

Cisto ductal de glândula lacrimal em paciente com eritrodermia ictiosiforme congênita

Ductal cyst of lacrimal gland in patient with congenital ichthyosiform erythroderma

Adriana Ribeiro de Almeida¹, Eduardo Damous Feijó²

RESUMO

A ictiose lamelar é uma doença congênita de herança autossômica recessiva que se caracteriza clinicamente por descamação de toda a superfície corporal devido hiperkeratose mucocutânea que pode levar a comprometimento oftalmológico. Neste estudo relatamos um caso de cisto ductal de glândula lacrimal em paciente portador de ictiose lamelar atendido no Hospital Oftalmológico de Anápolis.

Descritores: Eritrodermia ictiosiforme congênita; Ictiose lamelar; Genodermatose; Cistos/patologia; Doenças do aparelho lacrimal/patologia; Relatos de casos

ABSTRACT

Lamellar ichthyosis is a congenital disease autosomal recessive which is characterized clinically by peeling of all the body surface due hyperkeratosis mucocutaneous that can cause ocular involvement. We reported a case of ductal cyst of the lacrimal gland in patient with lamellar ichthyosis attended in the Ophthalmological Hospital of Anápolis.

Keywords: *Ichthyosiform erythroderma, congenital; Ichthyosis, lamellar; Genodermatosis; Cysts/pathology; Lacrimal apparatus diseases/pathology; Case reports*

¹Programa de Residência em Oftalmologia, Hospital Oftalmológico de Anápolis, Anápolis, GO, Brasil.

²Departamento de Plástica Ocular, Hospital Oftalmológico de Anápolis, Anápolis, GO, Brasil.

Os autores declaram não haver conflito de interesses.

Recebido para publicação em 7/7/2016 - Aceito para publicação em 29/07/2016.

INTRODUÇÃO

A eritrodermia ictiosiforme congênita é uma variante da ictiose congênita recessiva, a ictiose lamelar também conhecida como eritrodermia ictiosiforme não bolhosa congênita, caracterizada por manifestações cutâneas decorrentes de uma acentuada hiperqueratose, cuja manifestação clínica principal é a descamação da pele que pode levar, entre outras alterações, ao acometimento oftalmológico severo⁽¹⁾.

A ictiose lamelar apresenta uma incidência de 1:200.000-300.000 nascimentos, sem diferença de distribuição entre os gêneros^(1,2). Caracteriza-se por hiperqueratose proliferativa, com aumento do número de mitoses e do tempo de passagem dos ceratinócitos através da epiderme, levando a modificações estruturais dessas células⁽¹⁾.

Essas alterações decorrem de uma mutação no gene TGM1 no cromossomo 14, podendo envolver também outros genes como Icthyin, ALOX3/12B, FLJ39501 e ABCA12, SICI e BSI (23, 24), SLC27A4 (9q34.11) e IPS (25)⁽²⁻⁴⁾.

Trata-se de um defeito congênito raro, que por sua hiperqueratose mucocutânea pode levar a quadros oculares e dermatológicos catastróficos e recorrentes. Ao nascimento, a doença já se manifesta com um eritema difuso que evolui para escamas espessas, por vezes escuras, que se distribui em um padrão de mosaico por toda a superfície corporal, predominando em áreas flexoras. Todavia, em muitos casos, o órbita ocorre precocemente, pois a genodermatose pode predispor a complicações como desidratação, hipotermia, infecções e sepse^(1,3).

Outras alterações sistêmicas podem incluir ecláblio, orelhas rudimentares e coladas, cabelos escassos, secos, anelados e quebradiços, alopecia, hipoidrose em graus variados e ceratoderma palmoplantar⁽³⁾.

O acometimento oftalmológico pode se dar por meio do aparecimento de ectrópio cicatricial, lagoftalmo, úlceras corneanas, blefarite, ceratoconjuntivite seca, madarose, edema de córnea e glaucoma juvenil de ângulo aberto⁽⁵⁻⁷⁾.

O objetivo deste trabalho é descrever um caso de cisto ductal de glândula lacrimal em paciente portador de ictiose lamelar atendido no Hospital Oftalmológico de Anápolis.

Relato de caso

Paciente de 57 anos, sexo feminino, com diagnóstico de eritrodermia ictiosiforme congênita, já em acompanhamento ambulatorial há 5 anos neste serviço. No seu histórico pregresso, realizou enxerto de pele nas quatro pálpebras por ectrópio cicatricial severo com lagoftalmo e úlcera de córnea em ambos os olhos há quatro anos, evoluindo com cicatrização das úlceras bilateralmente, porém com sequelas leucomatosas em ambas as córneas. Apresentou na avaliação atual, queixas de ardência, hiperemia ocular e tumoração no quadrante súpero-lateral do globo ocular esquerdo de surgimento há aproximadamente 6 meses e com crescimento rápido, sem histórico de trauma, sinais flogísticos ou dor. Ao exame oftalmológico apresentava acuidade visual com correção de 20/50 em ambos os olhos, descamação intensa da pele da região periocular, madarose de supercílios e cílios, recidiva do ectrópio de pálpebra superior e inferior de ambos os olhos, queratinização conjuntival, meibomite moderada, leucomas superficiais em ambas as córneas, hiperemia ocular intensa (Figura 1A) e presença de tumoração aparentemente cística, móvel, indolor, consistência fibroelástica, localizada na topografia

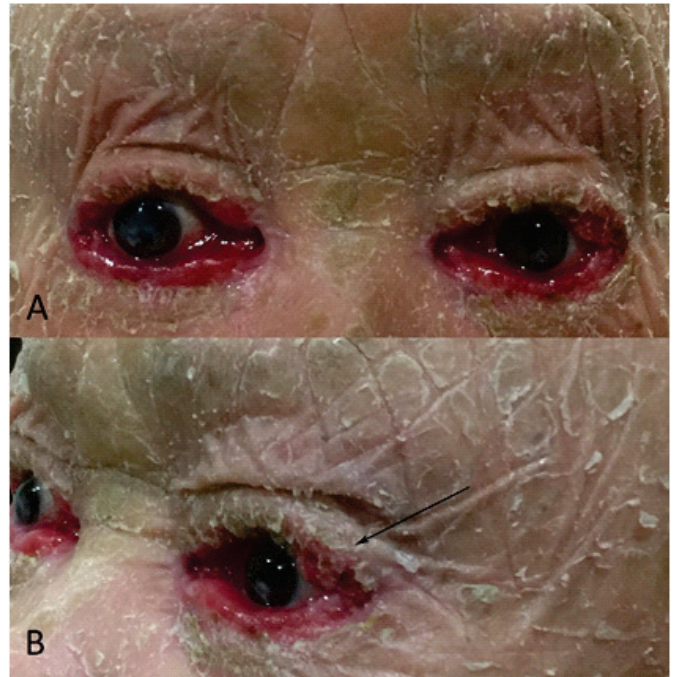


Figura 1. A. Madarose periocular, ectrópio bilateral cicatricial superior e inferior, leucomas em ambas as córneas e queratinização conjuntival. B. Pequena lesão aparente em quadrante súpero-lateral do globo ocular esquerdo (seta).

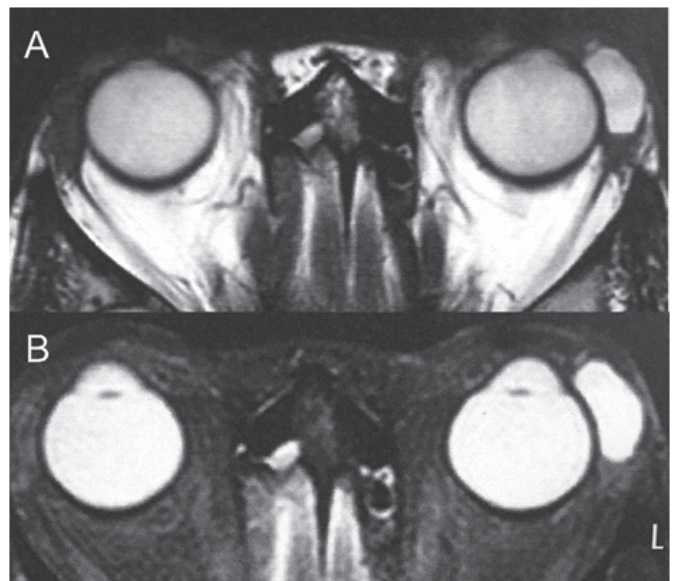


Figura 2. A e B. Ressonância nuclear magnética em T1 e T2, demonstrando lesão cística e bem delimitada em glândula lacrimal esquerda.

de glândula lacrimal esquerda (Figura 1B). Não apresentava alterações de motilidade ocular externa, proptose ou distopia ocular. As hipóteses diagnósticas foram cisto ductal de glândula lacrimal, cisto conjuntival, cisto dermóide, adenoma pleomórfico, doença linfoproliferativa e carcinoma adenoide cístico.

Foi solicitado exame de ressonância nuclear magnética (RNM) para elucidação diagnóstica, cujo resultado demonstrou uma formação cística em glândula lacrimal esquerda, sem evidências de septos, vegetações ou impregnações anômalas pelo contraste (Figura 2A e B).

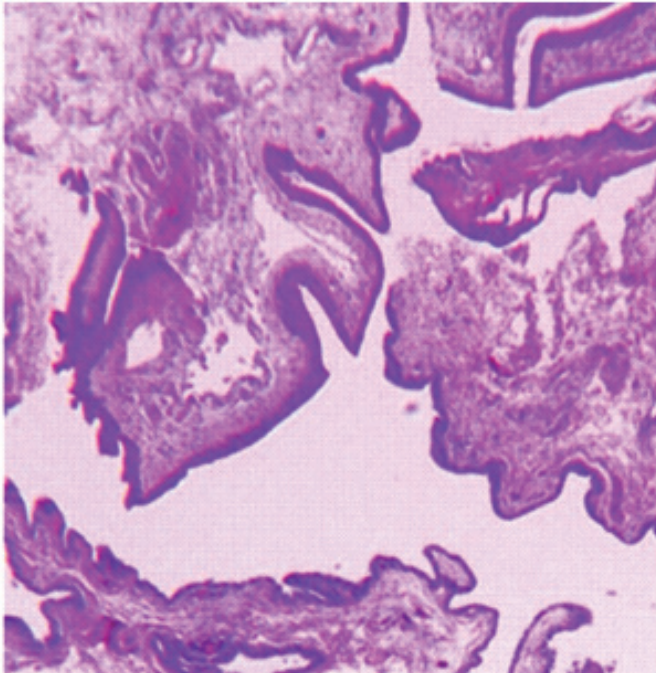


Figura 3. Anátomo-patológico demonstrando espaços císticos circundados por epitélio colunar típico de glândula lacrimal.

A paciente foi submetida à cirurgia para exérese da tumoração cística por via transconjuntival com posterior exame anátomo-patológico. À cirurgia, a lesão apresentou-se como uma tumoração cística de aproximadamente 1.5 x 1.5 x 1 centímetros de tamanho, facilmente dissecável da conjuntiva e em continuidade com a glândula lacrimal. O laudo anátomo-patológico evidenciou espaços císticos delimitados por epitélio colunar, correspondendo a cisto ductal de glândula lacrimal (Figura 3).

O pós-operatório seguiu sem intercorrências e não houve recidiva após 6 meses de acompanhamento.

DISCUSSÃO

A ictiose lamelar é doença congênita de herança doença autossômica recessiva caracterizada clinicamente por escamas extensas, finas e escuras por toda a superfície corporal, que por sua vez, além das alterações dermatológicas, pode resultar em graves alterações oftalmológicas^(1,8).

No caso relatado, a paciente se enquadra ao diagnóstico de ictiose lamelar com acometimento ocular, destacando-se o ectrópio cicatricial, meibomite, queratinização conjuntival, úlceras corneanas cicatrizadas e cisto ductal de glândula lacrimal (dacriopo). Diante disso, é fundamental um acompanhamento especializado para a amenização ou até mesmo a correção de comorbidades que possam interferir no desenvolvimento da visão e na qualidade de vida da paciente, pois trata-se de uma doença que pode levar a limitações funcionais, assim como distúrbios estéticos e psicológicos.

As alterações mucocutâneas da ictiose lamelar podem levar a disfunção das glândulas de meibomius que podem levar a quadros recorrentes de blefarites, assim como ceratoconjuntivite seca^(1,6,7). Essas alterações podem tornar a pele um local hostil para o crescimento de cílios e supercílios levando a madarose^(6,7).

O ectrópio ocorre devido ao significativo ressecamento da

pele que provoca retração da lamela anterior da pálpebra, tanto superior quanto inferior, levando ao ectrópio cicatricial com tendência a recidivas, como no caso relatado⁽⁹⁾.

Os cistos de glândula lacrimal principal são entidades raras e são causados por obstrução dos seus ductos secretores. Histórico de inflamações conjuntivais crônicas, traumas e anormalidades congênitas da glândula podem predispor essa condição. A fisiopatologia da presença de cistos ductais em ictiose lamelar não é clara, pois tanto a descamação da pele quanto da conjuntiva queratinizada e a inflamação crônica podem levar à hipersecreção glandular e à obstrução dos orifícios de saída dos ductos da glândula lacrimal, levando à formação dos dacriopos. Normalmente se apresentam como tumorações císticas, com líquido claro no seu interior e visíveis na conjuntiva temporal superior, como no caso relatado^(5,6,9).

A diferenciação entre os diagnósticos pode ser feita por exames de imagem como a tomografia computadorizada de órbita ou ressonância nuclear magnética – o cisto dermóide irá se apresentar como uma lesão heterogênea bem circunscrita, o adenoma pleomórfico é bem delimitado, homogêneo e esférico, já o dacriopo apresenta-se como formação cística de limites bem definidos. Por isso a importância de exames de imagem e anátomo-patológico para confirmar o diagnóstico⁽¹⁰⁾.

Angmo et al.⁽⁷⁾ relataram um caso descrito de glaucoma juvenil de ângulo aberto em paciente portador de ictiose lamelar mostrou que uma associação de glaucoma juvenil com ictiose lamelar não pode ser feita, porém destaca-se a importância de um exame oftalmológico detalhado para abranger quaisquer alterações que o paciente possa apresentar.

O tratamento de portadores de ictiose requer uma equipe com abordagem multiprofissional que consiste em neonatologistas, dermatologistas e oftalmologistas. Dentre as opções terapêuticas aos danos oculares pode-se lançar mão da extensa lubrificação da superfície ocular usando lágrimas artificiais, imunossuppressores, tais como ciclosporina, tacrolimus, além de N-acetilcisteína⁽¹¹⁾.

Os dacriopos são entidades raras, assim como a ictiose lamelar, porém sua associação pode ser frequente e subdiagnosticada, pois a ictiose gera alterações oftalmológicas propícias para o seu surgimento. Relatos de caso como este são importantes para manter vivo o conhecimento de patologias que, por serem raras, acabam por surpreender os especialistas no atendimento clínico do dia a dia, principalmente os oftalmologistas, que podem se deparar com doenças sistêmicas, as quais podem levar a danos oculares severos e recorrentes como o caso descrito.

REFERÊNCIAS

1. Crisóstomo PL, Brito MC, Pedrini IM, Sousa DC, Quintanilha DO, Santino MFF, et al. Ictiose Lamelar: relato de caso. *Rev Pediatr SOPERJ*. 2016; 16(2):31-5.
2. Gupta A, Sharma Y, Deo K, Vellarikkal S, Jayarajan R, Dixit V, et al. Case report: whole exome sequencing helps in accurate molecular diagnosis in siblings with a rare co-occurrence of paternally inherited 22q12 duplication and autosomal recessive non-syndromic ichthyosis. *F1000Research*. 2015; 4:446.
3. Matsuno CA, Santana LO, Simis DRC, Barbo ML, Vieira MW. Ictiose Lamelar: relato de caso. *Rev Fac Ciênc Méd. Sorocaba*. 2014; 16(3):146-8.
4. Hellström Pigg M, Bygum A, Gånemo A, Virtanen M, Brandrup F, Zimmer AD, et al. Spectrum of autosomal recessive congenital ichthyosis in scandinavia: clinical characteristics and novel and recurrent mutations in 132 patients. *Acta Derm Venereol*. 2016 Mar 30. doi: 10.2340/00015555-2418.

5. Gupta A, Agarwal A, Ram J. Ocular involvement in lamellar Ichthyosis. *Indian J Dermatol Venereol Leprol.* 2015;81(3):324.
6. Mohammad A. Al-Amry. Ocular manifestation of Ichthyosis. *Saudi Journal of Ophthalmology.* 2016; 30(1):39-43.
7. Angmo D, Patil B, Agarwal R, Mohanty K, Singh A. A Unique Case of JOAG With Lamellar Ichthyosis With Rickets: A case report and review of the literature. *J Glaucoma.* 2016; 25(3):e280-3.
8. Praniitha V, Thimma Reddy BV, Daneswari V, Deshmukh SN. Lamellar Ichthyosis - A case Report. *J Clin Diagn Res.* 2014;8(11):ZD01-2.
9. Soufi G, Benlahbib M, Slassi N, Wetshi AK, Abdallah E, Berraho A. Severe bilateral ectropion. *J Fr Ophtalmol.* 2013;36(2):189-90.
10. Santos RR, Damasceno RW, Pontes FS, Cursino SR, Nishiwaki-Dantas MC, Vital Filho J, et al. Ten-year follow-up of a case series of primary epithelial neoplasms of the lacrimal gland: clinical features, surgical treatment and histopathological findings. *Arq Bras Oftalmol.* 2010; 73(1):33-9.
11. Davila-Seijo P, Flórez A, Davila-Pousa C, No N, Ferreira C, De la Torre C. Topical N-acetylcysteine for the treatment of lamellar ichthyosis: an improved formula. *Pediatr Dermatol.* 2014;31(3):395-7.

Autor Correspondente

Eduardo Damous Feijó

Setor de Plástica Ocular do Hospital Oftalmológico de Anápolis, Anápolis, Goiás, Brazil.

Av Faiad Hanna, 235.

Cidade Jardim Anápolis-GO Cep: 75080-410

Email: eduardodff@yahoo.com.br