



ORIGINAL BREVE

Hamartoma mesenquimal rabdomiomatoso

C.M. Bernal-Mañas^{a,*}, M.A. Isaac-Montero^a, M.C. Vargas-Uribe^b, R. Ruiz-Pruneda^b
y J.P. Hernández-Bermejo^b

^a Servicio de Anatomía Patológica, Hospital General Universitario Santa Lucía, Paraje Los Arcos-Santa Lucía, Cartagena, Murcia

^b Servicio de Cirugía Pediátrica, Hospital General Universitario Santa Lucía, Paraje Los Arcos-Santa Lucía, Cartagena, Murcia

Recibido el 24 de abril de 2012; aceptado el 22 de agosto de 2012

Disponible en Internet el 6 de octubre de 2012

PALABRAS CLAVE

Hamartoma mesenquimal rabdomiomatoso; Apéndices cutáneos; Músculo estriado en lesiones cutáneas

KEYWORDS

Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma; Skin appendages; Striated muscle in cutaneous lesions

Resumen El hamartoma mesenquimal rabdomiomatoso es una lesión congénita rara que consiste en la presencia de fibras musculares estriadas dispuestas al azar a nivel de dermis como consecuencia de una migración anómala durante la embriogénesis.

Se presenta el caso de un paciente de un año de edad que mostró una lesión bilobulada en línea cervical media que tras la extirpación se diagnosticó de hamartoma mesenquimal rabdomiomatoso sin encontrarse malformaciones congénitas asociadas. Se describen las características clínicas e histopatológicas de esta entidad.

© 2012 Asociación Española de Pediatría. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma

Abstract Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma is a rare congenital lesion which consists of randomly arranged striated muscle fibers interspersed with mesenchymal elements.

We describe the clinical and histopathological features of a rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma in a one year-old patient presenting a bilobulated lesion in the mid-cervical line. No associated congenital malformations were observed.

© 2012 Asociación Española de Pediatría. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Introducción

Los apéndices cutáneos ocurren preferentemente en niños y pueden ser de múltiples tipos, siendo generalmente lesiones

benignas sin mayor implicación pronóstica; no obstante, algunas variedades se han asociado a malformaciones congénitas. Entre las lesiones cutáneas benignas de la infancia se encuentra el hamartoma mesenquimal rabdomiomatoso, inicialmente descrito por Hendrick en 1986¹ y posteriormente rebautizado por Mills (1989)², quien propuso el término actualmente utilizado. Se trata de lesiones que están relacionadas con una anómala migración de tejido muscular estriado durante la embriogénesis. Presentamos

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: cmbmanas@gmail.com

(C.M. Bernal-Mañas).



Figura 1 Fotografía de la lesión cervical. Fragmento bilobulado y pediculado en línea cervical media.

un caso en un niño de un año de edad y revisamos la literatura.

Descripción del caso

Resumen de la historia clínica

Varón de un año de edad de origen caucásico que presenta desde el nacimiento una lesión bilobulada y pediculada en la línea media de región cervical próxima a región hioidea (fig. 1). El estudio ecográfico muestra un nódulo de 3,5 mm en lóbulo tiroideo derecho, que impresiona de adenomatoso. No se identifica trayecto fistuloso ni signos inflamatorios en relación con la lesión cervical. El niño no presenta anomalías congénitas asociadas.

Estudio anatomopatológico

La lesión remitida para estudio anatomopatológico consiste en un fragmento de tejido bilobulado y pediculado revestido por piel que mide $1 \times 0,5 \times 0,5$ cm y que tiene una base de implantación de 0,6 cm. La consistencia es elástica-blanda y al corte es blanquecino.

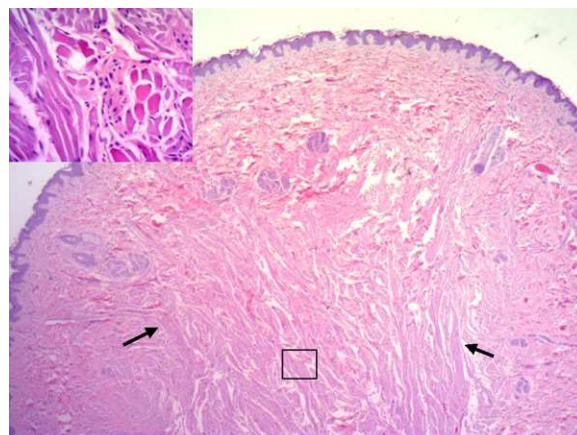


Figura 2 Lesión polipoidea con eje estromal con haces de músculo estriado. Se observan haces de músculo estriado perpendiculares a epidermis (flechas). Hematoxilina-eosina, x25.

En el estudio histológico se observa una lesión polipoidea revestida por epitelio escamoso estratificado con anejos cutáneos. Presenta un eje de tejido conectivo denso con abundantes estructuras vasculares y haces irregulares de tejido muscular estriado dispuestas al azar mostrando las fibras más superficiales una disposición perpendicular a la epidermis. No se identifica tejido nervioso (fig. 2). Se realizaron técnicas de inmunohistoquímica demostrándose en los haces de músculo estriado positividad para la desmina (DaKo, Denmark, monoclonal mouse anti-human, clone D33) (fig. 3) y negatividad para la actina de músculo liso (DaKo, Denmark, monoclonal mouse anti-human, clone 1A4).

Discusión

El hamartoma mesenquimal rabdomiomatoso forma parte del grupo de las lesiones hamartomatosas cutáneas de la región de la cabeza y cuello^{3,4}. Según su localización, el diagnóstico clínico diferencial debe hacerse con las siguientes entidades: nevus del tejido conectivo, rabdomioma fetal,

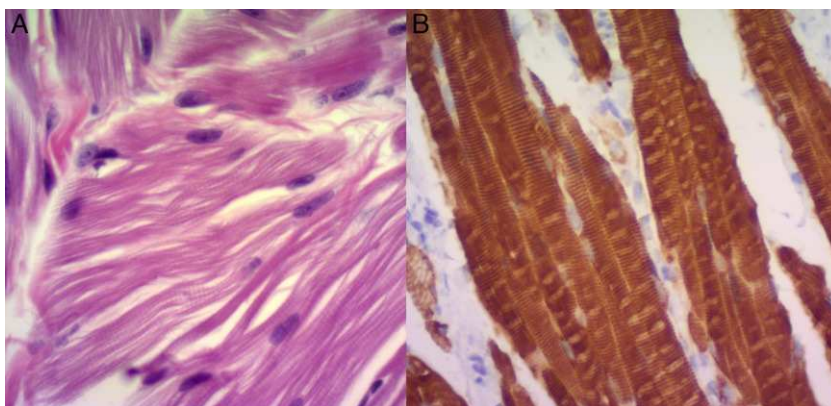


Figura 3 Haces de músculo estriado; se observan las estriaciones características del músculo. A) Hematoxilina-eosina, x40x. B) Desmina, x40.

hamartoma fibroso de la infancia, hamartoma neuromuscular, tumor benigno Tritón y nevus lipomatoso superficial^{5,6}.

Etiológicamente están relacionados con una migración anómala de los tejidos mesodérmicos durante la embriogénesis, en concreto la migración de fibras musculares estriadas regionales dependientes del segundo arco branquial, como son el platisma colli, los músculos orbiculares de los párpados y de los labios^{3,5}. También pueden asociarse a múltiples anomalías congénitas, como son la secuencia de ruptura amniótica⁷, el síndrome oculocerebrocutáneo (síndrome de Delleman), la hendidura palatina, hendidura labial, seno preauricular, orejas de implantación baja, conducto tirogloso, y alteraciones oculares del tipo de los colobomas, quistes orbitales (estructuras hamartomatosas neuroepiteliales) y esclerocórneas⁸.

Clínicamente se presentan como una pápula, cupuliforme o polipoide pediculada, cuyo tamaño varía desde escasos milímetros a 1-2 cm. Se localizan preferentemente en la zona del mentón y nariz aunque también se han encontrado en la región periorbitaria, preauricular y línea cervical media anterior^{3,4,9,10}. Se han descrito 27 casos en la literatura, generalmente en niños, y solo 4 en adultos⁴, y son más frecuentes en varones que en niñas (2:1)¹¹. Histológicamente se trata de una lesión revestida por epitelio con un eje mesenquimal de haces de músculo estriado que focalmente adquieren una disposición perpendicular a la epidermis. También pueden asociarse a tejido adiposo, estructuras vasculares o nervios^{3,4,12}.

Algunos autores han sugerido que se trata de una entidad única con diversos fenotipos y que no presenta características histopatológicas diferentes tanto si está como si no asociada a otras malformaciones congénitas⁸.

En conclusión, el hamartoma mesenquimal rabiomatoso se trata de una entidad con unas características histopatológicas propias, sin dificultad diagnóstica histopatológica, pero dada su asociación poco frecuente con anomalías congénitas es necesario un exhaustivo examen clínico del paciente para descartar otras malformaciones.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Agradecimientos

A los médicos residentes del Servicio de Anatomía Patológica y de Pediatría del Área de Salud II de Cartagena.

Bibliografía

- Hendrick SJ, Sánchez RL, Blackwell SJ, Raimer SS. Striated muscle hamartoma: description of two cases. *Pediatr Dermatol.* 1986;3:153-7.
- Mills AE. Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma of skin. *Am J Dermatopathol.* 1989;11:58-63.
- Weil Lara B, Sanz Trellez A, León Fradejas M, Prieto Ramírez E, Gómez Valcárcel JJ, Martínez de la Torre V. Hamartoma mesenquimal rabiomatoso. *Rev Esp Patol.* 2004;37:429-32.
- Díaz-Pérez JA, García-Ramírez CA, García-Vera JA, Melo-Urbe MA, Uribe CJ. Hamartoma mesenquimal rabiomatoso. *Actas Dermosiliogr.* 2008;99:474-6.
- Ashfaq R, Timmons CF. Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma of skin. *Pediatr Pathol.* 1992;12:731-5.
- 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.
- Stanek J, de Courten-Myers G, Spaulding AG, Strub W, Hopkin RJ. Case of complex craniofacial anomalies, bilateral nasal proboscides, palatal pituitary, upper limbs reduction, and amnion rupture sequence: disorganization phenotype? *Pediatr Dev Pathol.* 2001;4:192-202.
- Read RW, Burnstine M, Rowland JM, Zamir E, Rao NA. Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma of the eyelid: report of a case and literature review. *Ophthalmology.* 2001;108:798.
- Sánchez RL, Raimer SS. Clinical and histologic features of striated muscle hamartoma: possible relationship to Delleman's syndrome. *J Cutan Pathol.* 1994;21:40-6.
- Chang SN, Lee SH, Ann SK. Cutaneous mesenchymal hamartoma. *J Dermatol.* 1994;21:434-7.
- Weedon D, Williamson RM, Patterson JW. Smooth and skeletal muscle tumours. *Soft tissue tumours. Chapter 5.* En: *Skin Tumors.* Geneva: WHO; 2002. p. 252-3.
- Elgart G, Patterson J. Congenital midline hamartoma: case report with histochemical and immunohistochemical findings. *Pediatr Dermatol.* 1990;7:199-201.