

Caso para diagnóstico*

Case for diagnosis

Giselle Carvalho Froes¹
Vanessa Barreto Rocha³

Luciana Baptista Pereira²

HISTÓRIA DA DOENÇA

Paciente pardo, do sexo masculino, 13 anos de idade, com história de efélides na face desde os oito meses de idade e exposição solar intensa durante toda a infância. Aos sete anos passou a apresentar lesões hipocrômicas na região periorbitária e membros. Não havia casos semelhantes na família, e os pais não eram consanguíneos.

Ao exame dermatológico notavam-se pequenas máculas hiperocrômicas e hipocrômicas disseminadas no dorso das mãos (Figura 1) e pés (Figura 2); efélides na face, principalmente nas regiões malares e dorso do nariz; lesões atróficas lineares na região periorbitária (Figura 3); hipocromia periungueal nas

mãos (Figura 1) e pés e queratose plantar discreta. Não se observavam depressões puntiformes ou interrupções dos dermatóglifos nas palmas e plantas.

O paciente não apresentava alterações em outros órgãos ou sistemas. Hemograma, função hepática e renal e perfil lipídico estavam dentro dos padrões de normalidade.

O exame histopatológico das máculas hipocrômicas e hiperocrômicas demonstrou atrofia da epiderme com pigmentação irregular na camada basal e um leve infiltrado inflamatório linfo-histiocitário perivascular na derme superior.



FIGURA 1: Máculas hiperocrômicas e hipocrômicas no dorso das mãos; acromia na ponta dos dedos



FIGURA 2: Máculas hipocrômicas e hiperocrômicas no dorso dos pés



FIGURA 3: Máculas hipocrômicas e efélides na face

Recebido em 05.05.2009.

Aprovado pelo Conselho Consultivo e aceito para publicação em 29.05.09.

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

Conflito de interesse: Nenhum / Conflict of interest: None

Suporte financeiro: Nenhum / Financial funding: None

¹ Médica dermatologista, membro efetivo da Sociedade Brasileira de Dermatologia.

² Professora assistente do Serviço de Dermatologia da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais – Belo Horizonte (MG), Brasil.

³ Médica dermatologista, membro efetivo da Sociedade Brasileira de Dermatologia.

COMENTÁRIOS

Discromatoses são distúrbios pigmentares caracterizadas por máculas hiper e hipocrômicas, formando um padrão reticulado. Dois subtipos principais têm sido descritos: o tipo generalizado (discromatose universal hereditária – DUH) e o tipo acral (discromatose simétrica hereditária – DSH).¹ Na DUH (OMIM #127500),² as lesões predominam no tronco e surgem mais precocemente, geralmente no primeiro ano de vida. Na DSH, também denominada acropigmentação reticulada de Dohi (OMIM #127400), as máculas hiper e hipocrômicas predominam nas extremidades e surgem mais tardiamente, a partir do sexto ano de vida.³

A DSH é descrita principalmente no Japão, onde não é incomum, mas é considerada rara no restante do mundo.^{1,3} Apresenta padrão de herança autossômico dominante, com alta penetrância.³ Entretanto, casos raros de padrão autossômico recessivo têm sido descritos.^{1,4} A mutação está localizada no gene 1q21.3, que codifica a adenosina deaminase RNA específica.³ As lesões cutâneas caracterizam-se por pequenas máculas hiper e hipopigmentadas com padrão mosqueado na face dorsal das mãos e pés e, algumas vezes, nos antebraços e pernas. Podem acometer também a região lateral do pescoço e face. Pequenas máculas hiperpigmentadas tipo efélides surgem principalmente nas regiões malares. O quadro se inicia na infância, estabiliza-se na adolescência e permanece por toda

a vida.^{1,4,5} As lesões predominam em áreas fotoexpostas e em alguns casos há relatos de piora após exposição solar, mas não há evidências de fotossensibilidade.⁵

Histologicamente pode haver atrofia leve da epiderme e aumento da melanina na camada basal, mas com número normal de melanócitos. Nas lesões hipocrômicas pode haver ou não ausência ou diminuição de melanina, sendo essa diminuição menos pronunciada nos pacientes de fototipo maior.¹

Pacientes com DSH e fibromatose, psoríase ou distonia idiopática já foram descritos, mas essas são consideradas associações ocasionais. Superposição com a acropigmentação reticulada de Kitamura e a doença de Dowling-Degos também já foi relatada.⁴

O diagnóstico diferencial deve ser feito principalmente com a DUH, que foi inicialmente considerada uma forma generalizada da DSH e é hoje definida como uma entidade à parte, com mutação no gene 6q24.2-q25.2.² Deve também ser diferenciada das demais pigmentações reticuladas, como a acropigmentação reticulada de Kitamura e a doença de Dowling-Degos. Na acropigmentação reticulada de Kitamura, máculas hipopigmentadas não estão presentes e há depressões puntiformes com quebras dos dermatóglifos nas palmas. Em pacientes com a doença de Dowling-Degos, as lesões predominam nas flexuras, há formação de lesões comedo-símiles e não estão presentes lesões hipocrômicas. □

Resumo: A discromatose simétrica hereditária (acropigmentação de Dohi) é alteração pigmentar rara, genética, com padrão de herança autossômica dominante. Caracteriza-se por máculas hiper e hipocrômicas com padrão mosqueado e distribuição acral.

Apresenta-se paciente masculino, 13 anos, com máculas hiper e hipocrômicas disseminadas no dorso das mãos e pés, além de efélides na face e lesões atróficas lineares periorbitárias. É necessário o diagnóstico diferencial com as outras pigmentações reticuladas.

Palavras-chave: Dermatopatias genéticas; Doenças da pele e do tecido conjuntivo; Hiperpigmentação; Hipopigmentação; Transtornos da pigmentação

Abstract: Dyschromatosis symetrica hereditaria (reticulate acropigmentation of Dohi) is a rare autosomal dominant disease. It starts as hyperpigmented and hypopigmented macules in reticular pattern on the extremities.

We present a case of a 13-year old boy that showed hyper and hypopigmented macules distributed on the dorsal aspects of the extremities, freckle-like pigmented macules on the face and periorbital atrophic linear lesions. Differentiation with others reticulate pigmentation manifestations is necessary.

Keywords: Hyperpigmentation; Hypopigmentation; Pigmentation disorders; Skin and connective tissue diseases; Skin diseases, genetic.

REFERÊNCIAS

1. Alfadley A, Al Ajlan A, Hainau B, Pedersen KT, Al Hoqail I. Reticulate acropigmentation of Dohi: a case report of autosomal recessive inheritance. *J Am Acad Dermatol.* 2000;43:113-7.
2. Pubmed.gov [homepage on the Internet]. Dyschromatosis universalis hereditaria. OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man). Johns Hopkins University; Inc.; 1966-2008 [updated 2004 Apr 15; cited 2005 Oct 3]. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>.
3. Pubmed.gov [homepage on the Internet]. Dyschromatosis symmetrica hereditaria 1. OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man). Johns Hopkins University; Inc.; 1966-2008 [updated 2003 Sep 5; cited 2008 Jan 1]. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>.
4. Agarwalla A, Agrawal S, Rijal A, Barman KD, Bhattarai S. Reticulate acropigmentation of Dohi: first case reports from Nepal. *J Dermatol.* 2003;30:748-50.
5. Oyama M, Shimizu H, Ohata Y, Tajima S, Nishikawa T. Dyschromatosis symmetrica hereditaria (reticulate acropigmentation of Dohi): report of a Japanese family with the condition and a literature review of 185 cases. *Br J Dermatol.* 1999;140:491-6.

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA / MAILING ADDRESS:

Luciana Baptista Pereira

Rua Domingos Vieira, 300 sala 505 Santa Efigênia

30150 240 Belo Horizonte MG

lucianabpereira@terra.com.br

Como citar este artigo/How to cite this article: Froes GC, Pereira LB, Rocha VB. Caso para diagnóstico. Discromatose simétrica hereditária (acropigmentação reticulada de Dohi). *An Bras Dermatol.* 2009;84(4):425-7.