



Paquidermoperiostose - forma completa da síndrome*

Pachydermoperiostosis – the complete form of the syndrome

Marina Besen Guerini ¹
 Naiana Bittencourt de Sá ¹
 Paulo Roberto Zeni ⁴

Mariana Tremel Barbato ²
 Daniel Holthausen Nunes ³

Resumo: A paquidermoperiostose é uma genodermatose rara, com apresentações clínicas variadas, que se apresenta com espessamento cutâneo, baqueteamento digital e periostose. Apresenta patogênese ainda incerta e acomete, principalmente, homens. Descreve-se caso de paciente com manifestações clínicas típicas e exuberantes e alterações radiológicas clássicas desta síndrome, em sua forma completa.
Palavras-chave: Dermatopatias; Hiperostose; Osteoartropatia hipertrófica primária

Abstract: Pachydermoperiostosis is a rare genodermatosis with various clinical presentations that include pachydermia (thickening of the skin), finger clubbing and periostitis. Its pathogenesis is uncertain and the condition affects mainly men. This report describes the case of a patient with typical, exuberant skin manifestations and classic radiological findings of this syndrome in its complete form.
Keywords: Hyperostosis; Osteoarthropathy, primary hypertrophic; Skin diseases

INTRODUÇÃO

A Paquidermoperiostose ou osteoartropatia hipertrófica primária é uma síndrome genética rara, caracterizada pelo aumento progressivo das articulações, associado à paquidermia, à periostose e ao baqueteamento digital.^{1,2} Sua primeira descrição foi, em 1868, por Friedreich, em dois irmãos como “hiperostose de todo o esqueleto”. Touraine, Solente e Gole, em 1935, individualizaram a paquidermoperiostose como forma primária de osteoartropatia hipertrófica, distinta da forma mais comum de osteoartropatia hipertrófica secundária, que sempre se associa à doença de base, principalmente pulmonar ou cardíaca.^{1,3} Classicamente, acomete homens, no período da adolescência, e apresenta expressão variável.^{3,4} Embora um modelo autossômico dominante com penetrância incompleta e expressão variável tenha sido provado, tanto a herança autossômica recessiva quanto a ligada ao X já foram sugeridas.¹ Apresenta

patogênese ainda incerta, mas acredita-se na existência de alguma substância desencadeante, em quantidade anormal no plasma dos indivíduos acometidos. Muitos autores observaram o aumento na proliferação de fibroblastos, em biópsias de medula óssea e pele, associados com hiperplasia difusa dos endotélios dérmicos, oclusão parcial de vasos, espessamento das fibras colágenas e infiltrado linfocitário pericapilar.¹ As alterações cutâneas seriam secundárias à disfunção desses fibroblastos, por maior atividade dessas células, e consequente síntese aumentada do colágeno.³

RELATO DE CASO

Paciente negro, do sexo masculino, 45 anos, com história de espessamento cutâneo, aumento de volume das mãos e pés e baqueteamento digital desde a adolescência. Há cinco anos, evoluiu com artralgia associada ao aumento do volume articular, nos

Recebido em 10.08.2010.

Aprovado pelo Conselho Consultivo e aceito para publicação em 25.10.10.

* Trabalho realizado no Serviço de Dermatologia do Hospital Universitário da Universidade Federal de Santa Catarina (UFSC) – Florianópolis (SC), Brasil.

Conflict of interest: None / *Conflito de interesse: Nenhum*

Financial funding: None / *Suporte financeiro: Nenhum*

¹ Residente em Dermatologia do Hospital Universitário - Universidade Federal de Santa Catarina (UFSC) – Florianópolis (SC), Brasil.

² Dermatologista - Mestre em Ciências Médicas pela Universidade Federal do Rio Grande do Sul - Preceptora da Residência Médica de Dermatologia do Hospital Universitário - Universidade Federal de Santa Catarina (UFSC) – Florianópolis (SC), Brasil.

³ Dermatologista - Mestre em Ciências Médicas pela Universidade Federal de Santa Catarina - Chefe do Serviço de Residência Médica de Dermatologia do Hospital Universitário - Universidade Federal de Santa Catarina (UFSC) – Florianópolis (SC), Brasil.

⁴ Reumatologista - Hospital Universitário - Universidade Federal de Santa Catarina (UFSC) – Florianópolis (SC), Brasil.

tornozelos e joelhos. Paciente, em acompanhamento na Reumatologia, em uso de prednisona 20 mg/dia e analgésicos, com melhora parcial da artralgia. Nega quadro familiar semelhante.

Ao exame dermatológico, apresenta espessamento cutâneo, acentuação dos sulcos faciais com circunvoluções cutâneas (*cutis verticis gyrata*), principalmente em região frontal, poupando couro cabeludo (Figura 1), baqueteamento digital, nas mãos e nos pés, com unhas em vidro de relógio, associado à hipertrofia das mãos e pés (Figuras 2 e 3), ao aumento do volume articular dos joelhos e tornozelos, além de hiperidrose nas mãos e pés.

As radiografias de mãos, punhos e pés demonstram excrescências ósseas difusas, associadas à reação periosteal de aspecto irregular e lobulado, alongamento cortical e aumento difuso de partes moles (Figura 4). As radiografias de joelhos também mostram excrescências ósseas difusas, de aspecto irregular, com alongamento cortical e sinais de derrame articular bilateral calcificado na inserção do tendão do quadríceps na margem superior da patela esquerda (Figura 5).

DISCUSSÃO

A paquidermoperiostose é uma rara genodermatose, de início normalmente na puberdade, com espessamento cutâneo progressivo, sulcos na pele da face e couro cabeludo (*cútis verticis gyrata*), baqueteamento digital, edema dos tecidos periarticulares e periostose de ossos longos.^{1,2,3,5} Estas alterações apresentam curso arrastado, com progressão durante 5 a 20 anos e estabilização posterior.¹ Outras manifestações cutâneas incluem: seborreia, ptose palpebral, acne, hiperidrose, lesões eritematosas sobre articulações e sensação de calor e



FIGURA 2: Presença de baqueteamento digital e aumento de volume dos quirodactilos

queimação nos pés e mãos.¹ A principal complicação é o envolvimento das articulações, com artralgia, artrite, hidroartrose e hemoartrose, de forma simétrica nas grandes articulações e nas pequenas articulações de mãos e pés.^{1,3} Nas radiografias de mãos e pés, há a diminuição do espaço interarticular, o aumento das partes moles e a acroosteólise de falanges distais. Ocorre, também, periostose simétrica e, mais proeminente, na parte distal dos membros inferiores.^{1,3} Na histopatologia, encontram-se a esclerose cutânea e a hialinose, com infiltrado perivascular de células linfoides.^{1,3} Quanto à intensidade das manifestações, três formas clínicas dessa síndrome têm sido propostas: 1) completa: sulcos faciais proeminentes, *cútis verticis gyrata*, baqueteamento digital e osteoartropatia hipertrófica primária; 2) incompleta: ausência de espessamento cutâneo e *cútis verticis gyrata*; 3) frustra: um ou mais sinais cutâneos, com alterações esqueléticas mínimas ou ausentes.^{3,4}

O caso apresentado corresponde à forma completa da síndrome, com grande parte dos achados



FIGURA 1: Circunvoluções cutâneas, na região frontal (*Cutis verticis gyrata*)



FIGURA 3: Aumento de volume da extremidade distal dos pododactilos



FIGURA 4: Radiografia de mãos apresentando excrescências ósseas difusas em falanges, metacarpos, ossos do carpo, rádio e ulna distais, associadas à reação periosteal, de aspecto irregular e lobulado, com alongamento cortical de falanges, metacarpos, rádio e ulna e aumento de partes moles difusos



FIGURA 5: Radiografias de joelhos com excrescências ósseas difusas em epífises, metáfases e diáfises dos ossos de ambos os joelhos e em patelas, de aspecto irregular, com alongamento cortical femoral distal, tibial e fibular proximais, e sinais de derrame articular bilateral calcificado na inserção do tendão do quadríceps na margem superior da patela esquerda

clínicos e radiológicos característicos. O paciente apresenta envolvimento articular importante, presente em 20-40% dos casos³ e a dor articular se traduz, na sua principal queixa clínica, por limitar suas atividades diárias. Associados a isso, apresenta marcante baqueteamento digital e presença de excrescências ósseas nas radiografias de mãos e pés. Curiosamente, neste caso, as circunvoluções cutâneas acometem apenas a região frontal, poupando o couro cabeludo que é a região mais comumente afetada.¹ E, apesar de ser uma síndrome com forte associação familiar,³ neste caso, não há relato de parentes com características semelhantes.

Não há tratamento específico para a doença. Para o controle dos sintomas articulares, as opções terapêuticas são: os salicilatos, os anti-inflamatórios não hormonais, os corticoides sistêmicos e a colchicina.³ Também há relato de uso de infliximabe, em paciente com artrite refratária.⁶

Por se tratar de uma síndrome estigmatizante e com diminuição da qualidade de vida do paciente, o diagnóstico, nas suas variadas formas clínicas, e o acompanhamento seriado, em conjunto com o reumatologista, são de extrema importância. Este relato demonstra que, apesar de rara, a paquidermoperiostose, deve ser considerada como diagnóstico diferencial do Dermatologista. □

REFERÊNCIAS

1. Castori M, Sinibaldi L, Mingarelli R, Lachman RS, Rimoin DL, Dallapiccola B. Pachydermoperiostosis: an update. *Clin Genet*. 2005;68:477-86.
2. Johnston GA, Graham-Brown RAC. The skin and disorders of the alimentary tract, the hepatobiliary system, kidney, and cardiopulmonary system. In: Wolff K, Goldsmith LA, Katz SI, Gilchrist BA, Paller AS, Leffel DJ, eds. *Fitzpatrick's Dermatology in General Medicine*. 7th ed. New York: Mc Graw Hill; 2008.
3. Buense RB, Farias DC, Maia M, Muller H. Você conhece esta síndrome? Paquidermoperiostose. *An Bras Dermatol*. 2007;82:477-9.
4. Minelli L, Schnitzler R, Piraino R, Rochwerger M. Paquidermoperiostose. *An Bras Dermatol*. 1973;48:283-91.
5. Sampaio SAP, Rivitti EA. Alterações hereditárias mesenquimais e malformações. Em: Sampaio SAP, Rivitti EA. *Dermatologia*. 3 ed. Artes Médicas: São Paulo; 2008. p.1095-1118.
6. da Costa FV, de Magalhães Souza Fialho SC, Zimmermann AF, Neves FS, Werner de Castro GR, Pereira IA. Infliximab treatment in pachydermoperiostosis: a rare disease without an effective therapeutic option. *J Clin Rheumatol*. 2010;16:183-4.

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA / MAILING ADDRESS:

Hospital Universitário - Universidade Federal de Santa Catarina

*Rua: Prof.^a Maria Flora Pausewang, s/n: Trindade
88040-900 Florianópolis - SC
mahguerini@botmail.com*

Como citar este artigo/How to cite this article: Guerini MB, Barbato MT, Sa NB, Nunes DH, Zeni PR. Paquidermoperiostose - forma completa da síndrome. *An Bras Dermatol*. 2011;86(3):582-4.