

Caso para diagnóstico. Neoformaciones en la cara

Dra. Mónica Vences,* Dra. Gisela Navarrete,** Dra. Regina Malo Juvera***



Figura 1. Aspecto clínico.

CASO CLÍNICO

Se trata de mujer de 34 años de edad quien acude a la consulta por presentar numerosas «bolitas en la cara desde que nació».

A la exploración física presenta dermatosis localizada a cabeza, de la que afecta cara en región maxilar, de aspecto monomorfo, constituida por numerosas neoformaciones de aspecto papular, eritematosas, de superficie lisa y brillante, de aproximadamente 0.2 cm de diámetro (*Figura 1*).

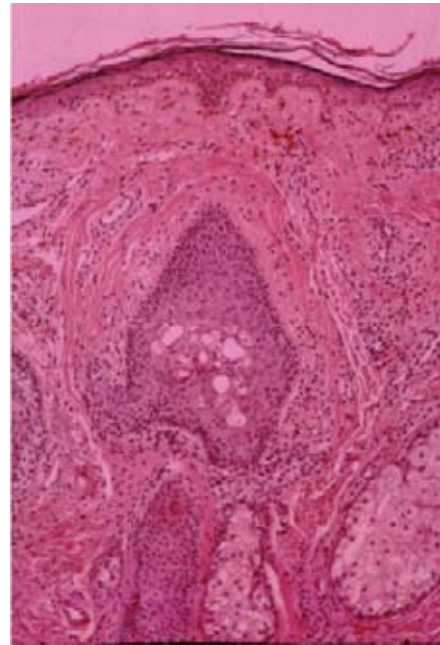


Figura 2. Haces colágenos engrosados alrededor de anexos, vasos dilatados.

Se realizó biopsia incisional, la cual reportó la presencia de una neoformación exofítica con escasa capa córnea, tapones córneos y atrofia. En la totalidad de la dermis se observan los haces colágenos discretamente engrosados y con tendencia a ponerse de forma concéntrica alrededor de anexos, además se observan vasos dilatados (*Figura 2*).

Con los datos anteriores. ¿Qué diagnóstico propone?

* Dermatóloga del CDP.

** Dermatopatóloga del CDP.

*** Residente de 2do año Dermatología CDP.

Con lo anterior se realizó el diagnóstico de *angiofibromas*.

Los angiofibromas son tumores benignos que clínicamente se localizan en la región centrofacial y se caracterizan por neoformaciones de color café o eritematosas, blandas, de superficie lisa y brillante, de aproximadamente 0.1 a 0.3 cm de diámetro.¹

La presencia de angiofibromas durante muchos años se ha asociado casi exclusivamente con esclerosis tuberosa o síndrome Bourneville-Pringle, el cual es un padecimiento que se transmite de forma autosómica dominante, aunque 50-70% de los casos se han atribuido a mutaciones de novo.² Los genes implicados en este síndrome son *TSC1* (hamartina) o *TSC2* (tuberina).³

La presencia de angiofibromas no es suficiente para realizar el diagnóstico de *esclerosis tuberosa* y en ausencia de otros signos característicos como retraso mental, epilepsia, angioliomas renales y linfangiomatosis pulmonar, no es posible realizarlo, a menos que se cuente con estudio genético.^{2,3}

En la actualidad algunos autores han propuesto la presencia de angiofibromas como marcador cutáneo del síndrome de neoplasia endocrina múltiple 1 (NEM1), debido a que se han observado angiofibromas, en la mayoría de los casos múltiples, en el 64 al 88% de los pacientes con NEM1.⁴

Otra entidad asociada a la presencia de angiofibromas múltiples es el síndrome Birt-Hogg-Dubé, el cual

es una genodermatosis rara que se transmite de forma autosómica dominante, caracterizada por la tríada de fibrofolliculomas, tricomodomas y acrocordones, asociado a un riesgo incrementado de tumores renales y neumotórax espontáneo.^{4,5}

El síndrome de esclerosis tuberosa, el síndrome de Birt-Hogg-Dubé y NEM 1 deben considerarse como posibles diagnósticos en pacientes con angiofibromas múltiples. Estas dos últimas entidades, principalmente, cuando son de inicio en la edad adulta.⁶

BIBLIOGRAFÍA

1. Freedberg I, Eisen A, Wolff K, Austen K, Goldsmith L. *Fitzpatrick's Dermatology in General Medicine*. 6th ed. Mc Graw Hill, EUA, 2003; 1: 994.
2. <http://www.emedicine.com/derm/topic438.htm>
3. Nathanson KL, Henske EP. Medical progress: The tuberous sclerosis complex. *N Engl J Med* 2006; 355: 1345-1356.
4. Asgharian B. Cutaneous tumors in patients with multiple endocrine neoplasm type 1 (MEN1) and gastrinomas: prospective study of frequency and development of criteria with high sensitivity and specificity for MEN1. *J Clin Endocrinol Metab* 2004; 89(11): 5328-5236.
5. Marini F, Falchetti A, Monte FD, Sala SC, Gozzini A, Luzi E, Brandi ML. Multiple endocrine neoplasia type 1. *Orphanet J Rare Dis* 2006; 2(1): 38.
6. Schaffer JV. Multiple facial angiofibromas: a cutaneous manifestation of Birt-Hogg-Dubé syndrome. *J Am Acad Dermatol* 2005; 53(2 Suppl 1): S108-1.