

# Hamartoma mesenquimal rabdomiomatoso en una ubicación inesperada

*Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma developed at an unexpected location*

Dr. Ali Sayan<sup>a</sup>, Dr. Gulden Diniz<sup>b</sup>, Dr. Mehmet Mert<sup>c</sup>, Dra. Zubeyde Yildirim Ekin<sup>c</sup> y Dr. Gokhan Koyluoglu<sup>d</sup>

## RESUMEN

El hamartoma mesenquimal rabdomiomatoso es una lesión cutánea rara descrita por primera vez en 1986 como "hamartoma de músculo estriado". En general, se presenta en la región de la cabeza y el cuello de los recién nacidos.

En este artículo, describimos el caso de una niña de 38 días con un apéndice cutáneo congénito en la región perianal. En el examen físico, no se observaron anomalías congénitas ni otras lesiones cutáneas. En el examen histopatológico, se observó un hamartoma con fibras de músculo esquelético desorganizadas. El diagnóstico diferencial incluyó apéndice cutáneo, trago accesorio y fibroma péndulo. El hamartoma mesenquimal rabdomiomatoso se diferencia de las lesiones mencionadas debido al componente de músculo estriado. Dado que no conlleva el riesgo de recurrencia ni de transformación a neoplasia maligna, no es muy relevante diferenciarlo de estas lesiones. Sin embargo, es importante establecer el diagnóstico correcto porque aproximadamente un tercio de los casos se asocian con anomalías congénitas. Asimismo, es necesario un diagnóstico histopatológico en los niños con ubicación perianal debido a las manifestaciones clínicas similares al rabdomiosarcoma.

**Palabras clave:** hamartoma, rabdomiomatoso, mesenquimal, niño.

<http://dx.doi.org/10.5546/aap.2019.e519>

Texto completo en inglés:

<http://dx.doi.org/10.5546/aap.2019.eng.e519>

**Cómo citar:** Sayan A, Diniz G, Mert M, Yildirim Ekin Z, Koyluoglu G. Hamartoma mesenquimal rabdomiomatoso en una ubicación inesperada. *Arch Argent Pediatr* 2019;117(5):e519-e522.

- Centro Quirúrgico Pediátrico. Hospital Universitario y de Investigación de Tepecik, Esmirna, Turquía.
- Departamento de Patología. Izmir Democracy University.
- Departamento de Patología. Hospital Universitario y de Investigación de Tepecik, Esmirna, Turquía.
- Centro Quirúrgico Pediátrico. İzmir Kâtip Çelebi Üniversitesi.

## Correspondencia:

Dr. Gulden Diniz: [gulden.diniz@idu.edu.tr](mailto:gulden.diniz@idu.edu.tr)

## Financiamiento:

Ninguno.

## Conflicto de intereses:

Ninguno que declarar.

Recibido: 30-9-2018

Aceptado: 25-3-2019

## INTRODUCCIÓN

El hamartoma mesenquimal rabdomiomatoso (HMR) fue descrito por primera vez en 1986 por Hendrick como "hamartoma de músculo estriado".<sup>1</sup> En general, las lesiones son congénitas y se ubican en las estructuras de la línea media y en la región de la cabeza y el cuello. Dado que esta lesión contiene un componente foliculosebáceo, también se la denomina "hamartoma congénito de la línea media" y "hamartoma cutáneo pediculado".<sup>2</sup> En los años posteriores, dado que esta lesión reviste características hamartomatosas y que la particularidad más distintiva es el componente de músculo estriado, Mills la denominó "hamartoma mesenquimal rabdomiomatoso de la piel".<sup>2,3</sup> La lesión es de naturaleza benigna y, en general, se detecta en el período neonatal. La mayoría de las lesiones informadas (88,2 %) se ubican en la región de la cabeza y el cuello; el 26,4 % de ellas, en la región maxilar. Sin embargo, se ha detectado en la lengua y la órbita.<sup>4,6</sup> Muy frecuentemente, el HMR está acompañado de anomalías congénitas.<sup>2</sup>

En nuestro estudio, presentamos el caso de una paciente con HMR ubicado en un lugar atípico, informado anteriormente solo una vez, por Sampat y col.<sup>7</sup> en 2017. Si bien en este caso no se ha asociado ninguna otra anomalía congénita con el HMR, nuestra intención fue destacar su importancia en el diagnóstico diferencial de las anomalías congénitas que podrían acompañar el HMR. Los diagnósticos diferenciales del HMR incluyen también rabdomioma fetal y el hamartoma de músculo liso. Las lesiones perianales podrían confundirse con otras lesiones malignas, como rabdomiosarcoma o histiocitosis de células de Langerhans. Sin embargo, estas dos últimas entidades son inmunohistoquímicamente diferentes del HMR.<sup>1-3</sup>

## PRESENTACIÓN DE UN CASO

Se asistió a una niña de 38 días de vida, que pesaba 3200 g, nacida a término por parto espontáneo normal, debido a que presentaba un apéndice cutáneo perianal congénito que había crecido día a día. En el examen físico, no

se detectó ninguna otra anomalía congénita ni lesión similar. Su desarrollo motor y mental era acorde a su edad. Al realizar el examen físico en la posición ginecológica, se observaron dos apéndices cutáneos, uno de aproximadamente 1,5 cm en la posición de las 3 del reloj, lateral al ano, y otro de unos 0,5 cm en la posición de las 7 del reloj (Figura 1). En el examen microscópico del tejido extirpado por cirugía, se observaron fibras musculares degeneradas ubicadas al azar debajo de la epidermis intacta (Figura 2). Se realizó una tinción tricrómica de Masson de las fibras musculares (Figura 3). La tinción

inmunohistoquímica con actina sarcomérica demostró que estas eran fibras de músculo estriado (Figura 4). Asimismo, se observaron muchos histiocitos mediante la presencia de anticuerpos anti-CD68 (Figura 5). Esta lesión con un elevado componente de músculo estriado se informó como "hamartoma mesenquimal rabdomiomatoso".

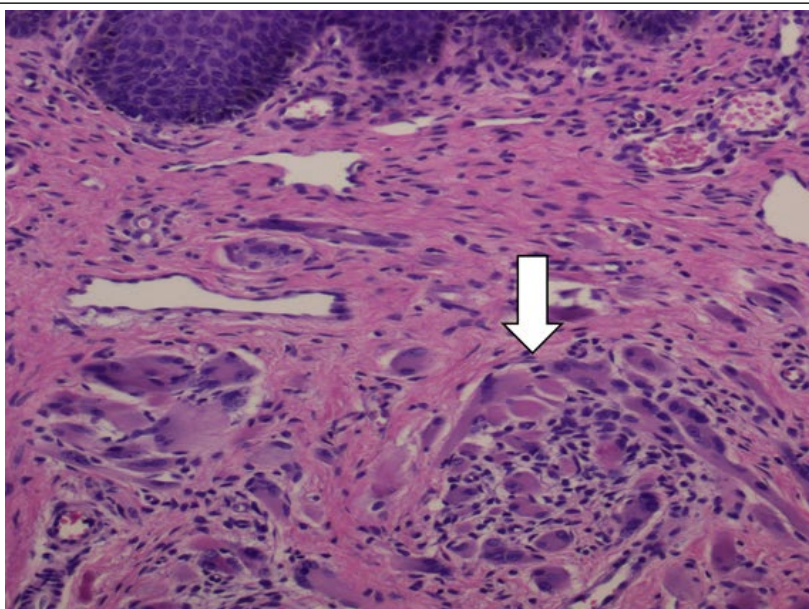
## DISCUSIÓN

El hamartoma mesenquimal rabdomiomatoso es una lesión benigna de naturaleza supuestamente hamartomatosa. No se ha explicado cabalmente su patogenia. Se creía que el desarrollo de HMR tenía

FIGURA 1. Aspecto de la lesión perianal



FIGURA 2. Agrupamientos de fibras de músculo estriado (flecha) en la dermis (HE X 400)



lugar debido a una vía errónea en la migración de los tejidos de origen mesodérmico durante la embriogénesis.<sup>2,3</sup> Se considera que el componente de músculo estriado está formado por fragmentos de estructuras musculares superficiales que se originan en los arcos branquiales como músculo orbicular de los párpados, músculo orbicular de la boca o músculo cutáneo del cuello, lo que conlleva a un error en la vía de migración.<sup>3</sup>

En una búsqueda bibliográfica publicada por Hao y col.,<sup>8</sup> se informó sobre 39 casos de HMR. No fue posible establecer una correlación

entre el HMR y el sexo. Además, en general, se observó HMR como lesión solitaria. Usualmente, se informó HMR asociado con anomalías congénitas, como fisura palatina, displasia retiniana y síndrome congénito de bandas amnióticas.<sup>2</sup> Sanchez y col.,<sup>9</sup> informaron un caso de HMR asociado con síndrome de Delleman. Este síndrome, también denominado síndrome oculocerebrocutáneo, se caracteriza por presentar quistes orbitarios, malformación cerebral y lesión con piel flácida. Se ha informado una asociación entre el HMR y las anomalías

FIGURA 3. Se observan agrupamientos de fibras de músculo estriado de color rojo (flecha) en tejido dérmico de color azul (tinción tricrómica de Masson X 100)

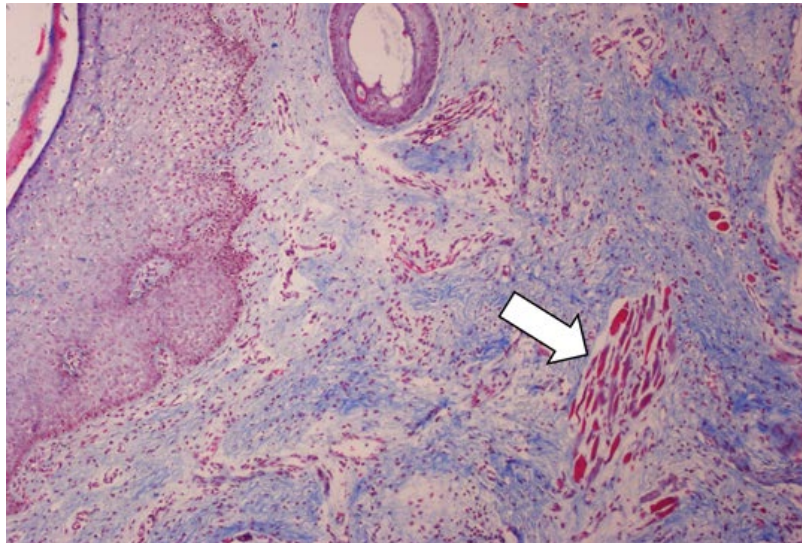


FIGURA 4. Presencia de expresión difusa de actina sarcomérica en las fibras de músculo estriado (DAB X 200)

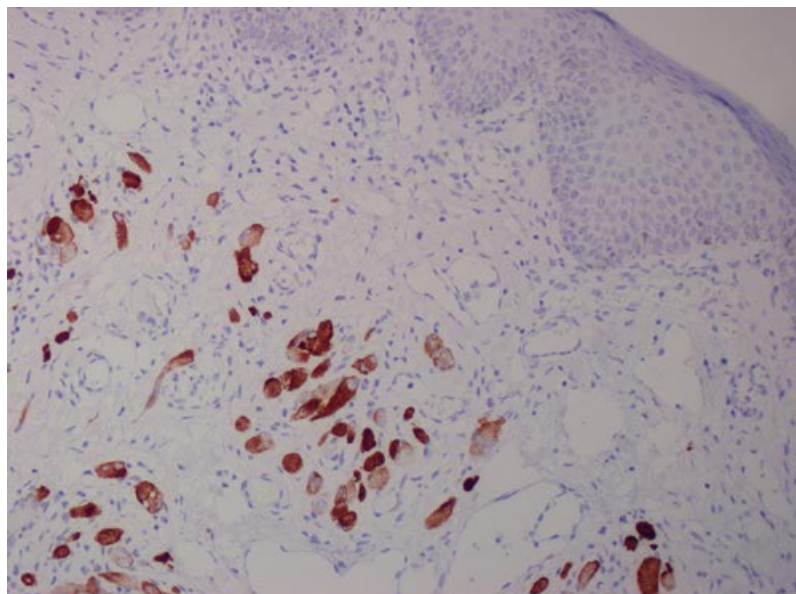
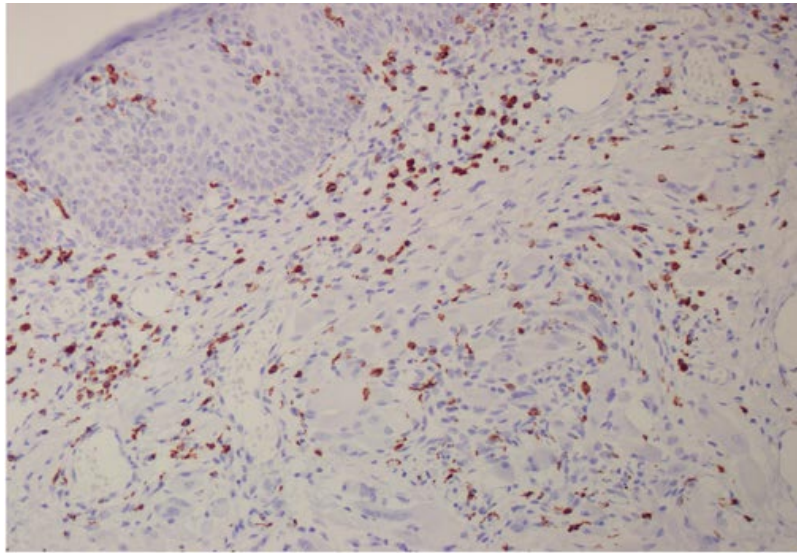




FIGURA 5. Presencia de expresión de CD68 en los histiocitos (DAB X 200)



auriculares y las patologías que se originan en los arcos branquiales, como quiste tirogloso, fisura palatina y labio leporino. Esta afección respalda la afirmación de que el componente de músculo estriado en el HMR se origina a partir de los arcos branquiales.

La mayoría de los casos de HMR informados se ubican en la cabeza y el cuello. Solis-Coria y col.,<sup>2</sup> informaron una ubicación atípica en la región esternoclavicular. Scrivener y col.,<sup>10</sup> informaron sobre una lesión polipoide formada tras la regresión de un hamartoma perianal que tenía las características de un hamartoma de músculo estriado. El primer caso de HMR perianal fue notificado por Sampat y col.,<sup>7</sup> sin patologías concurrentes. En el caso presentado aquí, no se detectó ninguna anomalía congénita ni lesión cutánea similar. El examen histopatológico de esta lesión perianal reveló el diagnóstico de HMR. Con esta presentación, queremos demostrar que el HMR se parece a muchas otras lesiones hamartomatosas benignas, tanto a nivel macroscópico como microscópico, y, en los casos de borramiento del componente de músculo estriado, podría establecerse un diagnóstico diferente.

## CONCLUSIÓN

A modo de resumen, presentamos este caso de HMR en una ubicación atípica para destacar que el diagnóstico diferencial en el HMR no es solo académicamente significativo, sino que además podría revelar la presencia absoluta de otras anomalías y defectos potencialmente concurrentes. Además, señalamos que es

necesario incluir los tumores malignos tipo rhabdomyosarcoma en el diagnóstico diferencial de las lesiones que se desarrollan en la ubicación típica, es decir, la cabeza y el cuello.<sup>11</sup> ■

## REFERENCIAS

- Hendrick SJ, Sanchez RL, Blackwell SJ, Raimer SS. Striated muscle hamartoma: Description of two cases. *Pediatr Dermatol.* 1986 ;3(2):153-7.
- Solis-Coria A, Vargas-González R, Sotelo-Avila C. Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma presenting as a skin tag in the sternoclavicular area. *Pathol Oncol Res.* 2007; 13(4):375-8.
- Rosenberg AS, Kirk J, Morgan MB. Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma: an unusual dermal entity with a report of two cases and review of literature. *J Cutan Pathol.* 2002; 29(4):238-43.
- Mavrikakis I, White VA, Heran M, Rootman J. Orbital mesenchymal hamartoma with rhabdomyomatous features. *Br J Ophthalmol.* 2007; 91(5):692-3.
- De la Sotta P, Salomone C, González S. Rhabdomyomatous (mesenchymal) hamartoma of the tongue: Report of a case. *J Oral Pathol Med.* 2007; 36(1):58-9.
- Takeyama J, Hayashi T, Sanada T, Shimanuki Y, et al. Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma associated with nasofrontal meningocele and dermoid cyst. *J Cutan Pathol.* 2005; 32(4):310-3.
- Sampat K, Cheesman E, Siminas S. Perianal rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma. *Ann R Coll Surg Engl.* 2017; 99(6):e193-5.
- Hao J, Diao QC, Wang SP, Liang CP, Shi BJ. Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma: case report and literature review. *Int J Dermatol.* 2015; 54(10):1183-5.
- Sánchez RL, Raimer SS. Clinical and histologic features of striated muscle hamartoma: possible relationship to Delleman's syndrome. *J Cutan Pathol.* 1994; 21(1):40-6.
- Scrivener Y, Petiau P, Rodier-Bruant C, Cribier B, et al. Perianal striated muscle hamartoma associated with hemangioma. *Pediatr Dermatol.* 1998; 15(4):274-6.
- Diniz G, Akgüner M, Ortaç R. A negligible diagnosis: Rhabdomyomatous mesenchymal hamartoma. *Türk Patoloji Dergisi.* 2008;24(3):190-3.