

* Autor para correspondência.

E-mail: cssouza@fmrp.usp.br (C.S. Souza).

Recebido em 3 de setembro de 2022; aceito em 14 de dezembro de 2022

<https://doi.org/10.1016/j.abdp.2024.04.010>

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/>).

Monilétrix autossômico dominante com penetrância incompleta: nova mutação *KRT86* em família chinesa^{☆,☆☆}



Prezado Editor,

Moniletrix (OMIM 158000), também conhecido como cabelo em «contas de rosário», é doença capilar hereditária rara caracterizada por hastes capilares anormais com nós e entrenós periódicos, fragilidade capilar, hiperqueratose folicular e cabelo escasso.¹ Classicamente, é causada por mutações autossômicas dominantes nos genes básicos da queratina capilar *KRT86*, *KRT83* e *KRT81*.² Raramente, a mutação autossômica recessiva no gene *DSG4* pode contribuir para a doença.³ Os autores apresentam uma família chinesa de duas gerações com moniletrix autossômico dominante decorrente de nova mutação heterozigótica missense em *KRT86* (c.1226T>C, p.Leu409Pro).

A probanda (II-2) era uma mulher de 30 anos. Ela desenvolveu cabelos esparsos, curtos e frágeis, com queda de cabelo desde a infância (fig. 1A). Havia numerosas pápulas foliculares ceratóticas na região occipital (fig. 1B). O exame secundário de cabelos, sobrancelhas, cílios, unhas e o exame sistêmico foram todos normais. O exame dermatoscópico mostrou nódulos e aspecto em contas de rosário típicos (fig. 1C). Sob microscopia óptica, a haste do cabelo apresentava nódulos elípticos característicos e constrição intermitente (fig. 2A). A microscopia eletrônica de varredura revelou que o cabelo cilíndrico tinha estrutura segmentar com nódulos periódicos e partes estreitas; a largura dos nódulos variava de 0,09 a 0,11 mm, e a largura da constrição era de 0,05 a 0,08 mm. A crista longitudinal paralela e o sulco podiam ser vistos na superfície assemelhando o aspecto de uma casca de árvore, e no corte transversal a estrutura assemelhava a uma erosão (fig. 2B). O exame histopatológico do couro cabeludo afetado mostrou hiperqueratose, diminuição dos folículos pilosos, e infiltrado inflamatório mononuclear ao redor do orifício folicular e formando tampões foliculares (fig. 3).

O pai da paciente, de 58 anos, também apresentava queda de cabelo perceptível com pápulas foliculares menos

marcadas (fig. 4A-B). A dermatoscopia revelou fragilidade e quebra do cabelo (fig. 4C). O irmão mais novo da paciente, de 17 anos, nasceu com cabelos de aspecto normal, embora também fossem ásperos e sem brilho, com leve hiperqueratose folicular no couro cabeludo. A dermatoscopia revelou cabelos moniliformes aparentes. A mãe da paciente apresentava cabelos normais ao exame clínico e dermatoscópico.

Após obtenção do consentimento informado por escrito, amostras de sangue periférico foram coletadas da família para sequenciamento total do exoma (WES, do inglês *whole-exome sequencing*). O resultado do WES mostrou nova mutação missense em heterozigose (c.1226T>C, p.Leu409Pro) no éxon 7 do gene *KRT86* em todos os três membros afetados da família (fig. 5), que resultou em substituição de leucina por prolina.

Moniletrix é um defeito estrutural da haste do cabelo, geralmente causado por mutações nos genes que codificam as queratinas do cabelo. Entre esses *hot spots*, *KRT86* e *KRT81* são os mais comuns no moniletrix.⁴ No presente estudo, a mutação identificada c.1226T>C em *KRT86* leva à substituição de leucina por prolina, podendo afetar a estrutura e a estabilidade do filamento intermediário da queratina. A análise de patogenicidade não foi relatada anteriormente na base de dados da literatura ou na base de dados ClinVar. Que seja de conhecimento dos autores, esta é também a primeira vez que a mutação foi demonstrada para o moniletrix, o que amplia o espectro das mutações do *KRT86*. Entretanto, os mecanismos precisos para o cabelo moniliforme ainda não foram elucidados. A penetrância incompleta foi característica marcante do moniletrix nessa família. Entre os membros da família afetados, a gravidade do fenótipo pode variar desde alopecia extrema até aparência normal do cabelo.⁵ No presente estudo, os autores apresentam uma família com moniletrix na qual, entre três parentes, apenas a filha e o pai apresentavam hipotricose, e o irmão era clinicamente normal. A dermatoscopia confirmou cabelos moniliformes no irmão. A diferença de apresentação no presente estudo apoia a diversidade clínica do moniletrix.

Os autores apresentam no presente trabalho uma nova mutação c.1226T>C no éxon 7 do *KRT86* em uma família chinesa de duas gerações com moniletrix.

Suporte financeiro

Esta pesquisa recebeu suporte financeiro da Natural Science Foundation of China (nº 82103754).

Contribuição dos autores

Ru Dai: Contribuições substanciais para a concepção do manuscrito, obtenção, análise e interpretação dos dados;

DOI do artigo original: <https://doi.org/10.1016/j.abd.2022.12.010>

☆ Como citar este artigo: Westin AT, Barros Junior SA, Souza CS. Amelanotic melanoma with neural lesion simulating leprosy. *An Bras Dermatol.* 2024;99:608–10.

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

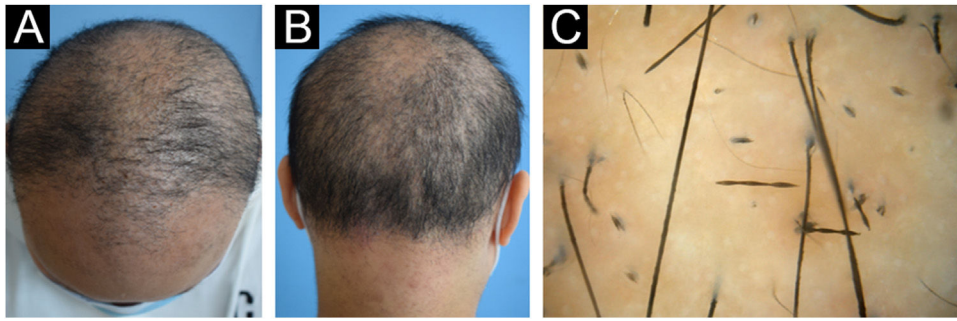


Figura 1 Características clínicas e dermatoscopia da probanda. O probando exibia cabelos ralos (A) e hiperqueratose folicular (B). (C) A dermatoscopia do probando mostrou aspecto em contas de rosário e nódulos típicos.

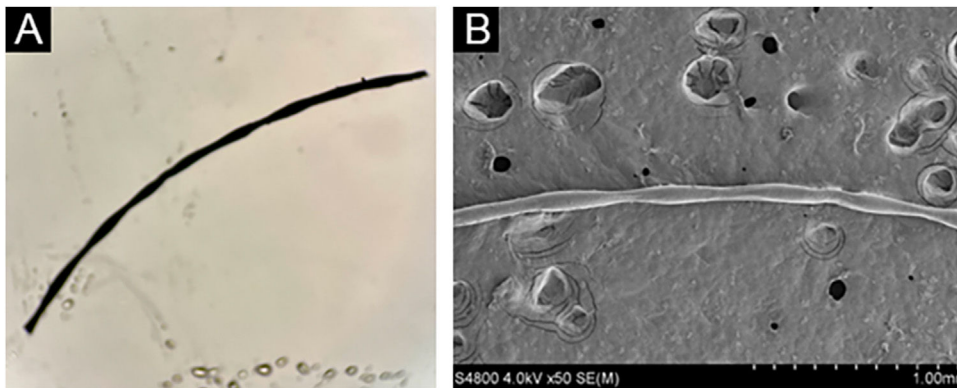


Figura 2 Microscopia óptica e microscopia eletrônica de varredura da probanda. (A) O exame da haste capilar do probando com microscópio óptico mostrou nódulos elípticos característicos e constrição intermitente. (B) A microscopia eletrônica de varredura revelou que o cabelo cilíndrico tinha estrutura segmentar com nódulos periódicos e partes estreitas.

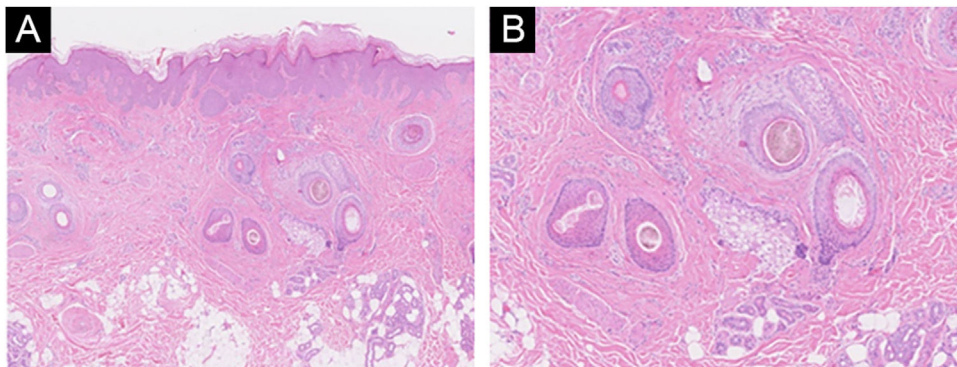


Figura 3 Histopatologia da probanda. O exame histopatológico do couro cabeludo afetado mostrou hiperqueratose, diminuição de folículos pilosos, infiltrado inflamatório mononuclear ao redor do orifício folicular e formação de tampões (Hematoxilina & eosina, 50 × [A], 100 × [B]).

elaboração e submissão do manuscrito; leitura e aprovação do manuscrito final.

Tingting Wang: Concepção e revisão do manuscrito; obtenção, análise e interpretação dos dados; leitura e aprovação do manuscrito final.

Xianjie Wu: Revisão das imagens histológicas, dermatoscópicas e de microscopia eletrônica de varredura; revisão do manuscrito final e aprovação da versão final a ser submetida.

Conflito de interesses

Nenhum.

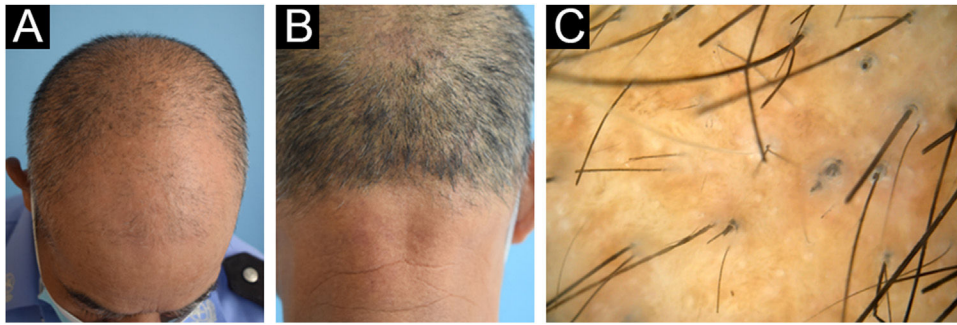


Figura 4 Características clínicas e dermatoscópicas do pai. Notam-se cabelos ralos (A) sem hiperqueratose folicular (B). (C) A dermatoscopia revelou fragilidade e quebra dos cabelos.

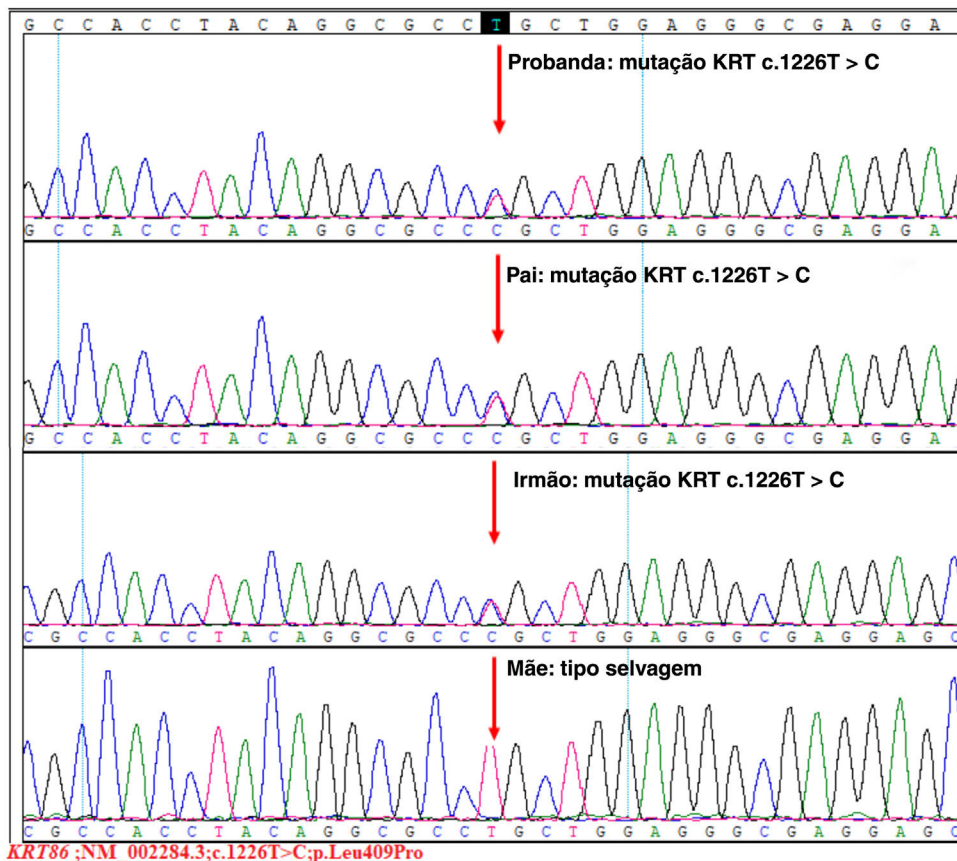


Figura 5 Sequência da mutação em heterozigose em *KRT86*. A probanda, seu pai e seu irmão tinham mutação em heterozigose de T para C (c.1226T>C, p.Leu409Pro) no éxon 7 de *KRT86*. A sequência da mãe era normal.

Referências

1. Winter H, Rogers MA, Langbein L, Stevens HP, Leigh IM, Labrèze C, et al. Mutations in the hair cortex keratin hHb6 cause the inherited hair disease monilethrix. *Nat Genet.* 1997;16:372-4.
2. Shimomura Y. Congenital hair loss disorders: rare, but not too rare. *J Dermatol.* 2012;39:3-10.
3. Zhou C, Wang P, Yang D, Liao W, Guo Q, Li J, et al. Autosomal recessive monilethrix: novel variants of the DSG4 gene in three Chinese families. *Mol Genet Genomic Med.* 2022;10:e1889.
4. Horev L, Djabali K, Green J, Sinclair R, Martinez-Mir A, Ingber A, et al. De novo mutations in monilethrix. *Exp Dermatol.* 2003;12:882-5.
5. De Cruz R, Horev L, Green J, Babay S, Sladden M, Zlotogorski A, et al. A novel monilethrix mutation in coil 2A of *KRT86* causing autosomal dominant monilethrix with incomplete penetrance. *Br J Dermatol.* 2012;166:20-6.

Ru Dai ^{ID}, Tingting Wang ^{ID}
e Xianjie Wu ^{ID*}

Departamento de Dermatologia, Zhejiang University
School of Medicine Second Affiliated Hospital, Hangzhou,
Zhejiang, China

* Autor para correspondência.

E-mail: wuxianjie@zju.edu.cn (X. Wu).

Recebido em 26 de outubro de 2022; aceito em 3 de dezembro de 2022

<https://doi.org/10.1016/j.abdp.2024.04.002>

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/>).

Dermatoscopia do tofo gotoso nasal e auricular ☆,☆☆



Prezado Editor,

Paciente do sexo masculino, 62 anos, hipertenso, ex-etilista, portador de gota havia aproximadamente 20 anos e em tratamento irregular com alopurinol e colchicina. Apresentava lesão nodular de consistência firme e indolor no dorso nasal com um ano de evolução, que progrediu com ulceração. Ao exame dermatológico, notavam-se pápulas amareladas nas hélices (fig. 1) e aumento de volume nas articulações das mãos, cotovelos, joelhos e pés. A dermatoscopia da lesão nasal evidenciou área branca amorfa central, com áreas amareladas entremeadas por estruturas polimórficas brancas brilhantes na periferia da lesão, além de eritema difuso e vasos ramificados periféricos (fig. 2). O exame dermatoscópico das lesões das hélices mostrou, predominantemente, estruturas globulares branco-amareladas agregadas (fig. 3), com vasos ramificados atravessando a lesão e na periferia da mesma (fig. 3A). Em outras lesões da hélice direita, diferentemente dos achados anteriores, observava-se área branco-

-amarelada amorfa (fig. 4A) ou fundo branco-amarelado amorfo com vasos ramificados desfocados dispersos sobre a lesão (fig. 4B-C). Também nesse mesmo local pode-se observar lesão com área branca amorfa, centro amarelado e eritema difuso periférico, semelhante à lesão nasal (fig. 4D). Nos exames laboratoriais, o paciente apresentava anemia com marcadores inflamatórios elevados, redução da função renal e ácido úrico sérico elevado (7,8 mg/dL, VR: 3,5-7,2 mg/dL). No entanto, o ácido úrico urinário estava dentro do valor da normalidade (378,4 mg/24 h - VR: 250-750 mg/24 h). O exame histopatológico da lesão do dorso nasal mostrou depósitos eosinofílicos amorfos ou de aspecto cristalóide na derme com aparência de agulhas, correspondendo a agregados de cristais de urato monossódico envoltos por infiltrado inflamatório granulomatoso, compatível com o diagnóstico de tofo gotoso (fig. 5).

Discussão

A gota é a artrite inflamatória mais comum, causada pelo depósito de cristais de urato monossódico nas articulações.¹ O tofo gotoso, acúmulo desses cristais nos tecidos moles, é

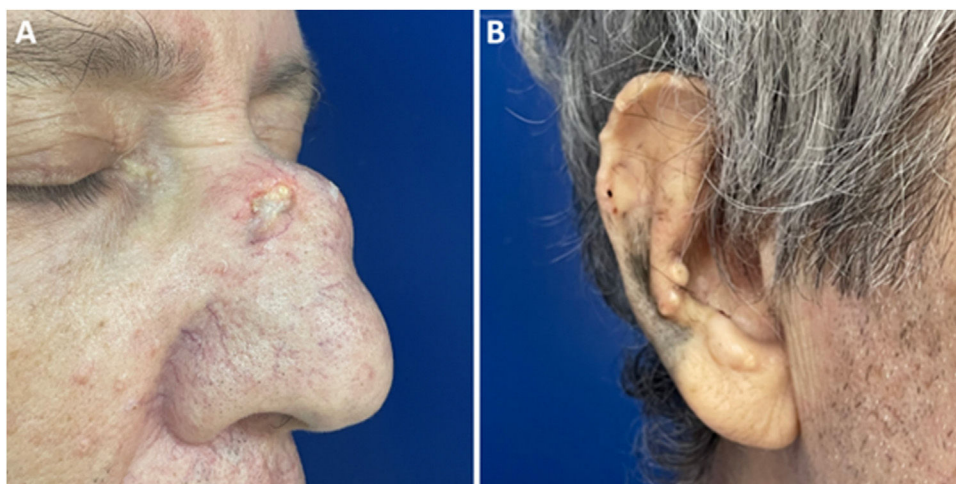


Figura 1 Aspecto clínico dos tofos gotosos. (A) Lesão nodular ulcerada no dorso nasal. (B) Pápulas amareladas da orelha direita.

DOI do artigo original: <https://doi.org/10.1016/j.abdp.2022.12.014>

☆ Como citar este artigo: Santos BS, Maciel MAP, Valente NYS. Dermoscopy of nasal and auricular gouty tophi. An Bras Dermatol. 2024;99:615-8.

☆☆ Trabalho realizado no Hospital do Servidor Público Estadual, São Paulo, SP, Brasil.