

CASO CLÍNICO

Paciente varón con afectación mamaria recidivante por enfermedad de Rosai-Dorfman



Eloy Maldonado-Marcos*, Francesc Tuca Rodríguez, José Ignacio Rodríguez-Hermosa, Eva Artigau Nieto y Antoni Codina Cazador

Unidad de Patología Mamaria, Servicio de Cirugía General y del Aparato Digestivo, Hospital Universitario Dr. Josep Trueta, Universidad de Girona, Instituto de Investigación Biomédica de Girona (IdIBGi), Girona, España

Recibido el 9 de febrero de 2021; aceptado el 5 de abril de 2021

Disponible en Internet el 10 de junio de 2021

PALABRAS CLAVE

Enfermedad de Rosai-Dorfman;
Enfermedades histiocitarias;
Enfermedades raras;
Nódulos mamaros

Resumen La enfermedad de Rosai-Dorfman es una patología histiocitaria con 423 casos descritos que afecta normalmente a mujeres jóvenes en forma de linfadenopatía cervical bilateral asociada a fiebre, pérdida de peso y sudoración nocturna. La forma extranodal es la más rara, existiendo 30 casos con afectación mamaria, 4 de ellos siendo en hombres.

Presentamos el caso de un varón de 50 años con un nódulo sólido de 24 × 18 mm a nivel de cuadrante superior externo de la mama derecha con pápulas a nivel cutáneo, sin otros síntomas. Las biopsias mostraron cambios inflamatorios inespecíficos. Se realizó una exéresis limitada con márgenes adecuados. El estudio anatomopatológico mostró una infiltración linfoplasmocitaria e histiocitaria del parénquima mamario, con expresión de S-100 de forma intensa y una ratio IgG4/IgG mayor al 40% y emperilopesis en los histiocitos, hallazgos típicos de la enfermedad de Rosai-Dorfman. Se objetivó una recidiva a los 2 años, tratándose con metilprednisolona con una remisión completa.

La enfermedad de Rosai-Dorfman es una rara afección histiocitaria cuyo tratamiento depende de la localización de la enfermedad y la sintomatología. En las formas cutáneas parece adecuada la observación, recomendándose la cirugía en casos sintomáticos y no filiados con seguridad. La terapia con corticosteroides se reserva para casos sintomáticos y recidivantes.

© 2021 SESPM. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

KEYWORDS

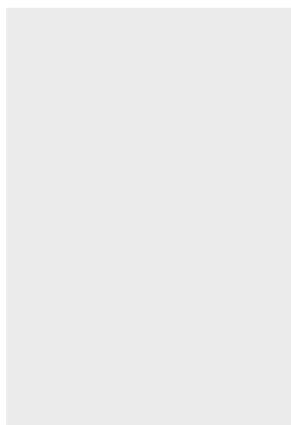
Rosai-Dorfman disease;
Histiocytic diseases;
Rare breast diseases;
Breast nodules

Recurrent Rosai-Dorfman disease of the breast in a male patient

Abstract Rosai-Dorfman disease is a histiocytic pathology with 423 described cases. It usually affects young women with bilateral cervical lymphadenopathy associated to fever, weight loss, and night sweats. The cutaneous form is the rarest, with 30 cases with breast involvement, 4 of them in men.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: emaldonadom.girona.ics@gencat.cat (E. Maldonado-Marcos).



We present the case of a 50-year-old man with a solid 24 mm × 18 mm nodule in the upper external quadrant of the right breast with skin papules, without other symptoms. Biopsies showed nonspecific inflammatory changes. A limited exeresis was performed with adequate margins. The pathological study showed a lymphoplasmacytic and histiocytic infiltration of the mammary parenchyma, with an intense expression of S-100 and an IgG4/IgG ratio greater than 40% and emperipolesis in the histiocytes, typical findings of Rosai–Dorfman disease. A recurrence was observed at 2 years, and he was treated with methylprednisolone with a complete remission.

Rosai–Dorfman disease is a rare histiocytic condition whose treatment depends on the location of the disease and the symptoms. Observation seems appropriate in cutaneous forms. Surgery is recommended in symptomatic cases or diagnostic doubts. Corticosteroid therapy is reserved for symptomatic and recurrent cases.

© 2021 SESPM. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.



Figura 1 Lesión palpable por el paciente con presencia de pápulas a nivel de cuadrante superior derecho externo de mama derecha.



Figura 2 Ecografía: nódulo sólido y heterogéneo de 24 × 18 mm en cuadrante superior derecho con un componente de edema circundante. Mamografía: se muestra como un nódulo denso de márgenes mal definidos.

Introducción

Descrita por Destombes en 1965 y posteriormente por Rosai y Dorfman en 1969, la enfermedad de Rosai–Dorfman (ERD) es una patología histiocitaria rara de la que tan solo se tiene referencia de 423 casos^{1–3}.

Esta patología afecta normalmente a mujeres jóvenes de origen africano en forma de linfadenopatía cervical bilateral asociada a fiebre, pérdida de peso y sudoración nocturna (forma nodal). El resto de presentaciones de la enfermedad incluyen la forma extranodal (con afectación ósea, cutánea, visceral y diseminada), la asociada a neoplasias o enfermedades autoinmunes y la forma familiar^{4,5}. Existen descritos menos de 30 casos de afectación mamaria, siendo 4 de ellos en hombres⁶.

Caso clínico

Se presenta el caso de un paciente varón de 50 años que es derivado a la Unidad de Patología Mamaria de nuestro centro por autopalpación de un nódulo de unos 3 cm en cuadrante superior externo de la mama derecha, con pápulas a nivel de

la superficie cutánea (fig. 1), no asociado a otros síntomas como mastodinia o telorrea.

Se realizó estudio con ecografía y mamografía, objetivándose un nódulo sólido de 24 × 18 mm en la zona anteriormente descrita, con un componente de edema circundante (fig. 2). Se realizaron biopsias de la lesión y la piel, que mostraron cambios inespecíficos con infiltrado inflamatorio crónico sin signos de malignidad ni de infiltración por microorganismos. Dados estos hallazgos se orientó el caso como una mastitis granulomatosa, realizándose tratamiento con corticoides.

Al mes se realizó control con ecografía y mamografía, mostrándose una persistencia de la lesión. A la inspección se apreció una disminución del componente cutáneo, con una palpación donde hubo resolución del componente inflamatorio con persistencia del nódulo, por lo que se decidió realizar una exéresis limitada del nódulo y la piel con márgenes adecuados.

El estudio anatomopatológico de la pieza mostró una infiltración linfoplasmocitaria e histiocitaria del parénquima mamario, con una expresión de S-100 de forma intensa y una ratio IgG4/IgG mayor al 40%, asociado a emperilopesis en los histiocitos. Los hallazgos se consideraron compatibles con ERD.

El control postoperatorio y al año fue normal, con buena evolución y sin hallazgos patológicos en la exploración.

Posteriormente, a los 2 años el paciente reconsultó por tumoración a nivel de mama izquierda, siendo la exploración radiológica similar a la anteriormente objetivada en los estudios previos en la mama contralateral; en la mama derecha se apreciaron 2 lesiones nodulares de nueva aparición. La piel perinodular mostraba hallazgos similares a la primera valoración, con pápulas violáceas. Ante la sospecha de ERD recidivante se indicó tratamiento con metilprednisolona durante un mes, objetivándose en los controles posteriores una desaparición de las lesiones.

Discusión

La ERD es una rara afección histiocitaria que se clasifica según la Histiocyte Society en formas esporádicas no cutáneas (nodal, extranodal y asociada a neoplasia o a enfermedades autoinmunes), formas familiares y formas cutáneas⁷.

Entre las características de las formas cutáneas que la diferencian de las formas nodales (más prevalentes) cabe destacar la mayor edad al diagnóstico (superior a 40 años), una mayor proporción de mujeres y una mayor afectación de pacientes caucásicos y asiáticos⁸. Los hallazgos microscópicos característicos incluyen la emperipolesis de los histiocitos y una abundante presencia de células plasmáticas positivas para IgG4^{8,9}. La forma cutánea presenta afectación de la piel, incluyendo la dermis y del tejido subcutáneo y linfograso en un tercio de los casos¹⁰.

El tratamiento de la enfermedad se basa en la localización de la enfermedad y la sintomatología, siendo la cirugía y los tratamientos sistémicos (corticosteroides, quimioterapia, fármacos inmunomoduladores) los utilizados para las formas extranodales¹. En las formas cutáneas parece adecuada la observación, recomendándose la cirugía en los casos sintomáticos y no filiados con seguridad. La terapia con corticosteroideos se reserva para los casos sintomáticos y recidivantes¹.

El caso presentado muestra una afectación mixta cutánea y mamaria recidivante de ERD en un varón de 50 años. En la bibliografía tan solo hay un caso publicado de afectación mamaria recidivante en hombres, siendo esta puramente mamaria sin afectación cutánea. En su caso se llegó al diagnóstico a través de la exéresis de las lesiones y la recidiva fue tratada con corticoides⁶.

En nuestro caso, previamente a la exéresis se realizó un tratamiento con corticoides, con cierta disminución del componente inflamatorio y cutáneo, pero sin remisión completa, muy probablemente por falta de tiempo (un mes de tratamiento) con dosis similares a las usadas en el tratamiento posterior de la recidiva.

Como hemos descrito, se realizó una resección completa de la lesión para su correcta caracterización histopatológica. Aunque la ERD siga un curso indolente siendo la observación y seguimiento la opción recomendada por el único consenso publicado¹, el diagnóstico de esta se basa en el análisis histopatológico, por lo que en nuestra opinión se debe valorar la exéresis de las lesiones de este tipo para su correcta caracterización y un adecuado diagnóstico diferencial. Dada la rareza de la ERD cutánea mamaria recidivante (nuestra aportación sería el segundo caso publicado y el primero con afectación mamaria y cutánea) y la escasez

de evidencia consecuente, las recomendaciones realizadas deben ser tomadas con cautela individualizándose en cada caso.

Responsabilidades éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad de los datos. Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado. Los autores han obtenido el consentimiento informado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo. Este documento obra en poder del autor de correspondencia.

Financiación

Los autores declaran no haber recibido financiación para este trabajo.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Abal O, Jacobsen E, Picarsic J, Krenova Z, Jaffe R, Emile J-F, et al. Consensus recommendations for the diagnosis and clinical management of Rosai-Dorfman-DeStombes disease. *Blood*. 2018;131:2877–90.
2. Destombes P. Adénites avec surcharge lipidique, de l'enfant ou de l'adulte jeune, observées aux Antilles et au Mali (Quatre observations). *Bull Soc Pathol Exot Filiales*. 1965;58:1169–75.
3. Rosai J, Dorfman RF. Sinus histiocytosis with massive lymphadenopathy. A newly recognized benign clinicopathological entity. *Arch Pathol*. 1969;87:63–70.
4. Destombes P, Destombes M, Martin L. Pseudotumoral lymph node lipidic histiocytosis. Further case in a young Martinique woman. *Bull Soc Pathol Exot Filiales*. 1972;65:481–8.
5. Bruce-Brand C, Schneider JW, Schubert P. Rosai-Dorfman disease: An overview. *J Clin Pathol*. 2020;73:697–705.
6. El-Attrache BF, Gluck B, Heimann A, Kapenhas E. A rarity in breast pathology: First recurrent male case of Rosai-Dorfman disease. *Int J Surg Case Rep*. 2018;52:137–9.
7. Emile JF, Abal O, Fraïtag S, Horne A, Haroche J, Donadieu J, et al. Revised classification of histiocytoses and neoplasms of the macrophage-dendritic cell lineages. *Blood*. 2016;127:2672–81.
8. Brenn T, Calonje E, Granter SR, Leonard N, Grayson W, Fletcher CDM, et al. Cutaneous Rosai-Dorfman disease is a distinct clinical entity. *Am J Dermatopathol*. 2002;24:385–91.
9. Kuo TT, Chen TC, Lee LY, Lu PH. IgG4-positive plasma cells in cutaneous Rosai-Dorfman disease: An additional immunohistochemical feature and possible relationship to IgG4-related sclerosing disease. *J Cutan Pathol*. 2009;36:1069–73.
10. Ahmed A, Crowson N, Magro CM. A comprehensive assessment of cutaneous Rosai-Dorfman disease. *Ann Diagn Pathol*. 2019;40:166–73.