

Diagnóstico de pseudoxantoma elástico em paciente com lesões cutâneas discretas^{☆,☆☆}



Prezado Editor,

O pseudoxantoma elástico (PXE) é doença metabólica genética autossômica recessiva caracterizada por calcificação aberrante com fragmentação de fibras elásticas na derme, retina e túnica íntima das artérias.¹ Os autores apresentam o caso de uma paciente com alterações oculares e sinais cutâneos discretos como forma inicial de PXE, confirmado por histologia da pele.

Paciente do sexo feminino, de 33 anos, tinha história de lúpus eritematoso sistêmico e foi encaminhada para exame de fundoscopia, que revelou estrias angioides associadas à diminuição do brilho foveolar e alterações pigmentares difusas denominadas “*peau d’orange*” ou “*casca de laranja*” (fig. 1). O exame físico revelou duas pápulas esbranquiçadas medindo 2 mm na prega cervical lateral (fig. 2). A paciente era normotensa, com pulsos periféricos simétricos presentes. Os valores de cálcio, fósforo e perfil lipídico estavam normais. A histopatologia das lesões cervicais revelou fibras elásticas dérmicas espessadas e fragmentadas. A coloração de Von Kossa foi positiva para deposição de cálcio nas fibras elásticas (fig. 3), confirmando o diagnóstico de PXE.

A prevalência de PXE varia entre 1/25.000 e 1/100.000 indivíduos, com predominância no sexo feminino. É cau-

sada por mutação no gene *ABCC6*, localizado no cromossomo 16, que codifica a proteína de transporte transmembrana MRP6.² A fisiopatologia envolve níveis reduzidos do fator de antimineralização pirofosfato inorgânico (PPi), homeostase do cálcio extracelular disfuncional e mineralização ectópica de tecidos ricos em fibras elásticas. Há heterogeneidade fenotípica considerável que poderia explicar o diagnóstico tardio do quadro clínico apresentado neste trabalho.³

Embora, em geral, os achados cutâneos representem o primeiro sinal clínico, eles geralmente são sutis e não são evidentes até a segunda ou terceira décadas.³ O primeiro sinal cutâneo são pápulas pequenas, discretas e amareladas na face lateral do pescoço, axilas, fossas antecubitais e poplíteas. Essas pápulas coalescem para formar placas de aparência ondulada e inelástica.^{2,3} Apesar da aparência inócua dessas lesões cutâneas, elas podem indicar envolvimento ocular e vascular significativo. Subsequentemente, está associado à pele redundante nas dobras, geralmente nas axilas e virilhas.⁴ Em alguns pacientes com estrias angioides, a biópsia de pele axilar saudável ou tecido cicatricial pode revelar a histopatologia característica do PXE.⁴ A microscopia eletrônica da pele revela depósitos minerais volumosos que desorganizam e fragmentam as fibras elásticas na derme média.²

As primeiras alterações visíveis na fundoscopia são irregularidades pigmentares com aspecto de “*peau d’orange*”, que tipicamente precedem as estrias angioides em um a oito anos. As estrias angioides originam-se no disco óptico e irradiam-se para fora como linhas irregulares cinza-

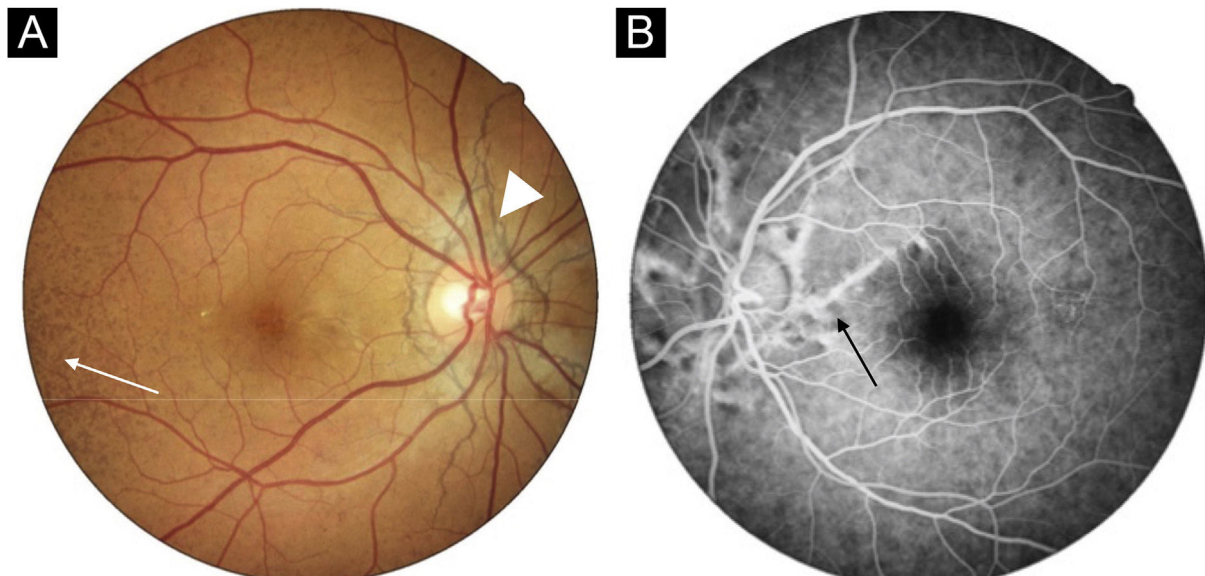


Figura 1 Retinografia do olho direito. Notar a aparência de “*peau d’orange*” do fundo desde a porção temporal até a mácula (*seta*) e estrias angioides pouco visíveis irradiando-se para fora do disco óptico, dando a aparência de “*teia de aranha*” (*ponta de seta*). A angiofluoresceinografia do olho esquerdo mostrou estrias angioides de contorno hiperfluorescente irradiando-se do nervo óptico até a porção média periférica (*seta*).

DOI referente ao artigo: <https://doi.org/10.1016/j.abd.2021.07.012>

☆ Como citar este artigo: Jahr C, Vera V, Bustos R, Contreras J. Diagnosis of pseudoxanthoma elasticum in a patient with discrete skin lesions. *An Bras Dermatol.* 2023;98:542-4.

☆☆ Trabalho realizado no Hospital Barros Luco Trudeau, Santiago, Chile.

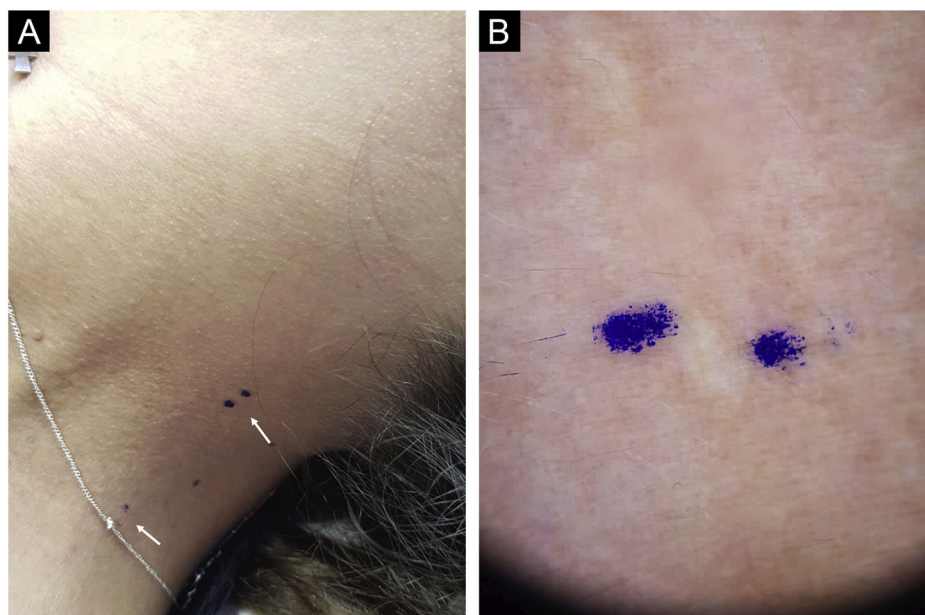


Figura 2 (A) Área cutânea cérvico-lateral esquerda com duas pápulas esbranquiçadas, quase imperceptíveis, medindo 2 mm de diâmetro, assinalada entre as marcações com lápis azul (*setas*). (B) Dermatoscopia de uma das pápulas esbranquiçadas assinalada entre as marcações com lápis azul.

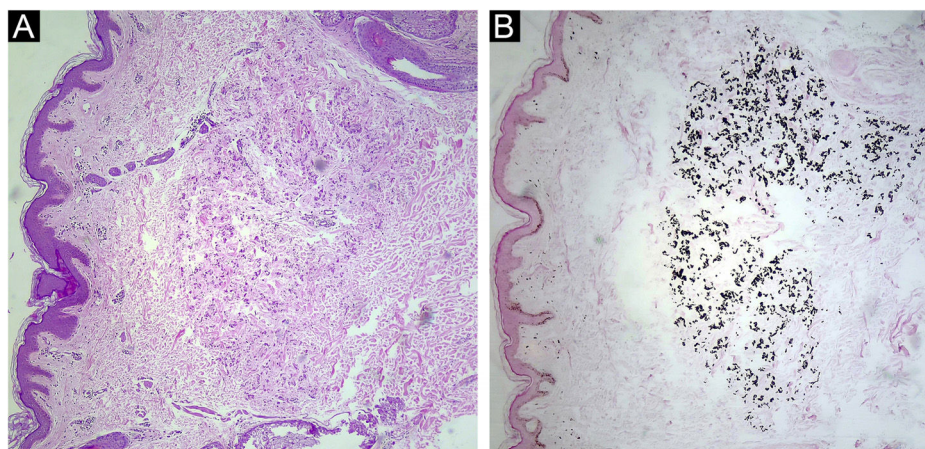


Figura 3 (A) Epiderme sem alterações, derme com fibras elásticas fragmentadas, espessadas e basofílicas (Hematoxilina & eosina, 40 ×). (B) Coloração de Von Kossa positiva para deposição de cálcio nas fibras elásticas (Von Kossa, 40 ×).

-acastanhadas, e a histopatologia mostra fragmentação da membrana de Bruch que se apresenta calcificada e espessada. Estas alterações predispõem à neovascularização secundária da coroide, com o consequente risco de hemorragia e cegueira nos estágios tardios da doença.⁵ Embora altamente específicas, estrias angioides também foram relatadas em pacientes com hemoglobinopatias, doença de Paget e síndrome de Ehler-Danlos.²

As manifestações de envolvimento vascular incluem perda de pulsos periféricos, claudicação, hipertensão, infarto do miocárdio e acidente vascular encefálico isquêmico ou hemorrágico. Esses achados refletem a mineralização das camadas média e íntima de artérias de pequeno e médio calibre.^{2,3}

Este caso é descrito em decorrência de sua apresentação clínica incomum e para destacar a importância das

alterações cutâneas na confirmação diagnóstica desta entidade.

Suporte financeiro

Nenhum.

Contribuição dos autores

Catalina Jahr: Aprovação da versão final do manuscrito; composição do manuscrito; obtenção, análise e interpretação dos dados; participação na concepção do estudo; revisão crítica da literatura; revisão crítica do manuscrito.

Valentina Vera: Aprovação da versão final do manuscrito; obtenção, análise e interpretação dos dados; revisão crítica do manuscrito.

Roberto Bustos: Aprovação da versão final do manuscrito; obtenção, análise e interpretação dos dados; revisão crítica do manuscrito.

José Contreras: Aprovação da versão final do manuscrito; obtenção, análise e interpretação dos dados; revisão crítica do manuscrito.

Conflito de interesses

Nenhum.

Referências

- Gliem M, Zaeytijd JD, Finger RP, Holz FG, Leroy BP, Issa PC. An update on the ocular phenotype in patients with pseudoxanthoma elasticum. *Front Genet.* 2013;4:14.
- Germain DP. Pseudoxanthoma elasticum. *Orphanet J Rare Dis.* 2017;12:85.
- Uitto J, Jiang Q, Váradi A, Bercovitch LG, Terry SF. Pseudoxanthoma elasticum: diagnostic features, classification and treatment options. *Expert Opin Orphan Drugs.* 2014;2:567–77.
- Brown SJ, Talks SJ, Needham SJ, Taylor AEM. Pseudoxanthoma elasticum: biopsy of clinically normal skin in the investigation of patients with angioid streaks. *Br J Dermatol.* 2007;157:748–51.
- Georgalas I, Tservakis I, Papaconstantinou D, Kardara M, Koutsandrea C, Ladas I. Pseudoxanthoma elasticum, ocular manifestations, complications and treatment. *Clin Exp Optom.* 2011;94:169–80.

Catalina Jahr ^{a,*}, Valentina Vera ^a,
Roberto Bustos ^b
e José Contreras ^c

^a Departamento de Dermatologia, Hospital Clínico de la Universidad de Chile, Santiago, Chile

^b Departamento de Dermatologia, Hospital Barros Luco Trudeau, Santiago, Chile

^c Departamento de Oftalmologia, Hospital Barros Luco Trudeau, Santiago, Chile

* Autor para correspondência.

E-mail: catalina.jahr@gmail.com (C. Jahr).

Recebido em 27 de julho de 2021; aceito em 30 de julho de 2021

<https://doi.org/10.1016/j.abdp.2023.03.020>
2666-2752/ © 2023 Publicado por Elsevier España, S.L.U. em nome da Sociedade Brasileira de Dermatologia. Este é um artigo Open Access sob a licença de CC BY (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>).

Tinea profunda nodular generalizada causada por *Trichophyton rubrum* em paciente imunossuprimido^{☆,☆☆}



Prezado Editor,

Descreve-se o caso de um paciente do sexo masculino, de 65 anos, com nódulos subcutâneos disseminados, com prurido intenso há um ano (fig. 1). Ele apresentava história de diabetes *mellitus*, hipertensão arterial, doença renal crônica há vários anos e penfigoide bolhoso (PB) há dois anos. Glicocorticoide sistêmico (prednisona oral 25 mg, 2 × /dia) havia sido prescrito para tratar o PB por mais de um ano.

Após a hospitalização, a dosagem de glucana fúngica foi de 213 pg/mL (valor normal < 60 pg/mL), o que indicou a presença de infecção fúngica profunda. Entretanto, a hemocultura para fungos foi negativa, e não foi demonstrada linfadenopatia na ultrassonografia. A histopatologia mostrou hiperplasia epidérmica, abscesso dérmico e infiltração de

neutrófilos, linfócitos, células epitelioides e células gigantes multinucleadas dispersas (fig. 2A). Hifas intracelulares foram observadas em células multinucleadas no granuloma (fig. 2B). A amostra de pele também foi enviada para sequenciamento utilizando *Next Generation Sequencing* (NGS) para identificar o patógeno. O NGS detectou sequências de nucleotídeos de *Trichophyton rubrum* (taxa de cobertura: 0,0199%) no DNA extraído da amostra de pele. Considerando as manifestações clínicas do paciente, a histopatologia e as leituras de sequenciamento notavelmente altas em comparação com o controle negativo, chegou-se ao diagnóstico de tinea profunda nodular generalizada causada por *Trichophyton rubrum*. Terapia antifúngica oral foi iniciada, com 250 mg/dia de terbinafina, e os nódulos desapareceram completamente após três meses.

Trichophyton rubrum geralmente causa dermatomicose superficial, como tinha das mãos e dos pés e corporal. Porém, em pouquíssimos casos, *T. rubrum* penetra na derme e no tecido subcutâneo, causando tinea profunda, também chamada de dermatofitose profunda.¹ A tinea profunda é caracterizada pela extensão da infecção por dermatófitos além da área perifolicular, às vezes envolvendo linfonodos.² A maioria dos pacientes com tinea profunda apresenta imunodeficiência inata ou adquirida, incluindo desnutrição, diabetes, leucemia, linfoma, síndrome da imunodeficiência adquirida (AIDS), transplante de órgãos sólidos e doença renal crônica.²

No presente caso, diabetes *mellitus*, doença renal crônica e o tratamento sistêmico com glicocorticoide para PB inibiram o sistema imunológico inato e adquirido do

DOI referente ao artigo:

<https://doi.org/10.1016/j.abdp.2021.08.018>

☆ Como citar este artigo: Li W, Lu K, Cai S, Lao L. Generalized nodular tinea profunda in an immunosuppressed patient caused by *Trichophyton rubrum*. *An Bras Dermatol.* 2023;98:544–6.

☆☆ Trabalho realizado no Departamento de Dermatologia, The Second Affiliated Hospital, Zhejiang University School of Medicine, Hangzhou, China.