

Principales características del pilomatricoma múltiple y su asociación con una mutación de la betacatenina

Sr. Editor:

El artículo de I. Camipa Catala et al, publicado en su revista bajo el título "Pilomatricomas múltiples asociados con la enfermedad celíaca" (*An Pediatr [Barc]* 2004;60:381-2) ha suscitado nuestro interés.

En concordancia con la opinión de los autores, el pilomatricoma se presenta característicamente como un tumor cutáneo benigno, superficial, asintomático y de crecimiento lento. Solamente es doloroso si se acompaña de inflamación y ulceración. El hecho de que el pilomatricoma se produzca principalmente en la edad infantil tiene también un gran significado.

En uno de nuestros estudios, realizado durante el período 1996-2002, se observó que de entre 83 pacientes con pilomatricoma, sólo dos de ellos presentaban lesiones múltiples (2,4%). Uno de estos 2 niños se diagnosticó de distrofia miotónica, en-

fermedad de Steinert, a los 22 meses de edad, y desarrolló 10 lesiones durante un período de 8 años.

La aparición de pilomatricoma en pacientes con distrofia miotónica es más frecuente que en la población general¹. Estos pacientes tienen más probabilidades de presentar múltiples tumores y repercusión familiar. Sin embargo, en general, el pilomatricoma no es hereditario. El desarrollo de los tumores podría preceder a los signos de distrofia miotónica, y algunos autores consideran que el pilomatricoma sería un marcador cutáneo de la enfermedad de Steinert. La proteína responsable de la enfermedad es la DMPK (*Myotonic Dystrophy Protein Kinase*), que desempeña un importante papel en la homeostasis del calcio y en la transducción de la señal. En las células epidérmicas, el calcio influye sobre la diferenciación celular; por lo tanto, si la concentración de calcio es baja, aumenta la tasa de proliferación celular, pero con una menor diferenciación terminal². Este concepto podría explicar la mayor frecuencia del pilomatricoma en los pacientes afectados de distrofia miotónica, en comparación con la población general³.

Una exploración clínica cuidadosa puede llevar al diagnóstico de pilomatricoma. Sin embargo, en la literatura médica hemos observado con cierto asombro que el diagnóstico preoperatorio de pilomatricoma es con frecuencia incorrecto, incluso en los momentos actuales. De hecho, un problema clínico que se afronta a menudo es la diferenciación entre este tipo de tumor y otras masas benignas que se hallan más frecuentes, como los quistes de inclusión epidérmicos, los quistes dermoides, los restos de las hendiduras branquiales, los senos preauriculares, etc. En estudios previos se ha observado que la tasa de exactitud en el diagnóstico preoperatorio del pilomatricoma es inferior al 49%⁴⁻⁷. Estas tasas reducidas pueden atribuirse a la falta de familiaridad de la mayoría de los clínicos con este tumor. Los criterios con los que nosotros establecemos la distinción entre una masa benigna habitual y el pilomatricoma en los pacientes pediátricos son los siguientes: tamaño de la masa, aspecto de la piel suprayacente y características a la palpación.

Con respecto al mecanismo patogénico del desarrollo del pilomatricoma, es conveniente hacer referencia a los estudios de Chan et al⁸, y más recientemente de Kajino et al⁹, quienes han mostrado que los pilomatricomas se asocian con mutaciones en el gen de la betacatenina (*CTNBI*). Hassnein et al¹⁰ han confirmado que la mutación de la betacatenina no sólo ocurre en el pilomatricoma, sino también en los carcinomas del folículo piloso, lo cual se ha demostrado mediante la tinción inmunohistoquímica para la betacatenina en los folículos pilosos del cuero cabelludo normal, en los pilomatricomas y en los carcinomas del folículo piloso. Los datos anteriores implican directamente a la disfunción de la betacatenina como la causa principal de la tumorigénesis del folículo piloso.

**E. Faviou^a, N. Baltogiannis^a,
B. Cigliano^b y S. D'Agostino^b**

^aSurgical Department of Aghia Sophia Children's Hospital. Atenas. Grecia. ^bDepartment of Pediatric Surgery. University Hospital Federico II. Nápoles. Italia.

Correspondencia: E. Faviou, MD, PhD.
11 Tirteou Str. 17564, P. Faliro. Atenas, Grecia.
Correo electrónico: efaviou@in.gr

BIBLIOGRAFÍA

1. Geh JLC, Moss ALH. Multiple pilomatricomas and myotonic dystrophy: A familial association. *Br J Plast Surg.* 1999;52:143-5.
2. Noguchi H, Kayashima K, Nishiyama S, Ono T. Two cases of pilomatricoma in Turner's syndrome. *Dermatology.* 1999;199:338.
3. Barberio E, Nino M, Dente V, Delfino M. Multiple pilomatricomas and Steinert's disease. *Eur J Dermatol.* 2002;12:293-4.
4. Pirouzmanesh A, Reinish JF, Gonzalez-Gomez I, Smith EM, Meara JG. Pilomatricoma: A review of 346 cases. *Plast Reconstr Surg.* 2003;112:1784-9.
5. Danielson-Cohen A, Lin SJ, Hughes CA, An YH, Maddalozzo J. Head and neck pilomatricoma in children. *Arch. Otolaryngol. Head Neck Surg.* 2001;127:1481-3.
6. Agarwal RP, Handler SD, Matthews MR, Carpentieri D. Pilomatricoma of the head and neck in children. *Otolaryngol Head Neck Surg.* 2001;125:510-5.
7. Lan M-Y, Lan M-C, Ho C-Y, Li W-Y, Lin C-Z. Pilomatricoma of the head and neck. A retrospective review of 179 cases. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg.* 2003;129:1327-30.
8. Chan EF, Gat U, McNiff JM, Fuchs E. A common human skin tumor is caused by activating mutations in beta-catenin. *Nat Genet.* 1999;21:410-3.
9. Kajino Y, Yamaguchi A, Hashimoto N, Matsuura A, Sato N, Kikuchi K. Beta-catenin gene mutation in human hair follicle-related tumors. *Pathol Int.* 2001;51:543-8.
10. Hassnein AM, Glanz SM. Beta-Catenin expression in benign and malignant pilomatric neoplasms. *Br J Dermatol.* 2004;150:511-6.