ISSN 1669-9106 MEDICINA (Buenos Aires) 2026: 86: 1357-1360



# ENFERMEDAD DE ROSAI-DORFMAN CUTÁNEA PRIMARIA: UN DESAFÍO DIAGNÓSTICO

PALOMA GARBELINO MOLINÉ[1], SOFÍA CORTES PATER[1], JAVIER ANAYA[2], CORINA BUSSO[1]

[1]Servicio de Dermatología, [2]Servicio de Anatomía Patológica, Hospital Universitario Austral, Pilar, Buenos Aires, Argentina

**Dirección postal:** Paloma Garbelino Moliné, Hospital Universitario Austral, Av. Juan Domingo Perón 1500, 1629 Pilar, Buenos Aires, Argentina
**E-mail:** palomagarbelino@gmail.com
**Recibido:** 22-XII-2026
**Aceptado:** 17-VI-2026

## Resumen

La enfermedad de Rosai–Dorfman (ERD) es una histiocitosis poco frecuente caracterizada por la proliferación de histiocitos con inmunofenotipo S100 positivo y CD1a negativo. Si bien clásicamente se presenta con linfadenopatías masivas, puede comprometer sitios extranodales, entre ellos la piel. La variante cutánea primaria, sin afectación ganglionar ni sistémica, es particularmente infrecuente y representa un desafío diagnóstico debido a su presentación clínica inespecífica. Se presenta el caso de un varón de 39 años con una lesión nodular eritematosa aislada en dorso superior, de crecimiento progresivo y asintomática. Los estudios por imágenes iniciales orientaron a una lesión quística benigna. La dermatoscopía mostró áreas amarillento-anaranjadas asociadas a patrones vasculares atípicos. El diagnóstico definitivo se estableció mediante biopsia escisional, que evidenció un infiltrado histiocitario dérmico con positividad para S100 y CD68, y negatividad para CD1a, compatible con enfermedad de Rosai–Dorfman. La evaluación sistémica descartó compromiso extracutáneo, confirmándose la forma cutánea primaria. Este caso resalta la importancia de considerar la ERD cutánea dentro de los diagnósticos diferenciales de lesiones nodulares atípicas y subraya el rol fundamental de la correlación clínico-patológica para arribar a un diagnóstico adecuado.

**Palabras clave:** enfermedad de Rosai-Dorfman, histiocitosis, nódulos cutáneos

## Abstract

*Primary cutaneous Rosai-Dorfman disease: a diagnostic challenge*

Rosai–Dorfman disease (RDD) is a rare histiocytic disorder characterized by the proliferation of S100-positive, CD1a-negative histiocytes. Although it classically presents with massive lymphadenopathy, extranodal involvement may occur, including the skin. Primary cutaneous RDD, without nodal or systemic involvement, is particularly uncommon and poses a diagnostic challenge due to its nonspecific clinical presentation. We report the case of a 39-year-old male patient presenting with a solitary, asymptomatic erythematous nodular lesion on the upper back, with progressive growth. Initial imaging studies suggested a benign cystic lesion. Dermoscopic examination revealed yellow-orange structureless areas associated with atypical vascular patterns. The definitive diagnosis was established by excisional biopsy, which demonstrated a dermal histiocytic infiltrate positive for S100 and CD68 and negative for CD1a, consistent with Rosai–Dorfman disease. Systemic evaluation showed no evidence of extracutaneous involvement, confirming the diagnosis of primary cutaneous RDD. This case highlights the need to include cutaneous RDD in the differential diagnosis of atypical nodular skin lesions and emphasizes the importance of clinicopathological correlation for accurate diagnosis.

**Key words:** Rosai-Dorfman disease, histiocytosis, skin nodules

La enfermedad de Rosai–Dorfman (ERD) es una histiocitosis poco frecuente caracterizada por la proliferación de histiocitos positivos para proteína S100 y CD68, y negativos para CD1a, clásicamente descrita en ganglios linfáticos, aunque puede comprometer sitios extranodales, incluida la piel[1].

La variante cutánea de la ERD es particularmente infrecuente y puede presentarse como una entidad primaria sin afectación ganglionar, lo que dificulta el diagnóstico clínico inicial y obliga a un cuidadoso enfoque clínico–patológico[2].

Se presenta el caso de un paciente adulto joven con una lesión cutánea nodular aislada, sin compromiso sistémico, que fue finalmente diagnosticada como enfermedad de Rosai–Dorfman cutánea primaria.

## Caso clínico

Varón de 39 años, sin antecedentes personales de relevancia, que consultó por una lesión localizada en dorso superior, de aproximadamente 3 a 4 meses de evolución, asintomática. Refería inicio como pápula eritematosa, con antecedente de traumatismo local y posterior crecimiento progresivo.

Al examen físico se observó un tumor nodular eritematoso, con áreas violáceas, de superficie irregular polilobulada y bordes bien definidos, de aproximadamente 3 × 3 cm, consistencia duroelástica (Fig. 1). A la dermatoscopía se evidenció una zona central sin estructuras, de coloración amarillento-anaranjada, asociada a áreas blanquecinas con vasos arboriformes (Fig. 2). No se palparon adenopatías cervicales, axilares ni inguinales.

En la ecografía cutánea se observó una imagen focal dermoepidérmica hipoecogénica, con refuerzo posterior, pequeñas calcificaciones internas y flujo vascular, de 17 × 17 × 13 mm, interpretada inicialmente como quiste epidérmico complicado.

Ante la sospecha clínica de quiste epidérmico con queloide suprayacente, y habiendo considerado como diagnóstico diferencial el dermatofibrosarcoma protuberans dado el aspecto nodular, la consistencia y los 3 meses de evolución, se realizó biopsia escisional. El estudio histopatológico reveló infiltrado histiocitario dérmico, con positividad inmunohistoquímica para S100 y CD68, y negatividad para CD1a, compatible con enfermedad de Rosai–Dorfman.

Se solicitaron estudios de estadificación: laboratorio completo (hemograma, hepatograma, función renal, glucemia, proteína C reactiva y velocidad de sedimentación globular), todos dentro de parámetros normales, y tomografía computada con contraste de cuello, tórax, abdomen y cerebro, sin hallazgos patológicos. Con estos resultados se interpretó el cuadro como una enfermedad

**Figura 1** | A: Lesión nodular eritematosa de superficie polilobulada localizada en dorso superior. B: Dermatoscopía: área central sin estructuras de coloración amarillento-anaranjada asociada a zonas blanquecinas con vasos arboriformes

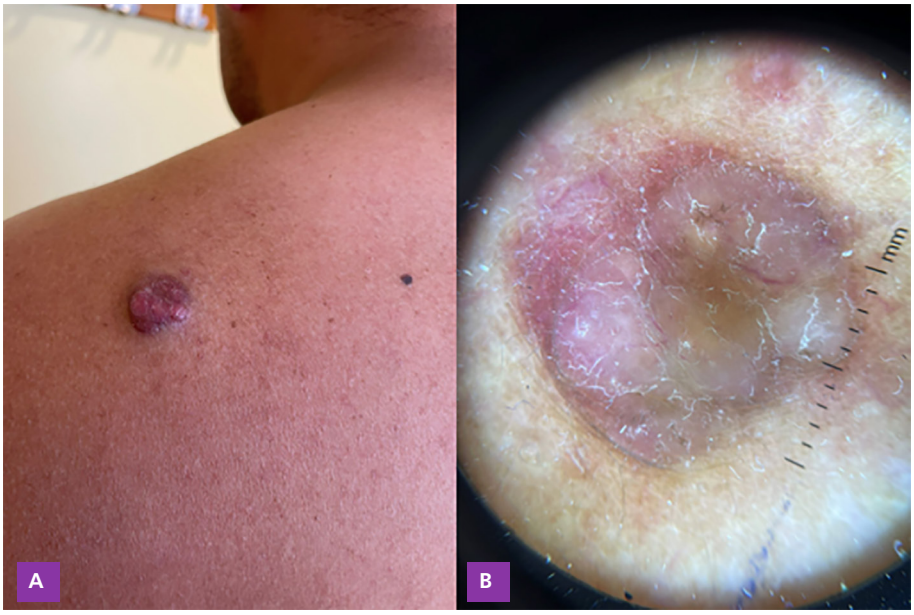
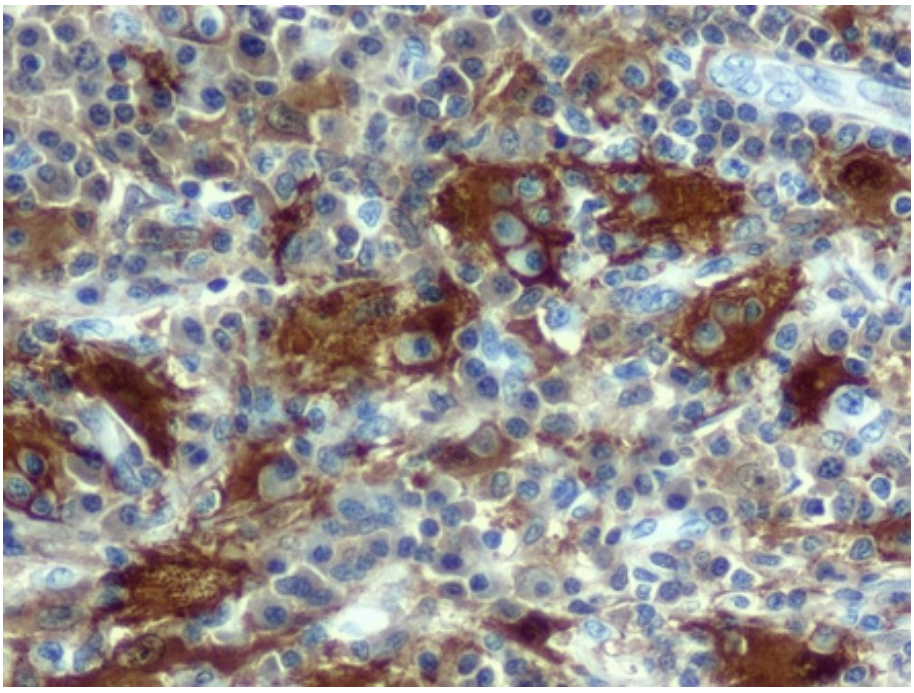


**Figura 2** | Estudio histopatológico: infiltrado histiocitario dérmico con histiocitos grandes de citoplasma abundante. Inmunohistoquímica positiva para S100 y CD68, y negativa para CD1a



de Rosai–Dorfman cutánea primaria. Se planificó seguimiento clínico y ecográfico cada 6 meses.

El paciente otorgó su consentimiento informado por escrito para la publicación del caso y las imágenes clínicas, de acuerdo con los principios éticos vigentes.

## Discusión

La enfermedad de Rosai–Dorfman cutánea presenta un espectro clínico amplio y heterogéneo, lo que puede dificultar su reconocimiento inicial. En el caso presentado, la lesión nodular eritematosa en dorso, de crecimiento progresivo y consistencia duroelástica, motivó inicialmente la sospecha de quiste epidérmico complicado y dermatofibrosarcoma *protuberans*, lo que ilustra la variabilidad clínica de esta entidad y la importancia de incluirla en los diagnósticos diferenciales de tumores nodulares atípicos[1,2].

Como se describe en la literatura, las lesiones de la ERD cutánea pueden localizarse en cualquier región corporal, con preferencia por cara, tronco y extremidades, y suelen presentarse como pápulas, nódulos o placas indoloras, únicas o múltiples[3]. En nuestro paciente, la lesión se ubicó en dorso superior y se presentó como un nódulo solitario asintomático, en concordancia con la forma de presentación más frecuente de la variante cutánea primaria. La variabilidad morfológica, que puede incluir lesiones eritematosas, hiperpigmentadas o violáceas[4-6] contribuye a que el diagnóstico clínico inicial sea erróneo en la mayoría de los casos.

En este contexto, la dermatoscopía aportó datos orientadores: la presencia de áreas amarillento-anaranjadas sin estructuras, relacionadas con la infiltración histiocitaria, y patrones vasculares atípicos, hallazgos que si bien no son patognomónicos[8], orientaron a una lesión no melanocítica con componente inflamatorio-histiocitario, reforzando la indicación de biopsia. El diagnóstico definitivo requirió confirmación histopatológica, que demostró histiocitos grandes con citoplasma abundante, emperipolesis y positividad para S100 y CD68 con negatividad para CD1a[9], patrón que caracteriza a esta entidad y la diferencia de otras histiocitosis como la enfermedad de Langerhans.

Dado que el tratamiento de la ERD cutánea no está estandarizado, se optó por la escisión

quirúrgica como primera línea, logrando la extirpación completa de la lesión. Se han descrito otras opciones terapéuticas, incluyendo corticoides, inmunomoduladores y radioterapia, con resultados variables[3]. Considerando el pronóstico generalmente favorable de la forma cutánea primaria y el riesgo de recidiva[6], se planificó seguimiento clínico y ecográfico cada 6 meses.

En conclusión, este caso subraya la necesidad de considerar la ERD cutánea primaria en el diagnóstico diferencial de lesiones nodulares atípicas de curso progresivo, y destaca el rol indispensable de la correlación clínico-patológica para arribar al diagnóstico correcto.

**Conflicto de intereses:** Ninguno para declarar

## Bibliografía


1. Goyal G, Young JR, Koster MJ, et al. The Mayo Clinic Histiocytosis Working Group Consensus Statement for the diagnosis and evaluation of adult patients with histiocytic neoplasms: Erdheim-Chester disease, Langerhans cell cistiocytosis, and Rosai-Dorfman disease. *Mayo Clin Proc* 2019; 94:2054-71.
2. Bruce-Brand C, Schneider JW, Schubert P. Rosai-Dorfman disease: an overview. *J Clin Pathol* 2020; 73:697-705.
3. Dhrif O, Litaiem N, Lahmar W, Fatnassi F, Slouma M, Zeglaoui F. Cutaneous Rosai-Dorfman disease: a systematic review and reappraisal of its treatment and prognosis. *Arch Dermatol Res* 2024; 316: 393.
4. Kinio A E, Sawchuk MA, Pratt M. Atypical primary cutaneous Rosai- Dorfman disease: a case report. *J Cutan Med Surg* 2017; 21: 460-3.
5. Kang KR, Jung SW, Koh SH. Cutaneous Rosai-Dorfman disease confused with vascular mass. *Arch Craniofac Surg* 2016; 17: 31-4.
6. Zhang P, Liu F, Cha Y, Zhang X, Cao M. Self-limited primary cutaneous rosai-dorfman disease: a case report and literature review. *Clin Cosmet Investig Dermatol* 2021; 14: 1879-84.
7. Fayne R, Rengifo S, Gonzalez I, et al. Primary cutaneous Rosai-Dorfman disease; a case-based review of a diagnostically and therapeutically challenging rare variant. *Ann Diagn Pathol* 2020; 45: 151446.
8. Izquierdo JA, Blanco VP, Roldán FA, Avilés Izquierdo JA, Parra Blanco V, Alfageme Roldán F. Características dermatoscópicas de la enfermedad de Rosai-Dorfman cutánea. *Actas Dermosifiliogr* 2012; 103: 446-8.
9. Gameiro A, Gouveia M, Cardoso JC, Tellechea O. Histological variability and the importance of clinicopathological correlation in cutaneous Rosai-Dorfman disease. *An Bras Dermatol* 2016; 91: 634-7.