

CASOS CLÍNICOS

Síndrome de Muir Torre

Muir-Torre syndrome

Patricia Güere¹, Carlos Galarza², Martín Huamán¹

RESUMEN

Se presenta el caso de un varón de 56 años con antecedente de anemia ferropénica, quien presenta múltiples lesiones en cara y tronco, de un año de evolución, siendo diagnosticado de carcinoma sebáceo y adenoma sebáceo, se completó el estudio con hallazgo de carcinoma de colon, con lo cual se realizó el diagnóstico de Síndrome de Muir Torre.

Palabras claves: Síndrome de Muir Torre, Adenoma sebáceo, Carcinoma sebáceo

SUMMARY

We report the case of a 56-year old male patient with history of iron deficiency anemia, who presented multiple lesions in face and trunk for a year, being diagnosed of sebaceous carcinoma and sebaceous adenoma, we completed the case with the discovery of colon carcinoma, which is consistent with the diagnosis of Muir-Torre syndrome.

Key words: Muir-Torre syndrome, Sebaceous adenoma, Sebaceous carcinoma.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Muir Torre es una genodermatosis, autosómica dominante familiar, que se debe a mutaciones en genes de reparación de desajustes de replicación del DNA, MLH1 y MSH2, siendo además un subtipo de síndrome de cáncer hereditario sin poliposis (enfermedad de Lynch)¹.

Fue descrita, en 1958, por Smith quien reportó el caso de un paciente de 33 años con múltiples lesiones en cara, correspondientes a adenomas y carcinomas sebáceos. Posteriormente, en 1967 y 1968, Muir y Torre describieron por separado la evolución del mismo paciente quien desarrolló carcinoma laríngeo y carcinoma de colon con el transcurrir de los años. Fahmy, en 1982, propone el nombre de síndrome de Muir Torre.

Esta patología se manifiesta en adultos en el rango de edad de 37 a 89 años y se caracteriza por tumores de las glándulas sebáceas, con o sin keratoacantomas, y por la aparición concomitante de malignidad visceral, principalmente en colon y sistema genitourinario².

Los tumores de glándulas sebáceas comprenden adenomas, epitelomas y carcinomas sebáceos; la clínica extracutánea se da por carcinomas de baja malignidad con

una sobrevida mayor al 50% en 12 años, aún con metástasis. El manejo es multidisciplinario y requiere de seguimiento estricto, tanto de los pacientes como de sus familiares.

CASOS CLÍNICOS

Paciente varón de 56 años, natural de Lima y procedente de Chorrillos. Internado en una sala de medicina del Hospital Nacional Dos de Mayo con diagnóstico de anemia ferropénica de más de cinco años de evolución. Se realizó la interconsulta al servicio de dermatología debido a las múltiples lesiones en cara y tórax, asintomáticas, que presenta el paciente desde un año previo a su ingreso.

Al examen físico se encontró al paciente con palidez marcada y en aparente regular estado general. En piel se observaron pápulas en mejilla, dorso de nariz, región perioral, cuero cabelludo y tórax, de color pardo, otras amarillentas, y algunas con superficie umbilicada (**Fotografía 1**). Se apreció además una lesión tumoral en tórax anterior, de coloración amarillenta, consistencia firme, con superficie lobulada y costrosa, de 2cm de diámetro y asociada a lesiones cicatrizales (**Fotografía 2**).

¹ Médico residente de Dermatología. Hospital Nacional Dos de Mayo. Lima-Perú.

² Médico asistente del servicio de Dermatología. Hospital Nacional Dos de Mayo. Lima-Perú.



Fotografía 1. Múltiples pápulas en rostro de coloración pardusca y amarillenta.

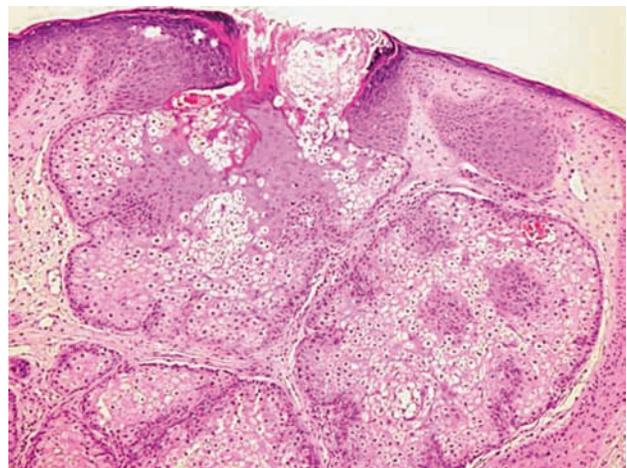


Fotografía 2. Lesión tumoral en tórax anterior de 2cm de diámetro (flecha).

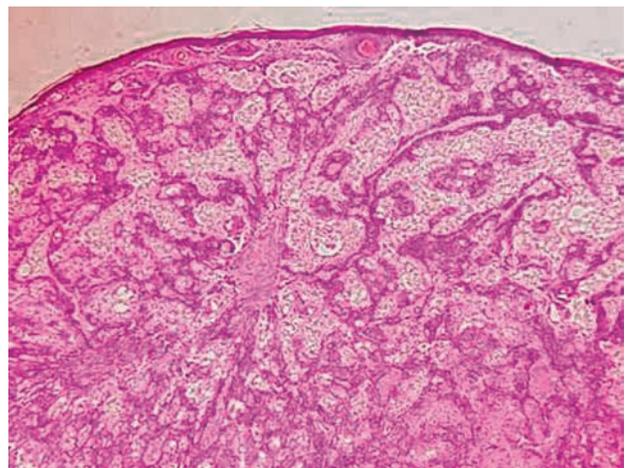
Entre los análisis de laboratorio el hemograma fue patológico con hemoglobina de 4.8g/dl, leucocitos 5 800/mm³, plaquetas 697 000/mm³; los valores de glucosa, úrea y

creatinina estuvieron dentro de rangos normales, la ferritina en 8.1mg, hierro sérico 2.0mcg/dl, saturación de transferrina 0.47%, VSG 30mm/h; igualmente las pruebas de AFP, ACE y CA19.9 fueron negativas, y la radiografía de tórax normal.

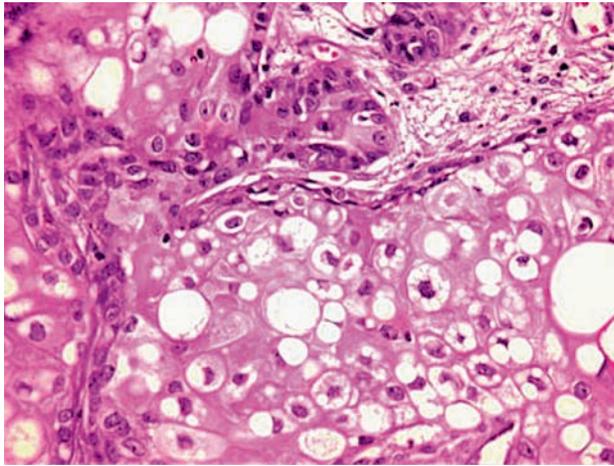
Se realizó biopsias de piel en lesiones de cara y cuero cabelludo, las cuales mostraron lóbulos circunscritos, con células basaloides y sebocitos maduros sin atipia (Fotografía 3). En la lámina de la lesión de tórax se observó un patrón irregular lobular con células sebáceas e indiferenciadas, células tumorales con variación de tamaño y forma nuclear alta, así como presencia de mitosis (Fotografías 4 y 5).



Fotografía 3. Lóbulos circunscritos con sebocitos maduros y células basaloides. HE 20X.



Fotografía 4. Lóbulos en patrón irregular no circunscritos. HE 10X.



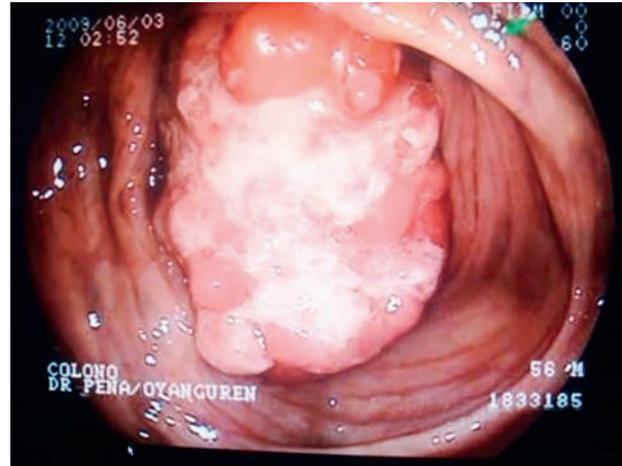
Fotografía 5. Células con núcleos hiper cromáticos de diferentes tamaños y formas. HE 40X.

Se solicitaron otros estudios complementarios como tomografía abdominal (Fotografía 6) que mostró un proceso neofornativo del ángulo hepático del colon, con adenomegalia retroperitoneal. En la colonoscopia se evidenció tumoración en ángulo hepático (Fotografía 7) y lesión sincrónica tumoral en colon transverso. Se realizó la resección tumoral y, con la anatomía patológica de la pieza quirúrgica, se diagnosticó adenocarcinoma de colon medianamente diferenciado.



Fotografía 6. Proceso neofornativo en ángulo hepático de colon.

Se solicitaron datos familiares los cuales, si bien fueron escasos, nos permitieron construir un árbol genealógico. El paciente refirió que sus padres eran sanos, aunque no creció con ellos; entre los hermanos que frecuenta hay dos con antecedentes de malignidad, una con cáncer de mama y otro con carcinoma renal, refiere además un hermano con lesiones similares en cara (Figura 1).



Fotografía 7. Tumoración en ángulo hepático de colon.

DISCUSIÓN

El síndrome de Muir Torre es una rara enfermedad autosómica dominante con un alto grado de penetrancia y expresión variable. La presentación típica es de tumores sebáceos concomitante a malignidad visceral de bajo grado. Se aceptan como criterios la presencia de al menos un tumor sebáceo o keratoacantoma con diferenciación sebácea, malignidad visceral e historia familiar del síndrome. Es más prevalente en varones que en mujeres, con un promedio de edad de 53 años³.

Los tumores extracutáneos son principalmente colorectales, predominando a nivel de la flexura esplénica, además de los genitourinarios, también se ven casos de neoplasias en mama y hematológicas, éstos pueden aparecer antes o después de las lesiones cutáneas, un estudio registra 59% de casos que presentaron lesiones cutáneas luego del diagnóstico de neoplasia visceral. Otros casos más raros presentan lesiones en faringe, laringe, parótida, vesícula biliar, condrosarcoma y paraganglioma. En otro estudio más del 47% de pacientes tenían dos o más neoplasias viscerales⁴.

Se puede realizar la detección del gen mutante para distinguir el estado de portador o no mediante reacción de cadena de polimerasa con resultados rápidos, aunque no siempre es posible hacerlo⁵.

El diagnóstico oportuno de los casos de síndrome de Muir Torre es de gran importancia, debido a que dicha patología no sólo implica el riesgo de carcinomas múltiples en el sujeto que la padece, sino en la de toda su familia, que puede ser portadora. Es necesario que en todo paciente con tumoración sebácea única o múltiple y con antecedentes familiares de cáncer se realice un descarte de este síndrome, ya que al no ser detectado en la mayoría de veces no se pueden tomar medidas de seguimiento.

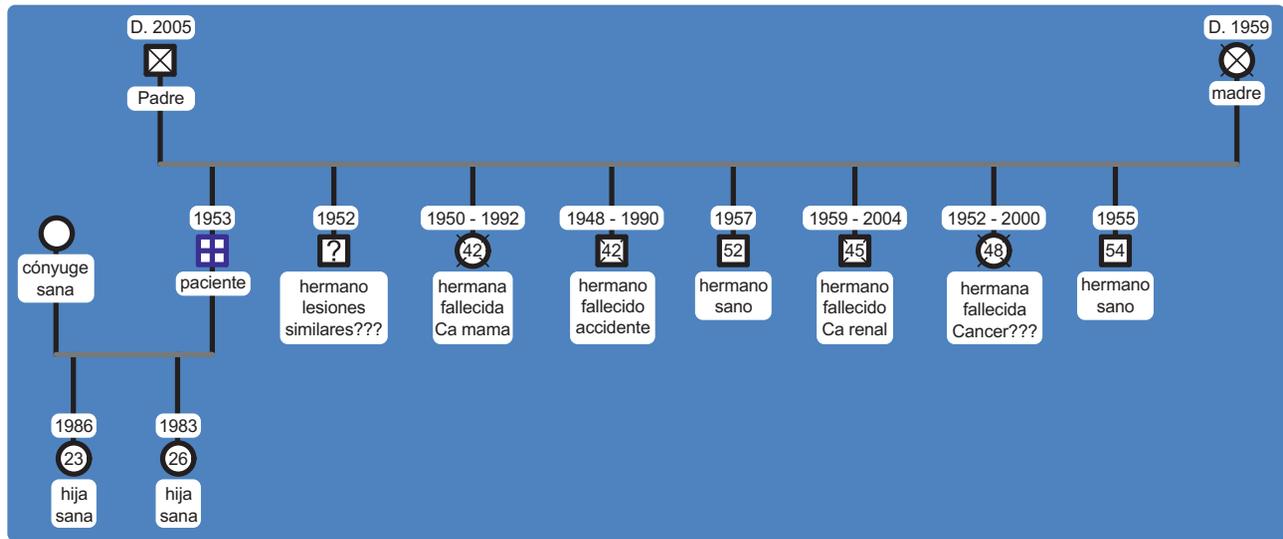


Figura 1. Árbol genealógico del paciente.

Thorson recomienda a los pacientes portadores de la mutación genética, o aquellas con historia familiar, una colonoscopia cada dos años, comenzando entre los 20 y 25 años, así como una biopsia endometrial, Papanicolau y exanimación pélvica bimanual cada 1-2 años comenzando a la edad de 30. También se sugiere realizar esofagogastroduodenoscopia, biopsia por cepillado gástrico, ecografía transabdominal hepatobiliar y función renal cada

1-2 años, así como cistoscopia y citología urinaria y análisis de orina anual⁶.

Se presenta el caso clínico para resaltar la importancia del diagnóstico de tumores sebáceos, lo cual debe asegurar una investigación de malignidad interna, en el paciente y su familia, y si el caso lo requiere, consejo genético y manejo multidisciplinario de los portadores.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. SCHWARTZ RA, TORRE DP. The Muir-Torre syndrome: a 25-year retrospect. *J Am Acad Dermatol.* 1995;33(1):90-104.
2. SOMOANO B, NIENDORF KB, TSAO H. Hereditary cancer syndromes of the skin. *Clin Dermatol.* 2005;23(1):85-106.
3. ABBAS O, MAHALINGAM M. Cutaneous sebaceous neoplasms as markers of Muir-Torre syndrome: a diagnostic algorithm. *J Cutan Pathol.* 2009;36(6):613-9.
4. JONES B, OH C, MANGOLD E, EGAN CA. Muir-Torre syndrome: diagnostic and screening guidelines. *Australas J Dermatol.* 2006;47(4):266-9.
5. EISEN DB, MICHAEL DJ. Sebaceous lesions and their associated syndromes: part II. *J Am Acad Dermatol.* 2009;61(4):563-78.
6. AKHTAR S, OZA K, KHAN S, WRIGHT J. Muir-Torre syndrome: case report of a patient with concurrent jejunal and ureteral cancer and a review of the literature. *J Am Acad Dermatol.* 1999;41(5 Pt 1):681-6.