HIALINOSE CUTANEO-MUCOSA

RELATO DE UM CASO

*EDUARDO ABUJAMRA ASSEIS **

*ROBERTO ADILSON DE MATTOS ***

A hialinose cutâneo-mucosa é doença rara, transmitida por gene autossômico recessivo, descrita pela primeira vez por Urbach e Wiethe em 1929¹¹. Até o momento foram publicados cerca de 200 casos^{3, 6, 9}. No Brasil, temos conhecimento de 6 casos publicados¹. Caracteriza-se por rouquidão progressiva desde os primeiros meses de vida, baixa estatura, alopecia, alterações dentárias, lesões de pele e mucosas, fotossensibilidade e epilepsia^{5, 7}. O exame histopatológico da pele e demais tecidos do corpo mostra infiltrado de substância hialina, PAS (ácido periódico de Shiff) positivo. Em 1943, Ramos e Silva⁸ descreveram em um paciente imagens de calcificações intracranianas, bilaterais e simétricas, consideradas patognomônicas^{4, 7}.

A conveniência do seu melhor conhecimento motivou-nos a apresentar este caso.

OBSERVAÇÃO

V.O.M.B., feminina, 26 anos, natural de Porto Ferreira - SP, registro HCFMRP 013842. Apresentava rouquidão desde os três meses de idade, perceptível já no choro. Houve piora gradual desta rouquidão tendo atualmente acentuada disфонia. Desde os 6 meses de vida até a adolescência apresentou lesões pustulosas e bolhosas difusas em regiões expostas à luz solar que cicatrizaram com aspecto varioliforme. Tem lesões ulceradas em regiões olecraneanas e patelares desde a infância. Dos 7 aos 12 anos apresentou 4 crises epiléticas do tipo "déjà vécu", de curta duração. A partir dos 12 anos, época da menarca, tais manifestações passaram a ocorrer sistematicamente no período pré-menstrual, em número de 4 a 5 por mês. Fenobarbital, hidantoinato e carbamazepina, em doses habituais, isolados ou em associação não controlaram as crises. Teve dois filhos e durante os períodos de gestação não apresentou crises, mesmo sem o uso de drogas antiepiléticas. Segundo sua informação nunca teve crises do tipo convulsivo ou psicomotora. Seus pais, assim como seus avós maternos são primos em primeiro grau. Não há quadro semelhante na família. Exame Físico — Tipo bre-

Trabalho realizado no Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo (HCFMRP-USP): * Médico do Serviço de Neurocirurgia (Prof. Dr. Sylvio de Vergueiro Forjáz); ** Médico do Serviço de Dermatologia (Profa. Dra. Ana Maria Uthida Tanaka).

vilíneo, baixa estatura (155 cm), fácies envelhecida, áreas de alopecia no couro cabeludo, ausência de dentes, mãos moderadamente hipoplásicas. A pele apresenta aspecto esclerodermiforme difuso com cicatrizes atróficas e varioliformes difusas contendo pápulas perláceas ao longo das bordas livres palpebrais (Fig. 1) e nos dedos das mãos (Fig. 1) e dos pés. Observam-se pápulas hiperqueratósicas fissuradas nos joelhos

Fig. 1 — Caso V.O.M.B.: à esquerda, pápulas nas bordas livres das pálpebras; à direita pápulas em dedos da mão.

Fig. 2 — Caso V.O.M.B.: à esquerda, RX simples do crânio em perfil mostrando calcificação grosseira para-selar (seta); à direita, tomografia computadorizada do crânio mostrando calcificações intracranianas para-selares bilaterais e simétricas, em forma de vírgula (setas).

e regiões olecraneanas. Na cavidade oral encontram-se placas amarelo-esbranquiçadas em grande quantidade, estendendo-se para a orofaringe e região sub-lingual. A língua é de consistência fibrosa com acentuada limitação à protusão. O exame neurológico não revela sinais de alteração. Exames complementares — hemograma, uréia, creatinina,

transaminases, eletrólitos (sódio, potássio, cálcio, fósforo, magnésio) fosfatase alcalina, glicemia, colesterol, triglicerídios, eletroforese de proteínas e lipídios plasmáticos, uro e coproporfirinas normais. Biópsia de mucosa de lábio inferior e pele do cotovelo, coradas pela hematoxilina e eosina apresentam depósito de substância hialina disposta perpendicularmente à superfície da derme, compatível com o diagnóstico de hialinose cutâneo-mucosa. Reação com PAS positiva. O exame eletrencefalográfico mostra apenas discreto alentecimento dos ritmos cerebrais durante a hiperventilação. O exame do líquido cefalorraqueano é normal. O exame radiológico do crânio mostra imagens de calcificações grosseiras de localização para-selar (Fig. 2). A tomografia computadorizada do crânio são vistas em forma de vírgula, simétricas e projetando-se ao nível dos corpos amigdalóides (Fig. 2).

COMENTARIOS

Os sinais e sintomas desta paciente são clássicos de hialinose cutâneo-mucosa. A infiltração hialina observada na biópsia de pele é típica; sendo responsável pelas lesões cutâneo-mucosas e pela rouquidão, devido a infiltração da laringe⁶. Urbach e Wiethe atribuíram-na a depósitos de fosfatídeos e proteínas, sugerindo o termo lípido-proteinose⁷; estudos recentes sugerem tratar-se de depósitos de glicoproteínas mas a sua natureza não está determinada². As calcificações intracranianas para-selares, em forma de vírgula, são consideradas patognomônicas, e observadas em cerca de 50% dos casos. Meenan et col.⁶ descreveram no exame de necrópsia de paciente com hialinose cutâneo-mucosa calcificações grosseiras no uncus e porções adjacentes do giro para-hipocampal. Lesões semelhantes, porém pouco calcificadas, não visíveis macroscopicamente, foram encontradas no córtex cerebral e substância branca profunda dos lobos frontal, parietal e temporal. Estas calcificações para-selares devem ser diferenciadas das calcificações simétricas dos núcleos da base, devidas principalmente ao hipoparatiroidismo, síndrome de Fahr e síndrome de Cockayne¹⁰. Sendo as crises epiléticas do tipo "déjà vécu" manifestações do lobo temporal, é possível que as calcificações cranianas descritas no exame radiológico sejam a sua causa. Estas crises manifestaram-se sistematicamente no período pré-menstrual e cessaram nos períodos de gestação. Não foram controladas com o uso de medicação anti-epilética.

RESUMO

Apresenta-se o caso de uma paciente com hialinose cutâneo-mucosa e comentam-se os aspectos neurológicos, radiológicos e dermatológicos. Evidencia-se a presença de calcificações intracranianas comprovadas no exame radiológico, consideradas patognomônicas.

SUMMARY

Hyalinosis cutis et mucosae: a case report.

The clinical case of a patient with hyalinosis cutis et mucosae is reported, and the neurological, radiological and dermatological aspects involved are dis-

cussed. We point out the presence of intracranial calcifications, demonstrated by radiological examination, considered to be pathognomonic.

REFERÊNCIAS

1. ASSEIS, E.A.; PRISCINOTTI, T. & SCHINITZLER, R. — Hialinose cutâneo-mucosa: Apresentação de um caso. *An. bras. Dermat.* 56:209, 1981.
2. BAUER, E.A.; SANTA CRUZ, D.J. & EINSEN, A.Z. — Lipoid proteinosis: in vivo and in vitro evidence for a lysosomal storage disease. *J. Invest. Dermat.* 76:119, 1981.
3. BERGENHOLTZ, A.; HOFER, P.A. & OHMAN, J. — Oral, pharyngeal and laryngeal manifestations in Urbach-Wiethe disease. *An. clin. Res.* 9:1, 1977.
4. FRANCIS, R.S. — Lipoid proteinosis: a case report. *Radiology* 117:301, 1975.
5. HOFER, P.A.; LARSSON, P.A.; EK, B.; GOLLER, H.; LAURELL, H. & LORENTZON, R. — A clinical and histopathological study of twenty-seven cases of Urbach-Wiethe disease. *Acta path. microbiol. scand., section A, suppl.* 245, 1974.
6. MEENAN, F.O.C.; BOWE, S.D.; DINN, J.J.; McCABE, M.; McCULLEN, O.; MASTERSON, J.C. & TOWERS, R.P. — Lipoid proteinosis; a clinical, pathological and genetic study. *Q.J. Med. (New Series XLVII)* 188:549, 1978.
7. NEWTON, F.H.; ROSENBERG, R.N.; LAMPERT, P.W. & BRIEN, J.S. — Neurologic involvement in Urbach-Wiethe's disease (lipoid proteinosis). *Neurology (Minneapolis)* 21:1205, 1971.
8. RAMOS E SILVA, J. — Lipoid proteinosis (Urbach-Wiethe). *Arch. Dermat. (Chicago)*. 47:301, 1943.
9. ROOK, A. — Lipoid proteinosis: Urbach-Wiethe disease. *Brit. J. Dermat.* 94:341, 1976.
10. TAVERAS, J.M. & WOOD, E.H. — *Diagnostico Neuro-Radiológico*. Ed. Médica Panamericana, Buenos Aires, 1978.
11. URBACH, E. & WIETHE, C. — Lipoidosis cutis et mucosae. *Virchow Arch. path. Anat.* 27:285, 1929.

Hospital das Clínicas, FMRP-USP - 14100, Ribeirão Preto, SP - Brasil.