

* Autor para correspondencia.
 Correo electrónico: diegocasas8@gmail.com
 (D. Casas Deza).

<https://doi.org/10.1016/j.gastrohep.2018.07.002>
 0210-5705/

© 2018 Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Quiste epidermoide cutáneo con células sombra: a la búsqueda de un síndrome polipósico



Shadow cells in a cutaneous epidermoid cyst: searching for a polyposis syndrome

Presentamos el caso de un varón de 69 años asintomático con antecedente de quiste epidermoide retroauricular extirpado. La histología reveló focos de células sombra intraluminales, hallazgo descrito en el síndrome de Gardner. No presentaba otras manifestaciones extraintestinales asociadas y carecía de antecedentes familiares digestivos. La panendoscopia reveló múltiples pólipos esofágicos milimétricos, cuya histología no objetivó cambios adenomatosos. La colonoscopia evidenció 6 pólipos de entre 2 y 20 mm que fueron resecados. El estudio histológico fue compatible con adenoma tubular con displasia de bajo grado en 3 de ellos y con displasia de alto grado en los 3 restantes. Así mismo en la unión rectosigmoidea se objetivó una neoformación ulcerada de 15 mm, cuyas biopsias fueron compatibles con adenocarcinoma. Cinco días después de la realización de la colonoscopia el paciente presentó febrícula y dolor en fosa ilíaca derecha, solicitándose una TC que objetivó hallazgos sugestivos de apendicitis aguda que fue manejada inicialmente de forma conservadora. Se comenzó radioterapia neoadyuvante y la TC de control evidenció una lesión focal hepática. Se intervino quirúrgicamente realizándose resección rectal anterior baja, metastasectomía hepática y apendicectomía, encontrándose respectivamente en el estudio histológico adenocarcinoma con afectación ganglionar, metástasis hepática de adenocarcinoma y tumor *globet cell* carcinoide apendicular con bordes libres. El estudio genético para la mutación *APC* fue negativo. Posteriormente se administró quimioterapia adyuvante con fluorouracilo y oxaliplatino, sin evidencia de recidiva tumoral hasta la fecha.

Las células sombra o fantasma son células eosinofílicas queratinizadas con un área central sin teñir correspondiente a la sombra del núcleo perdido, siendo su presencia un reflejo del intento abortivo en la formación de tallos pilosos (fig. 1). Constituyen un hallazgo histológico característico, aunque no específico, del pilomatricoma y del carcinoma pilomatricial¹. La poliposis adenomatosa familiar es un trastorno autosómico dominante secundario a la mutación del gen supresor de tumores *APC*, caracterizada por el desarrollo de múltiples pólipos colónicos adenomatosos premalignos. Existen diferentes variantes de esta enfermedad, conociéndose como síndrome de Gardner a la asociación de poliposis colónica con la aparición de manifestaciones extraintestinales diversas². Dentro de estas, las más comunes son quistes epidermoides y fibromas cutáneos, osteomas faciales y de huesos largos, hipertrofia del

epitelio pigmentario retiniano, alteraciones dentarias y tumores desmoides de pared abdominal e intraabdominales, así como el desarrollo de tumores malignos de diversa localización (tiroideos, duodenales, ampulomas, pancreáticos, gástricos, etc.)³. Algunas de las manifestaciones extraintestinales pueden presentarse años antes de la aparición de sintomatología digestiva.

Los quistes epidermoides aparecen en el 50-60% de los casos de síndrome de Gardner, en comparación al 9-10% en la población general². Se desarrollan generalmente antes de la pubertad, pudiendo ser la primera manifestación de la enfermedad, y no conllevan riesgo de malignización. Se han descrito acúmulos de células sombra y focos de queratinización matricial en su interior, similares a los del pilomatricoma⁴. Aunque constituyen un hallazgo frecuente en la exploración física de los pacientes con síndrome de Gardner, no son específicos del mismo y se han relacionado con otras entidades como la poliposis adenomatosa asociada a mutaciones en línea germinal de *MUTYH* y con mutaciones a nivel somático en el gen de la betacatenina (*CTNNB1*)⁵. La poliposis adenomatosa familiar asociada a mutaciones de *MUTYH* es un trastorno autosómico recesivo caracterizado por la aparición en edad adulta de múltiples pólipos adenomatosos con un riesgo aumentado de desarrollo de carcinoma colorrectal. En el diagnóstico diferencial ante el hallazgo de características histológicas compatibles con un pilomatricoma en un paciente con múltiples pólipos adenomatosos deberían incluirse otras entidades además del síndrome de Gardner, pudiendo valorarse la determinación de mutaciones genéticas responsables de síndromes polipósicos atenuados como el gen *MUTYH* y no exclusivamente asociadas al gen *APC*.

En conclusión, la presencia de células sombra en quistes epidermoides cutáneos puede ser el primer hallazgo

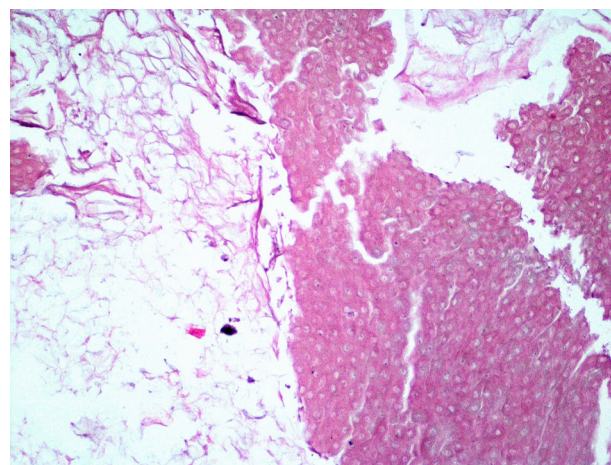


Figura 1 (HE x40) Contenido quístico de láminas de queratina hojaldrada y masas de células sombra.

de sospecha de síndromes polipósicos, como el síndrome de Gardner. En nuestro paciente la detección de células sombra en el interior de un quiste cutáneo extirpado orientó a este posible diagnóstico. Aunque finalmente no llegó a cumplir criterios endoscópicos ni genéticos típicos de este síndrome, estos hallazgos propiciaron la solicitud de una colonoscopia mediante la cual se detectó un carcinoma colorrectal. El desarrollo de apendicitis poscolonoscopia condujo al diagnóstico de un tumor *globet cell* apendicular.

Bibliografía

1. Solís García E, Moreno Torres A, Rodríguez Enríquez B, Sánchez Sánchez Vizcaíno J. Carcinoma basocelular con diferenciación tricomatricial: Faceta inhabitual de un tumor habitual. *Rev Esp Patol.* 2001;31:81-3.
2. Burger B, Cattani N, Trueb S, de Lorenzo R, Albertini M, Bontognali E, et al. Prevalence of skin lesions in familial adenomatous polyposis: a marker for presymptomatic diagnosis? *Oncologist.* 2011;16:1698-705.
3. Juhn E, Khachemoune A. Gardner syndrome: skin manifestations, differential diagnosis and management. *Am J Clin Dermatol.* 2010;11:117-22.
4. Urabe K, Xia J, Masusa T, Moroi Y, Furue M, Matsumoto T. Pilomatricoma-like changes in the epidermoid cysts of Gardner Syndrome with an APC gene mutation. *J Dermatol.* 2004;31:255-7.
5. Baglioni S, Melean G, Gensini F, Santucci M, Scatizzi M, Papi L, et al. A kindred with MYH - associated polyposis and pilomatricomas. *Am J Med Genet.* 2005;134:212-4.

Irene García de la Filia Molina^{a,*}, Laura Crespo Pérez^a, Raquel Ríos León^a, Ana Barbado Cano^b, Carmen Moreno García del Real^c, Ander Aburto Bernardo^d, Alexandre Figueroa Tubio^a, Carolina González Olivares^a, Rubén Sánchez Aldehuelo^a y Agustín Albillos Martínez^a

^a Servicio de Gastroenterología y Hepatología, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid, España

^b Servicio de Aparato Digestivo, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España

^c Servicio de Anatomía Patológica, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid, España

^d Servicio de Cirugía Plástica, Estética y Reparadora, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: irenegarciadelafilia@gmail.com (I. García de la Filia Molina).

<https://doi.org/10.1016/j.gastrohep.2018.06.004>
0210-5705/

© 2018 Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Paciente con enfermedad de Crohn en tratamiento con adalimumab y esteroides que desarrolla aspergilosis pulmonar



Pulmonary aspergillosis in a Crohn's disease patient receiving adalimumab and steroid therapy

Se presenta el caso de un paciente de 41 años diagnosticado de enfermedad de Crohn (EC) ileocólica en 1999 (A2 L3 B1+p), con resección ileocecal en 2006 en tratamiento con mercaptopurina como prevención recurrencia. Posteriormente desarrolla una fístula perianal compleja, por lo que se inicia tratamiento con infliximab con reacción de sensibilidad con cambio a adalimumab en 2013 con buena respuesta y retirada de la mercaptopurina. En 2016 se realiza reinducción con adalimumab (80-80-80 mg/semanales) por pérdida de respuesta con actividad perianal y luminal, sin mejoría, por lo que se asocian esteroides (1 mg/kg = 80 mg). Al mes del inicio del tratamiento el paciente refiere pérdida peso, tos y expectoración de 3 días de evolución. En la Rx de tórax se apreciaron varias imágenes nodulares cavitadas en ambos campos pulmonares compatibles con tuberculosis pulmonar. Se amplió el estudio mediante TAC, analítica, Mantoux y broncoscopia. El TAC torácico (fig. 1) mostraba imágenes nodulares bilaterales cavitadas, el Mantoux resultó negativo, y en la analítica solo destacaba un discreto aumento de PCR (15 mg/l) y fibrinógeno (520 mg/dl). La broncoscopia fue normal, tomándose muestras para cultivo y realizándose lavado broncoalveolar. El estudio microbiológico para

micobacterias fue negativo (BAAR y el cultivo en medio Löwenstein). Se amplió el estudio microbiológico, y se aislaron en el cultivo múltiples colonias de *Aspergillus* spp. Se retiró adalimumab y se inició tratamiento con voriconazol intravenoso, imipenem y cilastatina. Tras 3 meses de tratamiento se encontraba asintomático a nivel pulmonar e intestinal, con mejoría radiológica, reintroduciendo el adalimumab.



Figura 1 TAC pulmonar.