

Você conhece esta síndrome?*

Do you know this syndrome?

Lilian Mendes Ferreira Urbano¹

Isabel Irene Ramos Leal²

Izelda Maria Carvalho Costa³

RELATO DO CASO

Paciente de 18 anos, sexo feminino, natural de São Luís - MA, nascida de parto cesáreo, apresentando múltiplas malformações congênitas. Foi operada de onfalocele no período neonatal. Apresenta dificuldade de aprendizado. Segunda filha de casal não consanguíneo, prole de 2 filhos, irmão saudável. Mãe refere 3 abortos anteriores. Apresenta assimetria corporal, cifoescoliose, microcefalia, assimetria facial, ptose palpebral direita, microftalmia esquerda, implantação baixa das orelhas, orelhas de Abano e adelgaçamento da cartilagem auricular, rarefação capilar, em área frontoparietal direita, cabelos secos e quebradiços. (Figura 1A) Foi observada placa eritematosa, nos lábios superiores e inferiores, estendendo-se para o interior da cavidade oral, com aspecto papilomatoso. (Figura 1B) Presença de apenas 8 dentes, sendo alguns cônicos, hipotrofia do osso alveolar inferior. Ausculta cardíaca revelou sopro sistólico 3+/6+, em foco aórtico acessório. No abdome, apresentava cicatriz cirúrgica mediana xifopúbica. Na avaliação das extremidades, foram evidenciados braquidactilia assimétrica nas mãos, baqueteamento digital, sindactilia do 2º e 3º, 4º e 5º pododáctilos direitos, sindactilia do 2º e 3º pododáctilos esquerdos e ectrodactilia do 4º pododáctilo direito. (Figuras 1C e 1D) A pele era faiodérmica, com pápulas atróficas, hipocrô-

micas, confluentes formando placas discrômicas com áreas de crostas acastanhadas e pregueamento cutâneo em face, pescoço, tronco, abdome, membros superiores e inferiores seguindo as linhas de Blaschko. A radiografia de crânio mostrou redução da relação crânio-facial, com diâmetro ântero-posterior, sem sinais de hipertensão intracraniana, assimetria orbitária, com redução do diâmetro da órbita esquerda, alterações mandibulares, maxilares e dentárias. A radiografia da coluna dorsolombar mostrou atitude escoliótica

dorsolombar, de convexidade esquerda e cifose dorsal. As radiografias de esqueleto mostraram estrias transversais nas extremidades distais dos ossos dos antebraços, fêmures, tíbias e fíbulas. (Figura 2A) A USG de rins e vias urinárias mostrou dilatação pielocalicial leve à direita. O estudo histopatológico da pele mostrou epiderme com hiperqueratose, acantose e hipergranulose. Na derme, foi evidenciada proliferação de vasos, infiltrado inflamatório mononuclear, áreas de fibrose e tecido celular subcutâneo estendendo-se até a epiderme, mostrando acentuada redução, na espessura dérmica. (Figura 2B) A lesão do lábio era era



FIGURA 1: A. Lesões cutâneas seguindo linhas de Blaschko B. Papilomas orais; C. Braquidactilia assimétrica; D. Sindactilia e ectrodactilia

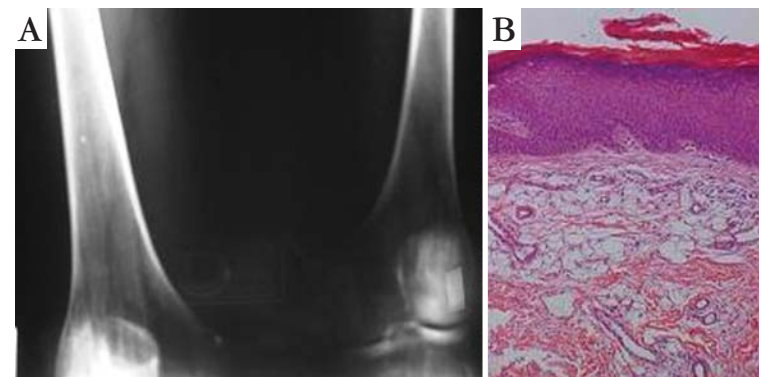


FIGURA 2: A. Osteopatia estriada B. Tecido adiposo estendendo-se até a epiderme, mostrando acentuada redução na espessura dérmica

Aprovado pelo Conselho Editorial e aceito para publicação em 13.03.2010.

* Trabalho realizado no Hospital Universitário de Brasília – Universidade de Brasília (HuB-UnB) – Brasília (DF), Brasil.

Conflito de interesse: Nenhum / *Conflict of interest: None*
Suporte financeiro: Nenhum / *Financial funding: None*

¹ Médica Dermatologista do Hospital Universitário de Brasília – Universidade de Brasília (HuB-UnB) - Brasília (DF), Brasil.

² Patologista - Preceptora da Residência Médica de Anatomia Patológica do Hospital Universitário de Brasília – Universidade de Brasília (HuB-UnB) – Brasília (DF), Brasil.

³ Doutora. Professora Adjunta de dermatologia da Universidade de Brasília. Coordenadora do ambulatório de dermatopediatria do HUB/UnB – Brasília (DF), Brasil.

Você conhece esta síndrome? *

Do you know this syndrome?

Urbano LMF, Leal IIR, Costa IMC

DISCUSSÃO

A síndrome foi descrita, em 1962, por Goltz. Trata-se de uma doença genética rara, mais comum no sexo feminino, geralmente levando a aborto de fetos masculinos. A herança é dominante, ligada ao cromossomo X.^{1,5} Acomete todos os folhetos embrionários: ectoderma (pele e dentes), mesoderma (derme e ossos) e endoderma (mucosa oral e laringe).² Na literatura há aproximadamente 200 casos descritos.⁶ Os mecanismos etiopatogênicos da hipoplasia dérmica focal são desconhecidos. Ocorre comprometimento no potencial de crescimento dos fibroblastos da derme, resultando em produção diminuída e formação defeituosa das fibras de colágeno.² A base molecular da SG é uma mutação no gene PORCN, localizado no cromossomo Xp11.23.^{7,9} A SG tem um amplo espectro, de manifestações clínicas possíveis.^{1,8} As principais características gerais são o sexo feminino, a baixa estatura, deficiência mental, assimetrias de face, tronco e extremidades. As anormalidades cutâneas podem ser caracterizadas por cabelos rarefeitos, secos e quebradiços, áreas de alopecias, papilomas periorais, periungueais ou anogenitais. As áreas lineares, de hipoplasia cutânea, lembrando estrias, telangiectasias, hipo ou hiperpigmentação, seguindo as linhas de Blaschko, herniações subcutâneas, distrofias e malformações ungueais.^{1,3} As possíveis anomalias de tecidos moles são a protrusão e assimetria dos pavilhões auriculares, hipoplasia do hélix, hérnia umbilical, onfalocele, anomalia de rim e ureter.⁵ As anomalias orais e dentárias descritas são: lábio leporino, prognatismo, microdontia, defeitos do esmalte, espaçamento irregular, erupção retardada, displasia ou agenesia

dentárias, gengivite, fenda lingual mediana. As anomalias oculares são: estrabismo, microftalmia, aniridia, degeneração vítrea, colobomas de pupila, retina, cristalino, nistagmo.¹ As anomalias esqueléticas são, tipicamente: osteopatia estriada, osteoporose generalizada, escoliose, espinha bífida, cauda rudimentar, anomalias vertebrais, deformidade de clavícula, hipoplasia ou ausência de dedos, sindactilia, aracnodactilia, anomalias de carpo, metacarpo, tarso e metatarso, fusão de falanges.^{1,5} O diagnóstico consiste no somatório dos numerosos achados clínicos, radiológicos e do histopatológico das lesões de pele.¹ No caso clínico em questão, chama atenção à riqueza dos achados que compõe a síndrome. A paciente apresenta defeitos congênitos, de origem ectodérmica, mesodérmica e endodérmica, os quais consistem na hipoplasia focal da derme, com herniação do tecido adiposo, papilomas orais, anomalias de extremidades incluindo: sindactilia, ectrodactilia e braquidactilia, microftalmia, defeitos de estruturas dentárias e orais, osteopatia estriada, assimetria de face e tronco, implantação baixa das orelhas, baixa estatura e retardo mental leve. O diagnóstico diferencial deve ser feito com displasia ectodérmica hidrótica e anidrótica, síndrome EEC (displasia ectodérmica, lábio leporino e fissura palatina, ectrodactilia), incontinência pigmentar, aplasia cutânea congênita.¹ O tratamento consiste em aconselhamento genético, cirurgias reconstrutivas e abordagem multidisciplinar, com objetivo de melhorar a qualidade de vida desses pacientes e garantir-lhes em uma vida normal e produtiva.³ □

Resumo: A síndrome de Goltz é uma doença genética rara, de herança dominante ligada ao X, mais comum em doentes do sexo feminino e, na maioria das vezes, resulta no aborto dos fetos do sexo masculino. Tem um amplo espectro de manifestações clínicas possíveis. O diagnóstico consiste no somatório dos numerosos achados clínicos, radiológicos e histopatológicos. O tratamento é o aconselhamento genético, cirurgias reconstrutivas e abordagem multidisciplinar, com objetivo de melhorar a qualidade de vida e garantir uma vida normal e produtiva.

Palavras-chave: Doenças genéticas ligadas ao cromossomo X; Hipoplasia dérmica focal; Radiografia

Abstract: Goltz syndrome is a rare genetic disease of X-linked dominant inheritance. It is more common in female patients and, in most cases, results in miscarriage of male fetuses. It has a broad scope of possible clinical manifestations. Its diagnosis consists of the sum of the many clinical, radiological and histopathological findings. The treatment options are genetic counseling, reconstructive surgery and multidisciplinary approach, aiming to improve quality of life and ensure a normal and productive life.

Keywords: Focal dermal hypoplasia; Genetic diseases, X-linked; Radiography

REFERÊNCIAS

1. Maymi MA, Martín-García RF. Focal Dermal Hypoplasia with Unusual Cutaneous Features. *Pediatr Dermatol.* 2007;24:387-90.
2. del Carmen Boente M, Asial RA, Winik BC. Focal dermal hypoplasia: ultrastructural abnormalities of the connective tissue. *J Cutan Pathol.* 2007;34:181-7.
3. Sacoor MF, Motswaledi MH. Three cases of focal dermal hypoplasia (Goltz syndrome). *Clin Exp Dermatol.* 2005;30:35-7.
4. Balmer R, Cameron AC, Adès L, Aldred MJ. Enamel defects and Lyonization in focal dermal hypoplasia. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod.* 2004;98:686-91.
5. Glória ER, Araújo MG, Valério FF. Hipoplasia dérmica focal - Descrição de um caso. *An Bras Dermatol.* 1987;62:9-14.
6. Riyaz N, Riyaz A, Chandran R, Rakesh SV. Focal Dermal Hypoplasia (Goltz Syndrome). *Indian J Dermatol Venereol Leprol.* 2005;7:279-81.
7. Paller AS. Wnt Signaling in Focal Dermal Hypoplasia. *Nat Genet.* 2007;39:820-1.
8. Clements SE. Importance of PORCN and Wnt signaling pathways in embryogenesis. *Am J Med Genet Part A.* 2009;149A:2050-1.
9. Banihashemi M, Yazdanpanah MJ, Pezeshkpoor F. A six year-old girl with several eskeletal deformities and cutaneous lesions. *Indian J Dermatol Venereol Leprol.* 2008;74:427-8.

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA / MAILING ADDRESS:
Lilian Mendes Ferreira Urbano
SQN 109, Bloco I, Apartamento 502, Asa Norte
70752-090 Brasília-DF
e-mail: *lilianmfe@botmail.com*

Como citar este artigo/How to cite this article: Urbano LMF, Leal IIR, Costa IMC. Você conhece esta síndrome? Hipoplasia dérmica focal (síndrome de Goltz). *An Bras Dermatol.* 2011;86(2):391-440.