

CASO CLÍNICO

Acroqueratoderma aquagénica associada a uma mutação do gene da fibrose quística

V. Coelho-Macias*, S. Fernandes, P. Lamarão, F. Assis-Pacheco e J. Cardoso

Serviço de Dermatologia e Venereologia, Hospital de Curry Cabral, Lisboa, Portugal

Recebido a 5 de junho de 2012; aceite a 31 de outubro de 2012

Disponível na Internet a 18 de abril de 2013

PALAVRAS-CHAVE

Acroqueratoderma aquagénica;
Fibrose quística;
Aconselhamento genético

KEYWORDS

Aquagenic keratoderma;
Cystic fibrosis;
Genetic counseling

Resumo Descrita em 1996, a acroqueratoderma aquagénica é uma entidade rara, caracterizada pelo aparecimento de pápulas edematosas palmares após contacto com água. Múltiplas associações foram enumeradas mas, recentemente, a associação a mutações do gene da fibrose quística foi demonstrada.

Descreve-se o caso de uma mulher de 18 anos, saudável, com prurido e edema palmar após imersão em água. O exame objetivo inicial não mostrava alterações mas, 5 min após imersão em água, observavam-se múltiplas pápulas esbranquiçadas palmares. O estudo do gene da fibrose quística (CFTR) revelou uma mutação F508del num dos alelos. A doente negava outras queixas ou história familiar relevante.

A acroqueratoderma aquagénica é uma entidade provavelmente subdiagnosticada que poderá constituir uma manifestação de mutações do gene CFTR, o que possibilitaria a identificação de portadores e aconselhamento genético.

© 2012 Sociedade Portuguesa de Pneumologia. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos os direitos reservados.

Aquagenic keratoderma associated with a mutation of the cystic fibrosis gene

Abstract Reported for the first time in 1996, aquagenic keratoderma is a rare condition which is characterized by edematous flat-topped papules appearing on palmar skin after water immersion. Multiple anecdotal associations have been described but, recently, the association with cystic fibrosis gene mutations (CFTR) has been highlighted.

The authors describe an 18 year-old female, with one-month complaints of pruritus and swelling of palmar skin after water immersion. On examination, palmar skin was unremarkable but, 5 minutes after water immersion, multiple whitish papules became apparent. CFTR genotype study showed a F508del mutation in one allele. She had no other symptoms and no relevant family history.

* Autor para correspondência.

Correio eletrónico: vmcmacias@gmail.com (V. Coelho-Macias).

Aquagenic keratoderma is probably an under-diagnosed entity that might represent a manifestation of CFTR mutations, making carrier state identification and genetic counseling possible. © 2012 Sociedade Portuguesa de Pneumologia. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Introdução

A acroqueratoderma aquagénica foi descrita pela primeira vez em 1996 por English e McCollough¹. Desde então, múltiplas designações foram utilizadas na literatura: acroqueratoderma papulotranslúcida reativa transitória¹, acroqueratoderma ductal aquagénica² e queratoderma palmoplantar aquagénica³. Caracteriza-se por um espessamento das palmas, raramente atingindo as plantas, após breve imersão em água. Até à data, foram descritos na literatura, menos de 50 casos.

Apesar de múltiplas associações terem sido descritas, estudos recentes salientam a relação com as mutações no gene da fibrose quística (CFTR).

No presente artigo, os autores descrevem o caso clínico de uma doente com acroqueratoderma aquagénica associada a uma mutação do CFTR.

Caso clínico

Doente do sexo feminino, 18 anos de idade, raça caucasóide, referia queixas de prurido e edema palmar após breve imersão em água, com um mês de evolução. A imersão em água quente desencadeava os sintomas mais rapidamente e a dermatose regredia espontaneamente 20 min após a secagem das mãos. Não referia sintomas nas plantas ou outras queixas associadas. A sua história pessoal e familiar era irrelevante. Ao exame objetivo, inicialmente, não se detetavam alterações (fig. 1) no entanto, 5 min após imersão das mãos em água, objetivavam-se múltiplas pápulas infracentimétricas, edematosas, de superfície aplanada e esbranquiçada dispersas nas superfícies palmares. A dermatoscopia mostrava pele edematosa com *ostia* dilatados (fig. 2). A biopsia



Figura 1 Pele palmar no exame objetivo (antes da imersão em água).

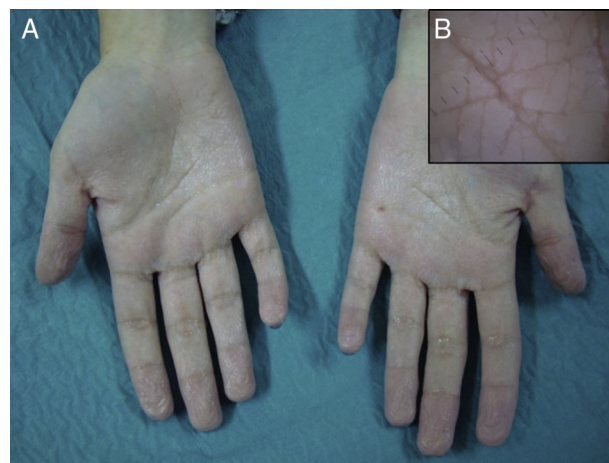


Figura 2 A: Pele palmar 5 min após imersão em água: notar aparecimento de múltiplas pápulas milimétricas, edematosas, esbranquiçadas e de superfície aplanada. B: Aspetto à dermatoscopia.

cutânea de uma pápula palmar após imersão em água revelava hiperortoqueratose, edema da derme, dilatação do acrossiringeo e *ostia* écrinos (fig. 3). O estudo do gene CFTR identificou uma mutação isolada F508. O teste do cloro no suor não foi efetuado. A doente foi medicada com cloreto de alumínio a 20%, tópico, com melhoria das lesões e queixas associadas. Tendo em conta o estado de portadora de

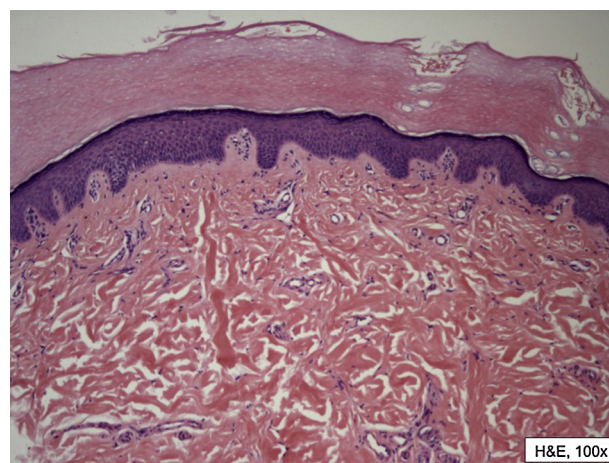


Figura 3 Exame histopatológico de pápula palmar após imersão em água mostrando hiperortoqueratose, edema da derme e dilatação do acrossiringeo e *ostia* écrinos.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4213774>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4213774>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)