
RELATO DE CASO

MIXOMA CUTÂNEO SOLITÁRIO PERIANAL
PERIANAL SOLITARY CUTANEOUS MYXOMAJoão Pedro Ristow Lopes ¹José Mauro dos Santos ²Humberto Fenner Lyra Junior ³DOI: <https://doi.org/10.63845/dg5xq333>**RESUMO**

Introdução: Mixomas cutâneos são neoplasias benignas raras que podem ocorrer isoladamente ou em associação ao Complexo de Carney. Apresentam-se como lesões papulares, polipoides ou nodulares, de tamanhos variados, geralmente no dorso, membros inferiores e cabeça. Casos perianais solitários são raros e pouco descritos na literatura. **Objetivo:** Descrever evolução, tratamento cirúrgico e acompanhamento de uma neoplasia perianal rara. **Método:** Trata-se de um relato autorizado e anônimo de um caso de mixoma cutâneo perianal solitário em um paciente jovem, abordando diagnóstico, manejo e seguimento desta condição rara, comparando com a literatura existente. **Discussão:** Os mixomas cutâneos são tumores benignos raros, que possuem forte associação com o Complexo de Carney, mas podem se apresentar de maneira isolada. São lesões dermo-hipodérmicas bem delimitadas e multilobuladas. Acometem ambos os sexos, com pico entre a quarta e quinta décadas de vida, e se localizam preferencialmente no tronco, membros inferiores, cabeça e pescoço, e braços. Clinicamente, os pacientes se queixam da presença de uma lesão indolor, de crescimento lento. O diagnóstico é histológico, caracterizado por estroma mixoide, celularidade variável e vasculatura fina. A imunohistoquímica é útil para excluir lesões semelhantes. O tratamento baseia-se na excisão cirúrgica total da lesão. O seguimento clínico dos pacientes é fundamental, tendo em vista as taxas de recorrências locais. **Conclusão:** Relato de caso de neoplasia de pele perianal rara submetida à ressecção local e acompanhamento por 15 anos, sem recidiva. O mixoma cutâneo deve ser incluído como um possível diagnóstico diferencial de lesões nodulares em região perianal.

Descritores: Mixoma cutâneo; Angiomixoma superficial; Neoplasias anais.

¹ Aluno Curso de Graduação de Medicina – Universidade Federal de Santa Catarina, Florianópolis SC – Brasil, joaopedroristow@gmail.com, <https://orcid.org/0009-0003-7240-4338>.

² Doutor em Medicina pela Escola Paulista de Medicina, Professor Titular da Disciplina de Coloproctologia do Departamento de Cirurgia da UFSC, Supervisor da Residência Médica em Coloproctologia do Hospital Universitário Professor Polydoro Ernani de São Thiago – EBSERH-UFSC - Florianópolis SC - Brasil, proctoclinica_fpolis@yahoo.com.br, <https://orcid.org/0000-0002-6191-3255>.

³ Doutor e Mestre em Ciências Médicas pela UFSC, Professor Adjunto IV da Disciplina de Coloproctologia do Departamento de Cirurgia da UFSC, Médico do Serviço de Coloproctologia do Hospital Universitário Professor Polydoro Ernani de São Thiago – EBSERH-UFSC Florianópolis SC - Brasil, humberto.lyra@ufsc.br, <https://orcid.org/0000-0001-8649-802X>.

ABSTRACT

Introduction: Cutaneous myxomas are rare benign neoplasms that may occur either as isolated lesions or in association with Carney Complex. They present as papular, polypoid, or nodular lesions of variable sizes, typically located on the back, lower limbs, and head. Solitary perianal cases are rare and scarcely described in the literature. **Objective:** To describe the clinical course, surgical treatment, and follow-up of a rare perianal neoplasm. **Method:** This is an authorized and anonymized case report of a solitary perianal cutaneous myxoma in a young patient, detailing diagnosis, management, and follow-up of this rare condition, with comparison to existing literature. **Discussion:** Cutaneous myxomas are rare benign tumors strongly associated with Carney Complex, but they may also present in isolation. They are well-demarcated, multilobulated dermo-hypodermal lesions. Both sexes are affected, with a peak incidence between the fourth and fifth decades of life. The lesions preferentially occur on the trunk, lower limbs, head and neck, and arms. Clinically, patients report a painless, slow-growing lesion. Histological diagnosis is characterized by myxoid stroma, variable cellularity, and delicate vasculature. Immunohistochemistry is useful to exclude histologically similar lesions. Treatment consists of complete surgical excision of the lesion. Clinical follow-up is essential due to the risk of local recurrence. **Conclusion:** We report a rare case of a perianal cutaneous neoplasm treated by local excision and followed for 15 years without recurrence. Cutaneous myxoma should be considered in the differential diagnosis of nodular lesions in the perianal region.

Keywords: Cutaneous myxoma; superficial angiomyxoma; anus neoplasms.

INTRODUÇÃO

Mixomas cutâneos, também denominados como angiomiomas superficiais, são neoplasias mesenquimais benignas raras inicialmente descritas em associação ao Complexo de Carney, que consiste em uma síndrome familiar de herança autossômica dominante com diferentes manifestações incluindo lentigos, nevos azuis, mixomas cardíacos e múltiplas anormalidades endócrinas⁽¹⁻³⁾.

Os mixomas cutâneos também podem ser diagnosticados isoladamente acometendo diversas regiões do corpo como períneo, vagina, mama e mais raramente na região perianal, entre outros⁽⁴⁻⁷⁾.

Em virtude da raridade dos mixomas cutâneos perianais solitários e escassa quantidade de relatos na literatura, esse estudo tem o objetivo de discutir e atualizar o conhecimento sobre o tratamento e seguimento desse tipo de neoplasia cutânea rara que participa do diagnóstico diferencial de lesões perianais.

RELATO DO CASO

Paciente do sexo masculino, 22 anos, branco, solteiro, estudante, previamente hígido procurou o ambulatório de Coloproctologia referindo há 6 meses aparecimento de uma nodulação perianal, indolor, endurecida, bem delimitada, sem hematoquezia, secreção ou outras queixas orificiais. Não apresentava nenhuma outra lesão cutânea similar na avaliação geral, nem história de endocrinopatia ou de neoplasia familiar.

Ao exame proctológico na inspeção, identificou-se nódulo cutâneo róseo, endurecido, de limites bem definidos, superfície lisa, com centro peroláceo e cerca de 1 cm de diâmetro, indolor a palpação, móvel em relação ao tecido celular subcutâneo (TCSC), localizado no quadrante anterior esquerdo da

região perianal a 3 cm da margem anal (Figura 1). Toque retal e anuscopia normais. Paciente foi submetido à ressecção excisional local e síntese primária com pontos separados fio inabsorvível (Nylon 4.0) sob raquianestesia (Figura 2).

A análise histopatológica demonstrou à macroscopia uma elipse de pele e TCSC medindo 2 cm com nódulo sésil com 0.9 cm de diâmetro com margens livres. Microscopicamente, foi evidenciada pele apresentando neoplasia nodular formada pela proliferação turbilhonada de células estelares em meio a estroma frouxo, apresentando na área subdérmica vasos neoformados, confirmando o diagnóstico de mixoma cutâneo (Figura 3).

Após a confirmação histopatológica, o paciente foi submetido a exames complementares para diagnóstico diferencial e identificação de associação com Complexo de Carney (Quadro 1) sendo todos resultados normais (Tabela 1).

O paciente apresentou cicatrização completa da ferida com retirada dos pontos no 14º pós-operatório e está em acompanhamento ambulatorial sem evidências de recidiva local ou outras lesões há 15 anos.

DISCUSSÃO

O termo mixoma foi usado pela primeira vez por Virchow em 1871, para descrever tumores que simulavam a estrutura histológica do cordão umbilical e não exibiam nenhum outro tipo de diferenciação celular. Stout em 1948 classificou como uma neoplasia composta por células estreladas dispostas em um estroma mixoide frouxo, com a presença de fibras reticulares delicadas⁽⁸⁾. Carney et al. em 1985 descreveram uma síndrome na qual um conjunto de mixomas (cutâneos, mamários e cardíacos) estava associado a outras manifestações clínicas^(9,10). Em 1988, Allen et al., introduziram a denominação de “angiomixoma superficial” abrangendo tanto o mixoma cutâneo quanto outros tumores mixoides da pele⁽¹¹⁾.

De maneira geral os mixomas cutâneos acometem similarmente ambos os sexos com pico de incidência entre a quarta e quinta décadas de vida⁽⁷⁾. A maioria dos casos de mixomas cutâneos solitários é descrita em região de tronco, membros superiores, inferiores e pescoço sem raramente encontrados no períneo ou genitália^(5,7,9,12,13). No caso relatado a apresentação se deu na segunda década de vida e localizada na região perianal dificultando a suspeição pelo médico Coloproctologista durante o pré-operatório haja vista a raridade desse tipo de acometimento local como demonstrado na literatura.

A principal queixa clínica descrita na literatura é a presença de uma lesão de pele sólida, superficial, de crescimento lento e indolor. Macroscopicamente são lesões papulares, polipoides ou nodulares, multilobuladas, com ou sem ulceração com margens bem definidas e tamanho variando entre 1 e 5 cm de diâmetro^(7,14). Nesse caso descrito a principal queixa foi a nodulação indolor perianal. Histologicamente, os mixomas cutâneos apresentam um estroma mixoide extenso, com numerosa vasculatura de pequeno calibre, pools de mucina acelular e celularidade variada, com fibroblastos

estrelados ou bipolares e infiltrado de células inflamatórias, sobretudo neutrófilos. Na imunohistoquímica, as células tumorais tipicamente são positivas para as proteínas S-100, actina de músculo liso e CD34. Além disso, nota-se aparente perda da expressão da proteína PRKAR1A, por prováveis mutações ou deleções do gene de mesmo nome^(7,15-17). O diagnóstico da amostra do caso foi realizado pela avaliação histopatológica não estando disponível o estudo imunohistoquímico complementar, fato esse que em nossa visão não compromete o relato, pois o diagnóstico na literatura invariavelmente é confirmado pela histologia.

O manejo dos mixomas cutâneos é preferencialmente cirúrgico com ressecção local excisional e margens livres. A recorrência das lesões após excisão primária varia de 3 a 38% com tempo de seguimento variando entre 50 e 135 meses^(7,11,18,19). Alternativamente a cirurgia micrográfica de Mohs pode ser indicada sobretudo para lesões sintomáticas em locais anatômicos esteticamente relevantes ou funcionalmente sensíveis ou para lesões que recidivaram após excisão primária local convencional⁽²⁰⁾. O paciente do relato foi submetido a excisão local com margens livres e sutura primária sem sinais de recidiva local há 15 anos demonstrando ser esse um tratamento seguro e eficaz no tratamento desse tipo de lesão perianal e que apresenta um prognóstico favorável comparado à literatura.

CONCLUSÃO

Trata-se de um relato de caso de neoplasia de pele perianal rara submetida à ressecção local e acompanhamento por 15 anos sem recidiva.

O presente relato demonstra que o mixoma cutâneo deve ser incluído como um possível diagnóstico diferencial de lesões nodulares em região perianal.

REFERÊNCIAS

1. Allen PW. **Myxoma is not a single entity: A review of the concept of myxoma.** Ann Diagn Pathol 2000; 4: 99–123.
2. Ashinze P, Banerjee S, Egbunu E, et al. **Cardiac myxomas: a review of current treatment approaches and emerging molecular therapies.** Cardiothorac Surg 2024; 32: 22.
3. Van Roggen JFG, Van Unnik JAM, Briaire-de Bruijn IH, et al. **Aggressive angiomyxoma: a clinicopathological and immunohistochemical study of 11 cases with long-term follow-up.** Virchows Arch 2005; 446: 157–163.
4. Baranov E, Alston ELJ, Lester SC, et al. **Angiomyxoma of the Breast: A Clinicopathologic Analysis of 40 Cases.** Am J Surg Pathol 2023; 47: 296–306.
5. Bölük SE. **A Rare Lesion In Perianal Area, Angiomyxoma: Case Report.** BOĞAZIÇI TIP DERGİSİ. Epub ahead of print 2021. DOI: 10.14744/bmj.2021.13007.

6. Lourenço C, Oliveira N, Ramos F, et al. **Aggressive angiomyxoma of the vagina: a case report.** Rev Bras Ginecol E Obstetrícia 2013; 35: 575–582.
7. Sharma A, Khaitan N, Ko JS, et al. **A clinicopathologic analysis of 54 cases of cutaneous myxoma.** Hum Pathol 2022; 120: 71–76.
8. Stout AP. **Myxoma, the tumor of primitive mesenchyme.** Ann Surg 1948; 127: 706–719.
9. Courcoutsakis NA, Tatsi C, Patronas NJ, et al. **The complex of myxomas, spotty skin pigmentation and endocrine overactivity (Carney complex): imaging findings with clinical and pathological correlation.** Insights Imaging 2013; 4: 119–133.
10. Carney JA, Gordon H, Carpenter PC, et al. **The Complex of Myxomas, Spotty Pigmentation, and Endocrine Overactivity: Medicine (Baltimore) 1985; 64: 270–283.**
11. Allen PW, Dymock RB, MacCormac LB. **Superficial Angiomyxomas with and without Epithelial Components: Report of 30 Tumors in 28 Patients.** Am J Surg Pathol 1988; 12: 519–530.
12. Nakamura T, Miura K, Maruo Y, et al. **Aggressive angiomyxoma of the perineum originating from the rectal wall.** J Gastroenterol 2002; 37: 303–308.
13. Altamirano, Katia Guitierrez, Llano FFL, Gálvez MZV. **Angiomixoma superficial perianal.** Rev Cuba Cir 2024; 63: 1–13.
14. Rongioletti F, Rebora A. **Cutaneous Mucinoses: Microscopic Criteria for Diagnosis.** Am J Dermatopathol 2001; 23: 257–267.
15. Ghazi AA, Mandegar MH, Abazari M, et al. **A novel mutation in PRKAR1A gene in a patient with Carney complex presenting with pituitary macroadenoma, acromegaly, Cushing's syndrome and recurrent atrial myxoma.** Arch Endocrinol Metab. Epub ahead of print 29 April 2021. DOI: 10.20945/2359-3997000000369.
16. Park KU, Kim H-S, Lee SK, et al. **Novel Mutation in PRKAR1A in Carney Complex.** Korean J Pathol 2012; 46: 595.
17. Bouys L, Bertherat J. **MANAGEMENT OF ENDOCRINE DISEASE: Carney complex: clinical and genetic update 20 years after the identification of the CNC1 (PRKAR1A) gene.** Eur J Endocrinol 2021; 184: R99–R109.
18. Fetsch JF, Laskin WB, Tavassoli FA. **Superficial Angiomyxoma (Cutaneous Myxoma) A Clinicopathologic Study of 17 Cases Arising in the Genital Region: Int J Gynecol Pathol 1997; 16: 325–334.**
19. Correa R, Salpea P, Stratakis CA. **Carney complex: an update.** Eur J Endocrinol 2015; 173: M85–M97.

20. Aberdein G, Veitch D, Perrett C. **Mohs Micrographic Surgery for the Treatment of Superficial Angiomyxoma.** *Dermatol Surg* 2016; 42: 1014–1016.

TABELAS, QUADROS E FIGURAS

Quadro 1. Critérios diagnósticos do Complexo Carney

CRITÉRIOS DIAGNÓSTICOS MAIORES	ACHADOS SUGESTIVOS
Pigmentação cutânea com distribuição típica (lábios, conjuntiva, mucosa vaginal e perianal)	IGF-1 elevado, TOTG anormal ou resposta paradoxal do GH durante teste do TRH na ausência de acromegalia
Mixoma (cutâneo ou mucosa)	Lentigos solares
Mixoma cardíaco	Manchas café-com-leite
Mixomatose mamária* ou imagem na RM sugestiva do diagnóstico	História familiar de síndrome de Cushing, acromegalia ou morte súbita
PPNAD*	Cardiomiopatia
Acromegalia – adenoma produtor de GH*	Múltiplos lipomas, <i>skintags</i> ou outras lesões de pele
TCSGCC* ou calcificações características no USG testicular	Pólipos colônicos, usualmente em associação com acromegalia
Neoplasia de tireoide ou múltiplos nódulos hipoeoicóicos ao USG	Hiperprolactinemia, usualmente leve e associada à acromegalia
Schwanoma melanótico*	Doença pilonidal
Nevos azuis múltiplos	Nódulo tireóideo único em paciente jovem ou múltiplos em paciente idoso
Adenoma mamário ductal (múltiplo)*	
Osteocondromixoma	História familiar de carcinoma de cólon, tireoide, pâncreas e ovário; tumores malignos ou benignos múltiplos
CRITÉRIOS SUPLEMENTARES	
Parente de 1º grau afetado	
Mutação inativadora do gene PRKAR1A	

* Após confirmação histopatológica

Tabela 1. Exames complementares realizados para investigação de Complexo de Carney.

EXAME COMPLEMENTARES	RESULTADO (referência)
Ecocardiograma	Normal (normal)
USG testículos	Normal (normal)
USG tireoide	Normal (normal)
TSH	1,6µ UI/mL (0,4 - 4,0 UI/mL)
Cortisol total	16,03 µg/dL (5 - 25 µg/dL)
Teste de supressão com 1 mg de dexametasona	0,2 µg/dL (< 1,8 µg/dL)
Potássio	3,7 mEq/L (3,5 - 5,0 mEq/L)

Figura 1. Lesão cutânea nodular perianal, rósea, perolácea com 1cm de diâmetro localizada a 3cm da margem anal (setas).



Figura 2. Pós-operatório imediato da exérese da lesão com margens livres e fechamento primário.



Figura 3. Fotomicroscopia (40X) evidenciando proliferação turbilhonada de células estelares em meio a estroma mixoide frouxo e vasos neoformados subdérmicos (setas).

