

CASE REPORT

Cutaneous Angiomyolipoma in the Foot. A case report

Angiomiolipoma Cutáneo en el Pie. Caso clinico

Celia Miñón Santamaría^{1*}, David Alonso Peña¹, Carola Iglesias Aguilar¹, Pilar Isabel González Márquez², Miguel Eugenio Estefanía Díez³, David Pellicer Artigot¹.

¹Licenciado especialista en Cirugía Plástica, Estética y Reparadora. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid. España.

²Licenciada especialista en Anatomía Patológica. Hospital Universitario Río Hortega- Valladolid España

³Licenciado especialista en Cirugía Plástica, Estética y Reparadora. Hospital Universitario. de Burgos. Burgos. España

* Correspondence: Celia Miñón Santamaría. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid. España. Paseo Hospital Militar 25A 3ºK. Valladolid. España 47007. Teléfono: +34 695198203 Email: cmianons@saludcastillayleon.es

Abstract

Ephelioid angiomyolipoma is a type of perivascular epithelioid cell neoplasms (PEComas) related with soft tissues. Renal angiomyolipoma is the most known type. PEComas can appear in multiple locations such as gastrointestinal tract, genitourinary or soft tissues. Different variants share a histologic pattern characterized by abundant thin-walled vessels surrounded by perivascular cells with clear cytoplasm. Immunohistochemical stains reveal melanogenic markers (HMB45, Melan-A, or tyrosine) in addition to muscle markers (SMA, actin, myosin, calponin, and h-caldesmon). However, erratic and not pathognomonic positivity united to low prevalence, complicates differential diagnosis. We report a case of right foot cutaneous angiomyolipoma with a brief review of these tumours.

Key Words: Cutaneous Angiomyolipoma, PEComa, Perivascular epithelioid cell tumors, soft tissue tumors.

Resumen

El angiomiolipoma cutáneo es la variante de partes blandas de los PEComas o tumores derivados de células epitelioides perivasculares. Compuesto por múltiples variantes, la más conocida el angiomiolipoma renal (AML), comparten un mismo patrón histológico. Pueden presentarse en múltiples localizaciones como el tracto gastrointestinal, genitourinario o en los tejidos blandos. Son neoplasias histológicamente caracterizadas por abundantes vasos de pared fina acompañados de células perivasculares redondeadas y con citoplasma claro. A nivel inmunohistoquímico, coexpresan marcadores melanogénicos (HMB45, Melan-A o tirosina) junto con marcadores musculares (SMA, actina, miosina, calponina y h-caldesmon). Sin embargo, su positividad errática y no patognomónica unida a la baja prevalencia, dificulta la identificación y la consideración dentro del diagnóstico diferencial. En este artículo se presenta un caso de angiomiolipoma cutáneo a nivel del pie derecho junto con un repaso breve de este tipo de tumores.

Palabras Clave: angiomiolipoma cutáneo, PEComa, tumor de células epitelioides perivasculares, tumor de partes blandas.

Received: 18 April 2020; Acept: 30 January 2021.

Conflictos de Interés

Ninguno Declarado.

Fuentes de Financiación

Ninguno Declarado.

Introducción

Las tumoraciones de partes blandas, constituyen cada vez un reto mayor para los patólogos debido al amplio diagnóstico diferencial.

Dentro de los posibles diagnósticos, se encuentra el angiomiolipoma cutáneo, una variante de PEComa escasamente reportada en la bibliografía (1).

De comportamiento habitualmente benigno aunque sin poder descartar malignidad a largo plazo (2), las indicaciones de tratamiento vienen dadas habitualmente por la clínica.

No obstante, la presencia de esta tumoración, se encuentra ligada en un bajo porcentaje de los casos al Complejo Esclerosis Tuberosa (CET). Se trata de un trastorno multisistémico con herencia autosómica dominante. Aunque la presencia de angiomiolipomas cutáneos no confiere un peor pronóstico en sí mismo, a diferencia de la variante renal, sí que se encuentra asociado con más frecuencia a la mutación del gen TSC2. Este gen supresor de tumores, es el 2º gen en frecuencia relacionado con CET, siendo el de peor pronóstico. Por ello, es importante conocer la correlación entre estas dos entidades, especialmente ante pacientes jóvenes para poder establecer un diagnóstico de sospecha.

En pacientes adultos, la ausencia de manifestaciones clínicas permiten considerar los angiomiolipomas cutáneos como meros incidentalomas (3).

A continuación, se presenta un caso de angiomiolipoma cutáneo aislado diagnosticado y tratado en nuestro centro.

Caso Clínico

Mujer de 70 años que acude a consulta derivada desde el Servicio de Cirugía General por una tumoración subcutánea a nivel de la planta del pie derecho de 30 años de evolución que había aumentado de tamaño en los últimos meses, sin otra sintomatología asociada. Como antecedentes destaca ser alérgica a penicilinas y estreptomicina y padecer enfermedad pulmonar obstructiva crónica, dislipemia y dermatitis en cuero cabelludo.

A la exploración, se objetiva una lesión pediculada de 5 centímetros de diámetro, en la que se distingue un componente cutáneo y otro interior de mayor consistencia (Figura 1).



Fig.1 . Visión frontal y lateral macroscópica de la lesión.

Dada la sintomatología y la inespecificidad del cuadro clínico, se decidió llevar a cabo, bajo anestesia local, una biopsia excisional de la lesión sin incidencias reseñables (Figura 2).



Fig.2 . Vision frontal y lateral de la exéreis de la lesión

El resultado anatomopatológico fue el siguiente: “Macroscopicamente se objetiva una nódulo en el tejido celular subcutáneo de 1,5x2cm unido a un fragmento fusiforme de piel con un pequeño poro de 1mm. Al corte, presenta una coloración pardo-blanquecina de aspecto firme, ligeramente gomoso; microscópicamente, se identifica una lesión bien delimitada en dermis reticular e hipodermis, rodeada de una pseudocapa fibrosa. Está constituida por vasos grandes de paredes finas con endotelios prominentes, abundantes haces y fascículos de músculo liso que se disponen alrededor de los vasos y de manera desordenada por el resto de la tumoración y presencia de nidos de tejido adiposo maduro. (Figuras 3 y 4). Ninguno de los tres elementos muestra rasgos de malignidad y no se identifica necrosis.

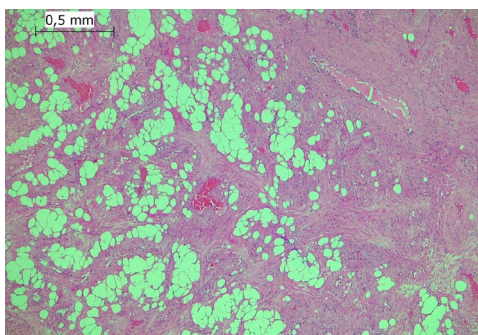


Fig.3 . Tinción hematoxilina-eosina x 4 aumentos.

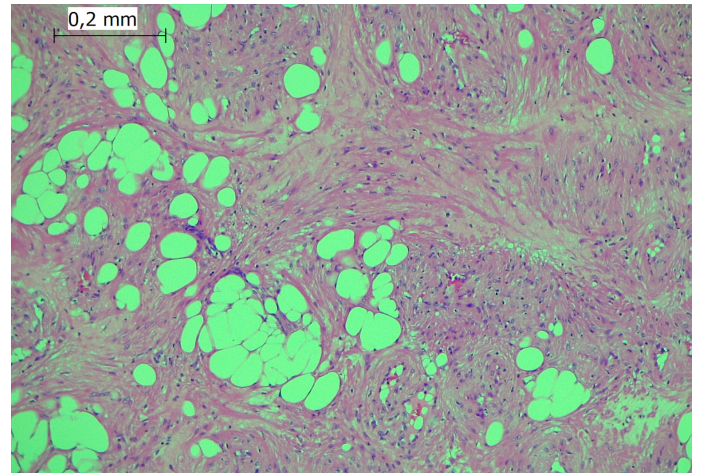


Fig.4 . Tinción hematoxilina-eosina x 10 aumentos.

Se realizó un estudio inmunohistoquímico cuyos resultados puede consultarse en Tabla 1.

Tabla 1. Marcadores inmunohistoquímicos.

MARCADOR	RESULTADO
Actina de musculo liso	Positivo
Caldesmón	Positivo
Desmina	Positivo (débil y focal)
Miogenina	Negativo
S-100	Negativo
CD34	Negativo
HMB-45	Negativo
Índice de proliferación Ki67	<1%

CD34: Cúmulo de diferenciación 34
 HMB-45: Human Melanoma Black-45
 S100: proteína S100

Discusión

El angiomiolipoma cutáneo es considerado por la Organización Mundial de la Salud (OMS) como una entidad dentro de los PEComas (4). Se trata de tumores derivados de las células epiteloideas perivasculares con núcleo claro o acidófilo y que típicamente coexpresan marcadores de melanogénesis y músculo liso (2,5).

Los PEComas es un grupo cada vez más inclusivo con tumores como AML, tumor de células claras de pulmón (CCSR) linfagioliomomatosis (LAM) y otras entidades menos claras con localizaciones como la ginecológica, digestiva, urinaria y de partes blandas (2,6–8).

Estos últimos, son tumores de escasa incidencia, predominio femenino (7:1) y de aparición en la edad media de la vida (mediana: 38 años) (2,5). Aparecen en piernas, tronco o cuero cabelludo como lesiones únicas, dolorosas que pueden infiltrar hasta el tejido celular subcutáneo (9).

Tradicionalmente asociados al complejo de esclerosis tuberosa, los últimos estudios indican que solo una minoría de los casos se encuentran relacionados (2,9,10).

Histológicamente, son neoplasias con múltiples vasos sanguíneos de pared fina acompañados de células perivasculares uniformes con núcleo redondeado y citoplasma claro o focalmente granular. Ocasionalmente puede aparecer multinucleación pero raramente hay pleomorfismo o más de 1 mitosis por 10 campos de aumento (9,11).

A nivel inmunohistoquímico, los PEComas expresan marcadores melanocíticos como la proteína gp100 (HMB45), Melan-A o tirosina junto con marcadores musculares como SMA, actina, miosina, calponina y h-caldesmon. Aunque los marcadores melanocíticos son los más sensibles para el diagnóstico no siempre se encuentran presentes (ej: HMB45 en el 80% de los casos) (2,9).

Esta inespecificidad anatomopatológica unida al amplio diagnóstico diferencial que presentan estas lesiones, hace que algunos autores no consideren los angiomiolipomas cutáneos como primera opción y se decanten por lesiones más frecuentes (12,13).

En cuanto a su pronóstico, presenta un comportamiento benigno en la mayoría de los casos. Sin embargo, tumores de más de 5cm con patrón de crecimiento infiltrativo, gran tamaño nuclear, necrosis, índice mitótico superior a 1 mitosis por cada 50 campos de aumento son considerados como comportamiento clínico agresivo al reunir 2 o más de las anteriores características (9).

Mucho más infrecuente es la presencia de enfermedad metastásica dichos tumores aunque si se ha reportado casos de metástasis a nivel de cuero cabelludo (14,15).

El diagnóstico diferencial abarca lesiones como melanoma, sarcoma de células claras o neoplasias de origen muscular, rhabdomyosarcoma, tumor mioepitelial, tumores de tejido adiposo maduro o sarcoma alveolar de partes blandas (2,9).

El tratamiento, dada su habitual benignidad, se fundamenta en la escisión quirúrgica completa. En el momento actual, existe poca evidencia para el tratamiento adyuvante en caso de malignidad (5,15).

Conclusion

El angiomiolipoma cutáneo es un tumor derivado de las células epiteliales perivasculares localizado a nivel de tejido blando.

Su identificación viene dada por marcadores inmunohistoquímicos melanogénicos y musculares asociado a un patrón histológico concreto.

A pesar de su escasa incidencia, es un diagnóstico diferencial de lesiones cutáneas que debe ser tenido en cuenta por su posible relación con el complejo de esclerosis tuberosa.

Presenta habitualmente un comportamiento benigno aunque pueden presentar comportamiento agresivo de manera excepcional.

References

1. Shin JU, Lee KY, Roh MR. A case of a cutaneous angiomyolipoma. *Ann Dermatol*. 2009;21(2):217–20.
2. Folpe AL, Kwiatkowski DJ. Perivascular epithelioid cell neoplasms: pathology and pathogenesis. *Hum Pathol*. 2010;4(1):1–15.
3. Carrizo Ch J, Betancourt A, de Izaguirre J, Pérez Y, Drummond T, Figueroa D, et al. Esquema de inmunizaciones para niños y adolescentes de Venezuela: Recomendaciones enero 2017 Sociedad Venezolana de Puericultura y Pediatría. *Arch Venez Pueric Pediatr*. 2017;80(1):34–40.
4. Fletcher CDM, Unni KK, Mertens F. Pathology and Genetics of Tumours of Soft Tissue and Bone. WHO Classification of Tumours. IARC Press Lyon. 2002. 127–138 p.
5. Machado I, Marhuenda A, Trallero M, Caballero M, Santos J, Cruz J, et al. Hepatic epithelioid angiomyolipoma/PEComa and focal nodular hyperplasia in a patient with a previous history of cutaneous melanoma. *Rev Esp Patol* [Internet]. 2019;52(4):250–5. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.patol.2018.05.001>
6. Bonetti F, Martignoni G, Colato C, Manfrin E, Gambacorta M, Faleri M, et al. Abdominopelvic sarcoma of perivascular epithelioid cells. Report of four cases in young women, one with tuberous sclerosis. *Mod Pathol*. 2001;14(6):563–8.
7. Folpe AL, Mentzel T, Lehr HA, Fisher C, Balzer BL, Weiss SW. Perivascular epithelioid cell neoplasms of soft tissue and gynecologic origin: A clinicopathologic study of 26 cases and review of the literature. *Am J Surg Pathol*. 2005;29(12):1558–75.
8. Xu H, Wang H, Zhang X, Li G. Hepatic epithelioid angiomyolipoma: A clinicopathologic analysis of 25 cases. *Chinese J Pathol*. 2014;43(10):685–9.
9. Thway K, Fisher C. PEComa: Morphology and genetics of a complex tumor family. *Ann Diagn Pathol*. 2015;19(5):359–68.
10. Gana S, Morbini P, Giourgos G, Matti E, Chu F, Danesino C, et al. Early onset of a nasal perivascular epithelioid cell neoplasm not related to tuberous sclerosis complex. *Acta Otorhinolaryngol Ital*. 2012;32(3):198–201.
11. Mentzel T, Reißhauer S, Rütten A, Hantschke M, Soares de Almeida LM, Kutzner H. Cutaneous clear cell myomelanocytic tumour: a new member of the growing family of perivascular epithelioid cell tumours (PEComas). *Clinicopathological and immunohistochemical analysis of seven cases*. *Histopathology* [Internet]. 2005 May 1;46(5):498–504. Available from: <https://doi.org/10.1111/j.1365-2559.2005.02105.x>
12. Peña DA, García JV, Arnaiz-García ME, Díez MEE, Nova AM. Angioleiomioma en el pie. Caso clínico. *Eur J Pod / Rev Eur Podol* [Internet]. 2018 Feb 9;4(1 SE-Casos Clínicos). Available from: <http://revistas.udc.es/index.php/EJP/article/view/ejpod.2018.4.1.3096>
13. Jones C, Shalin SC, Gardner JM. Incidence of mature adipocytic component within cutaneous smooth muscle neoplasms. *J Cutan Pathol* [Internet]. 2016 Oct 1;43(10):866–71. Available from: <https://doi.org/10.1111/cup.12764>
14. Calder KB, Schlauder S, Morgan MB. Malignant perivascular epithelioid cell tumor ('PEComa'): a case report and literature review of cutaneous/subcutaneous presentations. *J Cutan Pathol* [Internet]. 2008 May 1;35(5):499–503. Available from: <https://doi.org/10.1111/j.1600-0560.2007.00842.x>
15. Machado I, Cruz J, Lavernia J, Rayon JM, Poveda A, Llombart-Bosch A. Malignant PEComa with Metastatic Disease at Diagnosis and Resistance to Several Chemotherapy Regimens and Targeted Therapy (m-TOR Inhibitor). *Int J Surg Pathol*. 2017;