

Neoplasias de origen sebáceo asociadas a Síndrome de Muir-Torre. A propósito de un caso

Sebaceous neoplasias associated to Muir-Torre syndrome. A propos of a case

Dra. Cristy Darias Domínguez, Dra. Yisel Piña Rodríguez, Dra. Maria Teresa Lima Reina

Hospital Universitario Comandante Faustino Pérez Hernández. Matanzas. Cuba.

RESUMEN

El Síndrome de Muir-Torre (SMT) descrito desde 1967, es una genodermatosis con herencia autosómica dominante y penetrancia variable, caracterizada por la presencia de neoplasias cutáneas de origen sebáceo manifestado en áreas seborreicas, como la cara y cuero cabelludo. Los adenomas son los tumores sebáceos más frecuentes. Se han descrito también hiperplasias, neoformaciones sebáceas quísticas, epiteliomas o carcinoma. Los mismos pueden presentarse de manera aislada o múltiple; en conjunto con al menos una neoplasia visceral maligna. Entre las descritas con frecuencia están las gastrointestinales. Se pueden asociar a otras neoplasias, como las renales, las de endometrio, útero y de laringe.

El diagnóstico clínico está dado por la presencia y asociación de un tumor visceral primario y otro de origen sebáceo. El tratamiento de esta entidad se basa en la exéresis de los tumores y el seguimiento especializado según el sistema afectado. Se presentó el caso de un hombre de 62 años de edad, cuya afección cutánea demostró múltiples lesiones de origen sebáceo de siete años de evolución por lo que se le realizaron complementarios para identificar entidades asociadas.

Palabras clave: Síndrome Muir-Torre, carcinoma sebáceo, adenoma sebáceo.

ABSTRACT

The Muir-Torre syndrome, described since 1967, is a genodermatosis with dominant autosomal inheritance and variable penetrance, characterized by the presence of sebaceous skin neoplasias manifested in seborrheic areas as the face and scalp. Adenomas are the most frequent sebaceous tumors. Hyperplasia, cystic sebaceous neoformations, epitheliomas or carcinomas have been also described. They could appear in an isolated or multiple way, in all with at least one malignant visceral neoplasia. The gastrointestinal ones are among those frequently described. They might be associated to other neoplasias, as the renal ones, or the ones of the endometrium, the uterus and the larynx. The clinical diagnosis is given by the presence and association of one primary visceral tumor and another of sebaceous origin. The treatment of this entity is based on the tumors resection and the specialized follow-up according to the affected system. The case of a man, aged 62 years, is presented; his cutaneous condition showed multiple sebaceous lesions of seven years of evolution. Complementary exams were carried out for identifying associated lesions.

Key words: Muir-Torre syndrome, sebaceous carcinoma, sebaceous adenoma.

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Muir-Torre (SMT) se describió por primera vez a través de dos casos por Muir y colaboradores en 1967 y Torre en 1968 al encontrar la asociación de diversas lesiones cutáneas de estirpe sebácea y malignidad visceral. En 1982, Fahmy y colaboradores propusieron el término que le dio nombre a esta entidad.⁽¹⁾ Este se hereda de forma autosómica dominante, con penetrancia y expresión variable.⁽²⁻⁴⁾ Se han descrito más de 200 casos de SMT en la literatura.^(1,2) El diagnóstico clínico precisa la presencia de al menos un tumor de glándulas sebáceas (adenoma, epiteloma, carcinoma, neoplasia sebácea quística, queratoacantoma con diferenciación sebácea) asociado con un tumor visceral primario. También puede diagnosticarse si el paciente presenta múltiples queratoacantomas con varias neoplasias internas y una historia familiar de SMT. Los adenomas sebáceos son las lesiones cutáneas más frecuentes. La hiperplasia sebácea, que en estos pacientes, no es un criterio diagnóstico.⁽²⁾ Los pacientes con SMT pueden tener mutaciones en uno de los genes hMLH1 y hMSH2 responsables de la reparación del ADN, y sus tumores sebáceos pueden mostrar inestabilidad de microsatélites.⁽³⁾

La presencia de múltiples tumores de estirpe sebácea es la manifestación dermatológica más característica y constante del SMT.^(1,2,4) Estos suelen localizarse en cabeza, en especial periocular y cuello y pueden preceder, coexistir o aparecer después del diagnóstico de la neoplasia interna. Los adenomas son los tumores sebáceos más frecuentes. También se han descrito hiperplasias, tumores sebáceos quísticos, epitelomas o carcinomas. Los queratoacantomas presentan crecimiento rápido que se observan en aproximadamente un cuarto de los pacientes con SMT.^(2,5)

La neoplasia interna más frecuente encontrada en el SMT es el cáncer colorrectal

(50-60 %), que suele aparecer unos 10 años antes que en la población general. Le siguen en frecuencia las neoplasias genitourinarias (20 %), así como hematológicas, de cabeza y cuello o de tracto digestivo alto. Tanto las neoplasias internas como las cutáneas se comportan de manera poco agresiva en comparación con las no asociadas al SMT.^(2,6-8)

El diagnóstico clínico se basa en la presencia de, como mínimo, un tumor sebáceo unido a una neoplasia interna. Además del estudio histológico convencional, las tinciones inmunohistoquímicas para las proteínas expresadas por MSH 2, MSH6 y MLH1, son de gran utilidad para la búsqueda de los tumores asociados al SMT.^(2,6)

En caso de confirmarse el diagnóstico de SMT, los pacientes deberán someterse a colonoscopias anuales a partir de los 20-25 años, así como a revisiones uroginecológicas y hematológicas periódicas. Para el tratamiento de los tumores cutáneos se recomiendan terapias locales como el excéresis o la electrocoagulación, mientras que la cirugía micrográfica se reserva para los carcinomas sebáceos.^(2,6)

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se describe el caso clínico de un paciente masculino, JMS, de 62 años de edad con antecedentes de asma bronquial que viene presentando hace siete años lesiones cutáneas en cara, con mayor intensidad en área de la nariz y mejilla y algunas en frente y mentón. (Fig. 1 y 2) Estas han evolucionado por brotes, al inicio fueron pequeñas y aisladas y se han incrementado en número y tamaño en el tiempo.



Fig. 1. Lesión en cara.



Fig. 2. Lesión en cara.

En algunas ocasiones se le realizó cirugía pero el paciente no mostró diagnósticos histológicos anteriores. Refiere lesión única en espalda que se acompaña de dolor, de un año de evolución que ha crecido con rapidez. (Fig. 3) Refirió cambios del hábito intestinal predominando los episodios de diarrea. Por lo que ingresa en el Servicio de Dermatología para realizar estudios.



Fig. 3. Lesión en espalda.

Al examen físico cutáneo se muestran lesiones tumorales eritematosas, de variable número y tamaño con tendencia a ser redondeadas, de bordes definidos, irregulares, algunas de superficie lisa otras de aspecto anfractuoso, papilomatosos, con exulceraciones y costras en su superficie, varias conservan su individualidad y otras se agrupan formando lesiones de mayor tamaño de distribución localizada en cara. (Fig. 1 y 2) Se aprecia lesión única de 3cm de diámetro de superficie lisa, redondeada, con ulceración central de fondo sucio, con halo eritematoso, de bordes irregulares de distribución localizada en región lumbar lateral izquierda. (Fig. 3)

Se le realiza exéresis de una lesión en la cara y de la lesión única en la espalda, para estudio histopatológico.

Se indican complementarios, de los cuales fueron positivos los siguientes: Hb: 9,4 g/l, Eritro: 125 mmol/l y sangre oculta en heces fecales, que traduce sangramiento digestivo de posible etiología tumoral.

El resultado histológico de las lesiones cutáneas fue positivo demostrando:

Adenoma sebáceo con respuesta inflamatoria linfoplasmocitaria severa. (Fig. 1 y 2)
Carcinoma sebáceo ulcerado con componente epidermoide y numerosas calcificaciones que infiltran la dermis reticular. (Fig. 3)

Teniendo en cuenta los resultados obtenidos se le indica al paciente colonoscopia, la cual diagnóstica una lesión en aspecto de coliflor pétreo a 110 cm de los márgenes del ano, que ocluye casi la totalidad de la luz. A nivel de colon descendente y sigmoide se observan dos lesiones de aspecto polipoide de 0,5cm con mucosa igual a la mucosa circundante. Se realiza toma de biopsia.

Resultado histopatológico fue un adenocarcinoma de colon.

Se interconsulta el caso con cirugía para conducta, tratamiento y seguimiento.

DISCUSIÓN

Estamos en presencia de Síndrome de Muir-Torre (SMT) teniendo en cuenta la asociación de tumores de origen sebáceo con una neoplasia visceral interna encontrados en este paciente.

Esta entidad es una genodermatosis poco frecuente. La presencia de múltiples tumores de estirpe sebácea son la manifestación dermatológica más característica y constante del mismo.^(1,2,4,9)

En el paciente se diagnosticaron por histología dos tipos de tumores sebáceos. El primero correspondiente a la muestra tomada de la nariz fue el adenoma sebáceo, este es un tumor benigno que en ocasiones se presenta como una neoformación solitaria de crecimiento lento, del color de la piel o discretamente rosada, que afecta principalmente la cabeza y cuello en personas de edad avanzada. Las lesiones suelen medir hasta 0.5 cm de diámetro; sin embargo, se ha informado sobre algunas que han alcanzado hasta 9 cm. A veces se ulceran y sangran o se reblandecen. El diagnóstico de adenoma sebáceo, tanto en la forma solitaria como en la múltiple, siendo esta variedad el caso del paciente, debe alertar al médico sobre la posible asociación con el SMT. Se debe sugerir a los familiares de primer grado a realizarse una revisión sistemática y detallada para excluir malignidad gastrointestinal y genitourinaria de acuerdo a los protocolos ya publicados.^(1,2) El segundo diagnóstico perteneciente a la lesión única en espalda correspondió con carcinoma sebáceo (CS). El mismo es un tumor infrecuente, maligno, agresivo de estirpe sebácea. Se presenta con predominio en mujeres de edad avanzada y de raza asiática. Según su localización, puede ser ocular en el 75 % de los casos, y extraocular en el 25 % restante. La ubicación más frecuente es el párpado superior. Se caracteriza por un comportamiento agresivo, con alta tasa de metástasis regionales y a distancia.^(8,10,11) Esta distribución descrita en la literatura no coincide con la presentada en el paciente evaluado.

Los diagnósticos diferenciales a tener en cuenta en esta entidad son: carcinoma basocelular, carcinoma epidermoide, queratoacantoma y sebaceoma entre otros.^(4,11-14)

La neoplasia interna frecuente encontrada en el SMT es el cáncer colorrectal, que suele aparecer unos 10 años antes que en la población general.^(2,4-8) Este fue el

tumor visceral primario asociado a las lesiones cutáneas halladas en el paciente presentado, mostrando coincidencia con lo reportado en las referencias revisadas.

Las neoplasias gastrointestinales son los tumores viscerales más comunes entre un 50 y 61 %, seguidos por cánceres urogenitales entre un 22 % y un 25 %. El lugar de origen usual del cáncer colorrectal en los pacientes con SMT se sitúa entre la zona proximal y el ángulo esplénico. En ellos la neoplasia sigue un curso no agresivo, aunque el 60 % presenten enfermedad metastásica.^(1,2,4,7)

Los tumores sebáceos se encuentran antes del tumor visceral en el 22 % de los pacientes, al unísono en el 6 % y después en el 56 %.⁽¹⁾ La presencia de éstos debería alertar sobre la existencia de neoplasias internas. En los pacientes con MTS está indicado un seguimiento para descubrir nuevas afecciones malignas. El estudio a otros miembros de la familia también es necesario.^(5,7)

Muchas características morfológicas parecen ser más prevalentes en pacientes con neoplasias sebáceas asociadas con malignidad, por lo que de cualquier forma, es necesaria una evaluación general completa y específica colorrectal en enfermos con diagnóstico de tumores sebáceos solitarios o múltiples a pesar de su apariencia histopatológica benigna.^(1,7)

El caso reportado al ser diagnosticado fue valorado y tratado, mantiene seguimiento por las especialidades de Cirugía, Máxilo facial y Dermatología.

Por todo lo anterior concluimos que el caso presentado es de interés debido a su poca frecuencia, además de tratarse de que no cuenta con antecedentes familiares de neoplasias sebáceas o viscerales. Sin embargo, es importante cuando se diagnostica alguna tumoración de estirpe sebácea, descartar primero alguna asociación con el SMT.

En estos casos, el papel del dermatólogo es relevante, al encontrar lesiones tumorales únicas o múltiples se pueden realizar estudios que aportan el diagnóstico de una neoplasia visceral y asociaciones de riesgo, para evaluar y tratar al paciente en etapas iniciales del tumor. Aunque las características clínicas de estas neoplasias son poco llamativas, lo cual puede inducir a un diagnóstico de poca relevancia clínica, es importante que al extirpar la lesión todas las piezas se envíen a estudio histopatológico para elaborar un diagnóstico certero.⁽¹⁾

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1- Chavelas A, Garibay A. Adenoma sebáceo. Cent Dermatol Pascua- [Internet]. 2008 [citado 25 Octubre 2016]; 17(1). Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/derma/cd-2008/cd081d.pdf>

2- Bennasar A, Ferrando J. Síndromes de neoplasias múltiples familiares con manifestaciones cutáneas. Méd Cutan Iber Lat Am [internet]. 2009 [citado 20 oct 2016]; 37(2): 71-78. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/cutanea/mc-2009/mc092b.pdf>

- 3- Labalde Martínez M, Veguillas Redondo P, Carlín Gatica J, et al. Bases Genéticas y Moleculares del Cáncer Colorrectal. Rev Española de Investigaciones Quirúrgicas [Internet]. 2013 [citado 04 Dic 2016];16(1):25-31. Disponible en: http://WWW.scholar.google.com/cu/scholar?start=30&q=+muir-torre+y+mutaciones+gen%c3%a9ticas&hl=es&as_sdt=0,5
- 4- Ameixa Palma DM. Carcinoma Sebáceo y Síndrome de Muir-Torre. Revista reduca [Internet]. 2013 [citado 05 Dic 2016];4(11):289-303. Disponible en: <http://www.revistareduca.es/index.php/reduca/article/view/1289/133>
- 5- Bayliss SJ, Dogramaci AC. Genodermatosis. En: Bologna JL, Jorizzo JL, Rapini RP. Dermatology. 2ª edición. London: Elsevier; 2008.
- 6- Fontábal A, Amaro P. Manifestaciones cutáneas de las enfermedades gastrointestinales. 2da. Parte. Gastr Latinoam [Internet]. 2005 [citado 05 Dic 2016];16:205-17. Disponible en: http://bases.bireme.br/cgi-bin/wxislind.exe/iah/online/?IisScript=iah/iah.xis&src=google&base=LILACS&lang=_p&nextAction=lnk&exprSearch=433862&indexSearch=ID
- 7- Weedon D, Stratton G. Piel Patología. Madrid: Editorial Marbán; 2012: 725-26.
- 8- Esmaeli B, Nasser Q, Cruz H, et al. American Joint Committee on cancer T category for eyelid sebaceous carcinoma correlates with nodal metastasis and survival. Ophthalmology. 2012;119(5):1078-82. Citado en Pub Med: PMID:22330966.
- 9- Castro Mujica MC, Barletta Carrillo C, Acosta Aliaga M, et al. Síndrome de Lynch variante Muir-Torre: a propósito de 2 casos. Rev Gastroenterol Perú [Internet]. 2016 [citado 2016 Dic 05];36(1):81-85. Disponible en: http://www.scielo.org.pe/scielo.php?pid=S1022-51292016000100012&script=sci_arttext&tlng=pt
- 10- Ramírez García LK, Díaz Azze M, Gómez Cabrera G, et al. Carcinoma de glándulas sebáceas palpebrales. Rev Cubana Oftalmol [Internet]. 2014 [citado 05 Dic 2016];27(1):139-47. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/revcuboft/rco-2014/rco141n.pdf>
- 11- Pantoja A, Vial V, Soto D, et al. Carcinoma sebáceo asociado al síndrome de Muir-Torre: a propósito de un caso. Rev Argent Dermatol [Internet]. 2016 [citado 27 Oct 2016];97(1):43-53. Disponible en: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1851-300X2016000100006&lng=es
- 12- Sung D, Kaltreider SA, González Fernández F. Early onset sebaceous carcinoma. Diagn Pathol. 2011; Sep 5;6: 81. Citado en Pub Med: PMID: 21892948.
- 13- Freedberg I, Elsen A, Wolf K. Fitzpatrick's Dermatology in general medicine. 7th ed. Vol 1. New York: Mc Graw-Hill; 2014.
- 14- Burns T, Breathnach S, Cox N, Griffiths C. Rook's. Textbook of dermatology. 8th ed. Vol 2. USA: Blackwell Publishing; 2012.p.1985-86.

Recibido: 15 de diciembre de 2016.
Aceptado: 3 de mayo de 2017.

Cristy Darias Domínguez. Hospital Universitario Clínico Quirúrgico Comandante Faustino Pérez Hernández. Carretera Central. Km. 101 Matanzas, Cuba. Correo electrónico: cristyd.mtz@infomed.sld.cu

CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

Darias Domínguez C, Piña Rodríguez Y, Lima Reina MT. Neoplasias de origen sebáceo asociadas a Síndrome de Muir-Torre. A propósito de un caso. Rev Méd Electrón [Internet]. 2017 May-Jun [citado: fecha de acceso]; 39(3). Disponible en: <http://www.revmedicaelectronica.sld.cu/index.php/rme/article/view/2138/3465>