



IMÁGENES

Pápulas dolorosas agrupadas en la espalda: más allá de la piel

Painful papules clustered in the back: Beyond the skin

Mario Puerta-Peña*, Alba Calleja-Algarra, Rafael Llamas-Martín y Concepción Postigo-Llorente



Servicio de Dermatología, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España

Caso clínico

Mujer de 33 años, natural de Ucrania, con antecedentes de histerectomía completa a los 20 años de edad por miomatosis uterina sintomática en su país de origen. Acudió a consulta por presentar lesiones cutáneas en la espalda desde los 12 años de edad, característicamente dolorosas al tacto y con la exposición al frío. Su padre y su abuela paterna presentaban lesiones muy similares, pero no habían sido estudiadas por cursar de forma paucisintomática. A la exploración física destacaba una agrupación segmentaria de pápulas eritemato-marronáceas de bordes bien definidos y consistencia elástica en región central de la espalda, con extensión de algunas lesiones salpicadas hacia región subcostal derecha (figs. 1 y 2).

Se realizó una biopsia excisional de las lesiones, siendo el estudio histopatológico compatible con un leiomioma cutáneo. Dados los antecedentes personales y familiares de la paciente, se solicitó un estudio genético, objetivando una mutación en el gen de la fumarato hidratasa. De esta forma, la correlación de la clínica, la histología y la genética permitió realizar el diagnóstico de síndrome de Reed.



Figura 1 Pápulas eritematosas parduzcas agrupadas en la región central de la espalda.

Discusión

El síndrome de Reed o leiomiomatosis cutánea y uterina múltiple es una enfermedad rara, de herencia autosómica dominante, que se caracteriza por la presencia de leiomiomas cutáneos y uterinos, y en un subgrupo de pacientes, carcinoma de células renales¹. Este síndrome se produce por

* Autor para correspondencia.
Correo electrónico: mariopuerta23@hotmail.com
(M. Puerta-Peña).



Figura 2 Extensión segmentaria de lesiones de similares características hacia la región subcostal derecha.

una mutación heterocigótica del gen que codifica la fumarato hidratasa, un enzima del ciclo de Krebs que actúa como supresor tumoral².

Los leiomiomas cutáneos son el marcador más sensible y específico de la enfermedad, y frecuentemente la primera manifestación del síndrome, con una edad media de aparición a los 25 años^{1,3}. Clínicamente se manifiestan en forma de pápulas o nódulos, color piel, rosados o marrónáceos, localizados en tronco o en caras extensoras de extremidades, y característicamente dolorosos en respuesta a estímulos como el frío, traumatismos o el propio tacto^{1,2,4}. Los leiomiomas cutáneos pueden presentarse de forma aislada, agrupada o diseminada, siendo la distribución más característica del síndrome de Reed la agrupación segmentaria muy marcada con algunas lesiones dispersas debido a mecanismos de mosaicismo².

Con respecto a los leiomiomas uterinos, son generalmente más grandes, numerosos y de aparición más temprana respecto a la población general, con una media de aparición a los 30 años^{3,4}. Síntomas como la menorragia, el dolor, las irregularidades menstruales o la infertilidad pueden hacer sospechar su presencia.

Por último, el carcinoma de células renales se presenta en alrededor del 20-34% de las familias afectas³. El subtipo histológico más frecuente es el papilar tipo 2, una variante muy agresiva, que cursa de forma solitaria y unilateral, con un alto índice de metástasis al diagnóstico^{1,3,5}.

Conclusiones

El síndrome de Reed es una entidad infrecuente pero potencialmente grave dada la morbilidad que condiciona la miomatosis uterina temprana y severa, así como la mortalidad por la posible asociación con el cáncer renal. Las lesiones cutáneas son con frecuencia la clave diagnóstica junto con una historia personal y familiar detallada. Resulta de especial importancia el conocimiento de las manifestaciones cutáneas dentro de este síndrome ya que suelen ser el primer signo de enfermedad, permitiendo realizar un diagnóstico precoz.

Bibliografía

1. Patel VM, Handler MZ, Schwartz RA, Lambert WC. Hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer syndrome: An update and review. *J Am Acad Dermatol*. 2017;77:149–58.
2. Collgros H, Iglesias-Sancho M, Tribo-Boixareu MJ, Creus-Vila L, Umbert-Millet P, Salleras-Redonnet M. Multiple cutaneous and uterine leiomyomatosis or reed syndrome: A retrospective study of 13 cases. *Actas Dermosifiliogr*. 2015;106:117–25 [Article in English, Spanish].
3. Toro JR, Nickerson ML, Wei MH, Warren MB, Glenn GM, Turner ML, et al. Mutations in the fumarate hydratase gene cause hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer in families in North America. *Am J Hum Genet*. 2003;73:95–106.
4. Alam NA, Barclay E, Rowan AJ, Tyrer JP, Calonje E, Manek S, et al. Clinical features of multiple cutaneous and uterine leiomyomatosis: An underdiagnosed tumor syndrome. *Arch Dermatol*. 2005;141:199–206.
5. Menko FH, Maher E, Schmidt LS, Middleton LA, Aittomäki K, Tomlinson I, et al. Hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer (HLRCC): Renal cancer risk, surveillance and treatment. *Fam Cancer*. 2014;13:637–44.