





- chia: a retrospective study of 18 patients. *Eur J Dermatol.* 2016;26:377–81.
5. Fernández J, Reyes-Baraona F, Wortsman X. Ultrasonographic Criteria for Diagnosing Unilateral and Bilateral Reironychia: Ultrasonography of Reironychia. *J Ultrasound Med.* 2018;37:1201–9.
 6. Nakouri I, Litaïem N, Jones M, Zeglaoui F. Clinical Features and Surgical Treatment. *JAPMA.* 2018;108:3.
 7. Gómez-Vargas LM, Ávila-Álvarez AM. La Uña: De lo Superficial a lo Profundo. Health Book Editorial; 2020.
 8. Wortsman X, Wortsman J, Guerrero R, Soto R, Baran R. Anatomical Changes in Reironychia and Onychomadesis Detected Using Ultrasound. *Dermatol Surg.* 2010;36:1615–20.
 9. Singh R, Bryson D, Singh HP, Jeyapalan K, Dias JJ. High-resolution ultrasonography in assessment of nail-related disorders. *Skeletal Radiol.* 2012;41:1251–61.

Cristina Vélez Arroyave  a,*
 Laura Carvajal Betancur  a,
 Ángela María Londoño García  b
 e Leonard Pacheco Peñaranda  c

^a Departamento de Dermatologia, Universidad CES, Medellín, Colômbia

^b Departamento de Dermatologia, Epidemiologista, Universidad CES, Medellín, Colômbia

^c Departamento de Radiologia, Especialista em Ultrassonografia Dermatológica, Responsável por Sonoderma, Medellín, Colômbia

* Autor para correspondência.

E-mail: cristinaveleza@gmail.com (C.V. Arroyave).

Recebido em 19 de maio de 2021; aceito em 20 de julho de 2021

<https://doi.org/10.1016/j.abdp.2024.01.001>

2666-2752/ © 2024 Publicado por Elsevier España, S.L.U. em nome de Sociedade Brasileira de Dermatologia. Este é um artigo Open Access sob uma licença CC BY (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>).

Tricoepitelioma múltiplo familiar: relato de caso desfigurante ☆☆☆



Prezado Editor,

Paciente do sexo feminino, 40 anos, com pápulas e nódulos normocrômicos e assintomáticos na face, couro cabeludo e dorso superior desde a puberdade que, gradualmente, aumentaram em número e tamanho (fig. 1).

Referia dificuldade de conseguir emprego em virtude das lesões cutâneas. Negava outras comorbidades e uso de medicações. Relatou que familiares apresentavam lesões semelhantes, porém menos extensas (fig. 2).

A dermatoscopia (fig. 1) e a histopatologia (fig. 3) foram compatíveis com tricoepiteliomas. Não foi possível realizar o teste genético devido à sua indisponibilidade.

Fez-se tratamento com imiquimode 5% creme duas vezes ao dia e tretinoína 0,5% tópico à noite por seis meses, evoluindo com irritação cutânea e sem melhora significativa das lesões.

O tricoepitelioma múltiplo familiar (TMF) é genodermatose autossômica dominante rara associada a mutações genéticas nos genes de supressão tumoral e da cilindromatose (CYLD) localizados, respectivamente, nos cromossomos 9p21 e 16q12-q13.1-3 Esses genes favorecem a proliferação e diferenciação das células germinativas das unidades pilosebáceas, possibilitando o desenvolvimento dos tricoepiteliomas.^{1,2}

O TMF acomete mais mulheres em virtude da menor expressividade e penetrância genética no sexo masculino.^{1,2} Não há predileção racial,³ e a história familiar geralmente é positiva.^{1,2} Manifesta-se na infância ou adolescência, com o surgimento de lesões papulonodulares, normocrômicas ou eritematosas, brilhantes, que acometem, principalmente, a região centro-facial de maneira simétrica.^{1,2} Podem também acometer o couro cabeludo, a região cervical e o tórax superior.^{1,2} Ao longo dos anos, as lesões podem aumentar em número e tamanho.^{1,2}

O fenótipo no TMF é variável.⁴ Enquanto há pacientes com poucas lesões, outros apresentam múltiplas lesões confluentes e deformantes.⁴ Isso gera consequências estéticas importantes e sofrimento psicossocial.^{1,3} Pode, ainda, ocorrer transformação maligna dos tricoepiteliomas em carcinoma tricoblástico ou basocelular, embora seja rara.^{1,2}

A dermatoscopia dos tricoepiteliomas exhibe vasos arboriformes pequenos de fino calibre, crisálidas e pseudocistos de *milium* sobre áreas brancas, rosadas e, menos frequentemente, amareladas ou marrons.³

A histopatologia indica pseudocistos córneos e lóbulos de células basaloïdes monomórficas dispostas em padrão cribiforme, cercados por estroma fibroso abundante.^{1,2}

O diagnóstico do TMF é clínico-histopatológico.^{3,5} O estudo genético para aconselhamento é de interesse, porém não é imprescindível.^{3,5}

Há diversas síndromes que se apresentam com pápulas e nódulos faciais, como Brooke-Spiegler (SBS), cilindromatose familiar (CF), Bazex-Dupré-Christol e esclerose tuberosa.^{3,5} Por isso é importante descartar, tanto clínica quanto histopatologicamente, outros comemorativos associados que indiquem outro diagnóstico.

Tanto o TMF quanto a CF são considerados espectros diferentes da síndrome de SBS, decorrente da mutação no CYLD comum.⁴ Entretanto, na SBS há múltiplos espiroadenomas, cilindromas e tricoepiteliomas, enquanto na CF há apenas cilindromas e, no TMF, apenas tricoepiteliomas.⁴

☆ Como citar este artigo: Nogueira TF, Carneiro SG, Wood LJ, Pegas JR. Multiple familial tricoepithelioma: report of a disfiguring case. *Am Bras Dermatol.* 2024;99:459–61.

☆☆ Trabalho realizado no Serviço de Dermatologia, Complexo Hospitalar Padre Bento de Guarulhos, Guarulhos, SP, Brasil.

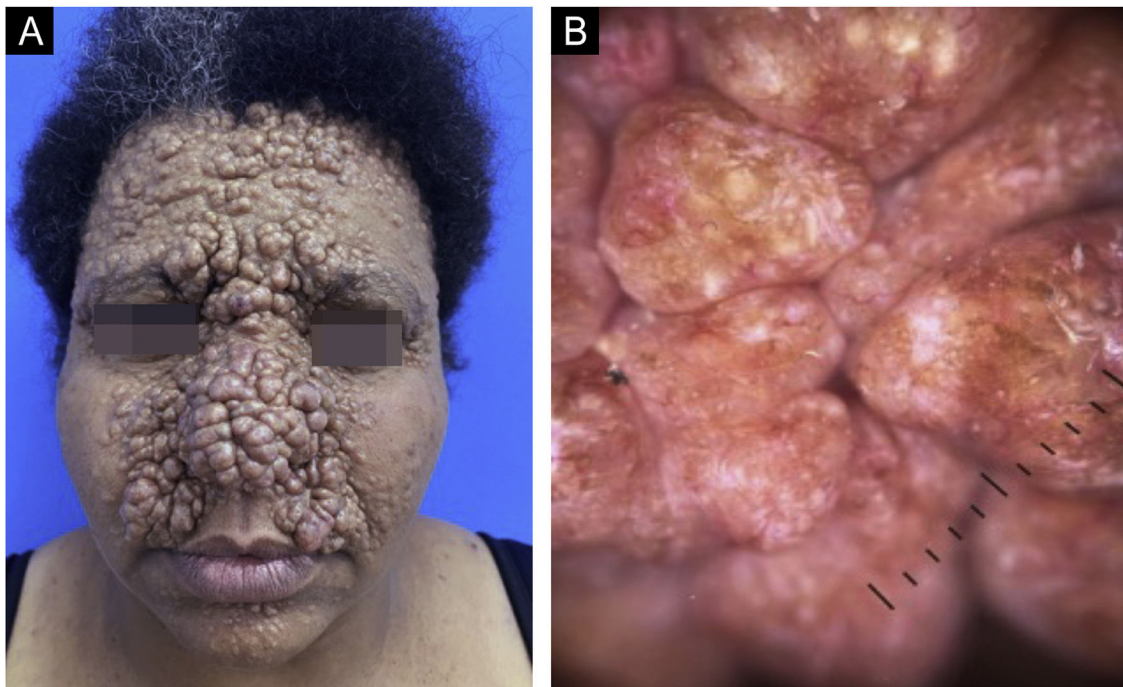


Figura 1 (A) Múltiplas pápulas e nódulos confluentes, normocrômicos, brilhantes, bem delimitados, de 0,5 a 2 cm de diâmetro, localizados predominantemente na área central da face de maneira simétrica. (B) Dermatoscopia: vasos arboriformes, crisálidas e pseudocistos de *milium* sobre áreas rosadas.

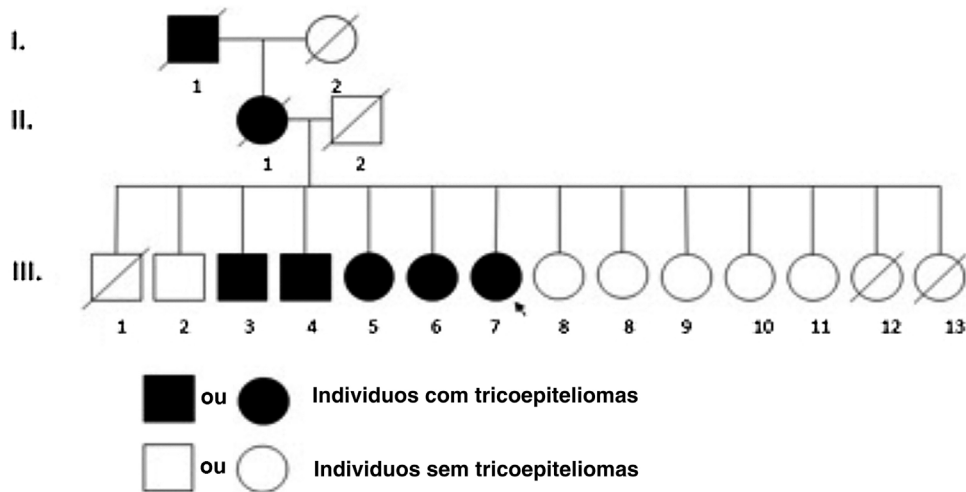


Figura 2 Heredograma demonstrando padrão hereditário autossômico dominante do tricoepitelioma múltiplo familiar.

O tratamento do TFM não é bem estabelecido na literatura e é difícil em virtude da multiplicidade das lesões, da localização predominantemente facial e da natureza progressiva das lesões. Dentre os disponíveis, destacam-se

excisão cirúrgica, ablação por radiofrequência, dermoablação, crioterapia, radioterapia e *lasers*.⁵ Há, ainda, relatos de terapias farmacológicas com sirolimo, imiquimode, tretinoína, vismodegibe, ácido acetilsalicílico e adalimumabe.⁵

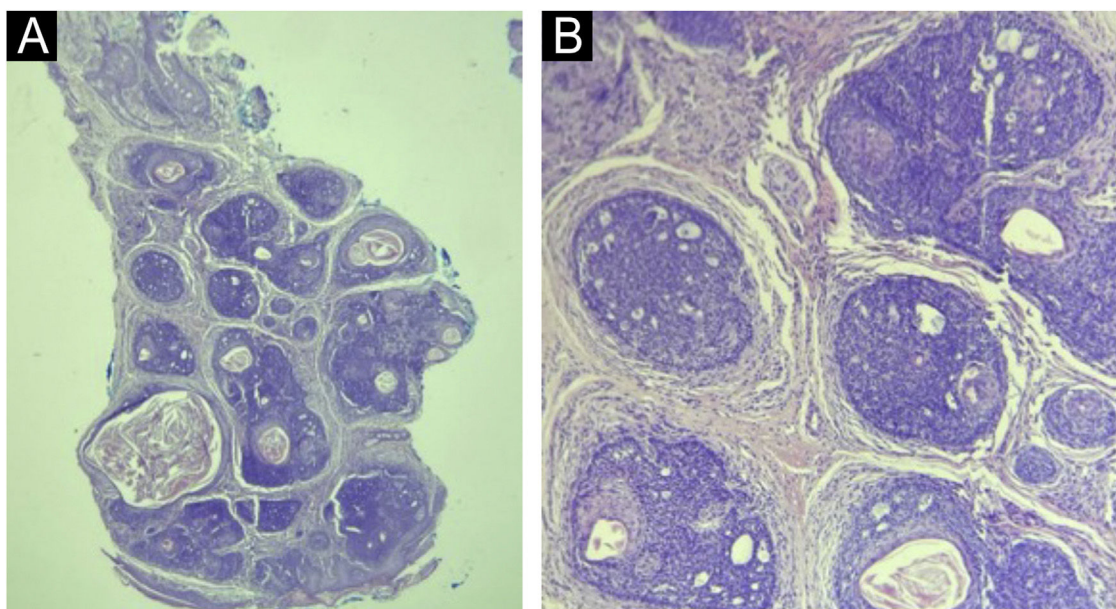


Figura 3 (A) Anatomopatológico: tumor dérmico (tricoepitelioma) bem delimitado, constituído de lóbulos de células basaloides e pseudocistos córneos focais (Hematoxilina & eosina, 100×). (B) Lóbulos de células basaloides, com distribuição em paliçada na periferia, dispostas em padrão cribiforme e envolvidas por estroma fibrótico, associados a pseudocistos córneos focais. O estroma tem contato direto com as células tumorais (Hematoxilina & eosina, 200×).

Suporte financeiro

Nenhum.

Contribuição dos autores

Thais Florence Duarte Nogueira: Concepção e o desenho do estudo; levantamento dos dados; redação do artigo e revisão crítica do conteúdo intelectual importante; participação intelectual em conduta propedêutica e/ou terapêutica de casos estudados; revisão crítica da literatura; aprovação final da versão final do manuscrito.

Stefanie Gallotti Borges Carneiro: Levantamento dos dados; redação do artigo e revisão crítica do conteúdo intelectual importante; aprovação final da versão final do manuscrito.

Larissa Jacom Abdulmassih Wood: Levantamento dos dados; redação do artigo e revisão crítica do conteúdo intelectual importante; aprovação final da versão final do manuscrito.





José Roberto Pereira Pegas: A concepção e o desenho do estudo; levantamento dos dados; redação do artigo e revisão crítica do conteúdo intelectual importante; participação efetiva na orientação da pesquisa; participação intelectual em conduta propedêutica e/ou terapêutica de casos estudados; revisão crítica da literatura; aprovação final da versão final do manuscrito.

Conflito de interesses

Nenhum.

Referências

1. Karimzadeh I, Namazi MR, Karimzadeh A. Trichoepithelioma: a comprehensive review. *Acta Dermatovenerol Croat.* 2018;26:162–8.
2. Lobo Y, Blake T, Wheller L. Management of multiple trichoepithelioma: a review of pharmacological therapies. *Australas J Dermatol.* 2021;62:e192–200.
3. Madrigal KS, Chaves HNA. Tricoepitelioma múltiple familiar. Reporte de un caso. *Rev Clin Med Fam.* 2021;14:103–5.
4. Kazakov DV. Brooke-Spiegler syndrome and phenotypic variants: an update. *Head Neck Pathol.* 2016;10:125–30.
5. Dissanayaka DWVN, Dassanayaka DKB, Jayasooriya PR. Clinical, histopathological, and management challenges of multiple familial trichoepithelioma: a case report of a patient presenting with multiple facial papules. *Case Rep Dent.* 2020, 5648647.

Thais Florence Duarte Nogueira ,
Stefanie Gallotti Borges Carneiro *,
Larissa Jacom Abdulmassih Wood 
e José Roberto Pereira Pegas 

Serviço de Dermatologia, Complexo Hospitalar Padre Bento de Guarulhos, Guarulhos, SP, Brasil

* Autor para correspondência.

E-mail: stefaniegallotti@hotmail.com (S.G. Carneiro).

Recebido em 10 de agosto de 2022; aceito em 20 de novembro de 2022

<https://doi.org/10.1016/j.abdp.2024.02.013>

2666-2752/ © 2024 Sociedade Brasileira de Dermatologia.

Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este é um artigo Open Access sob uma licença CC BY (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>).