

Caso para diagnóstico*

Case for Diagnosis

Kleber de Sousa Silveira¹
 Patrícia Jannuzzi Vieira e Oliveira³
 Valéria Gomes Barbosa⁵

Renata Indelicato Zac²
 Daniela Rezende Neves⁴
 Maria Ester Massara Café⁶

HISTÓRIA DA DOENÇA

Paciente parda, 9 anos de idade, com história de lesões bolhosas recorrentes no dimídio direito desde os 6 meses de idade. Vários familiares apresentavam lesões semelhantes bilateralmente, todos do sexo feminino (Figura 1).

Ao exame, notavam-se lesões crostosas e hipocrômicas residuais nos pés, região perianal, nádega, abdome e região infraescapular, respeitante

do a linha média (Figura 2). Quanto ao exame histopatológico, a epiderme apresentava lesão bolhosa, caracterizada por clivagem suprabasal com papilas alongadas e atapetadas por células tipo basal. As células da estrutura de Malpighi mostram acantólise (Figura 3).

Instituído tratamento tópico com associação de betametasona e gentamicina, com melhora das lesões.

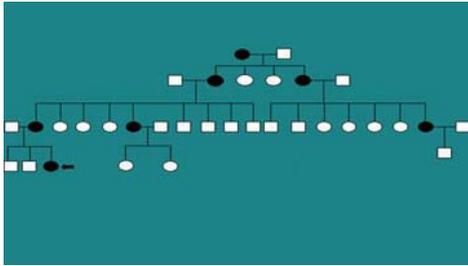


FIGURA 1: Heredograma evidenciando acometimento de vários familiares do sexo feminino

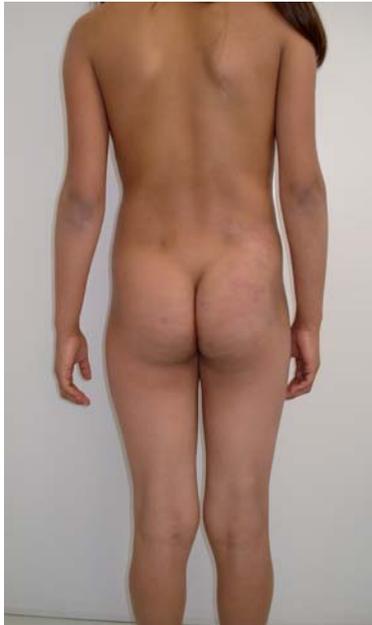


FIGURA 2: Lesões crostosas e lesões hipocrômicas residuais acometendo a metade direita do corpo

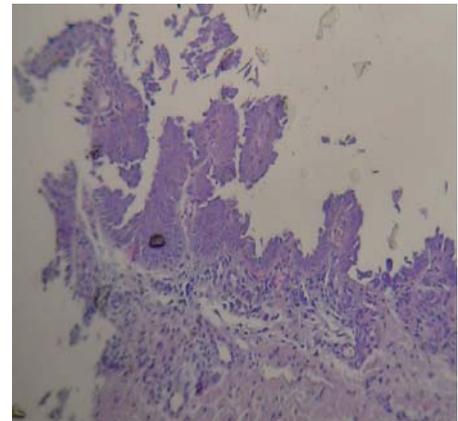


FIGURA 3: Histologia evidenciando acantólise tipo muro dilapidado (HE, 40x)

Recebido em 2.12.08.

Aprovado pelo Conselho Consultivo e aceito para publicação em 31.7.09.

* Trabalho realizado no Serviço de Dermatologia da Santa Casa de Belo Horizonte – Belo Horizonte (MG) – Brasil.

Conflito de interesse: Nenhum / Conflict of interest: None

Suporte financeiro: Nenhum / Financial funding: None

¹ Médicos dermatologistas pela Santa Casa de Belo Horizonte - Belo Horizonte (MG), Brasil.

² Médicos dermatologistas pela Santa Casa de Belo Horizonte - Belo Horizonte (MG), Brasil.

³ Médicos dermatologistas pela Santa Casa de Belo Horizonte - Belo Horizonte (MG), Brasil.

⁴ Médicos dermatologistas pela Santa Casa de Belo Horizonte - Belo Horizonte (MG), Brasil.

⁵ Médica dermatologista, assistente adjunta do Serviço de Dermatologia da Santa Casa de Belo Horizonte - Belo Horizonte (MG), Brasil.

⁶ Médica mestre em Dermatologia, assistente efetivo do Serviço de Dermatologia da Santa Casa de Belo Horizonte - Belo Horizonte (MG), Brasil.

COMENTÁRIOS

A doença de Hailey-Hailey, ou pênfigo familiar benigno, foi descrita pelos irmãos Hailey em 1939. É moléstia rara, autossômica dominante, caracterizada pela formação de bolhas intraepidérmicas, principalmente, em áreas sujeitas a atrito. Ocorre devido a mutações no gene ATP2C1, situado no cromossomo 3q21.¹ A histologia evidencia acantólise em toda a espessura da epiderme, dando o aspecto de muro dilapidado.

Sabe-se de longa data que doenças cutâneas autossômicas dominantes, que, usualmente, apresentam envolvimento simétrico e difuso, podem também mostrar um acometimento segmentar, que corresponderia, mais provavelmente, a mosaicismos.

Dois tipos de manifestações de mosaicismos podem ser identificados. O mosaicismos tipo 1 reflete uma mutação pós-zigótica em um embrião normal, resultando em doença segmentar. No mosaicismos tipo 2, há uma mutação pós-zigótica com perda de um alelo no locus onde o embrião possui uma mutação

autossômica dominante. Pode se originar de recombinação mitótica, mutação pontual, deleção ou ausência de disjunção, com perda ou reduplicação da mutação cromossômica.²

Há quatro casos descritos na literatura de manifestação de mosaicismos na doença de Hailey-Hailey, sendo um deles apenas provável. Destes, três casos corresponderiam ao mosaicismos tipo 2^{3,4} e apenas um ao tipo 1.⁵ Em dois casos de mosaicismos tipo 2, houve acometimento apenas de familiares do sexo feminino, fato observado também na análise genealógica do presente caso, sendo aventada a possibilidade de herança ligada ao cromossomo X.³

A paciente em questão apresenta, portanto, manifestação segmentar da doença de Hailey-Hailey, que acomete apenas o dimídio direito, com interrupção abrupta de lesões na linha média, e afeta várias gerações de familiares, correspondendo a um mosaicismos de tipo 2. □

Resumo: Relata-se o caso de paciente do sexo feminino, de 9 anos de idade, com história de lesões bolhosas exclusivamente no dimídio direito, que acomete vários familiares de forma simétrica e cuja histologia evidencia acantólise tipo muro dilapidado, correspondendo, assim, a uma apresentação rara de mosaicismos na doença de Hailey-Hailey.

Palavras-chave: Acantólise; Mosaicismos; Pênfigo familiar benigno

Abstract: The case of a 9-year-old girl with a history of blistering lesions restricted to the right side of her body is described. Several family members are also affected in a symmetrical fashion. Histological examination showed acantholysis similar to a "dilapidated brick wall", corresponding to a rare presentation of mosaicism in Hailey-Hailey disease.

Keywords: Acantholysis; Mosaicism; Familial benign pemphigus

REFERÊNCIAS

1. Paller AS. Piecing together the puzzle of cutaneous mosaicism. *J Clin Invest.* 2004;114:1407-9
2. Poblete-Gutiérrez P, Wiederholt T, König A, Jugert FK, Marquardt Y, Rübber A, et al. Allelic loss underlies type 2 segmental Hailey-Hailey disease, providing molecular confirmation of a novel genetic concept. *J Clin Invest.* 2004;114:1467-74.
3. Vakilzadeh F, Kolde G. Relapsing linear acantholytic dermatosis. *Br J Dermatol.* 1985;112:349-55.
4. Duschet P, Happel R, Schwarz T, Gschnait F. Relapsing linear acantholytic dermatosis. *J Am Acad Dermatol.* 1995;33:920-2.
5. Hwang LY, Lee JB, Richard G, Uitto JJ, Hsu S. Type 1 segmental manifestation of Hailey-Hailey disease. *J Am Acad Dermatol.* 2003;49:712-4.

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA / MAILING ADDRESS:

Kleber de Sousa Silveira

*Av. do Corinto Crisóstomo Freire, 600 – Ap. 304,
Bloco Tulipas, Morada Parque*

39401 365 Montes Claros MG

Tel.:/Fax: 31 9144 6830 / 3412-0799

E-mail: kleberdss@oi.com.br

Como citar este artigo / *How to cite this article:* Silveira KS, Zac RI, Oliveira PJV, Neves DR, Barbosa VG, Café MEM. Caso para Diagnóstico. Mosaicismos na Doença de Hailey-Hailey. *An Bras Dermatol.* 2009;84(6):680-1.