

# Hamartoma mucoso de células de Schwann en colon sigmoides: Reporte de caso

## *Mucosal Schwann cell hamartoma in sigmoid colon: Case report*

Carlos E. Ichiyanagui-Rodriguez<sup>1</sup>, Fernando J. Contreras-Vargas<sup>2</sup>, Zenaida Lozano-Miranda<sup>1</sup>

### RESUMEN

El Hamartoma mucoso de células de Schwann (HMCS) es una lesión rara, hasta el 2021 se han reportado aproximadamente 37 casos en colon, los cuales fueron hallados en colonoscopías de cribaje para cáncer colorrectal debido a que esta entidad no causa sintomatología y no está asociada a síndromes. Se presenta el caso de una paciente mujer de 57 años, a la cual se realiza colonoscopia por examen de sangre oculta en heces positivo, evidenciándose lesión elevada sésil de 5mm en colon sigmoides, la cual fue descrita por anatomía patológica como un Hamartoma Mucoso de células de Schwann por inmunoreactividad a la proteína S-100 en células fusiformes que se formaron en la lamina propia de la mucosa. El HMCS es una entidad que se describe desde el 2009, y probablemente los hallazgos irán aumentando conforme se realicen más colonoscopías de cribaje para cáncer colorrectal.

**Palabras clave:** hamartoma mucoso de células de Schwann, hamartoma, colon, células de Schwann.

### ABSTRACT

*Mucosal Schwann Cell Hamartoma is a rare condition. Up to 2021, approximately 37 cases have been reported in colon, these were found in colonoscopies for colorectal cancer screening because this entity does not cause symptoms and is not associated with syndromes. We present the case of a 57-year-old female patient who underwent colonoscopy due to a positive fecal occult blood test, showing an elevated sessile lesion of 5mm in the sigmoid colon, which was described by pathological anatomy as a mucosal Schwann cell Hamartoma due to immunoreactivity to S-100 protein in spindle cells that formed in the lamina propria of the mucosa. MSCH is an entity that has been described since 2009, and the findings will probably increase as more screening colonoscopies for colorectal cancer are performed.*

**Keywords:** mucosal Schwann cell hamartoma, hamartoma, colon, Schwann cells.

<sup>1</sup> Médico Gastroenterólogo de la Clínica Internacional, Lima - Perú.

<sup>2</sup> Facultad de Medicina Humana de la Universidad San Martín de Porres, Lima - Perú.

**Citar como:** Ichiyanagui-Rodriguez C, Contreras-Vargas F. Hamartoma mucoso de células de Schwann en colon sigmoides: Reporte de caso. *Interciencia méd.* 2024;14(3): 48-51. DOI: [10.56838/icmed.v14i3.219](https://doi.org/10.56838/icmed.v14i3.219)

**Recibido:** 29/04/2024 **Aprobado:** 06/05/2024



Esta obra está bajo una licencia internacional [Creative Commons Atribución 4.0](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/).

## Introducción

El Hamartoma mucoso de células de Schwann (HMCS) fue descrito por primera vez por Gibson y Hornick en 2009, fue descrito como una presentación rara de lesiones neurales que se limitaban a la lámina propia del tracto colorectal. A diferencia de los neurofibromas o neuromas, no se encuentran asociados a los síndromes hereditarios como Neurofibromatosis tipo 1 (NF1) o Neoplasia endócrina múltiples tipo 2B (NEM 2B).<sup>1</sup>

Un estudio reveló que estas lesiones fueron encontradas con mayor frecuencia en el colon, siendo el colon sigmoidees el primer lugar seguido del colon descendente. Además, la mayoría de las presentaciones fueron en pacientes de sexo femenino sin síntomas asociados que acudían por examen preventivo.

## Caso Clínico

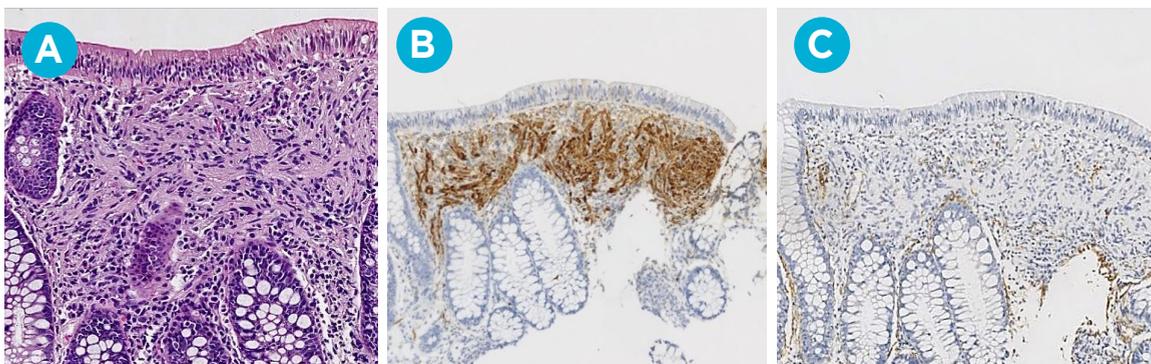
Paciente mujer de 57 años con antecedente de dislipidemia. Niega historia familiar de cáncer, lesiones

neurales o síndromes hereditarios. Cuenta con endoscopia digestiva alta con hallazgos de pólipos de glándulas fúndicas en estómago y antecedente de tumorectomía de mama derecha que fue compatible con papiloma intraductal. Se realiza colonoscopia debido a examen de sangre oculta en heces positivo. Por este motivo, se le efectuó endoscopia y colonoscopia.

En región distal de colon sigmoidees se encontró lesión elevada sésil de aproximadamente 5mm superficie lisa color rosado (imagen de pólipo). **Figura 1** Este pólipo fue extirpado completamente con pinza de biopsia sin complicaciones. La anatomía patológica de esta lesión muestra proliferación fusocelular intramucosa **Figura 2A** de 1mm de longitud que tuvo inmunoreactividad fuerte y difusa a la tinción con anticuerpos contra la proteína S-100 **Figura 2B**, pero no a Actina de músculo liso **Figura 2C** La lesión fue diagnosticada como Hamartoma mucoso de células de Schwann.



**Figura 1.** Lesión elevada sésil de aproximadamente 5 mm, superficie lisa, color rosado.



**Figura 2.** A. En la mucosa colónica se observa proliferación de células fusiforme mal definidas de aspecto neural limitadas a la lámina propia. B. S-100 positivo para células de Schwann C. Inmunohistoquímica actina de músculo liso negativo.

## Discusión

Esta patología fue descrita recientemente en el 2009.<sup>1</sup> Hasta el 2021 se reportaron 39 casos de los cuales 37 fueron encontrados en el colon, uno en esófago, uno en estómago y otro en la vesícula biliar. Las lesiones de colon fueron encontradas por colonoscopia de cribado para cáncer colorrectal, y se localizaron con mayor frecuencia en el colon sigmoides, con tamaños entre 1.31mm a 5.19mm y entre las edades de 46 y 88 años. Nuestra paciente tiene 57 años, la lesión fue encontrada en colon sigmoides con un tamaño de 5mm.<sup>2-4</sup> Las características histológicas de estas lesiones son las mismas, sin tener relevancia el sitio en donde fueron encontradas. Se observan células fusiformes con núcleos elongados y abundante contenido de citoplasma eosinófilo, que se encuentran localizadas en la lámina propia y no compromete la muscularis mucosae o submucosa. Estas lesiones tienen inmunoreactividad fuerte solo a la proteína S-100.<sup>1,4,5</sup>

Se han descrito criterios para el diagnóstico de HMCS colónico, que describen la arquitectura como células fusiformes que atrapan criptas colónicas y que está pobremente circunscritas. La citología es descrita como se vino describiendo anteriormente, células fusiformes con núcleos elongados, citoplasma eosinófilo, borde celular borrado, núcleo con cromatina fina, núcleo conspicuo, sin atipia celular, pleomorfismo o mitosis. Esta lesión da positivo solo a Proteína S-100.<sup>1,6</sup>

En el pasado, estas lesiones fueron descritas como neuro fibromas, sin embargo, los neurofibromas están fuertemente asociados a síndrome de NF1, y se caracterizan por presentar composición celular heterogénea como células de Schwann, fibroblastos, células peri neurales y axones. Los HMCS, sin embargo, se describen con la presencia única de abundantes células de Schwann y rara vez se observan axones, además no están asociados a NF1 y tienen reactividad inmunitaria fuerte la proteína S-100.<sup>1</sup> Encontrar neuro fibromas en el colon sin asociarse a NF1 es extremadamente raro, esto nos traduce la importancia del examen físico y la búsqueda de antecedentes familiares.<sup>7</sup>

Los Schwannomas son tumores comunes en el tejido blando, y su aparición en el tracto gastrointestinal es poco común. Los Schwannomas en el tracto

gastrointestinal se encuentran situados en la muscular propia de la pared digestiva, y a diferencia de los que se encuentran en el tejido blando, esta no se encuentra encapsulada, con cambios degenerativos y no presenta reacción linfocitaria periférica. Los HMCS se encuentran situados en la lámina propia de la mucosa que comprometen las criptas adyacentes.<sup>8</sup>

Los Hamartomas colónicos, también llamados pólipos de retención o juveniles son frecuentes en edades tempranas. La presencia de este tipo de lesión en personas adultas es rara. Los Hamartomas en adultos pueden estar asociados a múltiples síndromes polipósicos, como el síndrome de Cowden o el síndrome de Peutz Jeghers, estos últimos tiene alto potencial de malignidad.<sup>9</sup>

Otro diagnóstico diferencial importante, debido a la presencia de células fusiformes como principal característica y a la reactividad a la proteína S-100, son los tumores del estroma gastrointestinal (GIST). Pero a diferencias de estos, los HMCS no son reactivos a CD117 o C-KIT.<sup>1,5</sup>

Los HMCS se detectan incidentalmente durante colonoscopias de cribado en mayor frecuencia, debido a que estas no están asociadas a ningún síndrome hereditario.

La etiología de esta lesión es desconocida, sin embargo, se ha propuesto que la obstrucción mecánica y la inflamación crónica produce aumento de células madre positivo a LGR5 en el epitelio intestinal, las cuales podrían producir regeneración e hipertrofia de células nerviosas, desarrollando HMCS.<sup>10</sup>

## Conclusión

El HMCS es una lesión que se viene describiendo recientemente. Se describe, con mayor frecuencia, a nivel colónico por colonoscopias de cribaje para cáncer colorrectal, debido a que no causan síntomas y no están asociadas a algún síndrome. Sin embargo, también se han encontrado estas lesiones a nivel del esófago, vesícula biliar y en el estómago. En los HMCS es importante el empleo de inmunohistoquímica, específicamente la proteína S-100 para descartar otras patologías neurales.

## Bibliografía

1. Gibson JA, Hornick JL. Mucosal Schwann Cell "Hamartoma": Clinicopathologic Study of 26 Neural Colorectal Polyps Distinct From Neurofibromas and Mucosal Neuromas. *Am J Surg Pathol*. mayo de 2009;33(5):781.
2. Feng X, Xu H, Dela Cruz N. Mucosal Schwann Cell Hamartoma in sigmoid colon - A rare case report and review of literature. *Hum Pathol Case Rep*. 1 de marzo de 2020;19:200337.
3. Ismael F, Khawar S, Hamza A. Mucosal Schwann cell hamartoma of the gallbladder. *Autopsy Case Rep*. 11:e2021338.
4. Li Y, Beizai P, Russell JW, Westbrook L, Nowain A, Wang HL. Mucosal Schwann cell hamartoma of the gastroesophageal junction: A series of 6 cases and comparison with colorectal counterpart. *Ann Diagn Pathol*. 1 de agosto de 2020;47:151531.
5. Chintanaboina J, Clarke K. Case of colonic mucosal Schwann cell hamartoma and review of literature on unusual colonic polyps. *BMJ Case Rep*. 21 de septiembre de 2018;2018:bcr2018224931.
6. García-Molina F, Ruíz-Macia JA, Sola J. Hamartoma de células de Schwann mucoso: revisión de una entidad descrita recientemente. *Rev Esp Patol*. 1 de enero de 2018;51(1):49-54.
7. Ahn S, Chung CS, Kim KM. Neurofibroma of the Colon: A Diagnostic Mimicker of Gastrointestinal Stromal Tumor. *Case Rep Gastroenterol*. 14 de noviembre de 2016;10(3):674-8.
8. Pasquini P, Baiocchini A, Falasca L, Annibali D, Gimbo G, Pace F, et al. Mucosal Schwann cell "Hamartoma": A new entity? *World J Gastroenterol WJG*. 14 de mayo de 2009;15(18):2287-9.
9. Mesiya S, Ancha HB, Ancha H, Lightfoot S, Kida M, Guild R, et al. Sporadic colonic hamartomas in adults: a retrospective study. *Gastrointest Endosc*. 1 de diciembre de 2005;62(6):886-91.
10. Sharma K, Dhua AK, Goel P, Jain V, Yadav DK, Ramteke P. Mucosal Schwann Cell Hamartoma of the Gall Bladder. *J Indian Assoc Pediatr Surg*. 2021;26(3):182-3.

---

**Aspectos Éticos:** Los autores declaramos que no hemos violado ningún aspecto ético, ni omitido ninguna norma legal al realizar la investigación y la elaboración del presente manuscrito.

### Financiamiento

El estudio no contó con financiamiento.

### Conflictos de interés

Ninguno declarado por los autores.

### Correspondencia:

Fernando Junior Contreras Vargas  
Avenida Guardia Civil 421-433.  
San Borja, Lima - Perú.

**E-mail:** [fernando\\_conteras2@usmp.pe](mailto:fernando_conteras2@usmp.pe)