

# Síndrome de Rothmund

## *Rothmund syndrome*

---

Thiago Gonçalves dos Santos Martins<sup>1</sup>, Ana Luiza Fontes de Azevedo Costa<sup>2</sup>, Thomaz Gonçalves dos Santos Martins<sup>3</sup>

### RESUMO

A síndrome de Rothmund (RTS) é uma rara genodermatose, de herança autossômica recessiva. Sua incidência é desconhecida, com aproximadamente 300 casos descritos na literatura. A síndrome é determinada por eritema facial (poikilodermia), seu marco diagnóstico, além de alterações esqueléticas, alopecia, catarata juvenil e predisposição a osteossarcoma. Neste relato, descrevemos uma paciente com esta síndrome, que foi referida ao serviço de oftalmologia por baixa visão e hiperemia ocular.

**Descritores:** Síndrome de Rothmund-Thomson/complicações; Baixa visão/etiologia; Acuidade visual; Relatos de casos

### ABSTRACT

*Rothmund-Thomson syndrome (RTS) is a rare autosomal recessive genodermatosis. While its incidence is unknown, approximately 300 cases have been reported in the literature. The syndrome typically presents with a characteristic facial rash (poikiloderma), its diagnostic hallmark, and heterogeneous clinical features including congenital skeletal abnormalities, sparse hair distribution, juvenile cataracts, and a predisposition to osteosarcoma. This is a report describing a patient diagnosed with RTS referred to us because of low vision and red eyes.*

**Keywords:** *Rothmund-Thomson syndrome/complications; Vision, low/etiology; Visual acuity; Case reports*

---

<sup>1</sup>Universidade Federal de São Paulo – São Paulo (SP), Brasil;

<sup>2</sup> Universidade de São Paulo – São Paulo (SP), Brasil;

<sup>3</sup> Curso Acadêmico de Medicina da Universidade Estácio de Sá – Rio de Janeiro (RJ), Brasil.

**Os autores declaram não haver conflitos de interesse.**

Recebido para publicação em 21/01/2015 - Aceito para publicação em 02/04/2015

## INTRODUÇÃO

A síndrome de Rothmund (poiquilodermia congênita) é uma doença de herança autossômica recessiva, que se inicia na infância com a presença de eritema facial (poiquilodermia) associado a anormalidades ósseas, baixa estatura, alterações do rádio, alopecia, ausência de cílios e sobrancelhas, carata juvenil e predisposição a neoplasias<sup>(1)</sup>.

Relatamos um caso de uma paciente com síndrome de Rothmund com insuficiência límbica em ambos os olhos, que foi acompanhada por uma equipe multidisciplinar devido a suas manifestações sistêmicas.

## RELATO DE CASO

A paciente relatou que, já na infância, apresentou retardo de crescimento e sintomas dermatológicos, com pele seca e descamativa, seguida por fotossensibilidade e eritemas poiquilodermatosos, particularmente em face, pescoço e membros (figuras 1A e 1B).

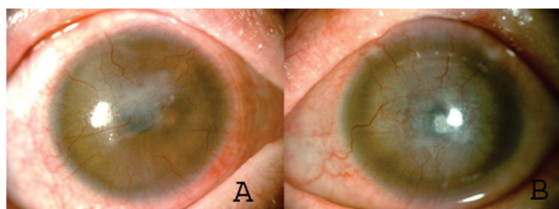


**Figura 1 (A e B):** Pele seca e descamativa, alopecia, poiquilodermia, hipoplasia dos quirodáctilos

Após o diagnóstico de síndrome de Rothmund na infância, apresentou episódios de anemia crônica microcítica e hipocrômica persistente apesar da terapia de reposição de ferro. Foi submetida à facectomia em ambos os olhos aos 14 anos, sem intercorrências.

Ao exame apresentava glossite, queilite, afinamento dos cabelos, distrofia das unhas, alteração dos dedos e anormalidades dentárias, tendo os dentes removidos e atualmente utilizando próteses. Apresentava acuidade visual de 20/100 em ambos os olhos, hiperemia ocular, neovasos e opacidades estromais corneanas em ambos os olhos (figuras 2A e 2B), ausência de cílios e sobrancelhas, entrópio palpebral e pressão intraocular de 10 mmHg em ambos os olhos. Não apresentava alterações do segmento posterior nos exames ultrassonográficos.

A paciente queixava-se da baixa acuidade visual e hiperemia ocular há sete anos. Fazia uso de lubrificantes oculares em forma de colírios e géis há um ano.



**Figura 2 (A e B):** Neovasos corneanos, opacidades estromais e ausência de cílios

Na história familiar, não havia outros casos semelhantes e seu cariótipo era normal, bem como seu desenvolvimento neurocognitivo.

## DISCUSSÃO

A síndrome de Rothmund foi descrita pela primeira vez em 1868, por A. Rothmund<sup>(2)</sup>, um oftalmologista alemão que notou que crianças nascidas em vilas da Bavaria, onde o casamento consanguíneo era comum, eram afetadas por poiquilodermia, retardo de crescimento e catarata juvenil. Em 1936, M. Thomson, um dermatologista inglês, relatou três pacientes com manifestações cutâneas semelhantes, retardo de crescimento e defeitos esqueléticos<sup>(3)</sup>. Os sintomas descritos por Thomson são idênticos aos observados por Rothmund, com exceção da catarata. Em 1957, W. Taylor, um médico americano, determinou o epônimo síndrome de Rothmund-Thomson para descrever os pacientes com esses sinais e sintomas<sup>(4)</sup>.

Há duas formas clínicas da doença. O tipo 1 é caracterizado por poiquilodermia, displasia ectodermal e catarata juvenil, enquanto o tipo 2 apresenta poiquilodermia, defeitos congênitos ósseos, grande risco de osteossarcoma na infância e de câncer de pele na idade adulta. O defeito genético do tipo 1 ainda não foi identificado, mas o tipo 2 é causado por mutação no gene RECQL4 helicase no cromossomo 8, que produz a proteína RECQ que, quando defeituosa, prejudica a capacidade de reparo do DNA<sup>(5)</sup>.

Os dermatologistas costumam ser os primeiros a diagnosticar essa síndrome, já que a pele, cabelo, unhas e dentes costumam ser os primeiros a serem afetados. O principal marco clínico da síndrome é o eritema cutâneo, que normalmente aparece entre seis meses e três anos de idade e costuma acometer inicialmente as bochechas, estendendo-se até as extremidades, acometendo nádegas e superfícies extensoras e flexoras dos membros. Tronco e abdome costumam ser poupados. O paciente costuma ter cabelo fino e esparsos, e ausência de cílios e sobrancelhas.

O retardo de crescimento é o segundo sinal mais importante da síndrome. Alterações esqueléticas podem ocorrer, assim como catarata juvenil em até 50% dos pacientes<sup>(5,6)</sup>. Os principais tumores aos quais estes pacientes estão predispostos são o osteossarcoma (infância e adolescência) e o carcinoma espinocelular em adultos.

A avaliação genética não é necessária para o diagnóstico da síndrome. O diagnóstico diferencial inclui outras causas de poiquilodermia na infância, com síndrome de Gottron, poiquilodermia esclerosante hereditária, síndrome de Kindler, síndrome de Bloom, síndrome de Werner, disceratose congênita, xeroderma pigmentoso, anemia de Fanconi, ataxia-telangiectasia e síndrome de Cockayne<sup>(6,7)</sup>.

A paciente foi encaminhada ao serviço de plástica ocular para realizar a correção do entrópio, para posteriormente ser submetida a um transplante de limbo e córnea como objetivo de melhorar a acuidade visual.

## CONCLUSÃO

Relatamos o caso de uma síndrome rara, com manifestações oftalmológicas e indicação de intervenção cirúrgica para buscar melhora visual. Os sintomas visuais são considerados sinais menores para o diagnóstico, embora a catarata juvenil possa estar presente em até 50% dos pacientes. A paciente deve

ser seguida por uma equipe médica multidisciplinar devido as alterações sistêmicas descritas e o risco de desenvolvimento de neoplasias.

### **REFERÊNCIAS**

1. Larizza L, Roversi G, Volpi L. Rothmund-Thomson syndrome. *Orphanet J Rare Dis.* 2010 Jan 29;5:2.
2. Rothmund A. [Uber Cataracte in Verbindung mit einer eigenthuemlichen Hautdegeneration]. *Albrecht Von Graefes Arch Klin Exp Ophthalmol.* 1868; 14:159-82. German.
3. Thomson MS. Poikiloderma congenitale. *Br J Dermatol.* 1936; 48:221-34.
4. Taylor W B. Rothmund's syndrome-Thomson syndrome. *Arch Dermatol.* 1957; 75(2): 236-44.
5. Vennos EM, Collins M, James WD. Rothmund-Thomson syndrome: review of the world literature. *J Am Acad Dermatol.* 1992;27(5 Pt 1):750-62. Review.
6. Wang LL, Levy ML, Lewis RA, Chintagumpala MM, Lev D, Rogers M, Plon SE. Clinical manifestations in a cohort of 41 Rothmund-Thomson syndrome patients. *Am J Med Genet.* 2001;102(1):11-7.
7. Vennos EM, James WD. Rothmund-Thomson syndrome. *Dermatol Clin.* 1995;13(1):143-50. Review.

---

#### **Autor correspondente:**

Thiago Gonçalves dos Santos Martins  
Rua Botucatu, nº 821 - Vila Clementino  
CEP 04023-062 – São Paulo (SP), Brasil  
Tel: 55(21) 2571-2248  
E-mail: thiagogsmartins@yahoo.com.br