

Você conhece esta síndrome?^{*} *Do you know this syndrome?*^{*}

Roberta Buense Bedrikow¹
Marcus Maia³

Débora Cadore de Farias²
Helena Müller⁴

RELATO DO CASO

Paciente do sexo masculino, 60 anos, foi encaminhado ao ambulatório de Dermatologia para avaliação de nódulos nos membros inferiores. Referia espessamento cutâneo e surgimento de lesões nodulares assintomáticas nos membros inferiores desde a adolescência. Há seis anos evoluiu com dores articulares associadas com aumento do volume articular. Encontrava-se em acompanhamento na Reumatologia com diagnóstico de osteoartropatia hipertrófica, em uso de sintomáticos, com melhora da artralgia. Negava quadro familiar semelhante.

Ao exame dermatológico, observava-se, na face anterior do membro inferior direito, três nódulos violáceos, com diâmetro variável de 0,5 a 1cm, de limites imprecisos e bordas irregulares. Apresentava ainda espessamento cutâneo, com acentuação das pregas faciais (Figura 1), seborréia centrofacial, baqueteamento digital, unhas em vidro de relógio (Figura 2), aumento do volume articular dos joelhos e tornozelos (Figura 3), além de hiper-hidrose do terço distal das pernas e dos tornozelos (Figura 4).

A biópsia de um dos nódulos dos membros inferiores mostrou folículos pilosos expandidos à custa de proliferação das células da bainha, entremeados por material fracamente basofílico, com características de muco. Na derme havia infiltrado mononu-

clear perianexial, que por vezes permeava a bainha pilosa. A coloração pelo método de Alcian blue evidenciou mucina na estrutura pilosa.

Foram realizados tomografia computadorizada de tórax e exames laboratoriais (função tireoidiana, hemograma, função hepática e renal, urina rotina), todos sem alterações. A radiografia dos joelhos e tornozelos mostrou aumento do volume ósseo com periostose (Figura 5).

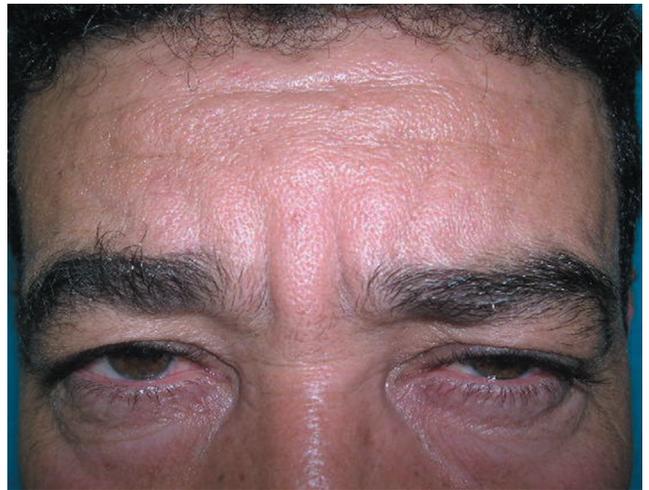


FIGURA 1: Espessamento cutâneo com acentuação das pregas faciais e seborréia centrofacial

Recebido em 11.10.2007.

Aprovado pelo Conselho Editorial e aceito para publicação em 13.10.2007.

^{*} Trabalho realizado na Clínica de Dermatologia do Departamento de Medicina da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo - São Paulo (SP), Brasil.

Conflito de interesse : Nenhum / Conflict of interest: None

Suporte financeiro: Nenhum / Financial funding : None

¹ Segunda assistente da Clínica de Dermatologia da Santa Casa de São Paulo. Mestranda em Dermatologia na Universidade de São Paulo – São Paulo (SP), Brasil.

² Residente de Dermatologia da Clínica de Dermatologia da Santa Casa de São Paulo – São Paulo (SP), Brasil.

³ Professor adjunto de Dermatologia da Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo. Chefe de Clínica Adjunto da Clínica de Dermatologia da Santa Casa de São Paulo – São Paulo (SP), Brasil.

⁴ Chefe de Clínica. Adjunto do Serviço de Anatomia Patológica da Santa Casa de São Paulo. Professora Associada do Departamento de Ciências Patológicas da Faculdade de Medicina da Santa Casa de São Paulo – São Paulo (SP), Brasil.



FIGURA 2 : Baqueteamento digital e unhas em vidro de relógio



FIGURA 3 : Aumento de volume articular do tornozelo

QUE SÍNDROME É ESTA?

Paquidermoperiostose

A osteoartropatia hipertrófica primária foi primeiramente descrita em 1968 por Friedreich em dois irmãos como “hiperostose de todo o esqueleto”. Em 1935, Touraine, Solente e Gole individualizaram a paquidermoperiostose como forma primária de osteoartropatia hipertrófica, distinta da forma mais comum de osteoartropatia hipertrófica secundária, que sempre se deve a doença pulmonar ou cardíaca.^{1,2}

A paquidermoperiostose é doença autossômica dominante rara, de expressão variável, ocorrendo predominantemente em homens, que também mostram fenótipo mais grave da doença.^{1,3} História familiar é observada em proporção que varia de 25 a 38% dos casos.^{2,3} O paciente apresentado negava história familiar. A doença costuma ter início na puberdade, com espessamento progressivo e pregueamento da

pele da face e do couro cabeludo (paquidermia), baqueteamento digital, edema de tecido periarticular e neoformação óssea no perióstio de ossos longos (periostose).

Três formas clínicas dessa síndrome têm sido propostas: 1) completa (sulcos faciais proeminentes, *cutis verticis gyrata*, baqueteamento digital e osteoartropatia hipertrófica primária); 2) incompleta (ausência de espessamento cutâneo e *cutis verticis gyrata*); 3) frustra (um ou mais sinais cutâneos, com alterações esqueléticas mínimas ou ausentes).^{1,3}

À inspeção, nota-se espessamento da pele da face e do couro cabeludo, com formação de pregas e profundos sulcos, além de hiper-hidrose e seborréia. As alterações cutâneas seriam decorrentes da disfunção de fibroblastos, por aumento da atividade fibrogênica dessas células, o que levaria a maior síntese do colágeno.^{1,3}



FIGURA 4 : Hiper-hidrose do terço distal da perna

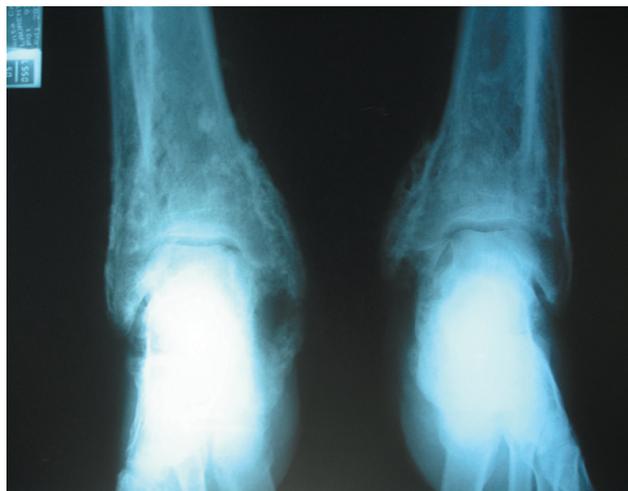


FIGURA 5 : Radiografia dos tornozelos mostrando aumento do volume ósseo e periostose

Outras alterações cutâneas incluem blefaroptose, acne, hiper-hidroze palmoplantar, *cutis verticis gyrata*, lesões eritematosas sobre articulações e sensação de calor e queimação nos pés e mãos.¹

A histopatologia pode mostrar esclerose cutânea e hialinose, com infiltrado perivascular de células linfóides.

A principal complicação é o envolvimento articular, com artralgia, artrite, hidroartrose e hemoartrose.¹ O envolvimento articular ocorre em 20 a 40% dos casos,² de forma simétrica nas grandes articulações e nas pequenas articulações de mãos e pés. Também têm sido descritas síndrome do túnel do carpo e tarso, e calcificação do tendão-de-aquiles.

É característica, nas radiografias de mãos e pés, a observação de diminuição do espaço interarticular, aumento das partes moles e acroosteólise de falanges

distais. A periostose é simétrica e mais proeminente na parte distal de membros inferiores; inicialmente acomete porções diafisárias, comprometendo metáfises e epífises com o progresso da doença. A radiografia do crânio de pacientes com *cutis verticis gyrata* é característica, mostrando múltiplas sombras nas partes moles.^{2,3}

O tratamento se faz geralmente com sintomáticos, como salicilatos e antiinflamatórios não hormonais. Também se refere melhora da dor e do edema articular com esteróides e colchicina.^{2,3}

Em síntese, a paquidermoperiostose é enfermidade com forte associação familiar, embora se observem casos sem essa apresentação,^{2,3} tal qual o aqui relatado. Clinicamente, pode apresentar diferentes graus de comprometimento cutâneo e articular. Apesar de rara, não deve ser negligenciada como diagnóstico diferencial de várias situações. □

Resumo: Paquidermoperiostose é genodermatose autossômica dominante rara, que afeta pele e ossos, porém sua prevalência e incidência permanecem desconhecidas. Ocorre predominantemente em homens, que também mostram fenótipo mais grave da doença. Descreve-se o caso de paciente do sexo masculino, de 60 anos.

Palavras-chave: Dermatoses faciais; Hiperostose; Osteoartropatia hipertrófica primária

Abstract: *Pachydermoperiostosis is a rare autosomal dominant genodermatosis characterized by bone and cutaneous involvement, even though its prevalence and incidence are ignored. It occurs predominantly in men, which present a more serious clinical presentation. We report a case of a 60-year-old man with this disease.*

Keywords: *Facial dermatoses; Hyperostosis; Osteoarthropathy, primary hypertrophic*

REFERÊNCIAS

1. Castori M, Sinibaldi L, Mingarelli R, Lachman RS, Rimoin DL, Dallapiccola B. Pachydermoperiostosis: an update. *Clin Genet*. 2005;68:477-86.
2. Cavallasca JA, Malah VA, Fernandez DE, Carbia SG, Nasswetter GG. Pachydermoperiostosis (osteoartropatia hipertrófica primária). *Medicina (B Aires)*. 2006;66:147-9.
3. Sethuraman G, Malhotra AK, Khaitan BK, Sharma VK, Kumar R, Makharia GK, et al. Familial pachydermoperiostosis in association with proteinlosing enteropathy. *Clin Exp Dermatol*. 2006;31:531-4.

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA / MAILING ADDRESS:

Roberta Buense Bedrikow

Rua Dr Vila Nova, 250, apto 61

01222-020 - São Paulo - SP

Tel.: (11) 3255-7031

E-mail: buense@fototerapia.com.br

Como citar este artigo / How to cite this article : Buense RB, Farias DC, Maia M, Muller H. Você conhece esta síndrome? Paquidermoperiostose. *An Bras Dermatol*. 2007;82(5):477-9.