

## CASO CLÍNICO

# Hamartoma Congénito de Músculo Liso. Reporte de un caso y breve revisión de la literatura.

Verónica Uraga,\* Cristina Solorzano,\* Gabriela Crespo,\* Juan Carlos Garcés,\*\*  
Enrique Uraga\*\*\*

\* Dermatólogos del Centro Dermatológico "Dr. Uraga"  
\*\* Dermatopatólogo  
\*\*\* Director del Centro Dermatológico "Dr. Uraga"

Correspondencia:  
veronica\_uraga@hotmail.com

Palabras clave: Hamartoma Congénito de Músculo Liso. Reporte de caso.

Fecha de recepción: 08/04/2022  
Fecha de aceptación: 08/19/2022

## RESUMEN

El hamartoma congénito de músculo liso es una proliferación benigna, generalmente solitaria del músculo liso, bastante rara y con predominancia en varones. Se ubica por lo común en el tronco o en la raíz de los miembros con grado variable de pigmentación e hipertrichosis presentando en ocasiones positividad del llamado signo de pseudo Darier. Presentamos el caso de una niña de 2 años de edad con una lesión en su rodilla izquierda presente desde el nacimiento y hacemos una pequeña revisión de la bibliografía sobre el tema.

## INTRODUCCIÓN

El hamartoma congénito de músculo liso (HCML) también conocido con los nombres de hamartoma del músculo arrector del pelo y hamartoma piloso de músculo liso, es una proliferación de carácter benigno, descrita por Stoke y colaboradores. al inicio del siglo XX, de observación relativamente rara, con una incidencia de 1 en 2600 nacimientos<sup>1</sup> y con discreta predominancia en varones. Se presenta al nacer en forma de un parche o placa del color de la piel o ligeramente hiperpigmentada, pigmentación que en los adultos se incrementa. Puede observarse igualmente vello prominente. Cuando hay aumento del vello, el número de pelos no esta aumentado, pero si existe un incremento en su longitud y diámetro.<sup>2</sup> Otros autores especulan que existe una relación entre la hipertrichosis, incluida la densidad del pelo y la cantidad de haces de músculo liso.<sup>3</sup> Generalmente es una lesión única y sus ubicaciones preferenciales, pero no exclusivas, son el tronco y la raíz de las extremidades.<sup>4</sup> El frotamiento de la lesión con frecuencia lleva a la contracción del músculo liso debido a la estimulación de los

músculos pilosos arrectores, todo lo cual determina una elevación e induración y piloerección transitorias dando lugar al pseudo signo de Darier, recordando al signo de Darier que se produce por liberación de histamina de los mastocitos.<sup>5</sup> Se ha reportado este signo en forma atípica presentándose la induración en forma de empedrado.<sup>6</sup>

El estudio histopatológico revela una proliferación al azar de haces de músculo liso en dermis reticular sin atipia ni actividad inflamatoria. En caso necesario se pueden realizar pruebas de inmunohistoquímica que revelan positividad del músculo liso para la actina.<sup>7</sup>

## REPORTE DE CASO

Se trata de una paciente del sexo femenino, de dos años de edad, quién consulta por presentar desde el nacimiento una lesión en su rodilla izquierda. La madre refiere que se inició como una pápula pequeña de 1,5 cm x 1,5 cm que luego fue creciendo lentamente. Al momento

del examen se observa una placa con un tamaño de 5 cm x 6 cm, algo infiltrada al tacto, color de la piel normal, con discreta presencia de vellos. (Foto 1)

Con el diagnóstico presuntivo de HCML realizamos frotamiento de la lesión y se observa engrosamiento e infiltración (Foto 2) así como piloerección (Foto 3) lo que catalogamos como pseudo signo de Darier.



Foto 1. Lesión en rodilla izquierda, algo elevada levemente rosada.



Foto 2. Pseudo signo de Darier pos frotamiento de la lesión.



Foto 3. Pseudo signo de Darier. Se observa piloerección (círculo pos frotamiento).

Con este diagnóstico realizamos biopsia punch y se remite para su estudio histopatológico el cual reporta: Los cortes histológicos muestran piel con leve hiperqueratosis y reformatamiento de la granulosa. La dermis muestra proliferación de fibras colágenas. Se observan un folículo piloso y músculos erectores del pelo en disposición irregular. La proliferación de fibras colágenas se profundiza a la hipodermis estando en contacto con el borde de sección. (Fotos 4 y 5)

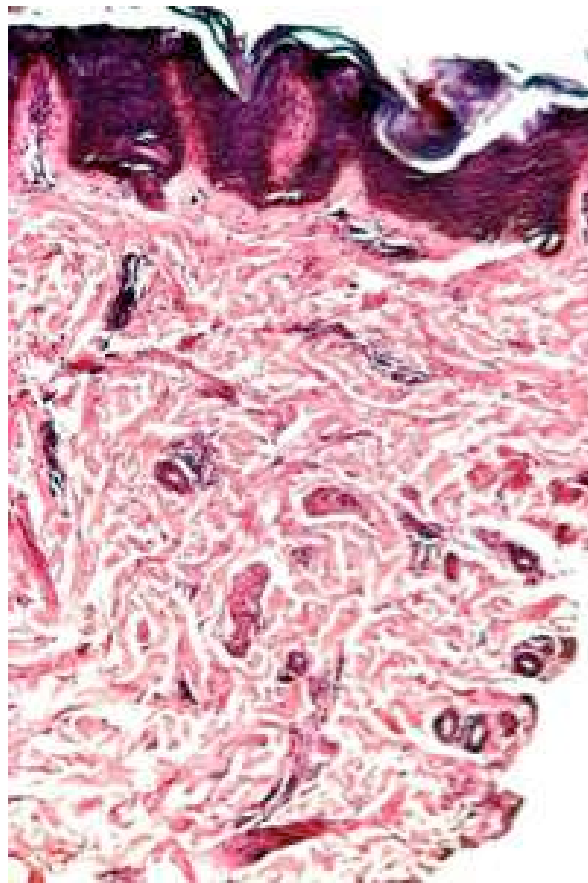


Foto 4. Histopatología que permite observar las alteraciones reportadas anteriormente.

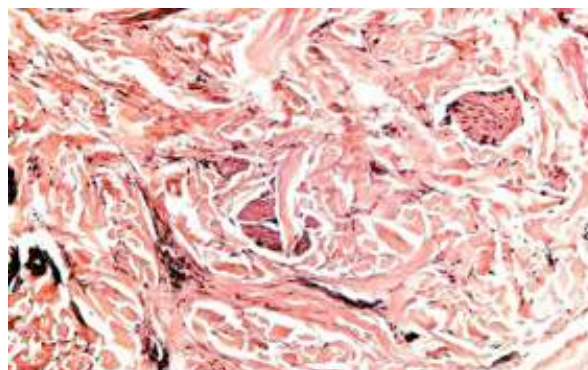


Foto 5. Histopatología anterior con mayor aumento.

## DIAGNÓSTICO

Hamartoma de Músculo Liso

## CONCLUSIÓN

El HCML es un cuadro congénito o adquirido, cuyo diagnóstico es esencialmente clínico e histopatológico, si bien la dermatoscopia aparece actualmente como apoyo especialmente en la visualización de los vellos y aperturas foliculares prominentes y para comprobar los mismos aspectos luego del frotamiento para observar el pseudo signo de Darier.<sup>8</sup>

Anteriormente hemos indicado que los sitios preferenciales de ubicación eran el tronco y la raíz de los miembros, sin embargo, se reportan otras áreas de aparición como son la lengua,<sup>9</sup> cara,<sup>10</sup> tobillo,<sup>11</sup> cuero cabelludo.<sup>12</sup>

Las formas clínicas del HCML incluyen la clásica, que ya hemos citado, la forma pápulo-folicular que se presenta con múltiples pápulas del color de la piel que pueden unirse para formar placas de forma irregular y finalmente, una forma mixta combinando las dos anteriores.<sup>11</sup>

Generalmente es una sola lesión pero se reportan localizaciones múltiples.<sup>13</sup> Usualmente su tamaño oscila entre 2 y 5 cm, sin embargo a veces pueden alcanzar diámetros que llegan a 15-20 cm<sup>14</sup> o incluso gigantes.<sup>15</sup>

Reportamos este caso por parecernos que es una patología de no tan frecuente observación y cuyo apropiado conocimiento permite un diagnóstico clínico y su comprobación histopatológica final.

## BIBLIOGRAFÍA

- Zvulonov A., Rotem A., Merlob P., Metzker A. Congenital smooth muscle hamartoma. Prevalence, clinical findings and follow up in 15 patients. *Am J Dis Child* 1990; 144: 782-784.
- Amer H., Botros MF., Abdo L., Fosa S., Amer H., Attia N., Saas S., Foda G., Esmat M., Zaghloul AB., Hassab H., Abdallah MA. Congenital Smooth Muscle Hamartoma. *Egyptian Dermatology Online Journal* 2005;1:1-4.
- Son JH., Jin H., Suk H., Haing W., Kim JM., Wook G., Soo H., Kim B., Bum M., Chang H. Congenital Linear Smooth Muscle Hamartoma with Hypertrichosis: Hair Density on Dermoscopy in Parallel with the Number of Smooth Muscle Bundles. *Ann Dermatol* 2018; 30:114-116.
- IC., Holden CA. A lesion present at birth. *Clinical and Experimental Dermatology*, 2004;29;:693-694.
- Bilgic O., Tuncez F., Cedvet H., Pseudo Darier Sign: A Distinctive Finding for Congenital Smooth Muscle Hamartoma. *J Pediatr* 2016;169:318.
- Revuz J. Congenital smooth muscle hamartoma presenting with an unusual pseudo-Darier's sign. *Clinical and Experimental Dermatology*, 2005;31: 129-156.
- Pereira L., Freitas T., Copi I., Caldas AD. Congenital smooth muscle hamartoma. *An Bras Dermatol*. 2019;94:365-79.
- Chauhan P., Bhardwaj N., Jindal R., Shirazi N. Dermoscopic findings of a congenital smooth muscle hamartoma in an infant. *Pediatric Dermatology*. 2020;37:251-253
- Shah AA., Lahmar A., Shah AV. Congenital smooth muscle hamartoma of the tongue in a neonate — a case report. *Annals of Pediatric Surgery* 2022;18: <https://doi.org/10.1186/s43159-022-00202-2>
- Grillo E., Boixeda P., Ballester A., Vano S., Gonzalez C., Jaén P. Congenital Smooth Muscle Hamartoma on the Face Treated Using Vascular Laser. *Pediatric Dermatology* 2013;30: e250-e251.
- Núñez D., Vilaseca MA., Schafer F. Congenital Smooth Muscle Hamartoma at unusual Location. *Indian J Dermatol* 2014;59:409-10
- Gunlemez A., Bayramgurler D., Cengiz M., Akturk A., Arisoy AE. Congenital smooth muscle hamartoma on the scalp. *International Journal of Dermatology* 2009;48: 633 -635.
- Haydeh G., Massoud A., Pedram, N. Multiple smooth muscle hamartoma: case report and review of the literature. *Indian J Dermatol* 2009;54:68-71
- Garófalo L. Congenital smooth muscle hamartoma. *Eur. J. Pediat. Dermatol*. 2021;31: 147-50.
- Bombonato C., Mapelli E.T.M., Colombo L., Gualandri L., Boccardi D., Moneghini L., Menni S. Giant smooth muscle hamartoma. *Eur. J. Pediat. Dermatol* 2011;21:22-24.

## CASE REPORT

# Congenital Smooth Muscle Hamartoma. Report of a case and brief review of the literature.

Verónica Uraga,\* Cristina Solorzano,\* Gabriela Crespo,\* Juan Carlos Garcés,\*\*  
Enrique Uraga\*\*\*

\* Dermatologists from the Dermatological Center “Dr. Uraga”

\*\* Dermatopathologist  
\*\*\* Director of the Dermatological Center “Dr. Uraga”

Correspondence:  
veronica\_uraga@hotmail.com

Key words: Congenital smooth muscle hamartoma. Case report.

Reception date: 08/04/2022  
Acceptance date: 08/19/2022

## ABSTRACT

Congenital hamartoma of smooth muscle is a benign proliferation, generally solitary of smooth muscle, quite rare and predominantly in males. It is usually located in the trunk or in the root of the limbs with variable degree of pigmentation and hypertrichosis, sometimes presenting positivity of the so called pseudo Darier’s sign. We present the case of a 2 year old girl with a lesion on her left knee present since birth and we make a small review of the literature on the subject.

## INTRODUCTION

Congenital smooth muscle hamartoma (SCML), also known by the names arrector pili hamartoma and pilar smooth muscle hamartoma, is a benign proliferation described by Stoke et al. at the beginning of the 20th century, of relatively rare observation, with an incidence of 1 in 2600 births<sup>1</sup> and with a slight predominance in males. It presents at birth in the form of a skin-colored or slightly hyperpigmented patch or plaque, pigmentation that increases in adults. Prominent hair can also be seen. When there is an increase in hair, the number of hairs is not increased, but there is an increase in their length and diameter.<sup>2</sup> Other authors speculate that there is a relationship between hypertrichosis, including hair density, and the amount of smooth muscle bundles.<sup>3</sup> It is generally a single lesion and its preferential, but not exclusive, locations are the trunk and the roots of the extremities.<sup>4</sup> Rubbing of the lesion frequently leads to contraction of the smooth muscle due to stimulation of the arrector pili muscles, all of which determine elevation and transient induration and piloerection giving

rise to the pseudo Darier sign, reminiscent of the Darier sign that is It is produced by the release of histamine from mast cells.<sup>5</sup> This sign has been reported atypically, presenting the induration in the form of cobblestones.<sup>6</sup> Rubbing of the lesion frequently leads to contraction of the smooth muscle due to stimulation of the arrector pili muscles, all of which determine elevation and transient induration and piloerection giving rise to the pseudo Darier sign, reminiscent of the Darier sign that is It is produced by the release of histamine from mast cells.<sup>5</sup> This sign has been reported atypically, presenting the induration in the form of cobblestones.<sup>6</sup> Rubbing of the lesion frequently leads to contraction of the smooth muscle due to stimulation of the arrector pili muscles, all of which determine elevation and transient induration and piloerection giving rise to the pseudo Darier sign, reminiscent of the Darier sign that is It is produced by the release of histamine from mast cells.<sup>5</sup> This sign has been reported atypically, presenting the induration in the form of cobblestones.<sup>6</sup>

The histopathological study reveals a random proliferation of smooth muscle bundles in the reticular dermis without atypia or inflammatory activity. If necessary, immunohistochemical tests can be performed that reveal smooth muscle positivity for actin.<sup>7</sup>

### CASE REPORT

This is a two-year-old female patient who consulted due to presenting an injury to her left knee from birth. The mother reports that she started as a small papule of 1.5 cm x 1.5 cm that later grew slowly. At the time of the examination, a plaque with a size of 5 cm x 6 cm was observed, somewhat infiltrated to the touch, normal skin color, with a discreet presence of hair. (Photo 1)

With the presumptive diagnosis of HCML we rubbed the lesion and observed thickening and infiltration (Photo 2) as well as piloerection (Photo 3) which we classify as Darier's pseudo sign.

With this diagnosis, we performed a punch biopsy and it was sent for histopathological study, which reported:

Histological sections show skin with mild hyperkeratosis and granulosa enhancement. The dermis shows proliferation of collagen fibers. A hair follicle and arector pili muscles are seen in an irregular arrangement. The proliferation of collagenous fibers deepens into the hypodermis being in contact with the edge of the section. (Photos 4-5)



Foto 1. Lesión en rodilla izquierda, algo elevada levemente rosada.



Foto 2. Pseudo signo de Darier pos frotamiento de la lesión.



Foto 3. Pseudo signo de Darier. Se observa piloerección (círculo pos frotamiento).

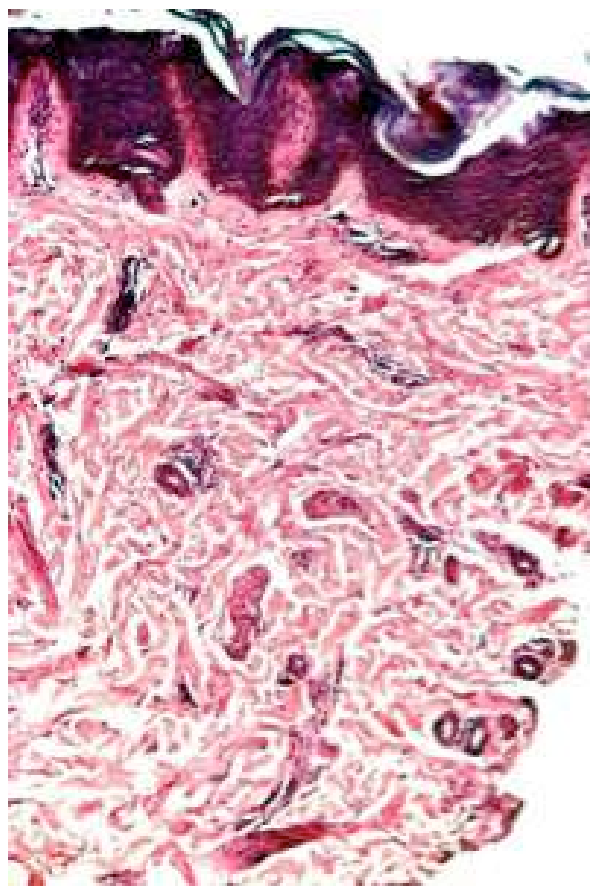


Foto 4. Histopatología que permite observar las alteraciones reportadas anteriormente.

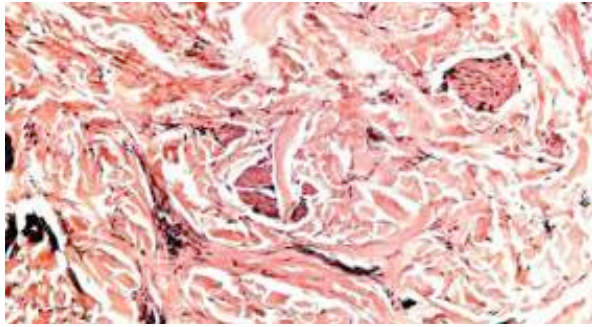


Foto 5. Histopatología anterior con mayor aumento.

## DIAGNOSIS

Smooth Muscle Hamartoma

## CONCLUSION

HCML is a congenital or acquired condition, whose diagnosis is essentially clinical and histopathological, although dermoscopy currently appears as support, especially in visualizing hairs and prominent follicular openings and to check the same aspects after rubbing to observe the pseudo sign. Darier's.<sup>8</sup> We have previously indicated that the preferential location sites were the trunk and the root of the limbs, however, other areas of appearance are reported, such as the tongue,<sup>9</sup> face,<sup>10</sup> ankle,<sup>11</sup> scalp.<sup>12</sup>

The clinical forms of HCML include the classic one, which we have already mentioned, the papulofollicular form that presents with multiple skin-colored papules that can unite to form irregularly shaped plaques, and finally, a mixed form combining the two previous ones.<sup>11</sup> It is generally a single lesion but multiple locations are reported.<sup>13</sup> Usually their size ranges between 2 and 5 cm, however sometimes they can reach diameters that reach 15–20 cm<sup>14</sup> or even gigantic.<sup>15</sup>

We report this case because it seems to us that it is a pathology of not so frequent observation and whose proper knowledge allows a clinical diagnosis and its final histopathological verification.

## REFERENCES

- Zvulonov A., Rotem A., Merlob P., Metzker A. Congenital smooth muscle hamartoma. Prevalence, clinical findings and follow up in 15 patients. *Am J Dis Child* 1990; 144: 782–784.
- Amer H., Botros MF., Abdo L., Fosa S., Amer H., Attia N., Saas S., Foda G., Esmat M., Zaghoul AB., Hassab H., Abdallah MA. Congenital Smooth Muscle Hamartoma. *Egyptian Dermatology Online Journal* 2005;1:1–4.
- Son JH., Jin H., Suk H., Haing W., Kim JM., Wook G., Soo H., Kim B., Bum M., Chang H. Congenital Linear Smooth Muscle Hamartoma with Hypertrichosis: Hair Density on Dermoscopy in Parallel with the Number of Smooth Muscle Bundles. *Ann Dermatol* 2018; 30:114–116.
- IC., Holden CA. A lesion present at birth. *Clinical and Experimental Dermatology*, 2004;29:693–694.
- Bilgic O., Tuncez F., Cedvet H., Pseudo Darier Sign: A Distinctive Finding for Congenital Smooth Muscle Hamartoma. *J Pediatr* 2016;169:318.
- Revuz J. Congenital smooth muscle hamartoma presenting with an unusual pseudo-Darier's sign. *Clinical and Experimental Dermatology*, 2005;31: 129–156.
- Pereira L., Freitas T., Copi I., Caldas AD. Congenital smooth muscle hamartoma. *An Bras Dermatol*. 2019;94:365–79.
- Chauhan P., Bhardwaj N., Jindal R., Shirazi N. Dermoscopic findings of a congenital smooth muscle hamartoma in an infant. *Pediatric Dermatology*. 2020;37:251–253
- Shah AA., Lahmar A., Shah AV. Congenital smooth muscle hamartoma of the tongue in a neonate — a case report. *Annals of Pediatric Surgery* 2022;18: <https://doi.org/10.1186/s43159-022-00202-2>
- Grillo E., Boixeda P., Ballester A., Vano S., Gonzalez C., Jaén P. Congenital Smooth Muscle Hamartoma on the Face Treated Using Vascular Laser. *Pediatric Dermatology* 2013;30: e250–e251.
- Núñez D., Vilaseca MA., Schafer F. Congenital Smooth Muscle Hamartoma at unusual Location. *Indian J Dermatol* 2014;59:409–10
- Gunlemez A., Bayramgurler D., Cengiz M., Akturk A., Arisoy AE. Congenital smooth muscle hamartoma on the scalp. *International Journal of Dermatology* 2009;48: 633 –635.
- Haydeh G., Massoud A., Pedram, N. Multiple smooth muscle hamartoma: case report and review of the literature. *Indian J Dermatol* 2009;54:68–71
- Garófalo L. Congenital smooth muscle hamartoma. *Eur. J. Pediat. Dermatol*. 2021;31: 147–50.
- Bombonato C., Mapelli E.T.M., Colombo L., Gualandri L., Boccardi D., Moneghini L., Menni S. Giant smooth muscle hamartoma. *Eur. J. Pediat. Dermatol* 2011;21:22–24.