

Caso para diagnóstico*

Case for diagnosis

Flávia Vieira Brandão¹
Bernardo Gontijo³

Cláudia Márcia Resende Silva²
Antônio Carlos Martins Guedes⁴

HISTÓRIA DA DOENÇA

Paciente de dois anos e nove meses, filha de pais consanguíneos, desde os quatro meses de idade apresenta pápulas faciais, nódulos em couro cabeludo, pescoço, dorso e região perianal, contratura articular em flexão e retardo do crescimento. Sem relato de diarreia crônica e infecções respiratórias recorrentes. A história familiar revelava oito perdas gestacionais antes do nascimento da paciente e dois irmãos mais velhos hígidos. Ao exame, observaram-se pápulas peroladas na região perinasal e perioral, pápulas e nódulos eritemato-violáceos no pescoço, couro cabeludo, dorso superior e região perianal (Figura 1). Presença de espessamento cutâneo, hiperpigmenta-

ção sobre proeminências ósseas, hipertrofia gengival, (Figura 2A) contraturas articulares de membros superiores e inferiores, assumindo posição supina (*frog-leg position*) (Figura 2B) e retardo do crescimento, com percentil para peso e altura abaixo de 3. Sem comprometimento aparente do desenvolvimento mental. Os exames laboratoriais encontravam-se dentro dos limites da normalidade, o RX de ossos longos evidenciou osteopenia e a biópsia de dois dos nódulos mostrou material hialino, amorfo e eosinofílico na derme (Figura 3)

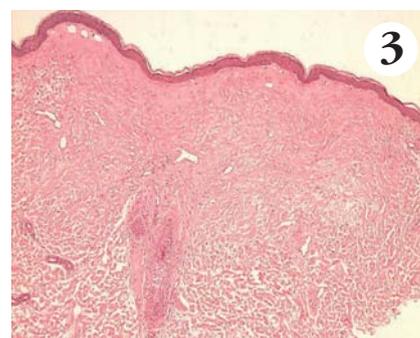


FIGURA 1: A. Pápulas peroladas região cervical, dorso e auricular; B. Nódulo e placa violáceos perianais

FIGURA 2: A. Hipertrofia gengival; B. Contratura em flexão das grandes articulações de membros superiores e inferiores (*frog-leg position*). Hiperpigmentação sobre articulações metatarsofalangeanas

FIGURA 3: Depósito de material hialino, amorfo e eosinofílico na derme

Recebido em 20.12.08.

Aprovado pelo Conselho Consultivo e aceito para publicação em 27.12.08.

* Trabalho realizado no Serviço de Dermatologia do Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais – Belo Horizonte (MG), Brasil.

Conflito de interesse: Nenhum / Conflict of interest: None

Suporte financeiro: Nenhum / Financial funding: None

¹ Residente de Dermatologia do Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG) – Belo Horizonte (MG), Brasil. Médica Dermatologista. Especialista pela SBD. Mestranda em Saúde do Adulto pela UFMG.

² Médica Dermatologista do Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG) – Belo Horizonte (MG), Brasil.

³ Professor Associado de Dermatologia da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG) – Belo Horizonte (MG), Brasil.

⁴ Professor Associado de Dermatologia da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG) – Belo Horizonte (MG), Brasil.

COMENTÁRIOS

A fibromatose hialina juvenil (FHJ) e a hialinose sistêmica infantil (HSI) são desordens hereditárias raras, de caráter autossômico recessivo e etiologia desconhecida.

O início das manifestações clínicas na FHJ, usualmente, ocorre entre três meses e quatro anos de idade,¹ enquanto a HSI tipicamente se apresenta nas primeiras semanas a meses de vida.² Em ambas as condições, o desenvolvimento mental é normal.^{1,3}

Na FHJ, as lesões podem ser pápulas peroladas na face, pescoço, particularmente nas regiões retroauricular e perinasal, grandes tumores, principalmente, no couro cabeludo, tronco e membros e placas ou nódulos perianais. Hipertrofia gengival é comum, comprometendo a alimentação. Manifestações ósseas incluem lesões osteolíticas, principalmente, em falanges distais e metáfises, afinamento da cortical e osteopenia generalizada.^{1,5} São descritos escoliose, macrocefalia e peso e estatura reduzidos.^{1,3}

Na HSI, além das lesões cutâneas, contratura articular, hipertrofia gengival e alterações ósseas, a pele é espessada, com hiperpigmentação sobre as proeminências ósseas. Pacientes evoluem com diarreia persistente, infecções recorrentes e óbito nos primeiros dois anos de vida.¹

A histopatologia da lesão cutânea é diagnóstica, caracterizando-se por depósito dérmico de material amorfo, hialino e eosinofílico.⁵ Os achados

microscópicos da HSI e FHJ são semelhantes. Entretanto, na HSI, há depósito de material hialino, também em outros órgãos, como: trato gastrointestinal, adrenais, bexiga, músculos esqueléticos, timo e paratireóide.¹ Embora muitas teorias tenham sido propostas, não há consenso sobre a origem e a natureza do material hialino.^{1,3,5}

Em 2002, Rahman e colaboradores mapearam o gene da FHJ no cromossomo 4q21. Recentemente, Dowling e colaboradores e Hanks e colaboradores demonstraram a presença de mutação deletéria no gene da morfogênese capilar (CMG2), localizado no cromossomo 4q21, tanto na fibromatose hialina juvenil quanto na hialinose sistêmica infantil.^{1,3,4}

Em virtude das semelhanças entre estas duas condições, Shehad e colaboradores propõem que as mesmas representam manifestações diferentes da mesma desordem e o termo hialinose sistêmica poderia ser usado para as duas condições, mantendo-se o termo hialinose sistêmica infantil para as formas precoces e graves e hialinose sistêmica juvenil para as formas leves e moderadas.²

O diagnóstico diferencial de HSI/FHJ inclui a síndrome de Winchester, neurofibromatose infantil multicêntrica, lipoidoproteinose e mucopolissacaridose tipo 2.^{3,4}

O tratamento das lesões consiste na remoção cirúrgica. Entretanto, esta prática pode ser mutilante e as recorrências são frequentes.^{1,3,5} □

Resumo: Fibromatose hialina juvenil e hialinose sistêmica infantil são desordens autossômicas recessivas, raras da infância. À histologia, há depósito de material hialino na derme e subcutâneo. As características clínicas principais são: lesões pápulo-nodulares, hipertrofia gengival, contratatura articular, lesões ósseas osteolíticas e retardo no crescimento. Mutações no mesmo gene foram identificadas nas duas condições, sugerindo que sejam espectros da mesma doença.

Palavras-chave: Fibroma; Hipertrofia gengival; Mutação; Pele; Pele/lesões

Abstract: Juvenile hyaline fibromatosis and infantile systemic hyalinosis are rare autosomal recessive disorders with onset in infancy or early childhood. Histological examination shows deposit of hyaline material in the dermis and subcutaneous tissue. Clinical features include papulonodular skin lesions, gingival hypertrophy, flexion contractures of joints, osteolytic bone lesions and stunted growth. Mutations in the same gene were detected in both conditions, suggesting that they may be variants of the same disorder.

Keywords: Fibroma; Gingival hypertrophy; Mutation; Skin; Skin/lesions

REFERÊNCIAS

1. Al-Najjadah I, Bang LR, Ghoneim IE, Kanjoor JR. Infantile Systemic Hyalinosis. *J Craniofac Surg.* 2003;14:719-723.
2. Shehad ZP, Raafat F, Proops DW. Juvenile Hyaline Fibromatosis. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 1995;33:179-86.
3. Muniz ML, Lobo AZC, Machado MCMR, Valente NYS, Kim CA, Lourenço SV, et al. Exuberant Juvenile Hyaline Fibromatosis in Two Patients. *Pediatr Dermatol.* 2006; 23:458-64.
4. Antaya RJ, Cajaiba MM., Madri J, Lopez MA, Ramirez MCM, Martignetti JA, et al. Juvenile Hyaline Fibromatosis and Infantile Systemic Hyalinosis Overlap Associated With Novel Mutation in Capillary Morphogenesis protein-2 Gene. *Am J Dermatopathol.* 2007;29:99-103.
5. Ramos AMCR. Contribuição ao Estudo da Fibromatose Hialina Juvenil [Tese]. Belo Horizonte(MG): Universidade Federal de Minas Gerais; 1994.105 p.

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA / MAILING ADDRESS:

Flávia Vieira Brandão

Rua Pium-í 906/401 - Carmo Sion

30310 270 Belo Horizonte MG

flaviavieirabrandao@yahoo.com.br

Como citar este artigo / *How to cite this article:* Brandão FV, Silva CMR, Gontijo B, Guedes ACM. Caso para diagnóstico. Hialinose sistêmica infantil: Fibromatose hialina juvenil. *An Bras Dermatol.* 2009;84(6):677-9.