



<https://doi.org/10.47993/gmb.v48i2.1001>

## Síndrome de Brooke-Spiegler

*Brooke-Spiegler syndrome*

Vitorino Modesto dos Santos<sup>1</sup>

Señora editora:

El síndrome de Brooke-Spiegler (BSS) o síndrome cutáneo CYLD (CCS), es una entidad autosómica dominante rara, descrita por separado en 1892 y 1899, y se manifiesta por cilindromas, espiadenomas, o tricoepiteliomas en la piel o glándulas salivales, que suelen aparecer en la segunda década y aumentan en número y tamaño con el tiempo<sup>1-4</sup>. Aproximadamente el 15% de los pacientes pueden no presentar alteraciones genéticas<sup>3</sup>. La cabeza, el cuello, y el tronco son los sitios más frecuentes (90%) de estos tumores; el diagnóstico se basa en historia familiar, datos clínicos, histología, y análisis genético<sup>1-4</sup>. Como carcinoma basocelular, o tumores malignos de glándulas salivales pueden ocurrir, los pacientes necesitan consultas periódicas para prevención de potencial malignidad<sup>2-4</sup>. El tratamiento puede incluir electrocirugía, dermoabrasión, crioterapia, y radioterapia<sup>1-4</sup>.

Recientemente leí el artículo de Mendoza Macías MB, et al. en esta revista reportando un hombre de 52 años, con antecedentes familiares y el diagnóstico de SSB manifestado a los 13 años de edad con tricoepiteliomas y clindromas en la cara y cabeza<sup>3</sup>. La investigación genética demostró alteraciones clásicas del BSS en el gen CYLD, y el tratamiento incluyó electrocoagulación, crioterapia, y láser de CO<sub>2</sub> con mejoría parcial. Los autores enfatizaron la selección de tratamientos que permitan la eliminación del mayor número de lesiones presentes, y el seguimiento para prevenir neoplasias malignas<sup>3</sup>. En este contexto, valorando el papel del estudio de caso mencionado, se añaden breves comentarios sobre la literatura actual con el objetivo de incrementar el interés sobre BSS.

Brambullo T, et al. reportaron un hombre de 28 años con lesiones en el cuero cabelludo sospechosas de neurofibromatosis tipo 1, como ocurrió con su padre, pero cilindromas, espiadenomas y espiadenocilindromas se confirmaron en histopatología<sup>1</sup>. El análisis de mutaciones CYLD no tuvo datos positivos y el diagnóstico final fue BSS; se declinó durante cuatro años la indicada extirpación de lesiones y reconstrucción local<sup>1</sup>. En 2022, el paciente regresó con lesiones agrandadas y la cirugía se completó con éxito; los autores destacaron estas características atípicas y superpuestas con otros síndromes<sup>1</sup>. Goehring L, et al. reportaron una mujer de 82 años con masa preauricular, a quien se le extirpó una pápula en la nariz hace casi 10 años, y crioterapia para múltiples lesiones escamosas y queratosis seborreica localizadas bilateralmente en orejas, brazos y espalda<sup>2</sup>. Había una masa en la glándula parótida derecha anterosuperior sin linfadenopatía, y el diagnóstico fue un adenocarcinoma de células basales (BCAC); rechazó otros exámenes dermatológicos y genéticos por BSS, pero la biopsia de nariz mostró un tricodiscoma<sup>2</sup>. Los autores destacaron las pruebas genéticas para la mutación CYLD en casos de tumores de células basales en las glándulas salivales, para el diagnóstico de este síndrome raro<sup>2</sup>. Płatkowska A, et al. reportaron a un paciente de 59 años con tumores del color de la piel en la cabeza y el tronco; videodermoscopia e histopatología mostraron datos de cilindromas y descartaron BCCs, y datos genéticos establecieron el diagnóstico de BSS<sup>4</sup>. Sin extirpación radical del cilindroma las recurrencias son frecuentes; para el diagnóstico y tratamiento tempranos, pacientes y familiares deben recibir vigilancia especializada<sup>4</sup>.

Los informes de estudios de casos contribuyen a mejorar el índice de sospecha y la concienciación entre no especialistas, lo que resulta en menos diagnósticos erróneos.

**Palabras claves:** diagnóstico, gestión, síndrome de Brooke-Spiegler

<sup>1</sup>Armed Forces Hospital and Catholic University, Brasília-DF, Brazil.

<https://orcid.org/0000-0002-7033-6074>

\*Correspondencia a: Vitorino Modesto dos Santos

Correo electrónico: vitorinomodesto@gmail.com.

Recibido el 13 de enero de 2025

Aceptado el 02 de julio de 2025.

---

**Referencias bibliográficas**

1. Brambullo T, De Lazzari A, Franchi A, Trevisson E, Garau ML, Scarmozzino F, et al. A misdiagnosed familiar Brooke-Spiegler syndrome: Case report and review of the literature. *J Clin Med.* 2024; 13(8): 2240. DOI: <https://doi.org/10.3390/jcm13082240>.
2. Goehring L, Rampisela D, Pleitz JL. Association of membranous basal cell adenoma and basal cell adenocarcinoma with Brooke-Spiegler syndrome. *Cureus.* 2024;16(9):e68819. DOI: <https://doi.org/10.7759/cureus.68819>.
3. Mendoza Macias MB, Rivas Ulunque C, Lupi O, Mosquera Castro LC. Síndrome de Brooke-Spiegler a propósito de un caso clínico. *GMB.* 2024;47(1):92-3. DOI: <https://doi.org/10.47993/gmb.v47i1.694>.
4. Płatkowska A, Słowińska M, Zalewska J, Swacha Z, Szumera-Ciećkiewicz A, Wągradzki M, et al. Minimally invasive plasma device management of multiple benign skin cancers associated with rare genodermatoses-case series and review of the therapeutic methods. *J Clin Med.* 2024;13(15):4377. DOI: <https://doi.org/10.3390/jcm13154377>.