

## Caso para diagnóstico\*

### Case for diagnosis

Carine Veloso de Carvalho<sup>1</sup>  
 Jaison Antonio Barreto<sup>3</sup>  
 Raissa Borém Pimenta de Figueiredo<sup>5</sup>

Ivander Bastazini Junior<sup>2</sup>  
 Isabela de Brito Duarte<sup>4</sup>

#### HISTÓRIA DA DOENÇA

Paciente feminina, 25 anos, apresentava, desde os seis meses de idade, pápulas normocrômicas, pruriginosas, inicialmente, na face, atingindo posteriormente pescoço, braços, e generalizando-se rapidamente. Aos 10 anos, apresentou inflamação em couro cabeludo, seguida de queda progressiva dos cabelos, nas regiões occipital e temporal, assim como da porção lateral dos supercílios e cílios. Negava alterações oculares e referia como antecedente apenas rinite alérgica. Ao exame, apresentava fácies síndrômica;

alopécia cicatricial no couro cabeludo, acometendo regiões frontal, occipital e temporal; madarose (Figura 1); pápulas foliculares normocrômicas generalizadas (Figura 2) e escoriações em regiões de dobras.

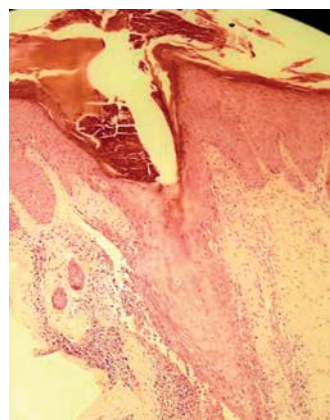
O exame histopatológico do couro cabeludo demonstrava hiperqueratose e acúmulo de serosidade e neutrófilos, no óstio folicular, foliculite crônica supurativa granulomatosa e áreas de alopecia cicatricial (Figura 3). Os exames laboratoriais não apresentavam nenhuma alteração.



**FIGURA 1:** A. Fácies síndrômica, madarose e alopecia em região frontal; B. Alopecia em regiões frontal, temporais e occipital



**FIGURA 2:** Pápulas foliculares queratósicas em tronco anterior



**Figura 3:** Biópsia de couro cabeludo: hiperqueratose, acúmulo de serosidade e neutrófilos no óstio folicular, com foliculite crônica supurativa granulomatosa (HE 10x)

Recebido em 11.04.2008.

Aprovado pelo Conselho Consultivo e aceito para publicação em 31.07.09.

\* Trabalho realizado no serviço de Dermatologia do Instituto Lauro de Souza Lima – Bauru (SP), Brasil.

Conflito de interesse: Nenhum / Conflict of interest: None

Suporte financeiro: Nenhum / Financial funding: None

<sup>1</sup> Médica Dermatologista do Instituto Lauro de Souza Lima – Bauru (SP), Brasil.

<sup>2</sup> Médico dermatologista preceptor chefe da cirurgia dermatológica do Instituto Lauro de Souza Lima – Bauru (SP), Brasil.

<sup>3</sup> Médico Dermatologista, mestre, preceptor do Instituto Lauro de Souza Lima – Bauru (SP), Brasil.

<sup>4</sup> Médica Dermatologista do Instituto Lauro de Souza Lima – Bauru (SP), Brasil.

<sup>5</sup> Médica Dermatologista do Instituto Lauro de Souza Lima – Bauru (SP), Brasil.

**COMENTÁRIOS****Queratose folicular espinulosa decalvante**

A Queratose folicular espinulosa decalvante (QFED) é uma desordem rara, caracterizada por hiperqueratose folicular generalizada e alopecia cicatricial no couro cabeludo, supercílios e cílios, pode cursar com fotofobia e evoluir para distrofia córnea.<sup>1,2</sup>

Foi descrita por Siemens, em 1925, como um raro distúrbio da queratinização e, desde então, casos esporádicos vêm sendo relatados.<sup>1</sup> A QFED é clínica e geneticamente heterogênea, mas o estudo da maioria das famílias afetadas sugere herança ligada ao X. As mulheres geralmente são assintomáticas ou desenvolvem formas leves. A definição perfeita do modo de herança desta doença é difícil devido à raridade da síndrome.<sup>1,3,4</sup>

A QFED está classificada, dentro do grupo de desordens genéticas cutâneas, por queratose pilar atrofiante (QPA) cuja característica primária é a asso-

ciação de hiperqueratose, inflamação e cicatriz folicular. Também fazem parte deste grupo a queratose pilar atrofiante da face (Uleritema Ophriogenes), que envolve principalmente supercílios, fronte e regiões malares, e o atrofoderma vermiculato, atingindo regiões malares e periauriculares, evoluindo com atrofia reticulada cicatricial (Quadro 1).<sup>2,4,5</sup> A variedade da QFED, que se inicia na puberdade, é chamada de foliculite espinulosa decalvante.<sup>5</sup>

O quadro inicia-se, nos primeiros anos de vida, e progride em estágios. Surge na infância como queratose pilar generalizada. Na adolescência, ocorre acentuação da hiperqueratose folicular, seguida de inflamação e queda dos pêlos no couro cabeludo, supercílios e cílios. Evolui para alopecia cicatricial, com tendência à distribuição occipito-temporal.<sup>1,2,5</sup> Fotofobia, distrofia córnea e queratodermia palmo plantar podem estar presentes.<sup>1,2</sup>

**QUADRO 1:** Variantes de queratose atrofiante

	<b>Trasmissão</b>	<b>Apresentação inicial</b>	<b>Alopécia</b>	<b>Pápulas foliculares</b>	<b>Evolução</b>
Queratose folicular espinulosa decalvante	Recessiva ligada ao X	Congênita ou primeiros anos de vida	Inicia em supercílios, evoluindo para cílios e couro cabeludo (tendência a acometer região temporooccipital). É cicatricial. Pode apresentar placas eczematosas no couro cabeludo	Iniciam na face e progredem para superfícies extensoras, tronco anterior e dorso. Não ocorre atrofia em lesões do corpo.	Progressão cessa na puberdade, mas permanecem as cicatrizes.
Queratose-pilar atrofiante da face	Autossômica dominante	Logo após o nascimento	Inicia no terço lateral dos supercílios, seguido por acometimento das regiões frontal e zigomática	São circundadas por halo eritematoso, há atrofia e perda dos pêlos. Predominam em frente e região zigomática, mas ocorrem também em superfícies extensoras..	Cessa na puberdade. Não deixa cicatriz.
Atrofoderma vermiculato	Autossômica dominante ou recessiva ligada ao X	Tardio, maioria entre 5 e 12 anos, alguns na puberdade ou idade adulta	Não ocorre	Pápulas foliculares muito discretas, com eritema, ocasionando atrofia reticulada da face.	Cessa na puberdade. Não deixa cicatriz.

É descrita a associação da QFED com cutis laxa, surdez, aminoacidúria, retardo mental e de crescimento, Síndrome de Down, glaucoma congênito, hérnia inguinal bilateral, infecções bacterianas recorrentes e atopia.<sup>1,4</sup>

O principal diagnóstico diferencial é a ictiose folicular com alopecia e fotofobia. Esta também apresenta hiperqueratose generalizada, fotofobia e distrofia córnea, mas cursa sempre com alopecia não-cicatricial, ausência de glândulas sebáceas na histologia e pode apresentar alterações mucosas diferindo da QFED. São ainda diagnósticos diferenciais, a síndrome KID, atriúquia com lesões papulares e a distrofia hereditária mucoepitelial.<sup>1,4</sup>

O quadro histopatológico da QFED depende do local e do estágio da lesão. Lesões iniciais mostram óstios foliculares dilatados, preenchidos por queratina, com infiltrado mononuclear perifolicular e lesões mais tardias, alopecia cicatricial inespecífica.<sup>2,3</sup>

Não há tratamento efetivo para a QFED. São citados pela literatura o uso sistêmico de antibióticos e retinoides, todos sem resultado satisfatório. Queratolíticos e corticoides tópicos parecem ter efeito discreto, porém não impedem a progressão. A doença é caracterizada por ter evolução progressiva, independente dos tratamentos disponíveis.<sup>1,4</sup> □

**Resumo:** Queratose folicular espinulosa decalvante é uma genodermatose rara, ligada ao X, caracterizada por hiperqueratose folicular, fotofobia, alopecia cicatricial do couro cabeludo e supercílios. Descreve-se o caso de paciente do sexo feminino, de 25 anos, com quadro clínico e evolução típicos desta síndrome.

**Palavras-chave:** Alopecia; Ceratose folicular; Doenças genéticas ligadas ao cromossomo X

**Abstract:** Keratosis follicularis spinulosa decalvans is a rare X-linked genodermatosis, characterized by follicular hyperkeratosis, photophobia, scarring alopecia of the scalp and eyebrows. A case of a 25 year-old female with typical clinical picture and progression of this syndrome is described.

**Keywords:** Alopecia; Genetic diseases, X-linked; Keratosis follicularis

## REFERÊNCIAS

1. Lacarrubba F, Dall'Oglio F, Rossi A, Schwartz RA, Micali G. Familial keratosis follicularis spinulosa decalvans associated with woolly hair. *Int J Dermatol.* 2007;46:840-3.
2. Khumalo NP, Loo WJ, Hollowood K, Salvary I, Graham RM, Dawber RPR. Keratosis pilaris atrophicans in mother and daughter. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2002;16:397-400.
3. Oosterwijk JC, van der Wielen MJ, van de Vosse E, Voorhoeve E, Bakker E. Refinement of the localization of the X linked keratosis follicularis spinulosa decalvans (KFSD) gene in Xp22.13-p22.2. *J Med Genet.* 1995;32:736-9.
4. Herd RM, Benton EC. Keratosis follicularis spinulosa decalvans: report of a new pedigree. *Br J Dermatol.* 1996;134:138-42.
5. Alfadley A, Hawsawi K, Hainau B, Aboud K. Two brothers with keratosis follicularis spinulosa decalvans. *J Am Acad Dermatol.* 2002;47:275-8.

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA / MAILING ADDRESS:

*Carine Veloso de Carvalho*

*Rodovia Comandante João Ribeiro de Barros, Km 226, 17034 971 Bauru SP*

*Tel.:/Fax: 14 3103-5965.*

*e-mail: nineveloso@msn.com*

Como citar este artigo/How to cite this article: Carvalho CV, Bastazini Jr I, Barreto JA, Duarte IB, Figueiredo RBP. Caso para diagnóstico. Queratose folicular espinulosa decalvante. *An Bras Dermatol.* 2009;84(5):539-41.