

Síndrome de Goltz: relato de dois casos*

*Goltz syndrome: report of two cases**

Iler de Souza-e-Souza¹Paula Cristina Assef dos Santos Cunha²

Resumo: A hipoplasia dérmica focal é genodermatose rara, de caráter dominante, ligada ao cromossomo X. Os autores apresentam dois casos dessa síndrome, destacando suas principais características dermatológicas e a importância da avaliação multidisciplinar em seu diagnóstico e acompanhamento. Palavras-chave: atrofia; hipoplasia dérmica focal.

Summary: Focal dermal hypoplasia is a rare X-linked dominant genodermatosis. Two cases of Goltz-Gorlin syndrome are reported, showing the clinical manifestations, necessity of multidisciplinary evaluation, diagnosis and continuous follow-up. Key words: atrophy; focal dermal hypoplasia.

INTRODUÇÃO

A hipoplasia dérmica focal foi descrita por Lieberman em 1935.¹ Cole *et al.*² descreveram uma displasia de mesoderme e ectoderme com alterações ósseas, provavelmente correspondente à segunda publicação dessa entidade. Goltz *et al.*³ em 1962 e Gorlin *et al.*⁴ em 1963 delimitaram as principais características dessa entidade nosológica e definiram sua nomenclatura.

Trata-se de genodermatose rara com aproximadamente 200 casos publicados e que acomete múltiplos órgãos além da pele.^{1,5} As principais características cutâneas são: lesões atróficas, hiper, hipocrômicas ou acrômicas, vitiligóides, presentes desde o nascimento e que costumam seguir as linhas de Blaschko, podendo, em alguns casos, ter disposição reticular.⁶

A presença de lesões vegetantes fibrovasculares periorificiais - orais, perineais, vulvares - pode confundir com condiloma acuminado ou verruga vulgar. No entanto, não estão associadas ao papilomavírus humano (HPV).⁷

As principais alterações anexiais descritas são: cabelos escassos e frágeis, anomalias das glândulas apócrinas e deformidades ungueais, como atrofia, distrofia, concavidade, estrias e até anôniquia.^{7,8}

Algumas vezes, a cavidade oral é acometida,

INTRODUCTION

Focal dermal hypoplasia was first described by Lieberman in 1935.¹ Cole *et al.*² reported a mesoderm and ectoderm dysplasia with bone alterations, probably corresponding to the second publication of this entity. Goltz *et al.*³ (1962) and Gorlin *et al.*⁴ (1963) delineated the main characteristics of this nosologic entity and defined its nomenclature.

It is a rare genodermatosis with approximately 200 published cases, which involves multiple organs besides the skin.^{1,5} The main cutaneous characteristics of the lesions are: atrophic; hyper-, hypo- or achromic; xanthomatous; present at birth; following the lines of Blaschko; and in some cases can have a reticular disposition.⁶

The presence of vegetative fibrovascular periorificial lesions - oral, perineal, vulvar - can cause them to be confused with condyloma acuminatum or vulgar warts. However, they are not associated with human papilloma virus (HPV).⁷

The main annexal alterations described are: scant and fragile hair; anomalies of the apocrine glands; and ungual deformities, such as atrophy, dystrophy, concavity, grooves and even onychia.^{7,8}

Sometimes, the oral cavity is involved, with alter-

Recebido em 08.12.2000. / Received in February, 6th of 2001.

Aprovado pelo Conselho Consultivo e aceito para publicação em 07.08.2002. / Approved by the Consultive Council and accepted for publication in August, 07th of 2002.

* Trabalho realizado no Serviço de Dermatologia da Fundação Alfredo da Matta e Ambulatório Araújo Lima da Fundação Universidade do Amazonas - FUA. / Work done at Dermatology Service of "Fundação Alfredo da Matta" and "Ambulatório Araújo Lima da Fundação Universidade do Amazonas - FUA".

¹ Mestre em dermatologia, médico da Fundação Alfredo da Matta - Manaus - Amazonas, professor de dermatologia da Fundação Universidade do Amazonas / Masters degree in dermatology, Medical Doctor at the Fundação Alfredo da Matta - Manaus - Amazonas, professor of dermatology at the Fundação Universidade do Amazonas

² Aluna do curso de graduação em medicina da Fundação Universidade do Amazonas / Medicine student, Fundação Universidade do Amazonas

havendo alteração do número, tamanho ou estrutura dos dentes, podendo ocorrer hipodontia, microdontia, hipoplasia do esmalte e erupção dentária retardada.⁹

O acometimento ósseo é freqüente. A presença de estriações longitudinais - osteopatia estriada - cruzando as metafises dos ossos longos é o achado mais característico, embora não esteja sempre presente. São características importantes: ausência ou hipoplasia dos dígitos, sindactilia, deformidades em forma de "garra de lagosta" nas mãos e nos pés, assimetria corporal, escoliose e espinha bífida.^{5,8}

A maioria dos casos ocorre no sexo feminino, caracterizando-se por ser afecção cuja herança é dominante e ligada ao cromossoma X, sendo em geral letal para os fetos masculinos. A rara ocorrência de casos em homens pode representar mutação pós-zigótica que, a partir de então, seria transmitida à descendência desse indivíduo, com expressão clínica exclusiva no sexo feminino.⁹

Estudos ultra-estruturais de lesões cutâneas demonstraram aumento significativo de colágeno tipo III na derme e ausência de colágeno tipo IV na área de membrana basal.⁶

As principais características histopatológicas das lesões cutâneas são: atrofia dérmica, presença de edema na derme papilar além de infiltrado mononuclear e fibrose na região da derme permeada pelo tecido adiposo.¹⁰ As várias alterações observadas podem variar dependendo do indivíduo e da lesão biopsiada.

RELATO DOS CASOS

Caso 1

MCR, do sexo feminino, branca, sete anos, natural de Manaus. Desde o nascimento apresenta lesões hipocrômicas e atróficas com distribuição cribiforme ou reticular na face, região cervical (Figura 1), inguinal, glútea e face posterior dos membros inferiores. Predominam no dimídio direito. De permeio às lesões das coxas, há lesões papulosas, amareladas, correspondendo a herniações adiposas. Podem ser observadas telangiectasias com disposição linear nas regiões cervical, inguinal e glútea direitas.

Verificou-se presença de agenesia do quarto pododáctilo direito, anomalia de implantação nos polegares, "garra de lagosta" no pé direito (Figura 2) e cifoescoliose. O exame radiográfico da coluna evidenciou "vértebra em



Figura 1: Caso 1 - lesão acrómica e atrófica na região cervical

ations in the number, size and structure of the teeth. Hypodontia, microdontia, hypoplasia of the enamel and retarded dental eruption can occur.⁹

Bone involvement is frequent. The presence of longitudinal striations - grooved osteopathy - crossing the metaphyses of the long bones is the most characteristic finding, although it is not always present. The important characteristics are: absence or hypoplasia of the digits, syndactyilia, lobster-claw deformities in the hands and feet, corporal asymmetry, scoliosis and spina bifida.^{5,8}

Most of the cases occur in the female sex and it is characterized by being a pathology with dominant inheritance linked to chromosome X. It is generally lethal to male fetuses. The rare occurrence of cases in men can represent post-zygotic mutation that would from then on be transmitted to the individual's descendents, with exclusive clinical expression in the female sex.⁹

Ultra-structural studies of cutaneous lesions have demonstrated a significant increase of collagen type III in the dermis and absence of collagen type IV in the basal membrane area.⁶

The main histopathological characteristics of the cutaneous lesions are: dermal atrophy, edema present in the papillary dermis as well as mononuclear infiltration and fibrosis in the area of the dermis permeated by fatty tissue.¹⁰ The diverse alterations observed can vary according to each individual and the lesion in which the biopsy is performed.

CASE REPORTS

Case 1

MCR, female, white, seven years old, natural of Manaus. From birth she presented hypochromic and atrophic lesions with a cribriform or reticular distribution in the face, cervical area (Figure 1), inguinal, gluteal and posterior surface of the inferior members. These were predominantly in the right half of the body. Interspersed among the lesions of the thighs were yellowish, papular lesions, corresponding to fatty herniation. Telangiectasia could be observed with lineal disposition in the cervical, inguinal and right gluteal areas.

Presence of agenesia in the fourth right toe, implantation anomaly in the thumbs, lobster-claw deformity in the right foot and cifoscoliosis was verified (Figure 2). X-ray exam of the column revealed butterfly vertebra

Figure 1: Case 1 - achromic and atrophic lesion in the cervical region

Figura 2: Caso 1 - deformidade em "garra de lagosta" no pé direito



Figure 2 - Case 1: lobster-claw deformity of right foot

borboleta", na sexta torácica.

Não foram observadas anomalias vasculares e neurológicas. O exame oftalmológico evidenciou apenas astigmatismo míope simples.

A ultra-sonografia de órgãos pélvicos e abdominais, o hemograma completo, a urinálise, o exame parasitológico de fezes, as provas de função renal e hepática, o ionograma, a velocidade de hemossedimentação, o estudo do ferro, o lipidograma e as proteínas totais foram normais.

O exame histopatológico revelou atrofia dérmica, rarefação das fibras colágenas, redução dos anexos e herniação do tecido adiposo em meio à derme atrófica.

A paciente foi submetida à amputação do quarto pododactilo direito, a fim de melhorar a adaptação aos calçados.

Case 2

JFC, do sexo feminino, branca, nove anos, natural de Manaus. Procurou o atendimento médico devido à presença de vesículas e ulcerações purulentas nos membros inferiores.

Desde o nascimento apresenta lesões atróficas, algumas hipocrômicas, outras hiperocrômicas e eritematosas com disposição predominantemente linear e algumas em arranjos reticulares. Acometem as regiões torácica direita, abdominal esquerda e glúteas, braço direito e membros inferiores, atingindo os pés. De permeio observam-se herniações adiposas, bem como baixa implantação das orelhas.

A atrofia cutânea das lesões permite ver, por transparência e com nitidez, os vasos sanguíneos dos membros inferiores, o que poderia ser erroneamente interpretado como varizes ou manifestação da doença de Pick-Herxheimer.

Além disso, observam-se também deformidade em "garra de lagosta" característica nos pés, desvio cubital nas articulações interfalangeanas dos dedos e cifoescoliose.

O exame radiográfico de crânio mostrou persistência do forame parietal esquerdo.

Ao exame oftalmológico apresenta microftalmia (Figura 3) e amaurose à direita. O olho esquerdo, no entanto, encontra-se sem anormalidades.

Outros achados foram microcefalia, hipertrofia de amígdalas, distrofia ungueal, microdontia, implantação baixa das orelhas e dificuldade de elocução. A paciente tem infecções amigdalíneas recorrentes.

in the 6th thoracic.

Vascular and neurological anomalies were not observed. Ophthalmologic exam only detected simple myopic astigmatism.

Ultrasound scan of pelvic and abdominal organs, complete blood count, urinalysis, parasitology of feces, tests of renal and hepatic function, ionogram, erythrocyte sedimentation rate (ESR), iron count, lipidogram and total proteins were all normal.

Histopathological exam revealed dermal atrophy, rarefaction of the collagenous fibers, reduction of the annexes and herniation of the fatty tissue within the atrophic dermis.

The patient was submitted to amputation of the fourth right toe, in order to improve her adaptation to shoes.

Case 2

JFC, female, white, nine years old, natural of Manaus. Sought the medical service due to the presence of vesicles and festering ulceration in the inferior members.

From birth she presented atrophic lesions, some of which were hypochromic and others hyperchromic and erythematous with a predominantly linear disposition and some in reticular arrangements. They involved the right thoracic, left abdominal and gluteal regions, right arm and inferior members, reaching the feet. Fatty herniation was observed in the region of these lesions, as well as low implantation of the ears.

The cutaneous atrophy of the lesions enabled the blood vessels of the inferior members to be clearly seen, which could be interpreted erroneously as varicose veins or manifestation of Pick-Herxheimer disease.

Furthermore, characteristic lobster-claw deformity was observed in the feet, cubital deviation in the interphalangeal joints of the hand and cifoscoliosis.

Skull x-ray revealed persistence of the left parietal foramen. Ophthalmologic exam presented microphthalmia (Figure 3) and amaurosis in the right eye. The left eye, however, was normal.

Other findings were microencephaly, hypertrophy of the tonsils, unguinal dystrophy, microdontia, low implantation of the ears and difficulty in elocution. The patient presented recurrent infection of the tonsils.

No anomalies were observed in the cardiovascular

Figura 3: Caso 2 -
microftalmia do
olho direito



Figure 3: Case 2:
microphthalmia
of right eye

Não foram observadas anomalias nos aparelhos cardiovascular e respiratório.

O estudo anatomopatológico evidenciou epiderme normal, derme atrófica com escassez de fibras colágenas e permeada por tecido adiposo.

No exame ultra-sonográfico dos órgãos pélvicos e abdominais foi observado rim direito com forma e volume normais, porém com rotação medial e discreta dilatação de pelve. Os demais órgãos são morfológicamente normais.

Os resultados de leucograma, urinálise, parasitológico de fezes, provas de função renal e hepática, ionograma (sódio, potássio, cloreto e fosfato), VHS, estudo do ferro (ferro sério, ferritina e transferrina), lipidograma e proteínas totais foram normais. Apresentava anemia (hematócrito 35%, e hemoglobina de 11,2mg%).

DISCUSSÃO

A síndrome de Goltz é genodermatose rara, evidenciada por alterações de diversos tecidos e/ou órgãos. (Quadro 1) A denominação hipoplasia dérmica focal é, por isso, muito simplista a julgar por essa característica.

Na maioria dos casos descritos na literatura, as alterações cutâneas são predominantemente unilaterais, o que se confirmou no primeiro caso aqui apresentado. Entretanto, no segundo, as lesões cutâneas são bilaterais.

Para o dermatologista, o diagnóstico da síndrome de Goltz é essencialmente clínico. As principais alterações observadas na pele são lesões hiper, hipocrômicas e/ou acrômicas, atróficas, por vezes eritematosas, dispostas linearmente, em padrão reticular, bem como lesões papulosas amareladas, herniadas, correspondentes à projeção do tecido adiposo na derme atrófica.⁶ Todos esses achados estão presentes nas pacientes incluídas neste texto.

Há descrição de áreas de aplasia cutânea evidenciada por úlcera cutânea presente ao nascimento e que evolui para cicatriz atrófica.⁶ São também relatados xerose, telangiectasia, fotossensibilidade, hamartoma lipomatoso e prurido nas áreas atróficas.¹¹ Na casuística referente, os autores não observaram essas características.

Outras importantes alterações que podem ser verificadas à ectoscopia são deformidades "em garra de lagosta" nas mãos e nos pés, além de cifoescoliose. Convém lembrar a importância do reconhecimento dessas deformidades para o estabelecimento do diagnóstico de síndrome de Goltz.

and respiratory systems.

Anatomicopathological study revealed normal epidermis, atrophic dermis with shortage of collagen fibers and permeated by fatty tissue.

Ultrasonography of the pelvic and abdominal organs right kidney showed normal form and volume, however with medial rotation and discreet pelvic dilation. The other organs were morphologically normal.

Leukokinetics, urinalysis, parasitology of feces, tests of renal and hepatic function, ionogram (sodium, potassium, chloride and phosphate), ESR, iron levels (serum iron, ferritin and transferrin), lipidogram and total proteins were normal. She presented anemia (hematocrit 35%, and hemoglobin 11.2mg%).

DISCUSSION

Goltz syndrome is a rare genodermatosis, demonstrated by alterations of several tissues and/or organs. (Chart 1) Faced with these characteristics, the denomination of focal dermal hypoplasia is somewhat simplistic.

In most of the cases described in the literature, the cutaneous alterations are predominantly unilateral, which was confirmed in the first case presented here. However, in the second case the cutaneous lesions were bilateral.

For the dermatologist, the diagnosis of Goltz syndrome is essentially clinical. The main alterations observed in the skin are hyper-, hypo- and/or achromic atrophic lesions, which can sometimes be erythematous, dispersed linearly, in a reticular pattern, as well as with yellowish papular, hernial lesions, corresponding to the projection of fatty tissue into the atrophic dermis.⁶ All these findings were present in the patients of this report.

There are descriptions of areas of cutaneous aplasia demonstrated by cutaneous ulcer present at birth and that courses to atrophic scarring.⁶ Xerosis, telangiectasia, photosensitivity, lipomatous hamartoma and pruritus in the atrophic areas have also been described.¹¹ However, these characteristics were not observed in the present cases.

Other important alterations that can be verified using ectoscopy are lobster-claw deformities in the hands and feet, as well as cifoscoliosis. The importance of recognizing these deformities should be kept in mind in order to establish a diagnosis of Goltz syndrome.

In the first case study, corrective orthopedic surgery

Quadro 1: Alterações descritas na síndrome de Goltz / *Chart 1: Alterations described in Goltz syndrome*

Cutâneas <i>Cutaneous</i>	Ósseas <i>Skeletal</i>	Oftalmológicas <i>Ophthalmologic</i>	Neurológicas <i>Neurological</i>
<ul style="list-style-type: none"> ● Áreas de atrofia, com eritema, hiper ou hipopigmentação em faixas, c/padrão reticular⁶ / <i>Areas of atrophy, with erythema, Hyper- or hypopigmentation in bands, with a reticular pattern⁶</i> ● Hérnias de gordura⁶ / <i>Fatty herniation⁶</i> ● Lesões vegetantes⁵ / <i>Vegetative lesions⁵</i> ● Nevo lipomatoso¹¹ / <i>Lipomatous nevus¹¹</i> ● Lipomas¹⁸ / <i>Lipomas¹⁸</i> ● Xerose e prurido¹¹ / <i>Xerosis and pruritus¹¹</i> 	<ul style="list-style-type: none"> ● Osteopatia estriada⁵ / <i>Striated osteopathy⁵</i> ● Estrias longitudinais em ossos longos, sindactilia, osteoporose⁵ / <i>Longitudinal striae in long bones, Syndactylia, osteoporosis⁵</i> ● Mão em "garra de lagosta"^{5,8} / <i>Lobster-claw deformity^{5,8}</i> ● Escoliose^{5,8} / <i>Scoliosis^{5,8}</i> ● Hipoplasia ou ausência de dedos⁵ / <i>Hypoplasia or absence of fingers⁵</i> ● Baixa estatura²⁰ / <i>Low stature²⁰</i> ● Defeito de desenvolvimento e má oclusão da arcada dentária²⁰ / <i>Growth defects and poor occlusion of dental arcade²⁰</i> ● Alterações vertebrais causando complicações neurológicas²¹ / <i>Vertebral alterations causing neurological complications²¹</i> ● Tumor de células gigantes em fêmur²² / <i>Tumor of giant cells in femur²²</i> 	<ul style="list-style-type: none"> ● Colobomas⁸ / <i>Coloboma⁸</i> ● Subluxações do cristalino⁸ / <i>Subluxation of the crystallin⁸</i> ● Catarata, cegueira⁸ / <i>Cataracts, blindness⁸</i> ● Microftalmia⁸ / <i>Microphthalmia⁸</i> ● Estrabismo⁸ / <i>Strabismus⁸</i> ● Nistagmo⁸ / <i>Nystagmus⁸</i> ● Anoftalmia bilateral⁸ / <i>Bilateral anophthalmia⁸</i> ● Angiofibroma de pálpebras²³ / <i>Palpebral angiofibroma²³</i> ● Keratoconus¹⁵ / <i>Keratoconus¹⁵</i> 	<ul style="list-style-type: none"> ● Retardo mental¹⁵ / <i>Mental retardation¹⁵</i> ● Onfalocelo¹⁵ / <i>Omphalocele¹⁵</i> ● Atrofia cerebral e cortical difusa²⁰ / <i>Diffuse cerebral and cortical atrophy²⁰</i> ● Hipoplasia de nervo óptico²⁰ / <i>Hypoplasia of optical nerve²⁰</i> ● Espinha bífida^{5,8} / <i>Spina bifida^{5,8}</i> ● Agenesia de corpo caloso¹⁵ / <i>Agenesis of corpus callosum¹⁵</i> ● Mielomeningocele¹⁵ / <i>Myelomeningocele¹⁵</i> ● Hidronefrose¹⁵ / <i>Hydronephrosis¹⁵</i> ● Má formação de Arnold-Chiari¹⁵ / <i>Arnold-Chiari malformation¹⁵</i>
<p>Gastrointestinais <i>Gastrointestinal</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ● Colite ulcerativa²⁴ / <i>Ulcerative colitis²⁴</i> ● Colangite obliterante²⁴ / <i>Obliterating cholangitis²⁴</i> ● Atresia duodenal²⁵ / <i>Duodenal atresia²⁵</i> ● Má rotação de cólon²⁶ / <i>Poor rotation of colon²⁶</i> ● Extrofia cloacal¹⁷ / <i>Cloacal exstrophy¹⁷</i> ● Refluxo esofágico²⁵ / <i>Esophageal reflux²⁵</i> 	<p>Renais <i>Renal</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ● Uretra bífida and renal pelvis bífida²⁰ / <i>Urethra bifida and renal pelvis bifida²⁰</i> ● Absence of kidney¹⁵ / <i>Absence of kidney¹⁵</i> ● Horseshoe kidney¹⁵ / <i>Horseshoe kidney¹⁵</i> 	<p>Mucosas/cutâneas <i>Mucosal/cutaneous</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ● Lesões vegetantes fibrovasculares: perianais, perineais, vulvares,⁵ ● Orais,²⁷ esofágicas²⁷ e laringeas¹⁷ / <i>Fibrovascular vegetative lesions: perianal, perineal, vulvar,⁵ oral,²⁷ esophageal²⁷ and laryngeal¹⁷</i> 	<p>Pulmonar <i>Pulmonary</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ● Hipoplasia de pulmões²⁸ / <i>Pulmonary hypoplasia²⁸</i> ● Infecções respiratórias / <i>Recurrent respiratory</i> ● Recorrentes²⁹ / <i>infections²⁹</i>
<p>Anexos <i>Annexes</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ● Unhas distróficas ou atróficas⁸ / <i>Unguinal dystrophy or atrophy⁸</i> ● Anomalia de glândulas apócrinas¹⁵ / <i>Anomaly of apocrine glands¹⁵</i> ● Alopecia difusa¹¹ / <i>Alopecia disseminata¹¹</i> ● Anoníquia⁸ / <i>Anonychia⁸</i> ● Estrias ungueais⁸ / <i>Unguinal striae⁸</i> 	<p>Mediastino <i>Mediastinal</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ● Destroposição mediastinal²⁵ / <i>Mediastinal dextroposition²⁵</i> ● Hérnias diafragmáticas²⁶ / <i>Diaphragmatic hernias²⁶</i> ● Alteração no desenvolvimento do tórax²⁰ / <i>Abnormalities in development of thorax²⁰</i> 	<p>Cardiovasculares <i>Cardiovascular</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ● Alteração do septo ventricular cardíaco⁶ / <i>Alteration of the septo ventricular Cardiac⁶</i> ● Telangectasias²⁹ / <i>Telangiectasia²⁹</i> ● Anomalias de veias pulmonares²⁹ / <i>Abnormalities in pulmonary veins²⁹</i> ● Persistência do ducto arterioso²⁵ / <i>Persistence of the arterial duct²⁵</i> 	<p>Dentárias <i>Dental</i></p> <ul style="list-style-type: none"> ● Hipodontia⁹ / <i>Hypodontia⁹</i> ● Microodontia⁹ / <i>Microdontia⁹</i> ● Erupção retardada e hipoplasia do esmalte dentário⁹ / <i>Retarded eruption and hypoplasia of dental enamel⁹</i>

No primeiro caso estudado foi realizada cirurgia ortopédica corretiva do pé direito, o que facilitou o convívio social da paciente e lhe propiciou o uso de calçados fechados, obrigatórios na escola pública.

Não foi constatada a ocorrência de osteopatia estriada nos casos descritos, apesar de ser achado freqüente e característico da síndrome de Goltz. Sua presença, todavia, pode ocorrer isoladamente (doença de Voorhoeve) ou em combinação com outras formas de condensação óssea, tais como osteopoiquia ou outras mal definidas condições com osteoesclerose parcial.^{12,13,14}

of the right foot was performed, which facilitated the patient's social conviviality and enabled her to use closed shoes, which are obligatory in the state schools.

The occurrence of osteopathia striata was not verified in the described cases, even though this is a frequent and characteristic finding in Goltz syndrome. Nevertheless, its presence can occur separately (Voorhoeve's disease) or in combination with other forms of bone condensation, such as osteopoiikilosis or other poorly defined conditions with partial osteosclerosis.^{12,13,14}

Besides the alterations observed in Case 2 - amau-

Além das alterações observadas no Caso 2 - amaurose e microftalmia - já foram descritas anoftalmia, colobomas, estrabismo, nistagmo, e cistos dos ductos lacrimais, bem como alterações da córnea, por exemplo, catarata subcapsular e cortical, microcórnea e *keratoconus*.⁹

Outras manifestações sistêmicas podem ser observadas: agenesia ou fusão renal, rins em ferradura, onfalocele, agenesia do corpo caloso, hidrocefalia, mielomeningocele, persistência do ducto tireoglossal, alterações cardiovasculares e pulmonares, além de mal formações no trato digestivo e no diafragma. Têm sido reportados graus variados de retardo mental.¹⁵

Wechler *et al.*¹⁶ postularam que os diferentes graus de acometimento nessa entidade podem ser explicados pela inativação mais precoce ou tardia do gen responsável pela síndrome. Os casos relatados evidenciam nitidamente essas formas de apresentação diversa.

Apesar da apresentação diferente da síndrome nos dois casos aqui estudados, seus diagnósticos foram confirmados pelo exame histopatológico, em que foram encontradas derme atrófica, com significativa alteração de colágeno, rarefação de anexos e herniação de tecido adiposo em meio à derme atrófica.

Por se tratar de entidade herdada geneticamente, faz-se necessário aconselhamento genético, sugerindo aos pacientes portadores dessa síndrome evitar filhos, devido ao alto risco de os descendentes serem acometidos da mesma.

Destaca-se a importância do acompanhamento multidisciplinar dos casos dessa síndrome, com o intuito de diagnosticar, acompanhar e tratar o comprometimento de todos os órgãos ou sistemas afetados, oferecendo melhor qualidade de vida aos pacientes.

Julga-se também relevante destacar a possível confusão que possa ocorrer no momento da pesquisa bibliográfica, devido à semelhança entre os epônimos Goltz-Gorlin, cuja síndrome foi aqui estudada, e Gorlin-Goltz, representado pela síndrome do nevo-basocelular.¹⁷ □

*rosis and microphthalmia - anophthalmia, coloboma, squint, nystagmus, and cysts of the tear ducts, as well as alterations of the cornea, for instance, subcapsular and cortical cataract, microcornea and keratoconus have been described previously.*⁹

*Other systemic manifestations can be observed: agenesis or renal coalition; horseshoe kidney; omphalocele; agenesis of the callous body; hydrocephalus; myelomeningocele; persistence of the thyroglossal duct; cardiovascular and lung alterations; as well as malformations in the digestive tract and diaphragm. Varied degrees of mental retardation have also been reported.*¹⁵

*Wechler et al.*¹⁶ *have postulated that the varying degrees of involvement in this entity can be explained by the more precocious or tardive inactivation of the gene responsible for the syndrome. The reported cases clearly demonstrate the diversity of these forms of presentation.*

Despite the differences in the presentation of the syndrome between the two cases described here, their diagnoses were confirmed by histopathological exam, in that atrophic dermis was found, with significant alteration of collagen, rarefaction of annexes and herniation of fatty tissue amidst the atrophic dermis.

Since this is a genetically inherited entity, genetic counseling is necessary to advise patients with this syndrome that they should avoid having children as there is a high risk that their descendents will also present the syndrome.

The importance of a multidisciplinary attendance for these cases is underscored, with a view to diagnosing, following up and treating the impairment of all affected organs or systems, thereby offering better life quality to the patients.

*Finally, a possible confusion should also be highlighted that can occur while consulting the literature, due to the similarity between the eponyms Goltz-Gorlin, whose syndrome was studied here and Gorlin-Goltz, represented by basal cell nevus syndrome.*¹⁷ □

REFERÊNCIAS / REFERENCES

- Liebermann S. Atrophoderma linearis maculosa et papillomatosis congenitalis. *Acta Derm Venereol* (Stock) 1935; 16: 476-84.
- Cole HN, Driver JR, Griffen HK. Ectodermal and mesodermal dysplasia with osseous involvement. *Arch Dermatol Syph* 1941; 44: 773-88.
- Goltz RW, Peterson WC, Gorlin RJ, Ravits HG. Focal dermal hypoplasia. *Arch Dermatol* 1962; 86: 708-17.
- Gorlin RJ, Meskin LH, Peterson WC Jr, Goltz RW. Focal dermal hypoplasia syndrome. *Acta Derm Venerol* (Stockh.) 1963; 43: 421-40.
- Landa N, Oleaga J, Ratón J, Gardeazabal J, Díaz-Pérez J. Focal dermal hypoplasia (Goltz syndrome): an adult case with multisystemic involvement. *J Am Acad Dermatol* 1993; 28: 86-9.
- Buchner S, Itin P. Focal dermal hypoplasia syndrome in a male patient. *Arch Dermatol* 1992; 128: 1078-82.
- Kore-Eda S, Yokeda K, Ohtani T, Tachibana T, Furukawa F, Imamura S. Focal dermal hypoplasia (Goltz syndrome) associated with multiple giant papillomas. *Br J Dermatol* 1995; 133: 997-9.
- Kilmer SL, Grix AW, Isseroff R. Focal dermal hypoplasia: four cases with widely varying presentations. *J Am Acad Dermatol* 1993; 28: 839-43.
- Gorlin RJ, Pindborg JJ, Cohen MM. *Syndromes of the head and neck*. New York: Mc Graw-Hill Book Company; 1976: 310-314.
- Mann M, Weintraub R, Hasltimoto K. Focal dermal hypoplasia with an initial inflammatory phase. *Pediatr Dermatol* 1990; 7: 278-82.

11. Terashi H, Kurata S, Hashimoto H, Ishii Y, Takasaki S, Sonoda T, et al. A case of Goltz syndrome presenting as congenital incomplete alopecia. *J Dermatol* 1994; 21: 122-4.
12. Voorhoeve N. L'image radiologique non encore décrite d'une anomalie du squelette. Rapports avec la dyscondroplasie et l'ostéopathia condensans disseminata. *Acta Radiol (Stockholm)* 1924; 3: 407.
13. Fermin HEA. Osteorhabdotose. Een vor het cest door N Voorhoeve beschreven bijzondere vorm van osteopathia condensans disseminata. *Nederl T Geneesk* 1962; 106, 1188.
14. Larregue M, Maroteaux P, Michel Y & Faure C: L'ostéopathie striée, symptôme radiologique de l'hypoplasie dermique en aires. *Ann Radiol* 1972; 15: 287.
15. Goltz RW. Focal Dermal Hypoplasia Syndrome. *Arch Dermatol* 1992; 128: 1108-11.
16. Wechsler MA, Papa OM, Haberman T, Marion RW. Variable expression in focal dermal hypoplasia: an example of different X-chromosome inactivation. *AJDC* 1988; 142: 297-300.
17. Holzman RS. Airway involvement and anesthetic management in Goltz's syndrome. *J Clin Anesth* 1991; 3: 422-6.
18. Ishii N, Baba N, Kanaizuka I, Nakajima H, Ono S, Amemiya F. Histopathological study of focal dermal hypoplasia (Goltz Syndrome). *Clin Exp Dermatol* 1992; 17: 24-6.
19. Barre V, Drovín-Garraud V, Marret S, Young P, Bachy B, Lechevallier J, Fessard C. Le syndrome de Goltz: a propos de trois observations. *Arch Pediatr* 1998; 5: 513- 6.
20. Gunduz K, Gunalp I, Erden I. Focal dermal hypoplasia (Goltz's Syndrome). *Ophthalmic Genet* 1997;18:143-9.
21. D'Alise MD, Timmons CF, Swift DM. Focal dermal hypoplasia (Goltz Syndrome)with vertebral solid aneurysmal bone cyst variant. A case report. *Pediatr Neurosurg* 1996; 24: 151-4.
22. Tanaka H, Yasui N, Kuriskaki E, Shimomura Y. The Goltz Syndrome associated with giant cell tomour of bone. A case report. *Int Orthop* 1990; 14: 179-81.
23. Marcus DM, Shore JW, Albert DM. Anophthalmia in the focal dermal hypoplasia syndrome. *Arch Ophtalmol* 1990; 108: 96-100.
24. Wellenreuther U, Alder A, Haas N, Happel R, Czarnetzki BM. A case of Goltz syndrome with ulcerative colitis and obliterative cholangitis. *Europ J Derm* 1994; 4:371-373.
25. Irvine AD, Stewart FJ, Bingham EA, Nevin NC, Boston VE. Focal dermal hypoplasia (Goltz syndrome) associated with intestinal malrotation and mediastinal dextroposition. *Am J Med Genet* 1996; 62: 213-215.
26. Patel JS, Maher ER, Charles AK. Focal dermal hypoplasia (Goltz Syndrome) presenting a severe fetal malformation syndrome. *Clin Dysmorphol* 1997; 6: 267-72.
27. Bellosta M, Trespiolli D, Ghiselli E, Capra E, Scappaticci S. Focal dermal hypoplasia: report of a family with 7 affected women in 3 generations. *Europ J Derm* 1996; 6: 499-500.
28. Han XY, Wu SS, Conway DH, Pawel BR, Punnett HH, Martin RA, de Chadarenian JP. Truncus arteriosus and other lethal internal anomalies in Goltz syndrome. *Am J Med Genet* 2000; 90: 45-8.
29. Tina AS, Fiona W. Focal dermal hypoplasia (Goltz's Syndrome), treatment of cutaneous lesions with the 585-nm flash-lamp-pulsed dye laser. *Arch Derm* 1995; 131: 143-4.

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA: / MAILING ADDRESS:

Ilner de Souza e Souza
Rua Acre nº 12 CEMOM sala 617
Manaus AM 69065-100
Tel/Fax: (92)232-0286 / 232-4257
E-mail: ilner@netium.com.br