



CARTAS - CASO CLÍNICO

Gêmeos monozigóticos afetados pela síndrome SAPHO^{☆,☆☆}

Prezado Editor,

Gêmeos monozigóticos de 15 anos, nascidos de pais não consanguíneos, apresentaram história de cinco meses de lesões ulcerativas acneiformes graves e dolorosas na face, região dorsal e tórax. O paciente 1 relatou dor esternal e lombar acentuada, enquanto o paciente 2, apenas dor lombar de pequena intensidade. Além disso, a mãe estava preocupada com a rápida perda ponderal de ambos. Os registros médicos revelaram um histórico de um ano de acne moderada e nódulos recorrentes nas axilas e virilhas. O histórico familiar de acne e doença articular era negativo. Ambos tinham nódulos inflamatórios, comedões, pústulas, bem como úlceras hemorrágicas dolorosas com crostas aderentes na região dorsal, tórax e região occipital (fig. 1). Foram observados múltiplos nódulos e fístulas nas áreas inguinal e axilar. Com base nos achados clínicos dos gêmeos, foi feito diagnóstico preliminar de acne fulminante (AF) em combinação com hidradenite supurativa (HS), e foi iniciada terapia com corticosteroides orais (prednisona 0,7 mg/kg/dia) em combinação com clindamicina tópica para as lesões inguinais e axilares, a ser aplicada uma vez ao dia. Após duas semanas de tratamento, as lesões ulcerativas melhoraram; por isso a prednisona foi reduzida em 5 mg a cada sete dias para cada gêmeo. As investigações laboratoriais mostraram aumento da velocidade de hemossedimentação e da proteína C-reativa no dois pacientes. No entanto, a contagem completa e diferencial de células sanguíneas, fosfatase alcalina, cálcio, fosfato e anticorpos antinucleares, fator reumatoide, anticorpo anti-peptídeo citrulinado cíclico estavam dentro dos níveis de normalidade. Em virtude da dor no peito e na região dorsal e do aumento do marcador inflamatório, os pacientes foram encaminhados para os departamentos de Reumatologia e

Radiologia. A ressonância magnética (RM) do paciente 1 mostrou intensidade de sinal alterada na articulação sacro-ilíaca esquerda e no arco posterior da quarta costela à direita, enquanto para paciente 2, a RM destacou intensidade de sinal alterada na articulação sacro-ilíaca esquerda (fig. 2). A evidência de sacroileíte em ambos levou ao diagnóstico de síndrome de sinovite-acne-pustulose-hiperostose-osteíte (SAPHO). Tratamento com adalimumabe, medicamento que tem como alvo o fator de necrose tumoral (TNF)-alfa, na dose de 40 mg a cada 14 dias, juntamente com zolendronato e prednisona oral, foi iniciado. Após seis meses, houve melhora acentuada nas lesões de acne e HS (fig. 3) e desconforto ósseo não foi mais relatado. Além disso, o nível dos marcadores de inflamação sistêmica normalizou e ambos apresentaram ganho ponderal.

Apesar da remissão da síndrome SAPHO no dois irmãos, a natureza crônica da HS exigiu abordagem de tratamento direcionada. Como o adalimumabe é um dos poucos tratamentos aprovados para HS, decidiu-se continuar a administração a longo prazo. Consultas de seguimento dermatológico-reumatológico são agendadas a cada seis meses.

A síndrome SAPHO é doença rara, afetando 1 em cada 10.000 caucasianos.¹ Embora sua patogênese seja desconhecida, recentemente foi sugerido que seja autoinflamatória. Entretanto, uma combinação de fatores hereditários, infecciosos e imunológicos pode contribuir para o início e o desenvolvimento da doença.² O diagnóstico da síndrome SAPHO é baseado na história, clínica e achados obtidos por investigações de imagem. Atualmente, não há consenso universal entre os pesquisadores sobre os critérios diagnósticos.³ Os principais diagnósticos diferenciais para a síndrome SAPHO incluem osteíte infecciosa, osteomielite, neoplasias malignas e outros distúrbios ósseos e articulares. As articulações esternocostais e esternoclaviculares e o ligamento costoclavicular são os mais envolvidos. As imagens radiográficas podem mostrar alterações ósseas hiperostóticas, lesões escleróticas, osteólise, reação periosteal e lesões osteoproliferativas envolvendo ênteses.⁴ Dermatoses acneiformes e neutrofílicas são os principais achados para o diagnóstico da síndrome SAPHO. Notavelmente, até 60% das manifestações dermatológicas são pustulose palmoplantar e 25% dos pacientes, principalmente homens, apresentam acne nodulocística moderada a grave. Outras condições relacionadas, como HS, doença de Sneddon-Wilkinson, síndrome de Sweet e pioderma gangrenoso, são menos comuns. Aproximadamente 10% dos portadores da

DOI referente ao artigo:

<https://doi.org/10.1016/j.abd.2024.03.008>

☆ Como citar este artigo: Scandagli I, Rosi E, Silvi G, Ruggieri M, Amadori T, Prignano F. Monozygotic twins affected by SAPHO syndrome. *An Bras Dermatol.* 2025;100.

<https://doi.org/10.1016/j.abd.2024.03.008>

☆☆ Trabalho realizado no Departamento de Ciências da Saúde, Seção de Dermatologia, University of Florence, Florença, Itália.

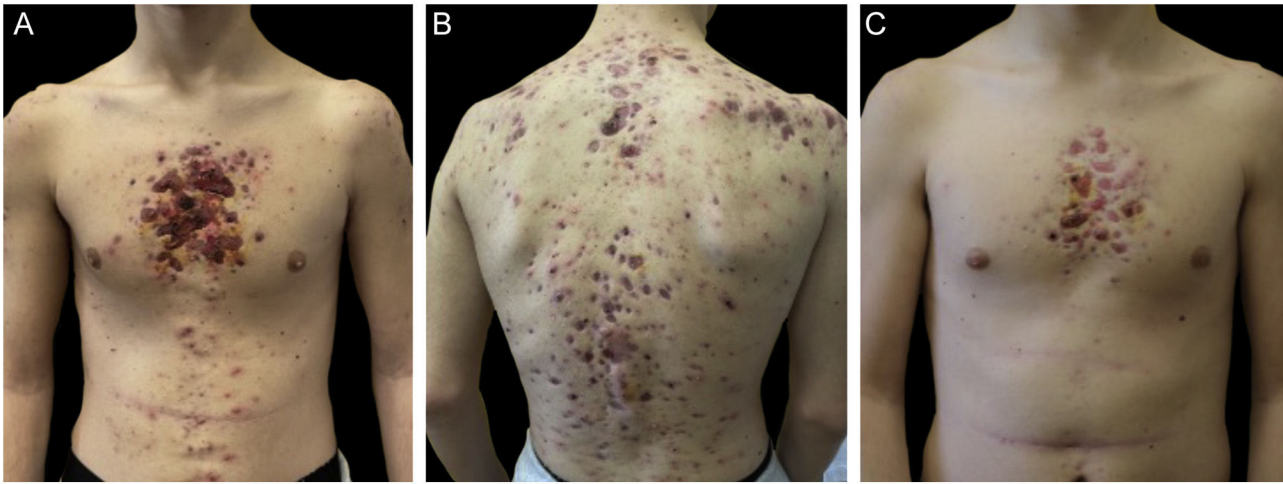


Figura 1 Na apresentação clínica, tanto o paciente 1 (A-B) quanto o paciente 2 (C) apresentaram lesões acneiformes ulcerativas no tórax, levando ao diagnóstico de acne fulminante.

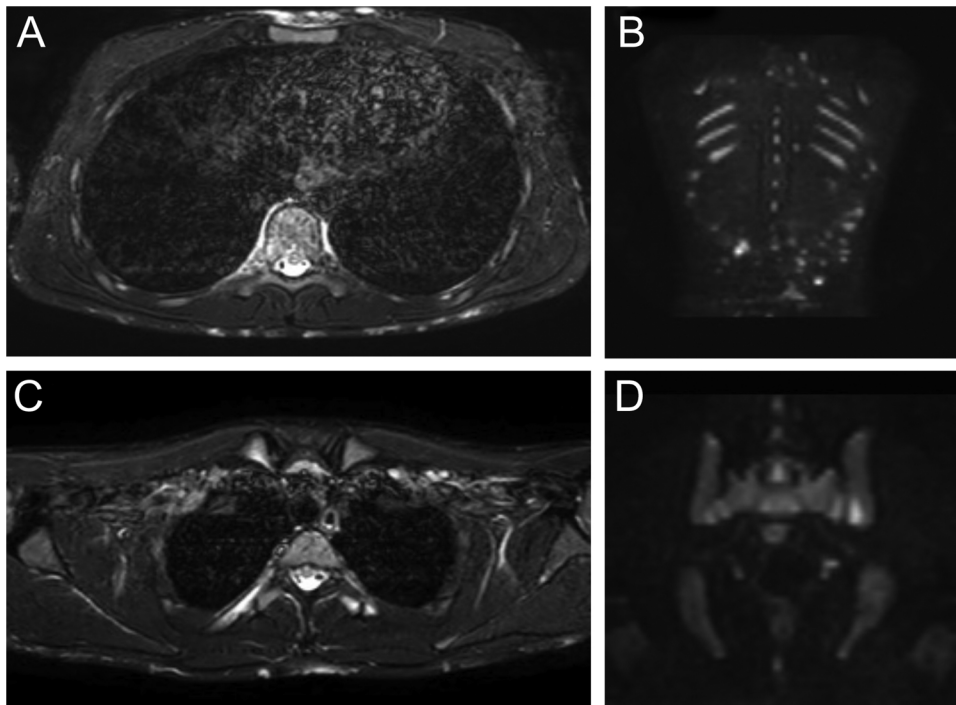


Figura 2 Paciente 1: Imagens de ressonância magnética de inversão-recuperação com tau curto (STIR do inglês *Short Tau Inversion Recovery*; esquerda) do tórax revelando sinais de hiperintensidade nodular na região cutâneo-subcutânea afetando a parede torácica anterior, bem como a região dorsal (A); sinal de hiperintensidade do arco posterior da quarta costela à direita devido a edema da medula, mas sem edema dos tecidos moles circundantes (B). Imagens de corpo inteiro ponderadas em difusão coronal com supressão do sinal de fundo (DWIBS, do inglês *Diffusion-Weighted Whole-Body Imaging with Background Body Signal Suppression*; direita) demonstrando aumento do sinal em múltiplas alterações subcutâneas na região dorsal do paciente (C); sinal de hiperintensidade focal na articulação sacro-ilíaca esquerda (D).

síndrome SAPHO apresentam sintomas como febre e fadiga.⁵ Marcadores de inflamação elevados, leucocitose e anemia leve podem estar presentes nos resultados laboratoriais. O tratamento da síndrome SAPHO é necessário para o alívio dos sintomas e prevenção de complicações futuras, como comprometimento da função óssea e articular. As estratégias de tratamento geralmente são baseadas em evidências de rela-

tos de casos e podem variar dependendo das manifestações da doença no paciente; isso ocorre principalmente porque ensaios clínicos não foram conduzidos devido à sua raridade. Um medicamento anti-inflamatório não esteroideal e glicocorticoides de curto prazo fornecem alívio osteoarticular inicial. O metotrexato pode tratar artrite periférica na ausência de doença axial, enquanto os inibidores de

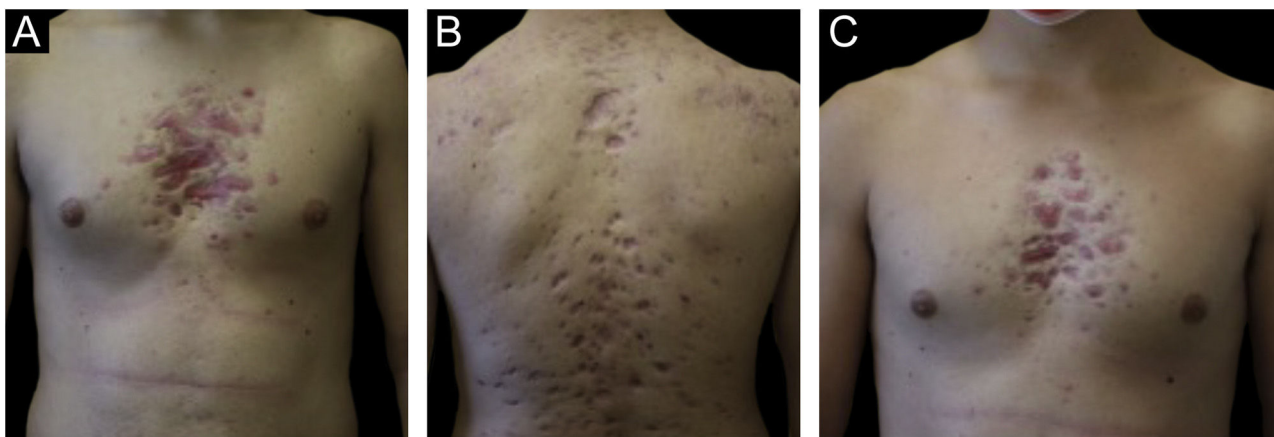


Figura 3 Após seis meses, o paciente 1 (A-B) e o paciente 2 (C) apresentaram cicatrizes atróficas no tórax e na região dorsal.

TNF são preferidos para entesite grave e doença axial. Para pacientes que apresentam manifestações osteoarticulares e cutâneas na síndrome SAPHO, os profissionais de saúde podem considerar diversas abordagens, como retinoides orais para pustulose palmoplantar e acne. Opções viáveis para casos desafiadores incluem terapia com bifosfonatos, inibição da interleucina (IL)-17, inibição da IL-1, inibição da IL-12/23 e inibição da Janus quinase.⁶ A resposta dos pacientes gêmeos do presente relato ao adalimumabe corresponde à literatura existente que documenta sua eficácia para a síndrome SAPHO. Este relato é único em virtude da ocorrência simultânea e rara de AF e HS em gêmeos monozigóticos como parte da síndrome SAPHO.

Suporte financeiro

Nenhum.

Contribuição dos autores

Ilaria Scandagli: Concepção, planejamento, definição de conteúdo intelectual, elaboração e redação do manuscrito.

Elia Rosi: Definição de conteúdo intelectual, elaboração e redação do manuscrito, edição do manuscritos, revisão do manuscrito.

Gianmarco Silvi: Busca bibliográfica, revisão do manuscrito.

Matteo Ruggieri: Definição de conteúdo intelectual, busca bibliográfica, elaboração e redação do manuscrito.

Tommaso Amadori: Elaboração e redação do manuscritos, edição do manuscrito, revisão do manuscrito.

Francesca Prignano: Concepção, definição de conteúdo intelectual, edição do manuscrito, revisão do manuscrito, supervisão.

Conflito de interesses

Nenhum.

Referências

1. Sallés M, Olivé A, Perez-Andres R, Holgado S, Mateo L, Riera E, et al. The SAPHO syndrome: a clinical and imaging study. *Clin Rheumatol.* 2011;30:245–9.
2. Naik HB, Cowen EW. Autoinflammatory pustular neutrophilic diseases. *Dermatol Clin.* 2013;31:405–25.
3. Hayem G. SAPHO syndrome. *Rev Prat.* 2004;54:1635–6.
4. Depasquale R, Kumar N, Lalam RK, Tins BJ, Tyrrell PNM, Singh J, et al. SAPHO: what radiologists should know. *Clin Radiol.* 2012;67:195–206.
5. Nguyen MT, Borchers A, Selmi C, Naguwa SM, Cheema G, Gershwin ME. The SAPHO syndrome. *Semin Arthritis Rheum.* 2012;42:254–65.
6. Firinu D, Murgia G, Lorrai MM, Barca MP, Peralta MM, Manconi PE, et al. Biological treatments for SAPHO syndrome: an update. *Inflamm Allergy Drug Targets.* 2014;13:199–205.

Ilaria Scandagli ^a, Elia Rosi ^a, Gianmarco Silvi ^a, Matteo Ruggieri ^b, Tommaso Amadori ^b e Francesca Prignano ^{a,*}

^a Departamento de Ciências da Saúde, Seção de Dermatologia, University of Florence, Florença, Itália

^b Departamento de Radiologia, Careggi University Hospital, Florença, Itália

* Autor para correspondência.

E-mail: francesca.prignano@unifi.it (F. Prignano).

Recebido em 22 de janeiro de 2024; aceito em 27 de março de 2024