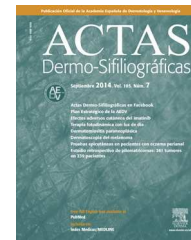




ACTAS Derma-Sifiliográficas

Full English text available at
www.actasdermo.org



CASOS PARA EL DIAGNÓSTICO

Nódulos cutáneos dolorosos

Painful Skin Nodules

Historia clínica

Mujer de 50 años con antecedentes personales de histerectomía por miomatosis uterina (1997), carcinoma renal de conductos colectores que fue tratado mediante nefrectomía radical derecha (2005) y cistoadenoma mucinoso ovárico izquierdo para el que se realizó una anexectomía (2010). Con respecto a sus antecedentes familiares llamó la atención que un hermano y una hermana habían fallecido por carcinoma renal.

Acudió a la consulta de dermatología por la presencia de múltiples lesiones cutáneas en el tronco y la raíz de los miembros, dolorosas al tacto y con las bajas temperaturas, que habían ido apareciendo progresivamente tras el diagnóstico del cáncer renal (fig. 1).



Figura 1

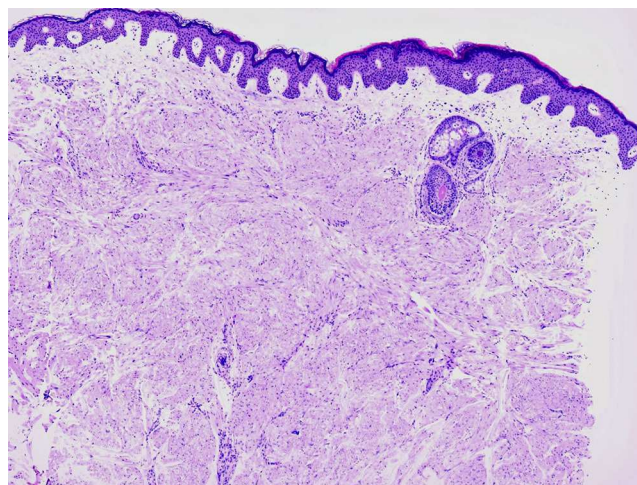


Figura 2 Hematoxilina-eosina $\times 20$.

Exploración física

Se observaban lesiones nodulares eritematosas de predominio en el tronco y la raíz de los miembros, en número de 15 a 20 en total.

Histopatología

El estudio histológico reveló una tumoración no encapsulada localizada en la dermis, compuesta por haces de músculo liso organizados en un patrón entrelazado. Las células presentaban un abundante citoplasma eosinófilo con núcleos alargados de terminaciones romas (fig. 2).

¿Cuál es su diagnóstico?

Diagnóstico

Leiomiomatosis hereditaria y carcinoma de células renales (LHCCR).

Evolución

Tras años de seguimiento el proceso renal se ha mantenido sin signos de recidiva ni de enfermedad a distancia. Las lesiones cutáneas han continuado aumentando progresivamente en número y tamaño durante años. Se remitió para estudio genético propio y de familiares.

Tratamiento

Se realizó exéresis quirúrgica de las lesiones cutáneas más molestas.

Comentario

La LHCCR es una entidad poco frecuente que se caracteriza por la existencia de leiomiomas, cutáneos y uterinos, asociados a carcinoma de células renales¹. Este último se suele presentar de forma unilateral (lo que contrasta con otros síndromes de cáncer renal hereditario como el de Von Hippel Lindau o el de Birt-Hogg-Dubé), tiende a ser más agresivo y su forma histológica predominante es el carcinoma papilar tipo 2, aunque hay casos descritos de carcinomas de conductos colectores, de células claras y mixtos papilares y túbulo-papilares. Es raro que los piloleiomiomas cutáneos y los leiomiomas uterinos degeneren a variantes malignas, aunque hay algunos casos descritos y se ha observado que tienden a aparecer a edades más tempranas¹. Además, se ha descrito la asociación entre la mutación del gen responsable con otras neoplasias como las de mama, próstata y hematológicas.

No debe confundirse la LHCCR con el síndrome de Reed, en el que se asocian leiomiomas cutáneos y uterinos, pero sin relación con el cáncer renal².

En su etiología se ha implicado la afectación del gen 1q42.3-q43, que se hereda de forma autosómica dominante y que codifica para la enzima fumarato hidratasa, implicado en el sistema de supresores de tumores integrado en el ciclo de Krebs. Su alteración conduce a un cúmulo de fumarato, que va a inhibir la enzima que hidroliza el factor inducible por hipoxia (HIF), elevando sus niveles y, así, la transcripción de genes implicados en la carcinogénesis^{3,4}.

Con respecto a la indicación y elección del tratamiento más adecuado de los piloleiomiomas cutáneos

siempre dependerá del número, tamaño, localización y sintomatología⁵. De este modo, en pacientes con un gran número de ellos deberán tratarse aquellos que produzcan más molestias, en pacientes con piloleiomiomas de gran tamaño evitaremos exéresis quirúrgicas deformantes, mientras que en piloleiomiomas únicos o escasos optaremos por la cirugía.

En nuestro caso, dado el número, tamaño y localización de los piloleiomiomas, optamos por la exéresis quirúrgica como medida más adecuada.

El conocimiento de esta enfermedad por el dermatólogo va a permitir un diagnóstico más precoz, que deberá ser confirmado con un estudio genético, tanto del paciente como de los familiares disminuyendo, de este modo, la morbimortalidad de los afectados⁶.

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no tienen ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Kiuru M, Launonen V. Hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer (LHRCC). *Curr Mol Med*. 2004;4:869–75.
2. García Muret PG, Pujol RM, Alomar A, Calaf J, de Moragas JM. Familiar leiomyomatosis cutis et uteris (Reed's syndrome). *Arch Dermatol Res*. 1988;280:S29–32.
3. Lehtonen HJ. Hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer: Update on clinical and molecular characteristics. *Fam Cancer*. 2011;10:397–411.
4. Tomlinson IP, Alam NA, Rowan AJ, Barclay E, Jaeger EE, Kelsell D, et al. Germline mutations in FH predispose to dominantly inherited uterine fibroids, skin leiomyomata and papillary renal cell cancer. *Nat Genet*. 2002;30:406–10.
5. Holst VA, Junkins-Hopkins JM, Elenitsas R. Cutaneous smooth muscle neoplasms: Clinical features, histologic findings, and treatment options. *J Am Acad Dermatol*. 2002;46:477–90.
6. Schmidt LS, Linehan WM. Hereditary leiomyomatosis and renal cell carcinoma. *Int J Nephrol Renovasc Dis*. 2014;7:253–60.

J.F. Millán-Cayetano*, J.M. Segura-Palacios
y M. de-Troya-Martín

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

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: jf.millancayetano@gmail.com
(J.F. Millán-Cayetano).