

## Você conhece esta síndrome?\*

### *Do you know this syndrome?\**

Thais Helena Proença de Freitas<sup>1</sup>  
Helena Muller<sup>3</sup>

Anita Rotter<sup>2</sup>  
Nilza Maria Scalissi<sup>4</sup>

#### RELATO DE CASO

Paciente do sexo feminino, branca, 34 anos, solteira, estudante, natural da Bahia, procurou o Ambulatório de Dermatologia com queixa de nódulos endurecidos, assintomáticos, em região abdominal, dorso e coxas há seis meses. Nesse período, referia aumento progressivo do número de lesões. Relatava também câimbras esporádicas e ciclos menstruais irregulares há um ano. Ao exame físico geral observa-se braquidactilia (Figura 1), face redonda, nariz com base larga, pescoço curto (Figura 2), estatura de 1,59m e peso de 56,6kg. Ao exame dermatológico apresentava numerosos nódulos normocrômicos ou discretamente eritematosos, indolores, endurecidos e móveis à palpação, localizados preferencialmente na região periumbilical (Figura 3). Foi feita a hipótese diagnóstica de calcinose cutânea de etiologia a esclarecer.

Foi realizada a biópsia do local e o exame anatomopatológico da pele revelou epiderme retificada com hiperqueratose, derme com proliferação de colágeno ao redor de extensa área de calcificação (Figuras 4 e 5).

Os exames realizados mostraram hipocalcemia, hiperfosfatemia, aumento do hormônio da paratireóide (PTH) e do hormônio tireóide-estimulante (TSH). A radiografia das mãos evidenciou diminuição difusa de massa óssea, calcificação de partes moles, encurtamento de falanges e metacarpos do quinto dedo bilateralmente. A tomografia de crânio revelou calcificações cerebrais. A densitometria óssea mostrou vértebras lombares com densidade mineral óssea



FIGURA 1: Encurtamento das falanges dos quintos quirodáctilos

acima do normal e fêmur total com osteopenia. A ultra-sonografia da tireóide mostrou tireóide de dimensões reduzidas e pequena imagem nodular hipoecogênica em lobo esquerdo.

#### QUE SÍNDROME É ESTA? Osteodistrofia hereditária de Albright

A osteodistrofia hereditária de Albright foi descrita pela primeira vez por Albright em 1942.

Recebido em 20.12.2007.

Aprovado pelo Conselho Consultivo e aceito para publicação em 09.01.2008.

\* Trabalho realizado na Clínica de Dermatologia da Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo – São Paulo (SP), Brasil.

Conflito de interesse: Nenhum / Conflict of interest: None

Suporte financeiro: Nenhum / Financial funding: None

<sup>1</sup> Chefe da Clínica de Dermatologia da Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo. Professora-assistente do Departamento de Clínica Médica da Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo – São Paulo (SP), Brasil.

<sup>2</sup> Residente de Dermatologia da Clínica de Dermatologia da Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo – São Paulo (SP), Brasil.

<sup>3</sup> Chefe de Clínica. Adjunto do Serviço de Anatomia Patológica da Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo. Professora-associada do Departamento de Ciências Patológicas da Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo – São Paulo (SP), Brasil.

<sup>4</sup> Médica assistente da Clínica de Endocrinologia da Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo. Professora-assistente do Departamento de Clínica Médica da Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo – São Paulo (SP), Brasil.



FIGURA 2: Nariz com base larga e dorso achatado

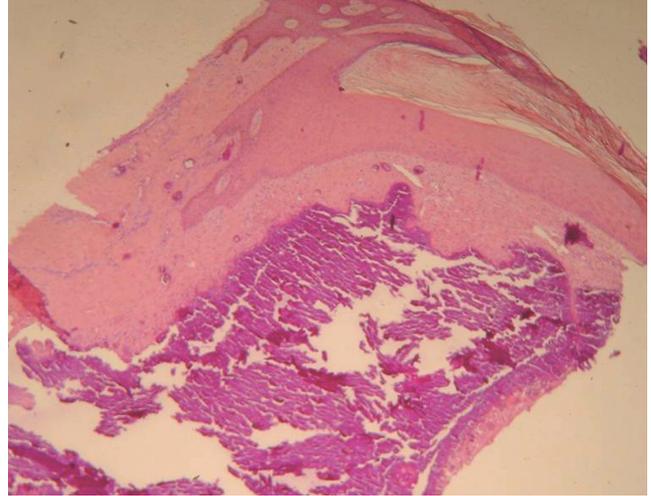


FIGURA 4: Derme com proliferação de colágeno ao redor de extensa área de calcificação (HE 50x)



FIGURA 3: Nódulos endurecidos medindo 5mm de diâmetro em região periumbilical

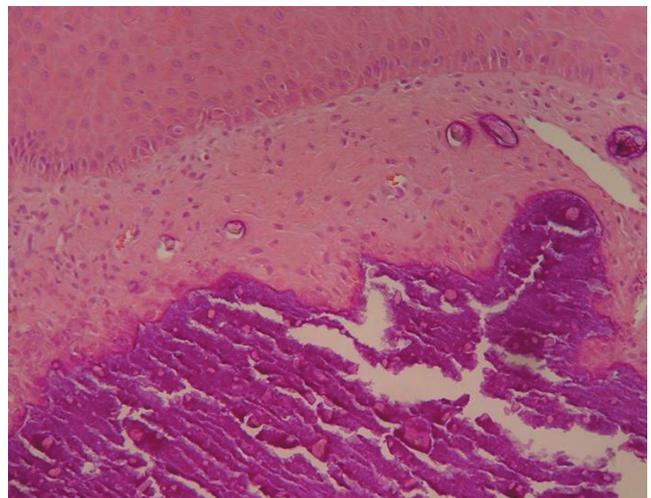


FIGURA 5: Extensa área de calcificação na derme (HE 100x)

Caracteriza-se por baixa estatura, obesidade, face redonda, pescoço curto, nariz com base larga e dorso achatado, braquidactilia, principalmente encurtamento dos quarto e quinto metacarpos e, às vezes, também dos metatarsos, e calcificação em tecido subcutâneo.<sup>1</sup>

As alterações endócrinas mais comumente associadas são o pseudo-hipoparatiroidismo, hipotireoidismo e hipogonadismo. Os portadores da síndrome podem ainda apresentar catarata, defeitos dentários, retardo mental e calcificação dos gânglios da base.<sup>1,2</sup>

O pseudo-hipoparatiroidismo ocorre pela resistência periférica à ação do hormônio da paratiroides (PTH) em receptores de órgãos-alvo.

Laboratorialmente simula quadro de hipoparatiroidismo com hipocalcemia e hiperfosfatemia, porém com valores elevados de PTH.

Existem dois tipos principais de pseudo-hipoparatiroidismo, tipo IA e IB. O tipo IA (descrito por

Albright), herdado como traço autossômico dominante, é causado por mutação do gene que codifica a subunidade Gs da proteína G do receptor do PTH. Como a proteína Gs também acopla vários outros receptores à adenilciclase, pode-se observar resistência parcial a outros hormônios, como o TSH, gonadotrofinas, prolactina e hormônio de crescimento. No tipo IB há hipocalcemia, mas não são encontradas as alterações fenotípicas.<sup>3,5</sup>

O diagnóstico da doença é estabelecido por anamnese, exame físico e exames complementares. A detecção de níveis séricos aumentados de PTH em um indivíduo com hipocalcemia, hiperfosfatemia e função renal normal sugere pseudo-hipoparatiroidismo.<sup>3</sup>

É importante ressaltar que apesar do mesmo epônimo, a osteodistrofia hereditária de Albright difere da doença de McCune-Albright, esta última caracte-

rizada por manchas café-com-leite, displasia fibrosa poliostótica, o que resulta em assimetria e fraturas ósseas, alterações endócrinas como puberdade precoce, hipertireoidismo, síndrome de Cushing, hiperprolactinemia e hiperparatireoidismo.<sup>2</sup>

No caso relatado, a paciente apresentava características clínicas como calcificação cutânea, braquidactilia, pescoço curto, baixa estatura, obesidade e alterações laboratoriais como hipocalcemia, hiperfosfatemia, aumento do PTH, hipotireoidismo,

osteopenia e calcificações cerebrais. Relatava ter uma irmã com atraso do desenvolvimento neuropsicomotor.

O tratamento proposto foi o controle da hipocalcemia pela administração de vitamina D e cálcio, e reposição do hormônio da tireóide. Evoluiu com melhora das câimbras, e não houve aparecimento de novos nódulos.

O caso apresentado revela a contribuição do dermatologista no diagnóstico dessa síndrome. □

**Resumo:** A osteodistrofia hereditária de Albright é caracterizada por calcificações cutâneas, obesidade, baixa estatura, braquidactilia associada ao pseudo-hipoparatiroidismo do tipo IA entre outras alterações hormonais como hipotireoidismo e hipogonadismo. O diagnóstico é baseado no quadro clínico associado aos achados de hipocalcemia e níveis elevados de hormônio da paratiroides. Os autores relatam caso em que a avaliação dermatológica foi de grande contribuição para o diagnóstico.

**Palavras-chave:** Calcificação fisiológica; Hipocalcemia; Pseudo-hipoparatiroidismo

**Abstract:** *Albright hereditary osteodystrophy is characterized by subcutaneous calcification, obesity, short stature, brachydactyly and pseudohypoparathyroidism type IA. Hypothyroidism and hypogonadism may be present. The diagnosis is based on clinical characteristics associated with hypocalcemia and high levels of parathyroid hormone. The authors report a case in which the dermatological evaluation contributed to diagnosis.*

**Keywords:** *Calcification physiologic; Hypocalcemia; Pseudohypoparathyroidism*

## REFERÊNCIAS

1. Jabbour SA. Cutaneous manifestations of endocrine disorders: a guide for dermatologists. *Am J Clin Dermatol.* 2003;4:315-31.
2. Sethuraman G, Malhotra AK, Khaitan BK, Kumar R, Sharma VK, Kabra M, et al. Osteoma cutis in pseudohypoparathyroidism. *Clin Exp Dermatol.* 2006; 31:225-7.
3. Jan De Beur SM, Streeten EA, Levine MA. Hypoparathyroidism and other causes of hypocalcemia. In: Bilezikian JP, Bremner WJ, Hung W, Kahn CR, Jan De Beur SM, Streeten EA, et al. Principles and practice of endocrinology e metabolism. 3rd ed. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2001. p.586-600.
4. Siegel AM. As glândulas paratiroides, hipercalcemia, hipocalcemia. In: Goldman L, Ausiello D, eds. Cecil: tratado de medicina interna. Rio de Janeiro: Elsevier; 2005. p.1822-32.
5. Marx SJ. Hyperparathyroid and hypoparathyroid disorders. *N Engl J Med.* 2000; 343:1863.

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA / MAILING ADDRESS:

*Thais Helena Proença de Freitas*

*Rua Morás, 782 apto 62*

*05434 020 São Paulo - SP*

*Tel./Fax: (11) 3817-5011 (11) 3032-7573*

*E-mail: thais\_proenca@hotmail.com*

*Como citar este artigo / How to cite this article:* Proença de Freitas TH, Rotter A, Scalissi NM, Muller H. Você conhece esta síndrome? Osteodistrofia hereditária de Albright. *An Bras Dermatol.* 2008;83(1):87-9.