

# Tumor de Köenen, una manifestación cutánea poco conocida de esclerosis tuberosa

## Köenen tumor: a rare cutaneous manifestation of tuberous sclerosis

Mónica Dávalos Tanaka,<sup>1</sup> Reyna Karina López Magallón<sup>2</sup> y Carolina Palacios López<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Residente del Servicio de Dermatología

<sup>2</sup> Residente del Servicio de Patología

<sup>3</sup> Adscrita al Servicio de Dermatología, Instituto Nacional de Pediatría

### RESUMEN

La esclerosis tuberosa es un síndrome neurocutáneo, autosómico dominante, con una incidencia de uno por cada 10 mil nacimientos. La tríada clásica de la enfermedad son crisis convulsivas, manchas hipocrómicas lanceoladas y angiofibromas. Las manifestaciones cutáneas se consideran marcadores de la enfermedad debido a lo típicas que son y a que aparece una gran cantidad de las mismas.

Los fibromas periungueales o subungueales, también conocidos como tumores de Köenen, a pesar de que se consideran un criterio mayor de la enfermedad, no se tienen presentes al momento del diagnóstico, ya que aparecen durante la adolescencia, pero son causa de consulta frecuente porque producen dolor e incapacidad al caminar en estos pacientes. Presentamos el caso de un niño con esclerosis tuberosa y un tumor de Köenen, tratado quirúrgicamente con muy buenos resultados.

**PALABRAS CLAVE:** esclerosis tuberosa, fibromas periungueales, tumor de Köenen.

### ABSTRACT

Tuberous sclerosis is an autosomal dominant neurocutaneous syndrome with an incidence of 1 in 10 000 births. The classic triad of the disease are seizures, hypomelanotic macules and angiofibromas. The cutaneous manifestations are considered markers of the disease due to their frequency and considerable number in one patient.

Periungual or subungual fibromas, also known as Köenen tumors, are considered a major criterion of the disease, however they are not present at the time of diagnosis. They appear during adolescence and they are a frequent cause of consultation since they produce pain and inability to walk in these patients. We present a case of a child with tuberous sclerosis and a Köenen tumor, treated surgically with good outcome.

**KEYWORDS:** tuberous sclerosis, periungual fibromas, Köenen tumors.

### Introducción

La esclerosis tuberosa es un síndrome neurocutáneo, autosómico dominante, con una incidencia de uno por cada 10 mil nacimientos.<sup>1</sup> Se cree que es secundario a mutaciones en los genes que ayudan en la migración neuronal y en la diferenciación celular, como el gen TSC1 o hamartina (cromosoma 9q34) o el gen TSC2 o tuberina (cromosoma 16p13), en dos tercios de los casos la enfermedad se presenta de forma esporádica, y se atribuye al desarrollo de mutaciones de novo.<sup>1</sup> Afecta múltiples órganos, como el sistema nervioso central, la piel, el pulmón, el corazón, el riñón

y los ojos. La esclerosis tuberosa se caracteriza por inicio temprano de crisis convulsivas que con el tiempo pueden llegar a ser de difícil control, y se asocia con discapacidad mental severa y profunda, antes llamada retraso mental.<sup>2</sup> Cerca de 85% de niños y adolescentes con esclerosis tuberosa tienen complicaciones del sistema nervioso central (SNC) en las que se incluyen epilepsia, trastornos cognitivos, cambios del comportamiento y autismo.<sup>2</sup> También produce lesiones cerebrales como tuberosidades corticales, nódulos subependimarios, tumores de células gigantes subependimarias y anomalías de la sustancia blanca.

### CORRESPONDENCIA

Dra. Carolina Palacios López ■ caroderma@yahoo.com.mx ■ Teléfono: 55 1084 0900, ext. 1338  
Insurgentes Sur 3700, Letra C, Colonia Insurgentes Cuicuilco, C.P. 04530, Ciudad de México

Los hallazgos más comunes son tumores benignos en la piel, el cerebro, los riñones, el pulmón y el corazón que puede originar una disfunción orgánica cuando el parénquima normal es reemplazado por otros tipos celulares.

Las manifestaciones cutáneas se consideran marcadores de la enfermedad debido a lo típicas que son y a que aparece una gran cantidad de las mismas. Los principales hallazgos dermatológicos incluyen manchas hipopigmentadas lanceoladas, placas de Shagreen y angiofibromas.<sup>1,2</sup>

Los fibromas periungueales o subungueales, también conocidos como tumores de Köenen, aparecen durante la edad escolar y evolucionan con la edad. Clínicamente los observamos como nódulos rojizos o del color de la piel normal y aparecen en la región distal de las falanges y sobre el lecho ungueal o en los repliegues ungueales.<sup>2,3</sup> Histopatológicamente son similares a los angiofibromas. La mitad de los pacientes con esclerosis tuberosa pueden desarrollarlos y constituyen un criterio mayor para el diagnóstico de la esclerosis tuberosa. Los fibromas periungueales se pueden observar en personas sanas después de un traumatismo.

### Caso clínico

Niño de 11 años, diagnosticado desde los dos meses de edad con esclerosis tuberosa, con crisis convulsivas de control difícil y manchas hipopigmentadas. Paulatinamente, con la edad desarrolló manchas lanceoladas, placa de Shagreen, hamartoma retiniano, tuberosidades corticales, angiofibromas faciales y angiolipomas renales bilaterales; recibió manejo multidisciplinario. Desde los ocho años de edad tiene una tumoración en el dorso del cuarto dedo del pie izquierdo, en el lecho periungueal, sin sintomatología en un principio, no obstante, al crecer dicho tumor produjo dolor al caminar, por lo que se decidió extirparlo quirúrgicamente, con muy buenos resultados (figura 1). Histopatológicamente, con tinción de hematoxilina y eo-



Figura 1. Tumor de Köenen previo a la cirugía.

sina (figura 2) se observó epidermis con hiperqueratosis, dermis superficial con vasos sanguíneos dilatados, en la dermis profunda se identificó la lesión bien delimitada, compuesta de fibras de colágeno gruesas con orientación perpendicular y fibroblastos. Se hizo tinción con tricrómico de Masson (figura 3) que mostró las fibras de colágeno en color azul (figura 4). Con esto se confirmó el diagnóstico de tumor de Köenen. Actualmente el paciente continúa en seguimiento multidisciplinario por la esclerosis tuberosa. Un año después de la cirugía presenta recurrencia (figura 5).

### Discusión

Debido a que la esclerosis tuberosa es un síndrome neurocutáneo, puede afectar a los pacientes en diferentes órganos. Las primeras manifestaciones cutáneas de esclerosis tuberosa más comunes y tempranas son:<sup>3</sup> a) máculas o manchas hipopigmentadas lanceoladas y b) angiofibromas faciales. Los fibromas ungueales suelen aparecer desde la edad escolar, como en nuestro paciente.

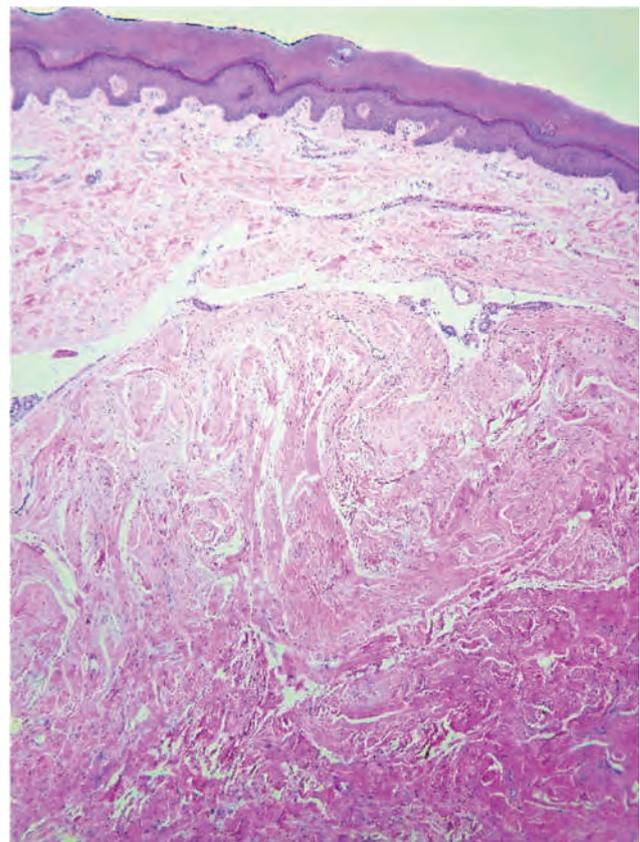
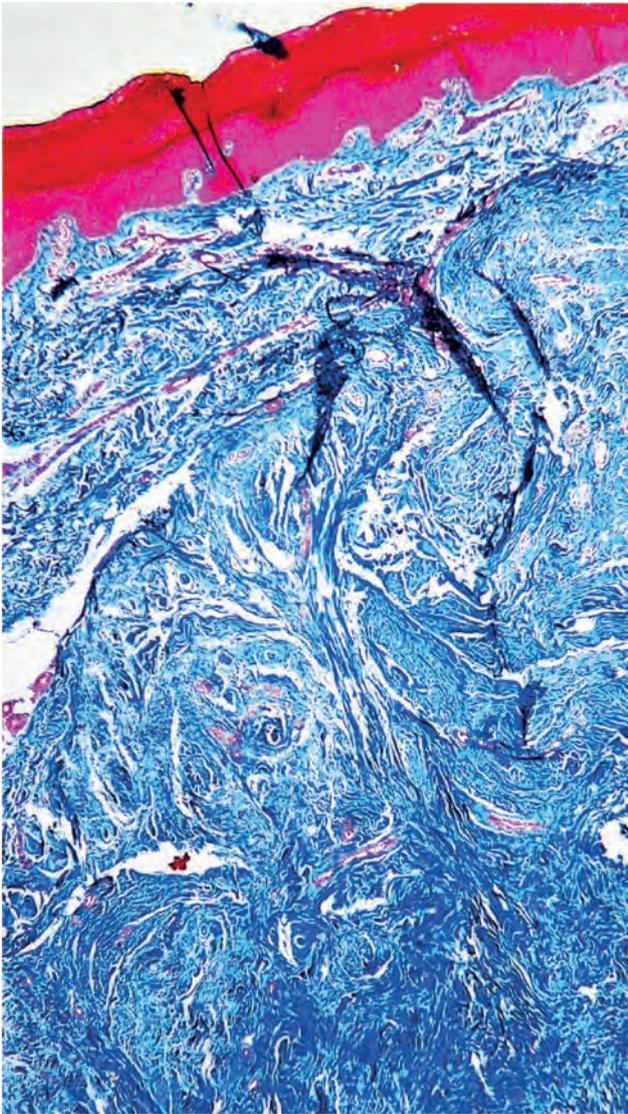
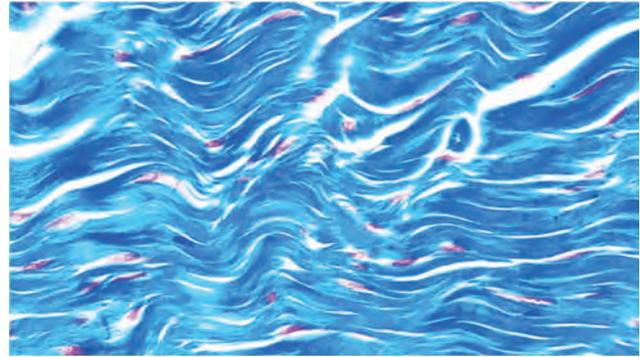


Figura 2. Fotomicrografía en poco aumento teñida con hematoxilina-eosina que muestra la epidermis con hiperqueratosis, en la dermis superficial se observan vasos sanguíneos discretamente dilatados, la lesión se identifica en la dermis profunda, está delimitada, es hipocelular compuesta por gruesas fibras de colágeno y fibroblastos.



**Figura 3.** Fotomicrografía histoquímica con tricrómico de Masson que resalta las fibras de colágeno en azul, nótese la disposición perpendicular de su arreglo con respecto a la epidermis.



**Figura 4.** Fotomicrografía histoquímica con tricrómico de Masson que muestra la colágena en azul y los núcleos en tinción roja.



**Figura 5.** Un año después de la cirugía con recurrencia del tumor en el mismo sitio.

Existen criterios diagnósticos de la esclerosis tuberosa, la última actualización la hizo en el año 2012 el Grupo Internacional de Consenso de Esclerosis Tuberosa<sup>13</sup> (tabla 1).

El diagnóstico definitivo se realiza cuando se tienen dos criterios clínicos mayores o un criterio mayor mas dos criterios menores. El diagnóstico posible es cuando se tiene sólo un criterio clínico mayor o dos o más criterios clínicos menores.

Los tumores de Köenen, o fibromas periungueales, son parte de los criterios mayores para el diagnóstico de esclerosis tuberosa. Típicamente aparecen en la edad escolar y pueden ser causa de preocupación funcional y cosmética, ya que ocasionan deformidad ungueal y dolor,<sup>4</sup> como sucedió con nuestro paciente. Es más común ob-

servarlos en las uñas de los pies que en las de las manos, y más frecuente en el sexo femenino. El origen de este tumor es en la matriz ungueal, por lo que se espera que haya recurrencias cuando se realizan procedimientos que preservan la matriz ungueal.<sup>4</sup>

Los diagnósticos diferenciales clínicos son: exostosis subungueal proximal, tumores glómicos y fibromas ungueales sin asociación con esclerosis tuberosa.<sup>5</sup>

Exostosis subungueal proximal: sobrecrecimiento óseo o de cartilago calcificado, frecuente en adolescentes y adultos jóvenes, se localiza principalmente en el primer dedo del pie. Tiene un origen fibrocartilaginoso con hueso trabecular maduro.

Tumores glómicos: se caracteriza porque es un tumor solitario acral, frecuentemente subungueal. Está relacionado con el segmento arteriolar del glomus cutáneo.

Histológicamente no tiene diferencias significativas con un fibroqueratoma subungueal, por lo que se considera una variante de éste.

**Tabla 1.** Criterios diagnósticos de esclerosis tuberosa, Grupo Internacional de Consenso de Esclerosis Tuberosa, 2012

<b>A. Genéticos:</b> Identificación de la mutación en TSC1 o TSC2 para realizar el diagnóstico definitivo 10 a 25% no tiene mutación identificada	
<b>B. Criterios clínicos</b>	
<b>Criterios mayores:</b> 1. Angiofibromas faciales ( $\geq 3$ ) o placas en la frente 2. Máculas no traumáticas hipomelánicas ( $\geq 3$ de al menos 5 mm de diámetro) 3. Fibromas ungueales o periungueales no traumáticos ( $\geq 2$ ) 4. Placa de Shagreen 5. Múltiples hamartomas nodulares retinianos 6. Tuberomas o displasias corticales 7. Nódulos subependimarios 8. Astrocitoma subependimario de células gigantes 9. Rabdomioma cardíaco (único o múltiple) 10. Linfangiomatosis pulmonar 11. Angiomiolipoma ( $\geq 2$ )	<b>Criterios menores:</b> 1. Pozos o pits distribuidos al azar en el esmalte dental ( $\geq 3$ ) 2. Fibromas orales ( $\geq 2$ ) 3. Hamartoma no renal (con confirmación histológica) 4. Placa acrómica retiniana 5. Lesiones cutáneas en confeti 6. Quistes renales múltiples (con confirmación histológica)

Diagnóstico definitivo: 2 mayores o 1 mayor + 2 menores.

La imagen histológica puede variar según la proporción vascular y la fibrosis estromal.<sup>6</sup> Existen tres subtipos histológicos:

- Angiomatoso, se caracteriza por numerosos espacios vasculares dilatados, alineados con células endoteliales regordetas. Entre los espacios vasculares hay proliferación de fibroblastos entremezclados con cantidades variables de colágeno denso.<sup>6</sup>
- Fibrótico, en el que se observan haces de colágeno gruesos, orientados de manera vertical en la dermis, entremezclados con vasos pequeños con pared gruesa.<sup>6</sup>
- Mixto, presenta características entre angiomatosas y fibróticas.<sup>6</sup>

En el caso de nuestro paciente se caracterizaba por el subtipo fibrótico, ya que estaba compuesto por colágeno grueso con orientación vertical.

Las opciones de tratamiento son la escisión quirúrgica, vaporización por láser de dióxido de carbono, electrode-secación, rasurado y técnicas de fenolización. La recurrencia es alta en estos últimos, por lo que el tratamiento es un reto. Sin embargo, el estándar de oro es la cirugía.<sup>7,8</sup>

## BIBLIOGRAFÍA

- Palacios López CG, Complejo esclerosis tuberosa en PAC Dermatología 3, *Programa de Actualización Continua en Dermatología*, 1ª ed., México, Intersistemas, pp. 199-205.
- Tsao H y Luo S, Neurofibromatosis and tuberous sclerosis. En Bologna JL, Jorizzo J y Schaffer JV, *Dermatology*, Elsevier, 2012, p. 933.
- Monteiro T, Garrido C, Pina S y Chorão R, Esclerosis tuberosa: caracterización clínica e intento de correlación fenotipo/genotipo, *An Pediatr* 2014; 81(5):289-96.
- Castaño MR, Rosado RR y Bueno MR, Tumor de Köenen: etiología, diagnóstico diferencial y tratamiento de elección, 2015.
- Gómez Cerdas MT y Vargas Morales JA, Esclerosis tuberosa, *Rev Méd Sinerg* 2019; 4(3):21-37.
- Ma D, Darling T, Moss J y Lee CC, Histologic variants of periungual fibromas in tuberous sclerosis complex, *J Am Acad Dermatol* 2011; 64(2):442-4.
- Longhurst WD y Khachemoune A, An unknown mass: the differential diagnosis of digit tumors, *Int J Dermatol* 2015; 54(11):1214-25.
- Liebman JJ, Nigro LC y Matthews MS, Köenen tumors in tuberous sclerosis: a review and clinical considerations for treatment, *Ann Plast Surg* 2014; 73(6):721-2.
- Martínez Campayo N, Taibo Martínez A, Del Pozo Losada J y Fonseca E, Shave and carbon dioxide laser vaporization of unguis fibromas, Köenen's tumors, in five patients with tuberous sclerosis, *Dermatol Ther* 2021; 34(1):e14571.