

Pilomatricoma multiplo: doppio caso clinico

M. TARALLO, P. FINO, F. LO TORTO, N. SCUDERI

RIASSUNTO: Pilomatricoma multiplo: doppio caso clinico.

M. TARALLO, P. FINO, F. LO TORTO, N. SCUDERI

Introduzione. L'obiettivo di questo lavoro è quello di descrivere il nostro management di due pazienti affetti da pilomatricoma. Di particolare importanza, per la sua rarità, è il secondo caso clinico in cui la paziente è affetta da pilomatricoma multiplo.

Caso clinico n. 1. Paziente di 12 anni giunta alla nostra attenzione con un nodulo in regione preauricolare sinistra. È stata sottoposta ad intervento chirurgico e l'esame istopatologico ha posto la diagnosi di pilomatricoma.

Caso clinico n. 2. Paziente di 7 anni giunta alla nostra attenzione per la presenza di tre lesioni in regione frontale. In un primo momento è stata effettuata la biopsia escissionale di una sola lesione, che è risultata essere pilomatricoma. Pertanto successivamente si è proceduto all'exeresi anche delle altre due lesioni, le quali sono risultate essere anch'esse pilomatricomi.

Discussione. La diagnosi di pilomatricoma può essere posta anche solo clinicamente se si conoscono le caratteristiche del tumore. Il pilomatricoma può essere associato ad altre patologie come ad esempio distrofia miotonica, sarcoidosi, sindrome di Gardner. La diagnosi differenziale deve essere posta con numerose condizioni cliniche come la cisti dermoide, l'emangioma ed i tumori della parotide. La diagnosi di certezza può essere posta solo tramite l'esame istologico, il quale mostra una disposizione circolare delle cellule, dove perifericamente sono disposte le cellule basaloidi e centralmente le ghost cells anucleate.

Conclusioni. Poiché la regressione spontanea del pilomatricoma non è mai stata descritta in letteratura e la degenerazione maligna, seppur rara, è possibile, l'escissione chirurgica con margini sani è il trattamento di scelta. L'incidenza delle recidive post-chirurgiche è compresa tra lo 0 e il 6%.

KEY WORDS: Pilomatricoma multiplo - Distrofia miotonica - Pilomatricoma multicentrico eruttivo - Cisti dermoide. Multiple pilomatricomas - Myotonic dystrophy - Eruptive multicentric pilomatricoma - Dermoid cyst.

SUMMARY: Multiple pilomatricomas: a double cases report.

M. TARALLO, P. FINO, F. LO TORTO, N. SCUDERI

Introduction. The objective of the present study was to describe our management of two patients affected by pilomatricoma. In particular the second patient was affected by multiple pilomatricomas.

Case report n° 1. A 12-years girl came to our observation with a preauricular mass. The patient was operated and the histopathologic diagnosis was pilomatricoma.

Case report n° 2. A 7-years girl came to our observation with three small injuries in frontal region. An excisional biopsy of only one lesion was done and the histopathological result showed a pilomatricoma. Then the patient was operated with the ablation of all the lesions which demonstrated to be pilomatricomas as well.

Discussion. The diagnosis can be made clinically if the characteristics of the tumor are known. Pilomatricoma can be associated with other diseases such as myotonic dystrophy, sarcoidosis, Gardner syndrome. The differential diagnosis is varied; it can be mistaken for dermoid cyst, hemangiomas and parotid gland tumours. The certain diagnosis can be made only with histopathological exam that shows cells arranged in a circular configuration, with nucleated basaloid cells on the periphery and enucleated ghost cells in the centre.

Conclusions. Because spontaneous regression of pilomatricoma has never been observed and malignant degeneration is rare, surgical excision with clear margins is the treatment of choice. The incidence of recurrences after surgery has been reported to be between 0% and 6%.

Introduzione

Il pilomatricoma (epitelioma calcifico di Malherbe, tricomatricoma, pilomatricoma) è un tumore raro, con un'incidenza di 1/800-1000 dei tumori cutanei (1). Insorge più comunemente in età giovanile, specialmente nelle prime due decadi di vita e colpisce prevalentemente

il sesso femminile (2). Nonostante siano descritti in letteratura casi di localizzazione multipla, il pilomatricoma generalmente si manifesta come una lesione solitaria nella regione della testa (47%), del collo, del tronco e può essere associato ad altre patologie come la distrofia miotonica di Steinert e la sindrome di Gardner.

Studi recenti hanno dimostrato che la mutazione del gene *ss-catenina* (CTNNB1) induce il processo di tumoregenesi del pilomatricoma attraverso l'attivazione della via di trasduzione del segnale WNT (1).

A dispetto delle caratteristiche biologiche benigne della maggioranza dei casi, il trattamento di scelta è chirurgico. Negli ultimi anni sono stati riportati in letteratura, con percentuali variabili, casi di recidive locali o di metastasi post-chirurgiche, con 6/228 casi secondo gli studi di Forbis (1-2). In accordo con alcuni Autori, le recidive locali sono riferibili all'aggressività del tumore, mentre secondo altri sono dovute all'incompleta escissione chirurgica del tumore primitivo.

Il tumore si presenta come una massa sottocutanea a lenta crescita, mobile rispetto ai piani sottostanti, con margini ben definiti e a volte contorni lobulati visibili all'esame ecografico. Le dimensioni del tumore sono solitamente ridotte, al di sotto di 1 cm, ma secondo la casistica di Darwish, 3/26 casi hanno dimensioni superiori a 2 cm e 11/26 casi hanno dimensioni comprese tra 11 e 20 mm (1).

Istologicamente la lesione appare come un nodulo ben definito e spesso calcifico e con segni di infiammazione, a volte riproducendo una reazione granulomatosa. Il tumore origina dalle cellule della matrice del bulbo pilifero, ha un aspetto basaloide, e composto da cellule eosinofile anucleate (*ghost cells*) caratterizzate dalla tendenza alla cheratinizzazione che richiama morfologicamente quella della matrice del pelo.

Caso clinico n. 1

Paziente di anni 12, di razza caucasica, giunta alla nostra osservazione con un nodulo in regione preauricolare sinistra. All'esame obiettivo la lesione si presenta di forma rotondeggiante, consistenza teso-elastica, diametro 0,3x0,3 mm, mobile rispetto ai piani sottostanti, ricoperta da cute integra. La paziente fa risalire l'insorgenza della lesione a circa 4 mesi prima. La storia clinica della paziente non è significativa, ad eccezione dell'asportazione di una cisti calcifica in regione temporale all'età di 2 anni.

Si effettua l'exeresi della neoformazione, la quale viene sottoposta ad esame istologico. Esso pone la diagnosi di pilomatricoma (epitelioma di Malherbe). Il controllo post-chirurgico a 3, 6 e 12 mesi non evidenzia recidive di malattia.

Caso clinico n. 2

Paziente di anni 7, di razza caucasica, giunta alla no-



Fig. 1 - Caso clinico n. 2: paziente di 7 anni con Pilomatricoma multiplo.

stra osservazione con tre piccole lesioni di consistenza duro-elastica, con diametro massimo di circa 2 mm, di colore biancastro e ricoperte da cute sana o modicamente suberitematosa. All'esame obiettivo le lesioni si presentano tutte come noduli sottocutanei non dolenti alla palpazione, localizzati sulla fronte (Fig. 1).

In un primo tempo si esegue la biopsia escissionale di una delle tre lesioni. Il risultato istologico mette in evidenza pilomatricoma (epitelioma di Malherbe). La paziente viene di conseguenza sottoposta ad asportazione di tutte e tre le lesioni che risultano essere tutte pilomatricomi. Il controllo post-chirurgico a 3, 6 e 12 mesi non evidenzia recidive di malattia.

Discussione

Nel 1880, Malherbe e Chenantias descrissero un tumore benigno sottocutaneo, il quale si pensava originasse dalle ghiandole sebacee (2-3). Nel 1922, Dubreuilh e Cazenave descrissero le sue caratteristiche istopatologiche, ovvero di cellule basaloide e *ghost cells* (3). Furono nel 1942 Turhan e Krainer ad identificare l'origine di questo tumore dalle cellule del bulbo pilifero (3). Successivamente, Forbis e Helwing nel 1961 rinominarono questo tumore pilomatricoma, così da sostituire il termine epitelioma che possedeva una connotazione di malignità (3). Questa denominazione fu successivamente sostituita da pilomatricoma nel 1977, in quanto considerato etimologicamente più corretto (3). Gorlin e i suoi collaboratori nel 1962 descrissero la cisti odontogenica calcifica, un tumore odontogenico distinto della mandibola che è ora considerato come un analogo orale del pilomatricoma grazie alle analogie istologiche dei due tumori (3).

La diagnosi di pilomatricoma può essere posta cli-

nicamente se si conoscono le caratteristiche del tumore. Graham e Merwin descrissero "il segno della tenda", che può essere evocato pinzettando la cute che ricopre il tumore e apprezzando la superficie irregolare della massa (4). Non vi è associata linfadenopatia. Problemi nella diagnosi differenziale clinica possono essere dovuti al fatto che il pilomatricoma può insorgere a qualsiasi età, occasionalmente può essere multicentrico o avere localizzazione più profonda. Nonostante la localizzazione superficiale del tumore non renda necessaria l'esecuzione di ulteriori esami, nei pazienti con aspetti anormali delle lesioni possono essere di aiuto, per chiarire la diagnosi, l'esame ecografico o l'esame istologico su aspirato con ago sottile (4). Esso può rivelare la presenza di cellule basaloidi, *ghost cells* e deposizione di calcio nelle lesioni, che sono elementi diagnostici per il pilomatricoma. A volte però l'assenza di *ghost cells* nell'aspirato può rendere la diagnosi più difficoltosa. L'esame istopatologico del pilomatricoma mostra un nodulo dermico circondato da una capsula di tessuto fibroso situato nel derma profondo, che si estende nel grasso sottocutaneo. Le cellule sono disposte con una configurazione circolare in cui le cellule basaloidi nucleate sono disposte perifericamente e le *ghost cells* centralmente. Esse si pensa siano cellule morte che derivano da cellule basaloidi le quali vanno incontro alla perdita del proprio nucleo (4). Tra questi due tipi di cellule, inoltre, sono disposte le cellule di transizione, le quali sono cellule apoptotiche che evolveranno in *ghost cells*. Le calcificazioni sono più frequentemente osservabili nella regione delle *ghost cells*, con un'incidenza del 70-85% (4).

La trasformazione maligna è rara. Il pilomatricoma maligno colpisce prevalentemente i pazienti giovani o giovani adulti. Le caratteristiche istologiche del pilomatri-

coma maligno includono: proliferazione di cellule basaloidi con mitosi atipiche e pleomorfismo nucleare, invasione vascolare e infiltrazione delle strutture circostanti.

Il pilomatricoma, inoltre, può essere associato ad altre patologie quali distrofia miotonica, sarcoidosi, sindrome di Turner, fenomeno di Raynaud o sindrome di Gardner (5-9). La diagnosi differenziale deve essere posta con numerose condizioni cliniche quali cisti dermoidi, linfonodi calcifici, emangioma o tumore delle paratiroidi. Poiché la regressione spontanea del pilomatricoma non è stata descritta e la degenerazione maligna, seppur rara, è possibile, l'escissione chirurgica con margini sani è il trattamento di scelta. L'incidenza delle recidive post-chirurgiche è compresa tra lo 0 e il 6% (5-8).

Il caso n°2 da noi riportato ci sembra importante per la presenza nella stessa paziente di un elevato numero di pilomatricomi. Infatti in letteratura sono frequenti i casi con un solo pilomatricoma, mentre più rare sono le forme multiple e quelle eruttive multicentriche (5-9).

Conclusioni

In conclusione il pilomatricoma è un tumore cutaneo benigno, non molto frequente, che colpisce prevalentemente nelle prime due decadi di vita. La diagnosi clinica non è sempre possibile; in questi casi sono di ausilio l'esame ecografico e l'aspirato con ago sottile. Il trattamento di scelta è l'exeresi chirurgica, con percentuali di recidive prossime allo 0%. La forma di pilomatricoma multiplo è ancor più rara ed in questi casi si rende, a maggior ragione, necessario escludere la presenza di altre patologie associate descritte frequentemente in letteratura.

Bibliografia

1. Solivetti FM, Elia F, Drusco A, Panetta C, Amantea A, Di Carlo A. Epithelioma of Malherbe: new ultrasound patterns. *J Exp Clin Cancer Res* 29(1): 42, 2010 May 6.
2. Demircan M, Balik E. Pilomatricoma in children: a prospective study. *Pediatr Dermatol* 14(6): 430-32, 1997 Nov-Dec.
3. Kaveri H, Punnya A. Pilomatricoma: a dermal analog of calcifying odontogenic cyst. *Indian. J Dent Res* 19(3): 261-63, 2008 Jul-Sep.
4. Simon Cypel TK, Vijayasekaran V, Somers GR, Zuker RM. Pilomatricoma: experience of The hospital for Sick Children. *Can J Plast Surg* 15(3): 159-61, 2007.
5. Barberio E, Nino M, Dente V, Delfino M. Multiple pilomatricomas and Steinert's disease. *Eur J Dermatol* 12: 293-94, 2002.
6. Cooper PH, Fechner RE. Pilomatricoma-like changes in the epidermal cyst of Gardner's syndrome. *J Am Acad Dermatol* 8: 639-44, 1983.
7. Delfino M, Monfrecola G, Ayala F, Suppa F, Piccirillo A. Multiple familial pilomatricomas: a cutaneous marker for myotonic dystrophy. *Dermatologica* 170: 128-32, 1985.
8. Jacobsen AS, Bowen J, Bruce J. The calcifying epithelioma of Malherbe in children: a 15-year experience. *Pediatric Surg Int* 10: 44-45, 1995.
9. McCulloch TA, Singh S, Cotton D.W. Pilomatricoma and multiple pilomatricomas. *Br. J. Dermatol* 134: 368-71, 1996.

Per richiesta estratti:

P. Fino
Viale Pantelleria, 35, Scala B, Interno 1/A,
00141 Roma
Fax: +39 06 491525
E-mail: pasquale.fino@gmail.com; pasquale.fino@uniroma1.it