

## Você conhece esta síndrome?\*

Do you know this syndrome?

Gleison Vieira Duarte<sup>1</sup>

Rosângela Cunha<sup>2</sup>

### RELATO DO CASO

Caso 1- Paciente do sexo feminino, 22 anos, com anônquia das 20 unhas ao nascimento. Após algumas semanas de vida, evoluiu com unhas espessas, intensa ceratose pilar nos membros, hiperkeratose plantar difusa e transgressiva. Durante a infância, foi notada rouquidão e otalgia recorrente. Antecedentes: vide heredograma. (Figura 1)

Ao exame, unhas espessas e encurvadas, espessamento plantar, ceratose pilar intensa nos membros, cistos palpáveis no pescoço, axilas e colo, além de placas brancas na língua (Figura 2).

Caso 2 - Paciente do sexo feminino, 20 anos, com espessamento das 20 unhas, ceratose pilar e hiperkeratose plantar desde a infância, porém em menor grau. Evoluiu há alguns anos com formação de cistos no tronco, principalmente na região do colo (Figura 3). Antecedentes: vide heredograma (Figura 1).

Ao exame, hiperkeratose plantar em áreas de maior pressão, unhas espessas e encurvadas, ceratose pilar nos membros superiores, múltiplos cistos no tronco, ausência de placas na mucosa oral.

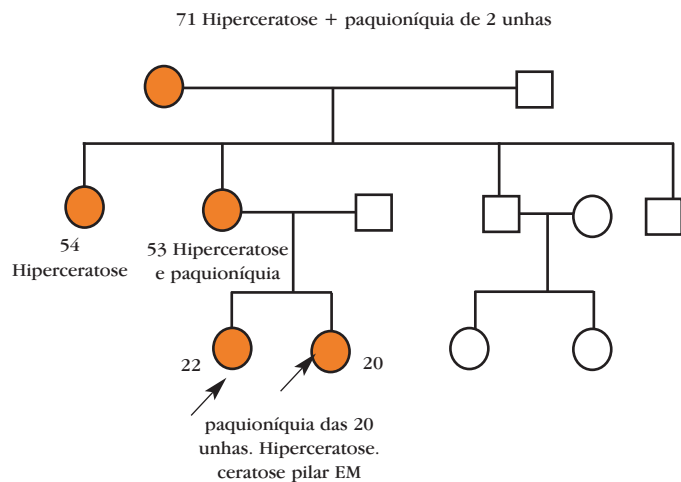


FIGURA 1: Heredograma. Idade e manifestações clínicas dos indivíduos afetados. Variabilidade clínica e peculiaridade de acometimento exclusivamente em mulheres



FIGURA 2: Paciente do caso 1. Paquioníquia e leucoceratose oral



FIGURA 3: Paciente do caso 2. Hiperkeratose plantar em áreas de pressão e EM

Recebido em 29.03.2011

Aprovado pelo Conselho Editorial e aceito para publicação em 24.05.2011.

\* Trabalho realizado em clínica privada – Salvador (BA), Brasil.

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

Suporte financeiro: Nenhum / *Financial funding: None*

<sup>1</sup> Dermatologista. Mestrado em ciências da saúde na Universidade Federal da Bahia (UFBA) – Salvador (BA), Brasil.

<sup>2</sup> Dermatologista em clínica privada – Salvador (BA), Brasil.

## DISCUSSÃO

A paquioníquia congênita (PC) é classificada em dois subtipos principais: PC-1 e PC-2.<sup>1,3</sup> Ambos podem manifestar-se por distrofia ungueal, hiperidrose e ceratodermia palmo-plantar, leucoceratose oral e ceratose pilar.<sup>3</sup> Esteatocistoma múltiplo (EM) é doença incomum, caracterizada por múltiplos cistos dérmicos de origem glandular pilosebácea, sendo considerada manifestação exclusiva e que distingue a PC-2.<sup>2,3</sup> Formas oligossintomáticas de PC são frequentes.<sup>2,4</sup> Também conhecida como síndrome de Jackson-Lawler, a PC-2 pode ser confirmada por pesquisa dos genes KRT6B (encoding keratin, type II cytoskeletal 6b) e KRT17 (encoding keratin, type I cytoskeletal 17). São relatadas variações fenotípicas dentro da mesma família, de razão desconhecida, e é possível haver sobreposição entre os subtipos.<sup>2,4</sup> Metade dos casos decorre de mutações de novo e a outra metade é herdada de forma autossômica dominante, com penetrância de 100%, sendo descrita forma recessiva.<sup>5</sup> Mutações idênticas no gene da queratina 17

podem manifestar-se somente com EM e/ou com PC-2.<sup>6,7</sup> São descritas mais de 11 mutações distintas, porém o fenótipo resultante independe do tipo de mutação.<sup>6</sup>

Uma das lesões foi excisada, e foi realizado estudo anatomicopatológico no caso 2. O envolvimento da membrana timpânica é raramente relatado, confirmado em uma das pacientes, o que poderia justificar sua otalgia recorrente, porém é descrito tradicionalmente na PC-1.<sup>1</sup> Rouquidão, por sua vez, é descrita em ambos os subtipos.<sup>1,3</sup> De forma intrigante, nessa família de três gerações acometidas e em que apenas mulheres foram afetadas, apenas dois casos apresentaram EM. Não é descrita predileção por sexo.<sup>8,9</sup> Há grande variabilidade de expressão entre os familiares e sintomas precoces, mais intensos e diversos na paciente do caso 1.

Foi adotado tratamento sintomático das manifestações e orientação familiar quanto ao quadro genético, sendo discutida a possibilidade de uso de retinoides nos casos mais exuberantes. □

**Resumo:** A paquioníquia congênita é uma rara genodermatose da ceratinização, primeiramente descrita em 1906 por Jadassohn e Lewandowsky. Além de pouco conhecida, a variabilidade fenotípica e as formas oligossintomáticas dificultam o diagnóstico. Relatamos uma família com três gerações afetadas, até recentemente sem diagnóstico. A busca ativa por casos familiares em pacientes com quadro suspeito e a identificação de manifestações peculiares de seus subtipos, como esteatocistoma múltiplo, permitem diagnóstico clínico precoce. Além disso, oportunizam a orientação familiar e de prognóstico ao portador.

**Palavras-chave:** Pacientes oligossintomáticos; Paquioníquia congênita; Queratina-17; Variação genética

**Abstract:** Pachyonychia Congenita is a rare genodermatosis of keratinization, first described in 1906 by Jadassohn and Lewandowsky. Besides not being well known, phenotypic variability and oligosymptomatic subtypes make the diagnosis difficult. We report a family with three generations affected, until recently not diagnosed. The active search for familial cases in patients with suspicious manifestations and identification of peculiar characteristics of its subtypes, as multiplex steatocystoma, provide early clinical diagnosis. In addition, nurture the family counseling and informations about prognosis.

**Keywords:** Genetic variation; Keratin-17; Oligosymptomatic patients; Pachyonychia congenita

## REFERÊNCIAS

- Jadassohn J, Lewandowsky F. Pachyonychia Congenita: Iknografia Dermatological. Berlin: Urban and Schwarzenberg; 1906. p. 29-31.
- Hohl D. Steatocystoma multiplex and oligosymptomatic pachyonychia congenita of the Jackson-Sertoli type. *Dermatology*. 1997;195:86-8.
- Smith FJD, Kaspar RL, Schwartz ME, McLean WHI, Leachman SA. Pachyonychia Congenita. In: Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, Stephens K, editors. *GeneReviews* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2006.
- Chang A, Lucker GPH, Van de Kerkhof PCM, Steijlen PM. Pachyonychia congenita in the absence of other syndrome abnormalities. *J Am Acad Dermatol*. 1994;30:1017-8.
- Haber RM, Rose TH. Autosomal recessive pachyonychia congenita. *Arch Dermatol*. 1986;122:919-23.
- Covello SP, Smith FJD, Sillevit Smith JH, Paller AS, Munro CS, Jonkman MF, et al. Keratin 17 mutations cause either steatocystoma multiplex or pachyonychia congenita type 2. *Br J Dermatol*. 1998;139:475-80.
- Almeida JR HL. Citoqueratinas. *An Bras Dermatol*. 2004;79:135-45.
- Feinstein A, Friedman J, Schewach-Millet M. Pachyonychia congenita. *J Am Acad Dermatol*. 1988;19:705-11.
- Leachman SA, Kaspar RL, Fleckman P, Florell SR, Smith FJ, McLean WH, et al. Clinical and pathological features of pachyonychia congenita. *J Invest Dermatol Symp Proc*. 2005;10:3-17.

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA / MAILING ADDRESS:

**Gleison Vieira Duarte**  
 Rua Altino Serberto de Barros, 173, sala 901  
 41810-570 Salvador, BA  
 E-mail: [gleisonvduarte@yahoo.com.br](mailto:gleisonvduarte@yahoo.com.br)

Como citar este artigo/How to cite this article: Duarte GV, Cunha R. Você conhece esta síndrome? Esteatocistoma múltiplo como parte da síndrome de paquioníquia congênita tipo 2. *An Bras Dermatol*. 2011;86(6):1222-32.