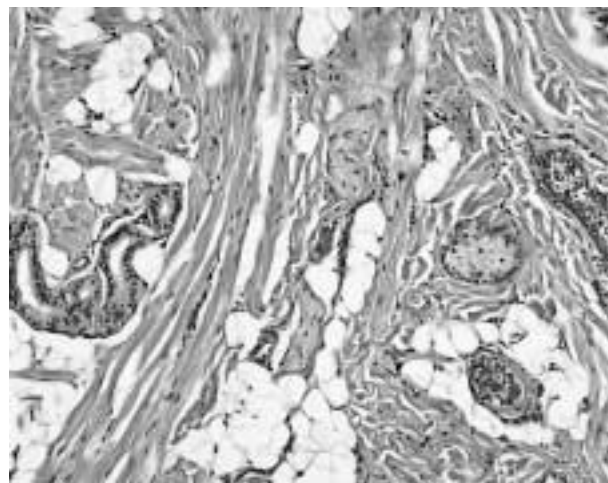


Fig. 3: Las fibras musculares se entremezclan con nervios, tejido adiposo y anejos. HE 10x

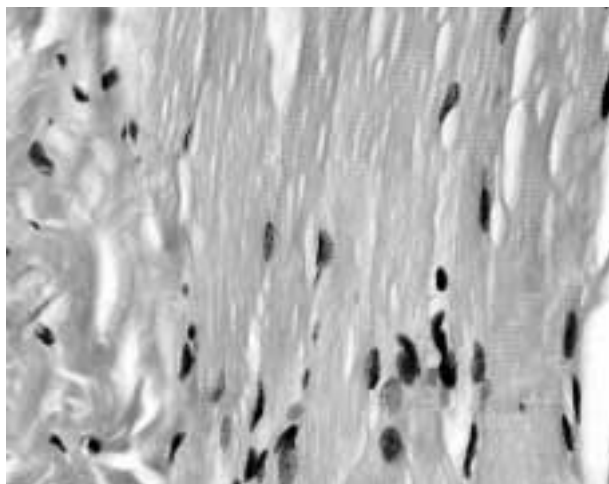


Fig. 2: Fibras musculares estriadas. HE 20x.

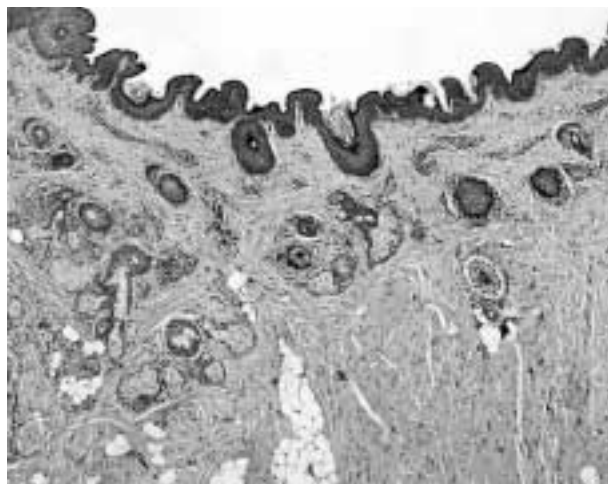


Fig. 4: Abundantes glándulas ecrinas y unidades folículo-sebáceas en dermis superficial. HE 4x.

normalmente se presentan dispuestos de forma desorganizada. El hamartoma mesenquimal rabdomiomatoso forma parte de los hamartomas descritos en la región de cabeza y cuello. Típicamente se presenta como una lesión cutánea en recién nacidos, papular, cupuliforme o polipoide pedunculada de escasos milímetros a 1-2 cm. Las localizaciones más frecuentes son zona del mentón seguidas de las regiones periorbitaria, periauricular, y anterior-media del cuello. Solo tres casos se han descrito en adultos (1,3).

Histológicamente, el hamartoma mesenquimal rabdomiomatoso está recubierto por una epidermis de apariencia normal y se caracteriza por la presencia de pequeños grupos o fibras aisladas de músculo estriado a nivel subcutáneo y dérmico que se disponen en un estroma colagénico entremezcladas con tejido adiposo y estructuras anexas. Con frecuencia las fibras de músculo estriado se alinean de forma perpendicular a la epidermis conforme se acercan a ella. En el seno de estas lesiones también se describen vasos sanguíneos y pequeños nervios. Constatamos, no obstante, que en algunos de los casos publicados no se menciona la presencia o ausencia de nervios (2,4,5), si bien en algún caso pueden observarse en las ilustraciones (5). En otros dos casos los autores sí hacen referencia explícita respecto a la ausencia de nervios en la lesión (6,7).

En cuanto al tratamiento es suficiente la escisión quirúrgica local y no se describen recurrencias en las dos revisiones de casos publicadas (1,8).

Se plantea el diagnóstico diferencial fundamentalmente con el rabdomioma que representa una neoplasia verdadera constituida por músculo estriado y con el hamartoma de músculo liso de apariencia similar a bajo aumento pero constituido por haces de músculo liso.

En cuanto a su origen se ha sugerido que se desarrollan en regiones anatómicas que contienen músculo estriado derivado del segundo arco branquial tales como el orbicularis oris, platisma y orbicularis oculi, a través de la migración aberrante de las fibras musculares a la dermis durante la embriogénesis (7).

Existen 24 casos en la literatura y ninguno descrito hasta la fecha en nuestro país. Si bien es más frecuente en el neonato y lactante (16 casos incluyendo el presente) se describe también a los

14 meses hasta los 15 años (6 casos) y en el adulto (3 casos). Fueron varones 14, hembras 9 y en 2 casos no se menciona el sexo (1,9).

Las lesiones fueron mayoritariamente solitarias (23 casos incluyendo el presente) y raramente múltiples (2 casos), generalmente polipoideas o nodulares y menos frecuentemente de forma sesil o subcutánea. De los 25 casos descritos hasta la fecha 17 no presentaron otras anomalías en el momento del diagnóstico. En 8 casos se describen diferentes alteraciones: Secuencia de ruptura amniótica, Síndrome de Delleman (también denominado «síndrome oculocerebrocutáneo») que incluye colobomas, ausencia de cuerpo calloso, quistes orbitarios, quistes proencefálicos y apéndices cutáneos; y otras que no formaron parte de un síndrome conocido en el momento del diagnóstico: colobomas, dermoide epibulbar, quistes orbitarios, esclerocórnea y lipoma del cuerpo calloso, seno tirogloso, hendidura del paladar, hendidura labial, seno preauricular y orejas de implantación baja (1,9).

Read y cols (9) sugieren que debido al solapamiento de las alteraciones descritas en el síndrome de Delleman y el complejo Goldenhar (espectro oculoauriculovertebral) estos representarían una única entidad con diferentes fenotipos. No obstante, las lesiones cutáneas descritas en estos síndromes con frecuencia carecen de una descripción histopatológica adecuada que permita relacionarlas.

Pensamos que el hamartoma mesenquimal rabdomiomatoso tiene una forma de presentación y una histología característica que nos permite diagnosticar la entidad. La asociación con anomalías congénitas, aunque poco frecuente, debe ser valorada por el clínico.

BIBLIOGRAFÍA

1. Rosenberg A, John K, Morgan M. 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.
2. Sanchez RL, Raimer SS. Clinical and histologic features of striated muscle hamartoma: possible relationship to Delleman's syndrome. *J Cutan Pathol* 1994; 21: 40-6.

3. Mills A. Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma of skin. *Am J Dermatopathol* 1989; 11: 58-63.
4. Farris P, Manning S, Vuitch F. Rhabdomyomatous Mesenchymal Hamartoma. *Am J Dermatol* 1994; 16: 73-5.
5. Katsumata M, Keong C-H, Satoh T. Rhabdomyomatous Mesenchymal Hamartoma of Skin. *J Dermatol* 1990; 17: 385-7.
6. Elgart G, Patterson J. Congenital Midline Hamartoma: Case Report with Histochemical and Immunohistochemical Findings. *Pediatr Dermatol* 1990; 7: 199-201.
7. Ashfaq R, Timmons CF. Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma of skin. *Pediatr Pathol* 1992; 12: 731-5.
8. Weiss SW, Goldblum JR. Rhabdomyoma. En: Enzinger FM, Weiss SW, editors. *Soft tissue tumors*, 4th ed. St Louis: Mosby, 2001. p. 769-83.
9. Read R, Burstine M, Rowland J, Zamir E, Rao N. Rhabdomyomatous Mesenchymal Hamartoma of the Eyelid. *Ophthalmol* 2001; 108: 798-804.