

# Síndrome de Brooke-Spiegler a propósito de un caso clínico

## Brooke-Spiegler Syndrome a clinical case report

Maria Belen Mendoza Macias<sup>1</sup>, Omar Lupi<sup>2</sup>, Lisseth Carolina Mosquera Castro<sup>3</sup>, Carminia Rivas Ulunque<sup>4</sup>

### Resumen

El síndrome de Brooke Spiegler es resultante de la mutación del gen CYLD, con expresión fenotípica variable, es una enfermedad autosómica dominante asociada a múltiples tumores de piel, con predilección por cabeza y cuello.

Las lesiones aparecen a temprana edad con progresión en tamaño y número en el transcurso del tiempo; tiene predilección por el sexo femenino. La presentación clínica incluye cilindromas, espiroadenomas, y tricoepiteliomas<sup>1,2</sup>.

**Palabras claves:** síndrome de Brooke-Spiegler, cilindromas, tricoepiteliomas, espiroadenomas.

### Abstract

Broke-Spiegler syndrome is a condition resulting from mutation in the CYLD gene, autosomal dominant dermatological disease, with variable phenotypical and multiple associated skin tumors, most frequently in head and neck.

Lesion can appear from early age, are progressive in number and size, and more prevalent in females. Pathological findings include cylindromas, spiradenomas and trichoepitheliomas.

Patients can develop basal cell carcinomas, salivary gland tumors, trichoblastomas, milium, and organoid nevi. Around 80-85 % of patients have mutation in gene CYLD, located in chromosome 16.

Familial cylindromatosis and multiple familial trichoethelioma are phenotypical variants. Its current "CYLD cutaneous syndrome".

**Keywords:** Broke-Spiegler, CYLD gene mutation, cylindromas, spiradenomas, trichoepitheliomas.

#### Recibido el

25 de septiembre de 2023

#### Aceptado

22 de mayo de 2024

<sup>1</sup>Instituto Superior de Ciencias da Saude Carlos Chagas: Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, Brasil.

<https://orcid.org/0009-0005-1952-0262>

<sup>2</sup><https://orcid.org/00000-002-2628-2312>

omarlupi@me.com

<sup>3</sup><https://orcid.org/0000-0001-9044-0031>

lismosquera36@gmail.com

<sup>4</sup><https://orcid.org/0000-0002-2222-6102>

zelmyrivas@gmail.com

#### \*Correspondencia:

Maria Belen Mendoza Macias

#### Correo electrónico:

belenmendozamacias@gmail.com

#### DOI:

<https://doi.org/10.47993/gmbv47i1.694>

Los tricoepiteliomas son lesiones papulosas, aisladas, indoloras, que miden entre 2 a 8 mm, cuando se encuentran de forma múltiples y desarrollándose desde temprana edad se debe pensar en alteraciones genéticas como el caso presentado.

Numerosas mutaciones en el gen CYLD fueron identificadas en más del 88% de los pacientes con Síndrome de Brooke Spiegler<sup>5</sup>, el cual se identifica por el desarrollo de numerosas neoplasias cutáneas de anexos, incluyendo: espiroadenoma, cilindroma y tricoepitelioma, presentes característicamente en los surcos naso genianos, frente y nariz; algunas veces en cuero cabelludo y tronco.

Raramente se ulceran y cuando lo hacen probablemente estén relacionadas a malignidad, algunos casos asociados a Carcinoma Basocelular originado a partir de múltiples tricoepiteliomas. Histológicamente se puede observar la presencia de forma simétrica de varios islotes de células basaloides más palizada en la periferia, sin hendidura, sobre un estroma fibroso (tricoepitelioma)<sup>2</sup>, y estructuras en formato de rompe cabeza típicos que conforman el cilindroma<sup>1</sup>.

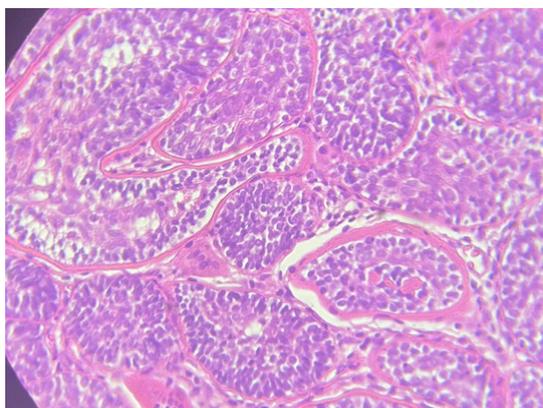
La remoción de estas lesiones es de manera paliativa ya se han descrito en la literatura varios tratamientos: crioterapia, electrocoagulación, dermoabrasión, ácido tricloroacético, láser de CO<sub>2</sub>, extirpación quirúrgica y radioterapia, ninguna con tratamiento definitivo<sup>4</sup>.

## Presentación del caso

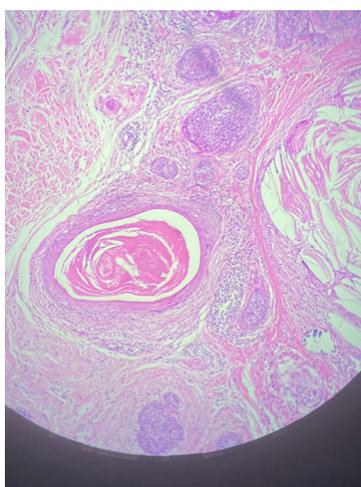
Paciente de 52 años, masculino, refiere inicio del cuadro clínico a los 13 años de edad aproximadamente, con lesiones papulonodulares, normocromicas, de consistencia firme, localizadas en región central del rostro, área preauricular y cuero cabelludo, mas aumento progresivo en el transcurso del tiempo, niega otros síntomas. Como antecedentes familiares menciona que algunos parientes de primer grado presentan lesiones similares.

En la dermatoscopia se evidencia lesiones de superficie brillante, con vasos arboriformes, crisalidas y áreas blanquesinas. El estudio histopatológico reporta presencia de tricoepiteliomas y cilindromas. Tomografía de cabeza y cuello no evidenció anormalidades. Alteraciones en el gen CYLD fueron positivas en pruebas genéticas realizadas en este caso.

Con las manifestaciones clínicas e histopatológicas se realiza el diagnóstico de Síndrome de Brooke-Spiegler.



**Figura 1.** Estructuras en rompecabeza, masas basofílicas separadas por estructuras finas y alargadas eosinofílicas típicas de cilindromas.



**Figura 2.** Estructuras o nodulaciones de células basaloideas con palizada en la periferia, distribuidas de manera simétrica, sin formación de hendidura.



Como conducta para este caso se optó por realizar electrocoagulación, crioterapia y láser CO<sub>2</sub> con mejora parcial de las lesiones en su tamaño e cantidad. Hiperchromia post inflamatoria fue reportada debido al fototipo alto del paciente.

## Discusión

El síndrome de Brooke-Spiegler causa alteración significativa en la de vida de los pacientes, alrededor del 15% no presentan alteraciones genéticas, pero esto no las excluye de del diagnóstico, la detección temprana se basa en los hallazgos clínicos e histopatológicos.

Una relación interesante entre el síndrome de Brooke-Spiegler, tricoepitelioma múltiple familiar y la cilindromatosis familiar que al principio fueron descritos como enfermedades distintas, actualmente se identificaron idénticas mutaciones, por lo que se piensa que son variaciones fenotípicas de una misma enfermedad.

El tratamiento de las lesiones incluye, electrocirugía, dermoabrasión, crioterapia y radioterapia.

La elección del tratamiento debe tratar de eliminar la mayor cantidad posible de lesiones, hacer seguimiento estricto para prevenir neoplasias.

## Referencias bibliográficas

1. Kasakov, D.V.; Soukup, R.; Mukensnabal, P.; Boudova, L.; Michal, M. : Brooke Spiegler syndrome: report of a case with combined lesions containing cylindromatous, spiradenomatous, trichoblastomatous and sebaceous differentiation. *Am J Dermatopathol* 2005; 27: 27-33.
2. Mataix, J.; Bañuls, J.; Botella, R.; Laredo, C.; Lucas, A.: Síndrome de Brooke Spiegler: una entidad heterogénea. *Actas Dermosifilogr* 2006; 97: 669-672
3. Carapeto FJ. Tricoepitelioma múltiple con variable evolución de sus lesiones (malignización y regresión espontánea). *Med Cutan Iber Lat Am*. 1977;1:65—70.
4. Martins C, Bartola E. Brooke-Spiegler syndrome: treatment of cylindromas with CO<sub>2</sub> laser. *Dermatol Surg*. 2000;26:877—80.
5. Lever's Dermatopathology: Histopathology of the Skin: 9781975174491: Elder MB ChB FRCPA, David Elder.2015;1047-1050.