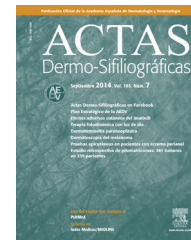




ACTAS Dermo-Sifiliográficas

Full English text available at
www.actasdermo.org



CASO PARA EL DIAGNÓSTICO

Pápulas mucosas en una niña de 9 años



Mucosal Papules in a 9-Year-Old Girl

Historia clínica

Niña de 9 años, sin antecedentes familiares de interés, en seguimiento por pediatría por estreñimiento crónico desde la infancia, etiquetado como funcional. Es remitida a dermatología por la aparición de múltiples lesiones en la punta lingual desde los 7 años de edad.

Exploración física

A la exploración física inicial destacaba cierto hábito marfanoide (fig. 1A), con engrosamiento labial y del borde libre palpebral, con una sutil eversión de los mismos. En la punta lingual se evidenciaban múltiples lesiones papulosas de consistencia firme, no translúcidas (fig. 1B). Además presentaba una lesión papulosa color piel en la coana nasal derecha (fig. 1C) y otras en la semimucosa labial (fig. 1).

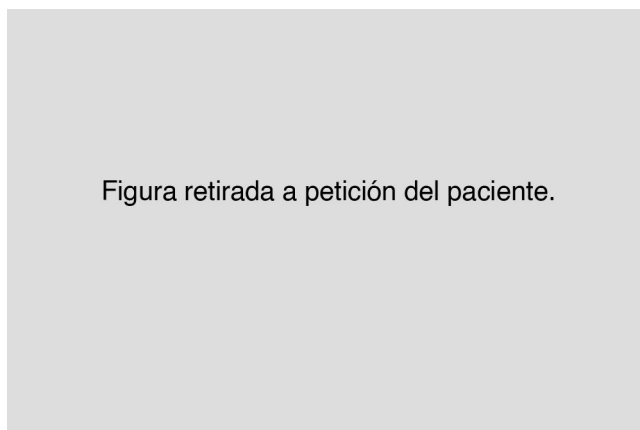


Figura 1

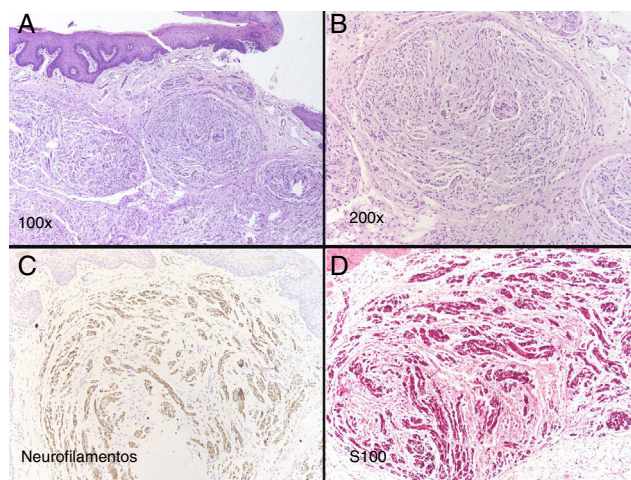


Figura 2 A. Hematoxilina-eosina $\times 100$. B. Hematoxilina-eosina $\times 200$. C. Inmunohistoquímica con Neurofilamentos. D. Inmunohistoquímica con S100.

Pruebas complementarias

Se llevó a cabo una biopsia-punch de una de las pápulas linguales que reveló la presencia de lesiones nodulares localizadas en la dermis, bien circunscritas, constituidas por fibras nerviosas hiperplásicas con positividad para tinción de neurofilamentos y S100 (fig. 2).

Ante este hallazgo histológico se realizó una resonancia magnética de glándulas suprarrenales, determinación de catecolaminas en orina y calcitonina en sangre, con resultados dentro de la normalidad. Sin embargo, se identificaron 3 nódulos hipodensos vascularizados bilaterales al realizar la ecografía tiroidea, con alta sospecha de naturaleza neoplásica. Durante el transcurso de las pruebas complementarias se solicitó un estudio genético, que puso de manifiesto una mutación en el protooncogén RET (p.Met918Thr).

¿Cuál es su diagnóstico?

Diagnóstico

Neuromas mucosos en un caso de neoplasia endocrina múltiple.

Evolución

Con la confirmación histológica de neuromas mucosos y la historia clínica de estreñimiento crónico se realizaron diversas pruebas complementarias para confirmar que se trataba de un caso de neoplasia endocrina múltiple (MEN). Dada la alta sospecha de infiltración neoplásica tiroidea se llevó a cabo una tiroidectomía que confirmó la presencia de un cáncer medular de tiroides. Con todo ello se llegó al diagnóstico final de un MEN tipo 2 B con afectación cutánea, tiroidea y gastrointestinal.

Comentarios

El síndrome de MEN tipo 2 B consiste en un trastorno hereditario autosómico dominante causado por una mutación en el protooncogén RET¹. El MEN tipo 2 se ha clasificado en 3 tipos: 2 A, 2 B y cáncer medular de tiroides familiar. El MEN tipo 2 B presenta una escasa incidencia (1:200.000) representando el 5% de todos los casos de MEN tipo 2. Se trata de un desorden que asocia neoplasias en órganos endocrinos como el feocromocitoma (50%) y el cáncer medular de tiroides (95%)². Este último acostumbra a ser la primera neoplasia en desarrollarse, y su carácter multicéntrico y agresivo, con alta tasa de metástasis (mayoritariamente en el pulmón y en el hígado) confiere un pronóstico sombrío a esta entidad, por lo que está indicado realizar una tiroidectomía profiláctica². Además el MEN 2 B se caracteriza por una ganglioneuromatosis intestinal que justifica el estreñimiento crónico, y un fenotipo peculiar con hábito marfanoide y engrosamiento labial y palpebral, tal y como ocurría con nuestra paciente³.

Los neuromas mucosos constituyen el signo guía para el diagnóstico precoz de esta enfermedad. Se suelen localizar

en la región centrofacial, predominantemente en la mucosa lingual y labial, y menos frecuentemente en la conjuntiva y el paladar. Los neuromas mucosos pueden estar presentes al nacimiento en los casos más severos, pudiendo incrementarse en número y/o tamaño o no presentar cambios evolutivos⁴.

Por tanto, los neuromas mucosos, dado su carácter casi patognomónico, pueden ser la clave para la identificación temprana de un caso de MEN, siendo crucial el papel del dermatólogo en este caso.

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no tienen ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Moline J, Eng C. Multiple endocrine neoplasia type 2: An overview. *Genet Med*. 2011;13:755–64.
2. Lee MJ, Chung KH, Park JS, Chung H, Jang HC, Kim JW. Multiple endocrine neoplasia type 2 B: Early diagnosis by multiple mucosal neuroma and its DNA analysis. *Ann Dermatol*. 2010;22:452–5.
3. Raue F, Frank-Raue K. Update multiple endocrine neoplasia type 2. *Fam Cancer*. 2010;9:449–57.
4. Majidi M, Haghpanah V, Hedayati M, Khashayar P, Mohajeri-Tehrani MR, Larijani B. A family presenting with multiple endocrine neoplasia type 2 B: A case report. *J Med Case Rep*. 2011;5:587.

L. Padilla-España*, J. del Boz-González
y M. de Troya Martín

*Servicio de Dermatología, Hospital Costa del Sol,
Marbella, Málaga, España*

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: laupadesp@gmail.com
(L. Padilla-España).