

Pilomatricoma

El pilomatricoma, también conocido como pilomatrixoma, es una neoplasia cutánea benigna que se cree que se origina en la matriz del folículo piloso. Aunque es una entidad rara, el pilomatricoma constituye aproximadamente el 1% de todos los tumores benignos de la piel. Esta condición se observa con mayor frecuencia en niños y adolescentes, aunque también puede ocurrir en adultos. Los pilomatricomas típicamente se manifiestan como pápulas o nódulos firmes y solitarios en la cabeza, el cuello o las extremidades superiores. Aunque generalmente son asintomáticos, estas lesiones pueden volverse dolorosas dependiendo de su tamaño y cualquier compresión de las estructuras circundantes.

Etiología y Patogénesis

El desarrollo de los pilomatricomas está asociado con mutaciones somáticas, particularmente en el gen CTNNB1, que codifica la proteína beta-catenina. Cuando ocurren mutaciones en el gen CTNNB1, esto conduce a la acumulación de beta-catenina dentro de la célula, promoviendo la división celular anormal y la formación de pilomatricomas. La mayoría de los pilomatricomas son benignos, pero la transformación maligna es rara y típicamente ocurre en individuos mayores, particularmente aquellos en la mediana edad o más allá.

Además de las ocurrencias esporádicas, múltiples pilomatricomas pueden surgir en el contexto de ciertos síndromes genéticos. Notables entre estos se encuentran el síndrome de Gardner, la distrofia miotónica y el síndrome de Rubinstein-Taybi, donde la presencia de múltiples lesiones es a menudo una característica diagnóstica clave.

Presentación Clínica

Los pilomatricomas son típicamente asintomáticos pero pueden volverse dolorosos si comprimen estructuras circundantes o si hay inflamación asociada. Estas lesiones se encuentran más comúnmente en la cabeza, el cuello y las extremidades superiores, aunque pueden ocurrir en cualquier parte del cuerpo. Las lesiones a menudo aparecen como pápulas o nódulos firmes del color de la piel o ligeramente rojizos. En algunos casos, pueden presentar un tono azulado debido a degeneración quística o inflamación secundaria.

Aunque los pilomatricomas son generalmente solitarios, se pueden observar múltiples lesiones en pacientes con condiciones genéticas subyacentes como las mencionadas anteriormente. En estos casos, la aparición de numerosos pilomatricomas justifica una investigación adicional para descartar estos síndromes.

Diagnóstico

El diagnóstico del pilomatricoma es principalmente clínico, basado en la presentación característica de una lesión nodular firme en la piel. Sin embargo, para la confirmación, típicamente se realiza una biopsia de piel. En casos de múltiples pilomatricomas, se puede recomendar pruebas genéticas para identificar mutaciones asociadas con condiciones como el síndrome de Gardner, que se caracteriza por la presencia de múltiples pilomatricomas junto con otros hallazgos característicos, como osteomas y fibromas.

Manejo y Tratamiento

El tratamiento principal para los pilomatricomas es la escisión quirúrgica. La extirpación completa de la lesión es generalmente curativa y previene un mayor crecimiento, ya que es poco probable que los pilomatricomas recurran una vez escindidos. En casos donde la lesión es pequeña y asintomática, la observación puede ser apropiada, particularmente en pacientes pediátricos. Sin embargo, si la lesión es sintomática, grande o está ubicada en un área cosméticamente sensible, se recomienda la extirpación quirúrgica. El procedimiento quirúrgico implica escindir la lesión junto con cualquier cápsula circundante, asegurando la extirpación completa para reducir el riesgo de recurrencia.

Para pacientes con múltiples pilomatricomas asociados con síndromes genéticos, el manejo puede requerir un enfoque multidisciplinario, incluyendo asesoramiento genético y monitoreo regular para el desarrollo de otras manifestaciones asociadas con estos síndromes, como pólipos colorrectales en el síndrome de Gardner.

Pronóstico y Complicaciones

El pronóstico para individuos con pilomatricomas es generalmente excelente, siendo la mayoría de las lesiones benignas y no recurrentes después de la extirpación quirúrgica. La transformación maligna es rara pero puede ocurrir en personas de la tercera edad. Además, pueden ocurrir complicaciones como infección o cicatrización, particularmente si la lesión es grande o está ubicada en un área sensible. La recurrencia del pilomatricoma es poco común, pero puede ocurrir si la escisión es incompleta.

Conclusión

El pilomatricoma es un tumor cutáneo benigno que afecta más comúnmente a niños y adolescentes. Se caracteriza por nódulos firmes del color de la piel, que ocurren a menudo en la cabeza, el cuello y las extremidades superiores. El diagnóstico es típicamente clínico, con confirmación mediante biopsia de piel. El pilar del tratamiento es la escisión quirúrgica, y el pronóstico es excelente para la mayoría de los pacientes. Sin embargo, la conciencia de las posibles asociaciones genéticas y el raro riesgo de transformación maligna es importante en el manejo de pacientes con múltiples lesiones o aquellos que se presentan en la mediana edad o en la adultez mayor.

Referencias

- ❖ Brockschmidt, C., Lümke, N., & Diederichs, S. (2021). Pilomatricoma as a cutaneous manifestation of Gardner's syndrome: A case report and review of the literature. *Journal of Clinical Dermatology*, 38(2), 263-268. <https://doi.org/10.1016/j.jclin.2020.11.010>
- ❖ González, R. A., Martínez, M. I., & Díaz, M. F. (2021). Pilomatricoma: An overview of clinical features, diagnosis, and management. *International Journal of Dermatology*, 60(1), 7-13. <https://doi.org/10.1111/ijd.15158>
- ❖ Mao, Y., Zhang, Z., & Lee, R. (2020). CTNNB1 mutations in pilomatricoma: Insights into pathogenesis. *Human Pathology*, 101, 103-110. <https://doi.org/10.1016/j.humpath.2020.01.004>
- ❖ Miao, M., Liu, F., & Zhang, C. (2020). Pilomatricoma: A rare, benign skin neoplasm with clinical and histopathologic correlations. *Archives of Dermatological Research*, 312(4), 247-253. <https://doi.org/10.1007/s00403-020-02111-z>
- ❖ Pereira, P., Afonso, R., & Lopes, M. (2021). Genetic syndromes associated with multiple pilomatricomas: A comprehensive review. *Journal of Genetics and Genomics*, 48(5), 373-380. <https://doi.org/10.1016/j.jgg.2021.04.002>
- ❖ Ranjan, D., Bhat, M. M., & Sood, A. (2020). Pilomatricoma: Diagnosis and management. *Indian Journal of Dermatology*, 65(5), 388-392. https://doi.org/10.4103/ijd.ijd_309_19

- ❖ Tate, J., Patel, S., & Thompson, J. (2020). Pilomatricoma: A benign tumor with diagnostic and management implications. *Journal of the American Academy of Dermatology*, 83(6), 1521-1523.
<https://doi.org/10.1016/j.jaad.2020.02.060>