

## REVISAO DE SINDROMES – curso Rio de Janeiro online

- Fotossensibilidade: alteração imunológica imediata, tardia, ou pode se instalar poucos minutos após a exposição solar ou fonte luminosa.

### • **ERUPÇÃO POLIMORFICA A LUZ HEREDITARIA**

- Alto grau de fotossensibilidade, lesões eczematosas, crostas, eritema importante na região fotoexposta e áreas fotoprotetidas.
- Também tinham, as vezes, vesículas, prurido. Não atrofiam e nem malignizam.
- Poiquilodermia: alteração de pigmentação e alterações vasculares. Pode estar em uma fase inicial ou tardia e dependendo da fase, pode ter comemorativos associados e que tem correlação patológica.
- Na **fase inicial** há eritema pronunciado, descamação superficial, pigmentação mosqueada discreta, telangiectasias discretas e depois na **fase tardia** há eritema discreto, atrofia cutânea, pigmentação mosqueada pronunciada e telangiectasias pronunciadas.
- Eritema, descamação, pigmentação mosqueada, telangiectasias, atrofia.
- Doenças hereditárias e adquiridas podem ter poiquilodermia.
- **Histopatologia:**
- Camada córnea com **hiperceratose compacta**, logo abaixo vemos uma **atrofia da epiderme** com retificação, às custas de um consumo das células tronco que tem papel de fazer a manutenção da espessura da epiderme. **Telangiectasias** = vasos dilatados, secundário ao processo inflamatório e reparativo. Tem que ter maior aporte de oxigênio para reparar a pele. **Infiltrado linfohistiocitário** para defesa e imunovigilância. Pele fina e menos protegida dos agentes externos. Em aumento maior, vemos **vacuolização da basal** com desprendimento, dependendo da intensidade da lesão, pode formar bolha ou lesão atrofica. Como há vacuolização, todo pigmento da camada basal, sofrem queda e são fagocitados por macrófagos na derme papilar, então há **incontinência pigmentar**. Isso que dá a tonalidade acinzentada e o aspecto sapilcado da clínica, entremeado pelo eritema permanente da **telangiectasia**. O infiltrado inflamatório permanece como imunovigilância. A partir de décadas pode desaparecer e ser substituído por um processo fibroplástico cicatricial.
- **LESÃO INICIAL:** infiltrado inflamatório perivascular (linfócitos e histiocitos) no plexo superior e inferior, **inicialmente CD4 e após 72h é substituído por CD8**. Isso é o que diferencia a EPL de outras dermatoses que são apenas CD4.
- Depois começa a ter edema importante na derme papilar e pode até vesicular a lesão. Na coloração pela HE o líquido não se cora e a derme papilar fica muito clara.
- Depois que a lesão fica estabelecida, dependendo de vários fatores imunológicos, próprios ao paciente, genéticos e adquiridos, essa erupção vai adquirir o polimorfismo. Ela pode ser muito **semelhante ao LES**, com **infiltrado inflamatório mais importante**, mais denso, com **excitose de linfócitos para dentro da epiderme**, faz vacuolização da camada basal com disceratose. Pode ter espessamento da MB parecendo LES.

- **Dx diferencial histológico da Erupção polimorfa a Luz:** LE, porfirias, prurigo actínico (lesões sindrômicas crônicas eczematosas, associadas com exposição solar), infiltrado linfocitário de Jessner, linfoma cutâneo de células T, perniose, rosácea, dermatofitose.
- **LUPUS ERITEMATOSO** → vacuolização da camada basal e anexos cutâneos. Há apoptose dos queratinócitos, ausência de edema papilar tão acentuado mesmo no subagudo, pode mostrar mucina dérmica (alcian blue), presença de células dendríticas plasmacitoides CD123.
- **PORFIRIAS** → bolha subepidérmica, arquitetura papilar mantida, escassez de infiltrado inflamatório dérmico. Camada córnea espessada. Pouco infiltrado inflamatório.
- **PRURIGO ACTÍNICO** → escoriações, hiperplasia epidérmica, espongióse linfocítica e exocitose, ausência de edema dérmico. Pode evoluir com vacuolização da basal, infiltrado perivascular superficial e profundo – fica muito difícil de diferenciar com LES, precisando de IF ou IH.
- **INFILTRADO LINFOCITÁRIO DE JESSNER** → variante do lúpus eritematoso, mais relacionado a forma túmida. Alguns artigos relacionam com pseudolinfomas ou borreliose. Epiderme preservada, ausência de edema papilar (diferente da EPL), com infiltrado inflamatório mais numeroso, lembra um manguito ao redor do plexo vascular.
- **LINFOMA CUTÂNEO DE CELULAS** → Infiltrado linfocitário proeminente, presença de epidermotropismo. A epiderme se mantém íntegra no terço superior. Infiltrado linfocitário bem proeminente.
- **PERNIOSE** → doença vascular induzida pelo frio. Sinônimos: eritema pernio. Histologia quase idêntica a EPL, pode haver edema papilar acentuado, infiltrado linfocitário perivascular superficial e profundo.
- **ROSÁCEA** → epiderme preservada, ausência de edema papilar, infiltrado linfocitário dérmico moderado ao redor dos vasos e anexos, exocitose nos folículos pilosos. Pode ter ectasia vascular. Se cronicar, podemos ter processo granulomatoso associado – de corpo estranho ao romper estruturas foliculares.
- **DERMATOFITOSE** → Edema papilar importante proeminente, PAS com hifas no estrato córneo.
- *7L da face – lues, doença de Lyme, lúpus, erupção polimorfa a luz, infiltrado linfocitário de jessner, Linfocitoma cutis, linfoma.*

#### **SÍNDROME DE ROTHMUND-THOMPSON = POIQUILODERMA CONGÊNITO**

- Menina de 10 anos, baixa estatura, vários episódios de fotossensibilidade desde a primeira infância. Ao exame – poiquilodermia na face, tronco, extremidades. Não havia história de catarata.
- Fotossensibilidade, poiquilodermia, dentes cônicos, hiperqueratose de extremidades, osteossarcoma 30% dos casos, catarata juvenil, baixa estatura, cabelos e sobrancelhas esparsos, displasias esqueléticas, alterações GI, catarata juvenil, osteossarcoma e neoplasias cutâneas.
- Mutação no gene RECQL4 no cromossomo 8 que codifica a enzima DNA helicase de desdobra o DNA. O gene defeituoso deixa os cromossomos instáveis.
- RECQL2 – síndrome de Werner

- RECQL3 – síndrome de Bloom
- RECQL4 – síndrome de Rothmund Thompson

#### • **SÍNDROME DE ZINSSER ENGMAN COLE = DISCERATOSE CONGENITA**

- Sexo masculino, 10 anos, hiperpigmentação reticulada associada a lesões hipercromicas e atroficas na região cervical, axilas, região inguinal e palma das mãos. As lesões cutâneas iniciaram-se aos sete anos de idade com acentuação lenta e progressiva. Exibia tbm ceratose pontuada nas palmas, coiloniquia, estrias longitudinais e distrofia das unhas e dos pododáctilos, além de placas leucoceratoticas no dorso da língua. Microcefalia, dolicocefalia, ptose pálpebra unilateral, ponte nasal alta e implantação baixa dos cabelos. Os pais não eram consanguíneos e não havia casos semelhantes na família.
- Recessiva ligada ao X, AD ou AR.
- Afeta predominantemente o sexo masculino.
- Mulheres acometidas provavelmente representam formas autossômicas da doença. Gene DKC1 foi mapeado no cromossomo Xq28.
- Há predisposição para rearranjos cromossômicos e não para quebras cromossômicas, como vistas na anemia de Fanconi.
- Hiperplasia reticulada no pescoço, face, ombros, tronco e parte proximal das coxas, sendo comumente confundida com sujeira. Hipopigmentação também pode ocorrer de forma alternada com áreas de hiperpigmentação. A poiquilodermia surge posteriormente, com atrofia e telangiectasias nas áreas expostas ao sol.
- Outros achados dermatológicos incluem ceratose e hiperhidrose palmoplantar e de bolhas hemorrágicas nas palmas e plantas induzidas por trauma.
- Unhas dos mãos e pés com distrofia, estrias longitudinais, coiloniquia.

#### • **PROTOPORFIRIA ERITROPOIÉTICA**

- Variante – doença de Gunther (Porfiria eritropoietica congênita) – uroporfirinogenio sintetase III.

#### • **DOENÇA DE KINDLER**

- 2 irmãos de 4 anos e 2 anos, pais consanguíneos, bolhas recorrentes sobre mãos e pés com cicatrização espontânea sem sequelas desde o período neonatal. Subsequentemente surgiu fotossensibilidade progressiva, queimaduras a exposição solar, pigmentação e fragilidade cutânea e ulcerações aos mínimos traumatismos.
- Poiquilodermia + bolhas.
- Como se fosse uma epidermolise bolhosa distrófica + poiquilodermia congênita.
- AR.

#### • **SÍNDROME DE BLOOM**

- 27 anos, fotossensibilidade e manchas eritemato hipocromicas na região malar, fronte e mento, iniciadas aos 3 anos de idade. Baixa estatura, múltiplas internações hospitalares. Baixa estatura,

face triangular, hipoplasia de malar, micrognatismo, nariz proeminente, ausência de cílios em pálpebras inferiores, hipodesenvolvimento de genitálias e mamas.

- Eritema telangiectásico congênito, placas telangiectásicas eritematosas na face, fotossensíveis, configuração em asa de borboleta, semelhante a lúpus eritematoso. Disfunções endócrinas (DM), face em passarinho, malformações esqueléticas, voz anasalada, atrofia testicular, vômitos e diarreia, retardo mental, imunodeficiência.