

Ictiose lamelar com apresentação na vida adulta: relato de caso

Bruna Martini Massanares^I, Luiza Vasconcelos Schaefer^{II},
Marilda Aparecida Milanez Morgado de Abreu^{III}, Carolina Aparecida de Almeida Ferreira^{IV}

Departamento de Dermatologia do Hospital Regional de
Presidente Prudente (HRPP) da Universidade do Oeste Paulista (Unoeste)

RESUMO

Contexto: A ictiose lamelar é uma genodermatose rara, de herança autossômica recessiva. Pode ser causada por diferentes genes, principalmente mutação no gene TGM1 (transglutaminase 1) no cromossomo 14, e tem incidência de 1 caso em cada 200 mil nascidos vivos. A ictiose lamelar é causa de importante impacto na qualidade de vida.

Relato da comunicação: Paciente do sexo feminino, 44 anos, procura atendimento médico para investigação de sintomas psiquiátricos, os quais foram avaliados. Foi afastado qualquer quadro psiquiátrico. Encaminhada à dermatologia, devido a evidente descamação lamelar disseminada, queratodermia palmoplantar, onicodistrofias e ectrópio bípalebral. O exame clínico dermatológico e a avaliação histopatológica, evidenciaram características de ictiose lamelar, nunca tratada.

Discussão: A ictiose lamelar é, na maioria das vezes, diagnosticada ao nascimento, com apresentação clínica muitas vezes sob a forma de bebê colódio. Este caso apresentou-se na vida adulta, com história desde o nascimento e, portanto, descartou-se a ictiose adquirida, relacionada a afecções nutricionais, metabólicas ou até paraneoplásicas.

Conclusões: Este caso ilustra as manifestações da ictiose lamelar em paciente adulta em sua evolução natural, sem a interferência de tratamento.

PALAVRAS-CHAVE: Ictiose, ictiose lamelar, dermatopatias genéticas, anormalidades da pele, transglutaminases

INTRODUÇÃO

As ictioses congênitas são genodermatoses em que há diferenciação anormal da epiderme, com hiperproliferação ou retenção prolongada da camada córnea. A palavra ictiose é

derivada do grego “*ichthys*”, que significa peixe, devido à xerose e ao aspecto da descamação cutânea. As formas da doença são diferenciadas por meio do quadro clínico, exame histopatológico, modo de herança e mutação gênica. Podem estar associadas a manifestações em outros órgãos, as denominadas ictioses sindrômicas.^{1,2}

^IResidente do serviço de Dermatologia do Hospital Regional de Presidente Prudente (HRPP) da Universidade do Oeste Paulista (Unoeste).

^{II}Professora adjunta do Departamento de Dermatologia do Hospital Regional de Presidente Prudente (HRPP) da Universidade do Oeste Paulista (Unoeste).

^{III}Chefe do Departamento de Dermatologia do Hospital Regional de Presidente Prudente (HRPP) da Universidade do Oeste Paulista (Unoeste).

^{IV}Pós-graduanda de Dermatologia do Hospital Regional de Presidente Prudente (HRPP) da Universidade do Oeste Paulista (Unoeste).

Agradecimentos ao Prof. Dr. Hamilton Ometto Stolf e Dra. Ana Claudia Espósito pela colaboração

Editor responsável por esta seção:

Hamilton Ometto Stolf. Professor colaborador da Disciplina de Dermatologia da FCM-Unicamp, Campinas (SP) e professor aposentado do Departamento de Dermatologia e Radioterapia da Faculdade de Medicina de Botucatu, Universidade Estadual Paulista “Júlio de Mesquita Filho” (FMB-Unesp).

Endereço de correspondência:

Marilda Aparecida Milanez Morgado de Abreu

Departamento de Dermatologia do Hospital Regional de Presidente Prudente (HRPP) da Universidade do Oeste Paulista (Unoeste)

Presidente Prudente (SP) — CEP 19050-680

Tel./fax. (18) 3229-1000 — E-mail: marilda@morgadoeabreu.com.br

Fonte de fomento: nenhuma declarada. Conflito de interesse: nenhum.

Entrada: 27 de setembro de 2017. Última modificação: 10 de novembro de 2017. Aceite: 17 de novembro de 2017.

A ictiose lamelar é doença congênita de herança autosômica recessiva, descrita em 1966 por Frost e Van Scott, juntamente com a eritrodermia ictiosiforme congênita não bolhosa. É doença rara, com incidência de aproximadamente 1 em cada 200 mil nascidos vivos, igual em ambos os sexos. Compromete exclusivamente a pele e pode ser causada por diferentes genes, principalmente mutação no gene *TGM1* (transglutaminase 1) no cromossomo 14. O recém-nascido geralmente é envolto por membrana de material córneo (bebê colódio), cujo acometimento cutâneo pode estar associado a ectrópio, eclábio, orelhas rudimentares e coladas, cabelos escassos, secos e quebradiços, hipoidrose em graus variados e queratodermia palmoplantar, levando a deformidades, como microdactilia.²⁻⁵

Os quadros de ictioses adquirida geralmente se iniciam mais tardiamente e se associam a distúrbios endócrinos, doenças autoimunes, causas infecciosas, deficiências nutricionais, insuficiência renal crônica, medicações e origem paraneoplásica, principalmente linfoma de Hodgkin e tumores hematológicos. A apresentação clínica é de escamas planas, finas e secas, assemelhando-se à ictiose vulgar.¹

Devido à falta de relatos de caso da doença em pacientes adultos, principalmente sem tratamento prévio, julgamos importante a apresentação do caso para aprendizado médico.

RELATO DA COMUNICAÇÃO

Paciente do sexo feminino, 44 anos, branca, profissional doméstica, foi trazida por familiares ao pronto-socorro com quadro de alteração do comportamento. Relatou apresentar lesões na pele desde o nascimento, sem casos semelhantes nos familiares. Após avaliação da psiquiatria, que afastou doenças neuropsiquiátricas, foi então encaminhada à dermatologia, que presenciou descamação lamelar disseminada (**Figuras 1 e 2**), queratodermia palmoplantar (**Figuras 3 e 4**), oncodistrofias (**Figura 4**) e ectrópio, configurando quadro de eritrodermia. No exame físico geral, não havia alterações dignas de nota. Realizada internação hospitalar para investigação diagnóstica.

As hipóteses diagnósticas iniciais da paciente, com história clínica da dermatose desde o nascimento sem nunca ter sido tratada, foram de desordens de queratinização hereditárias, ou seja, uma forma de ictiose. A ictiose adquirida, de causas não hereditárias incluindo afecções metabólicas, nutricionais, reação medicamentosa, neoplasia interna, foi afastada. A ictiose lamelar foi o diagnóstico realizado pelo quadro clínico e a compatibilidade histopatológica de hiperqueratose ortoqueratósica intensa e espessamento da camada granulosa.

A paciente recebeu tratamento com dexametasona tópica em áreas irritadas e hidratação cutânea com creme contendo ureia a 10%, evoluindo com melhora do quadro cutâneo.



Figura 1. Presença de descamação lamelar na face.



Figura 2. Presença de descamação lamelar no abdome.

Atualmente, encontra-se em acompanhamento ambulatorial, estando programado tratamento sistêmico com acitretina.

Este relato de caso, cadastrado na Coordenadoria de Pesquisa, Desenvolvimento e Inovação (CPDI) sob o número 3.646, foi avaliado e aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade do Oeste Paulista (UNOESTE) de Presidente Prudente (SP). A paciente consentiu na publicação do presente caso, tendo assinado Termo de Consentimento.



Figura 3. Onicodistrofia importante na maioria das unhas dos pododáctilos e descamação lamelar.



Figura 4. Em destaque, a onicodistrofia e queratodermia.

DISCUSSÃO

Relatamos um caso exuberante de ichtiose lamelar em uma paciente adulta, sem nenhum tratamento prévio, e sem evidências de história familiar ou de consanguinidade entre os pais, que foi diagnosticada tardiamente. O diagnóstico tardio contrasta com a maioria dos casos relatados na literatura (**Tabela 1**), que demonstra que a doença é geralmente detectada já ao nascimento, por apresentação do recém-nascido como bebê colóidio, informação esta ignorada pela paciente e familiares.^{2,4}

A ichtiose lamelar é uma doença espectral, desde casos mais leves sem eritrodermia significativa até escamas grandes, aderentes e escuras em todo o corpo com eritrodermia. Há prurido ou dor e redução da mobilidade devido à rigidez da pele. Outras manifestações incluem ectrópio persistente, com complicações oculares, distrofias ungueais, alopecia cicatricial, queratodermia palmoplantar, déficit ponderal, baixa estatura, hipohidrose com intolerância ao calor e hipoacusia pelo acúmulo de escamas no ouvido externo.^{3,6,7}

A hiperqueratose é característica histopatológica constante nos casos descritos, como no presente, causando o efeito clínico essencial para o diagnóstico da doença. Enquanto a renovação fisiológica epidérmica ocorre em 28 dias, nas ichtioses há hiperproliferação determinada pela atividade mitótica e pela diminuição do tempo de trânsito celular para 4 dias ou retenção da camada córnea pelo aumento da adesividade devido à perda anormal de água transepidérmica.^{2,6} Não existe cura; o tratamento visa a melhora da qualidade de vida e a redução dos sintomas. Os alvos terapêuticos incluem hidratação, queratólise, modulação da diferenciação celular, controle de infecções secundárias e da rigidez cutânea. Em casos graves, opta-se

Tabela 1. Resultados da busca sistematizada nas bases de dados médicas realizada no dia 03/10/2017

Base de dados	Estratégia de Busca	Referências obtidas	Referências relacionadas
Embase (via Elsevier)	"Ichthyosis, Lamellar"[Mesh] Filtro ativado: Case Reports	540	110
MEDLINE (via PubMed)	"Ichthyosis, Lamellar"[Mesh] Filtro ativado: Case Reports	250	31
LILACS (via Biblioteca Virtual em Saúde)	"Ichthyosis, Lamellar"[Mesh] Filtro ativado: Case Reports	16	3

pela acitretina, que atua no controle da proliferação e diferenciação celular. A evolução da doença é estável com o decorrer da idade, com períodos de exacerbação. A expectativa de vida é semelhante à da população geral, mas a doença tem forte impacto na qualidade de vida devido ao aspecto físico alterado, sintomas e limitações causadas pela doença.^{2,4,7}

CONCLUSÕES

Este caso ilustra as manifestações da ictiose lamelar em sua evolução natural, sem a interferência de qualquer tratamento. Enfatiza-se a importância da história clínica para afastarmos a ictiose adquirida em pacientes adultos.

REFERÊNCIAS

1. Machado MCR, Oliveira ZNP. Distúrbios hereditários da queratinização – ictioses e queratodermias palmoplantares. In: Junior WB, Chiacchio ND, Criado PR, editores. Tratado de dermatologia. 2ª ed. São Paulo: Atheneu; 2014. p. 1699-729.
2. Matsuno CA, Santana LOB, Simis DRC, Barbo MLP, Vieira MW. Ictiose lamelar: um relato de caso [Lamellar ichthyosis: a case report]. Revista da Faculdade de Ciências Médicas de Sorocaba. 2014;16(3):146-8. Available from: <https://revistas.pucsp.br/index.php/RFCMS/article/view/16737/pdf>. Acessado em 2017 (16 out).
3. Al-Amry MA. Ocular manifestation of Ichthyosis. Saudi J Ophthalmol. 2016;30(1):39-43. PMID: 26949357.
4. Wolff K, Johnson RA, Saavedra AP. Seção 4: Ictioses. In: Wolff K, Johnson RA, Saavedra AP, editores. Dermatologia de Fitzpatrick: atlas e texto. 7ª ed. Porto Alegre: AMGH; 2015. p. 72-86.
5. Cserhalmi-Friedman PB, Milstone LM, Christiano AM. Diagnosis of autosomal recessive lamellar ichthyosis with mutations in the TGM1 gene. Br J Dermatol. 2001;144(4):726-30. PMID: 11298529.
6. Cardenas Bruno M, Torres Gomez de Cadiz A, Pastrana F, Lantigua A. Ictiosis congenita: presentación clínico-patológica de 4 casos [Congenital ichthyosis: clinical and pathological presentation of 4 cases]. Rev Cuba Pediatr. 1996;68(3):205-10.
7. Oji V, Traupe H. Ichthyosis: clinical manifestations and practical treatment options. Am J Clin Dermatol. 2009;10(6):351-64. PMID: 19824737.