

Tricoepitelioma familiar múltiplo: um relato de caso raro

Multiple familial trichoepithelioma: a rare case report

DOI:10.34115/basrv7n2-009

Recebimento dos originais: 09/05/2023

Aceitação para publicação: 14/06/2023

Maria Victória Fernandes de Souza

Graduanda em Medicina pelo Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória (HSCMV)

Instituição: Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória (EMESCAM)

Endereço: R. Dr. João dos Santos Neves, 143, Vila Rubim, Vitória - ES, CEP: 29025-023

E-mail: mariavictoriafsouza15@gmail.com

Lorena Oliveira Fonseca

Graduanda em Medicina pelo Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória (HSCMV)

Instituição: Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória (EMESCAM)

Endereço: R. Dr. João dos Santos Neves, 143, Vila Rubim, Vitória - ES, CEP: 29025-023

E-mail: loloofonseca@gmail.com

Victoria Tozzi Simões

Graduanda em Medicina pelo Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória (HSCMV)

Instituição: Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória (EMESCAM)

Endereço: R. Dr. João dos Santos Neves, 143, Vila Rubim, Vitória - ES, CEP: 29025-023

E-mail: victoriasimoersbd@gmail.com

July Barcellos Quimquim

Especialista em Dermatologia pela Santa Casa de Misericórdia de Vitória

Instituição: Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória (HSCMV)

Endereço: R. Dr. João dos Santos Neves, 143, Vila Rubim, Vitória - ES, CEP: 29025-023

E-mail: july.barcellos@hotmail.com

Sarah Pires Toledo

Especialista em Dermatologia pela Santa Casa de Misericórdia de Vitória

Instituição: Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória (HSCMV)

Endereço: R. Dr. João dos Santos Neves, 143, Vila Rubim, Vitória - ES, CEP: 29025-023

E-mail: sarahptoledo@hotmail.com

Ana Carolina Tardin Rodrigues de Medeiros

Especialista em Dermatologia pela Santa Casa de Misericórdia de Vitória
Instituição: Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória (HSCMV)
Endereço: R. Dr. João dos Santos Neves, 143, Vila Rubim, Vitória - ES,
CEP: 29025-023
E-mail: draanacarolinatardin@gmail.com

Karina Demoner de Abreu Sarmenghi

Especialista em Dermatologia
Instituição: Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória (HSCMV)
Endereço: R. Dr. João dos Santos Neves, 143, Vila Rubim, Vitória - ES,
CEP: 29025-023
E-mail: karinademoner@hotmail.com

João Basílio de Souza Filho

Especialista em Dermatologia
Instituição: Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória (HSCMV)
Endereço: R. Dr. João dos Santos Neves, 143, Vila Rubim, Vitória - ES,
CEP: 29025-023
E-mail: dermatosantacasavitoria@gmail.com

“A tarefa não é tanto ver aquilo que ninguém viu, mas pensar o que ninguém ainda pensou sobre aquilo que todo mundo vê.”

Arthur Schopenhauer

RESUMO

Introdução: O Tricoepitelioma Familiar múltiplo (TFM) é uma variante fenotípica da Síndrome de Brooke-Spiegler, autossômica dominante, prevalente no sexo feminino (70%), caracterizada pelo aparecimento de múltiplas pápulas e/ou nódulos normocrômicos em face e couro cabeludo. O diagnóstico é clínico e cerca de 60% dos casos possuem história familiar. Objetivo: Relatar um caso raro e exuberante de Tricoepitelioma Familiar Múltiplo em paciente do sexo masculino com incidência familiar e reforçar a imporância do diagnóstico precoce. Material e métodos: Trata-se de um relato de caso, e portanto, estudo retrospectivo e descritivo com dados coletados em prontuário do paciente com o diagnóstico de Tricoepitelioma Familiar Múltiplo. Atendendo às questões éticas, foi obtido o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) dos envolvidos, bem como a autorização para publicação das fotos. Resultados: Paciente, sexo masculino, 73 anos, com múltiplas lesões papulonodulares em face, presentes desde a infância e filho com lesões similares. Ao exame dermatológico, lesões normocrômicas e lesão vegetante, friável, eritematosa em região supra labial além de lesão semelhante com crostas hemáticas em zona supralabial direita com obliteração do introito nasal. A análise histológica revelou a presença de ninhos ramificados de células basalóides e cistos de queratina, corroborando com o diagnóstico de Tricoepitelioma Familiar Múltiplo. O paciente evoluiu com exulceração da lesão em sulco nasolabial, face desfigurada, quadro infeccioso e conseqüente internação. Foi realizado antibioticoterapia, programada a exérese de algumas lesões e o acompanhamento regular implementado. Conclusão: O tricoepitelioma familiar múltiplo impacta significativamente o âmbito estético, social e psicológico do paciente. Dada a raridade da

doença, não há estudos clínicos que definam o melhor tratamento para a doença, sendo esses controversos e sem padronização até o momento. As estratégias vão desde a espera e observação, até técnicas de ablação agressivas. O presente estudo visa reforçar a importância do reconhecimento e tratamento precoce do Tricoepitelioma Familiar Múltiplo, bem como seu acompanhamento clínico, tendo em vista a possibilidade de recidivas e transformações neoplásicas. Além disso, a doença pode ocasionar desfiguração e gerar impactos sociais significativos na vida do paciente, com consequente exclusão social. Dessa forma, o acompanhamento dermatológico é imprescindível.

Palavras-chave: Tricoepitelioma, Tricoepitelioma Familiar Múltiplo, Brooke-Spiegler, genodermatoses.

ABSTRACT

Introduction: Multiple Familial Trichoepithelioma (FMT) is a rare phenotypic variant of Brooke-Spiegler Syndrome, which can be single or multiple, sporadic or familial. It is an autosomal dominant benign axial neoplasm, defined by the appearance of multiple papules, tumors and/or symmetrical nodules, of variable size, in the central region of the face, with emphasis on the nasolabial fold and inner part of the eyebrows.¹⁻³ In general, they appear in childhood or puberty, with a higher incidence in females (up to 70% of cases), without racial predilection,⁴ in addition to the progression of lesions in size and number in parallel with age, which may contribute to psychosocial challenges.³ **Case presentation:** Male patient, 73 years old, with multiple papulonodular lesions on the face present since childhood. Dermatological examination revealed normochromic lesions and a friable, erythematous, vegetating lesion in the supralabial region, in addition to a similar lesion with hematic crusts in the right supralabial area with obliteration of the nasal introitus. He is accompanied by his son with a similar condition (Figure 1). Dermoscopy showed arboriform vessels, rosettes amid and whitish background. In view of the situation, the medical procedure adopted was the request for biopsy and histopathology of vegetating and nodular lesions on the forehead, in addition to the request for upper digestive endoscopy, colonoscopy and referral to the gastroenterologist. Histological examination revealed a small, well-circumscribed dermal tumor with branched nests of basaloid cells, small keratin cysts, and very dense collagenous stroma with visible fibrocytes, consistent with trichoepithelioma. Based on the clinical presentation and histopathological findings, the diagnosis of TFM was made. The patient evolved with exulceration of a lesion in the nasolabial sulcus, disfigured face, secondary infection with cellulitis and myiasis (Figure 2). Hospital admission required for antibiotic therapy. Regular follow-up was followed to detect possible malignant transformation, in addition to surgical excision of some lesions. **Discussion:** Trichoepithelioma is an uncommon, benign hamartomatous tumor of the pilosebaceous follicle. Presenting as multiple papules and nodules on face and neck, they pose a significant cosmetic problem in affected individuals.⁵ Clinical diagnosis is usually based on family history and physical examination, dermoscopy can help confirm it. Arboriform vessels, milia-like cysts, rosettes amid a whitish background and bright white structures can be seen, a description that is similar to basal cell carcinoma, however, the clinical spectrum of the patient and the presence of numerous identical lesions weaken the suspicion.² It is noteworthy that, in contrast to BCC, ulceration is rarely present in trichoepithelioma.⁶ In addition, histological analysis can also contribute to the diagnosis, being defined by the presence of a well-circumscribed dermal tumor with branched nests of basaloid cells, keratin cysts and dense collagen stroma with visible fibrocytes.^{2;4} **Conclusion:** Multiple trichoepithelioma of familial origin present a significant cosmetic, social and

psychological impairment. Given the rarity of the disease, there are no clinical studies that define the best treatment for the disease, which is controversial and without standardization so far.³ With the passage of time as most of lesions of multiple trichoepithelioma subside, a wait and watch strategy along with assurance is a more advisable strategy, instead of aggressive ablation techniques. The present study aims to reinforce the importance of clinical follow-up, since recurrence and malignancy can occur, this disease can also cause disfigurement and significant social impacts with consequent social exclusion. Dermatological follow-up is mandatory.³

Keywords: Trichoepithelioma, Familial Multiple Trichoepithelioma, Brooke-Spiegler, genodermatoses.

1 INTRODUÇÃO

O Tricoepitelioma Familiar Múltiplo (TFM) é uma variante fenotípica da Síndrome de Brooke-Spiegler,¹ incomum e originária dos folículos pilosos, podendo ser único ou múltiplo, sendo a forma múltipla de característica esporádica ou familiar. A enfermidade compõe o leque das neoplasias axiais benignas e caracteriza-se por uma doença autossômica dominante,¹ do grupo das genodermatoses, definida pelo aparecimento de múltiplas pápulas, tumores e/ou nódulos simétricos, de tamanho variável (desde pequenas pápulas até múltiplos tumores que podem levar a comprometimento funcional, como obstrução visual),² da cor da pele, na região central da face, com ênfase em prega nasolabial e parte interna das sobrancelhas e, ocasionalmente, no couro cabeludo.^{3,4} Em geral, surgem na infância ou puberdade com maior incidência no sexo feminino (até 70% dos casos), sem predileção racial,⁵ somado a progressão das lesões em tamanho e número paralelamente à idade, podendo contribuir para os desafios psicossociais.^{3,6}

Embora o diagnóstico clínico geralmente seja à luz da história familiar e do exame físico, a dermatoscopia pode auxiliar na sua confirmação. Podem ser vistos vasos arboriformes, cistos semelhantes a milia, rosetas em meio a um fundo esbranquiçado e estruturas brancas brilhantes, descrição essa semelhante ao carcinoma basocelular, porém, a história clínica do paciente e a presença de inúmeras lesões idênticas levam à suspeita de Tricoepitelioma Familiar Múltiplo.² Vale ressaltar que, em contraste com o CBC, a ulceração raramente está presente no tricoepitelioma.⁷ Além disso, a análise histológica pode corroborar com o diagnóstico e conta com a presença de tumor dérmico, bem circunscrito, com ninhos ramificados de células basalóides, cistos de queratina e estroma denso de colágeno com fibrócitos visíveis.^{2,4}

Dada a raridade da doença, o tratamento é controverso podendo contar com dermoabrasão, eletrocirurgia, criocirurgia, radiocirurgia, lasers, terapia fotodinâmica e excisão cirúrgica. O conhecimento dessa patologia é fundamental, para acompanhar possíveis recorrências e/ou malignização das lesões que podem ocorrer, sendo o acompanhamento dermatológico mandatório.³

2 OBJETIVO

Relatar um caso raro e exuberante de Tricoepitelioma Familiar Múltiplo em paciente do sexo masculino com incidência familiar.

3 RELATO DE CASO

Paciente do sexo masculino, 73 anos, com relato de múltiplas lesões papulonodulares em face presentes desde a infância. Vem acompanhado do filho com quadro semelhante e afirma que há outros dois manifestantes de quadro similar. (Figura 1). Portador de Diabetes mellitus tipo 2, em uso de Glifage e Glimepirida. Quando questionado, negou sintomas gastrointestinais.

Ao exame dermatológico, múltiplas lesões normocrômicas em face, lesão vegetante, friável e eritematosa em região supra labial direita, somada à outra semelhante em zona supralabial esquerda, com crostas hemáticas e obliteração do intróito nasal (Figura 2). Frente ao quadro, a conduta médica adotada foi a solicitação de biópsia e histopatológico da lesão nodular em frente e supralabial vegetante, além de requerimento para endoscopia digestiva alta, colonoscopia, tomografia computadorizada de crânio e encaminhamento ao gastroenterologista. O exame histológico revelou um pequeno tumor dérmico bem circunscrito com ninhos ramificados de células basaloides, pequenos cistos de queratina e estroma colagenoso bastante denso com fibrócitos visíveis, consistente com tricoepitelioma (Figuras 3 e 4). O quadro evoluiu com exulceração de lesão em sulco nasolabial, seguido de face desfigurada, infecção secundária com celulite e miíase (Figura 5). Diante do caráter de urgência do cenário, foi efetivada a internação hospitalar do mesmo com início de antibioticoterapia. O paciente recebeu orientações acerca do diagnóstico e foi proposto o acompanhamento regular para detecção de possível transformação maligna, além de programada exérese cirúrgica de algumas lesões.

4 DISCUSSÃO

O tricoepitelioma foi descrito pelos franceses Félix Balzer e Pierre Eugène Ménétrier em 1885. Três formas clínicas são reconhecidas como apresentação do tricoepitelioma: a variante solitária, a mais frequente; seguido da forma múltipla, enquanto a variedade desmoplástica é a menos frequente.⁸

Os casos de TMF aparecem com manifestações clínicas de tumores de tamanhos variados (2 a 8 mm de diâmetro) já na infância e aumentam o número e tamanho dos tumores com o passar do tempo, possivelmente se estabilizando na fase adulta. As lesões apresentam como característica cor semelhante à da pele normal, branco amarelado, rosado ou violáceo, forma arredondada simétrica e consistência firme. A localização das lesões é predominante no centro facial.⁹

O tratamento deve ser multidisciplinar e centrado na reduzir ou remover completamente os tumores e diminuir o impacto emocional dos pacientes. A associação com outras doenças deve ser descartada para evitar complicações.⁸ Nos casos múltiplos, o tratamento mais utilizado é a remoção cirúrgicas das lesões com várias técnicas descritas, como por exemplo: por eletrocoagulação, dermoabrasão, crioterapia, injeção de corticosteroides, aplicação de 5 fluorouracil, ácido tricloroacético, ácido retinoico tópico, radioterapia, radiofrequência, corante a laser, CO2 laser e laser de argônio.⁹

As complicações relacionadas a esses tratamentos variam, mas podemos citar cicatrizes, dor, sangramentos, aumento do risco de câncer, exposição à radiação, sempre com risco de reincidências das lesões. Embora seja raro, pode haver transformação maligna para carcinoma basocelular e é preciso fazer o diagnóstico diferencial com esta e outras afecções, para afastar causas malignas.⁹

As características dos nódulos no relato descrito foram similares às relatadas pela literatura, o que possibilitou a suspeita diagnóstica. Além disso, a história familiar positiva também foi um fator que contribuiu para o diagnóstico, que foi confirmado somente após a biópsia da lesão. Motivados pela multiplicidade das lesões associada a um paciente omissos em relação ao cuidado com as lesões, os possíveis eventos adversos e a improbabilidade de tratamento definitivo, optou-se pelo acompanhamento clínico regular para programar a exérese cirúrgica de algumas lesões, além de observação à longo prazo das lesões.

Analisando todos os aspectos biopsicossociais relacionados às lesões, principalmente de face, especialmente os relativos à estética, recomendamos especial cuidado na abordagem cirúrgica de lesões suspeitas de tricoepitelioma múltiplo. Possíveis

recidivas, associadas a lesões cicatriciais são uma preocupação que todos os profissionais devem ter no cuidado desses pacientes.

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Com a descrição deste relato de caso, pretende-se contribuir com a comunidade médica ao exemplificar como foi conduzido um caso de TFM, desde a conduta inicial até o diagnóstico. Disponibilizar informações sobre a conduta e propedêutica a ser tomada diante de novos casos similares que possam surgir, colaborar para o aumento do conhecimento sobre o assunto, para que se aproxime cada vez mais do objetivo primordial de um melhor atendimento ao paciente e maior segurança na decisão de propedêuticas e terapêuticas a serem empregadas. Além de encorajar a pesquisa e a busca do diagnóstico precoce em pacientes com doenças consideradas raras, a divulgação do caso poderá fortalecer a medicina baseada em evidências e proporcionar discussão sobre novas abordagens para essa enfermidade.

ASPECTOS ÉTICOS

Nos procedimentos empregados foram assegurados a confidencialidade e a privacidade, garantindo a não utilização das informações em prejuízo das pessoas e/ou comunidade, inclusive em termos de autoestima, de prestígio e/ou econômico-financeiro.

Por se tratar de um agravo sem cura, o paciente relatado no estudo segue em acompanhamento com o serviço de dermatologia. O termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE) individual foi apresentado e assinado pelo paciente. (ANEXO A).

A carta de anuência necessária foi assinada pelo diretor do Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória-ES (ANEXO B) que permitiu o acesso às informações. A carta de anuência obedece às exigências do Conselho Nacional da Saúde, Resolução no 466 de 12 de dezembro de 2012 do Conselho Nacional de Saúde que estabelece as Diretrizes e Normas Regulamentadoras de Pesquisas envolvendo Seres Humanos.

CRITÉRIOS DE INCLUSÃO E EXCLUSÃO

Por se tratar de um relato de caso raro foi incluído no trabalho o paciente com diagnóstico de Tricoepitelioma Familiar múltiplo.

FATORES DE RISCO E BENEFÍCIO

Considerando tratar-se de relato de caso em que as informações utilizadas estavam arquivadas no sistema informatizado do Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória, os riscos tornaram-se eventuais. Foi limitado o acesso aos documentos eletrônicos apenas pelo tempo, quantidade e qualidade das informações específicas para a pesquisa. Foi garantida a não violação e a integridade destas informações e as informações do paciente são sigilosas e possuem a garantia contra acesso indevido, monitorado pelo pesquisador responsável.

Os benefícios estão configurados na amplitude do conhecimento científico, no bem-estar e seguimento do paciente com diagnóstico de Tricoepitelioma Familiar múltiplo (TFM) e de seus familiares de primeiro grau. Há o fato, ainda, de agregar ao meio social em geral, à literatura médica, à medicina baseada em evidências e à revisão bibliográfica sobre o tema.

AGRADECIMENTOS

A realização desse trabalho de conclusão de curso foi possível graças ao apoio e contribuição de diversos funcionários e professores do HSCMV, em especial a equipe de dermatologia. Dedicamos a produção e idealização desse trabalho primeiramente a Deus e aos nossos familiares — sem eles nada disso seria possível, e também aos nossos amigos que correm ao nosso lado. Agradecemos, em especial, à professora Maria das Graças Silva Mattede que desde o início nos acolheu e mostrou como a elaboração de um projeto é laboriosa, entretanto, torna-se prazerosa e o resultado final é de grande valia.

REFERÊNCIAS

1. S. Bowen, M. Gill, D.A. Lee, et al. Mutations in the CYLD gene in Brooke-Spiegler syndrome, familial cylindromatosis, and multiple familial trichoepithelioma: lack of genotype-phenotype correlation *J Invest Dermatol*, 124 (5) (2005), pp. 919-920.
2. Navarrete-Dechent C, Bajaj S, Marghoob AA, González S, Muñoz D. Multiple familial trichoepithelioma: confirmation via dermoscopy. *Dermatol Pract Concept*. 2016;6(3):51-54. Published 2016 Jul 31. doi:10.5826/dpc.0603a10.
3. Karimzadeh I, Namazi MR, Karimzadeh A. Trichoepithelioma: A Comprehensive Review. *Acta Dermatovenerol Croat*. 2018 Jun;26(2):162-165. PMID: 29989874.
4. Sharma S, Chauhan P, Kansal NK. Dermoscopy of Trichoepithelioma: A Clue to Diagnosis. *Indian Dermatol Online J*. 2018;9(3):222-223. doi:10.4103/idoj.IDOJ_146_17.
5. SALAZAR MADRIGAL, Kenneth; ALFARO CHAVES, Hazel Noelia. Tricoepitelioma múltiple familiar. Reporte de un caso. *Rev Clin Med Fam, Barcelona* , v. 14, n. 2, p. 103-105, 2021.
6. KAM, Sandra et al . Tricoepitelioma múltiple familiar. *Rev Chil Cir, Santiago* , v. 69, n. 1, p. 3-4, feb. 2017.
7. Singh S, Sondhi P, Yadav D, Yadav S. Multiple Familial Trichoepitheliomas Presenting as Leonine Facies. *Indian Dermatol Online J*. 2017;8(5):358-360. doi:10.4103/idoj.IDOJ_67_17.
8. Bizzanelli MG, Corsi MJ, Massone C, et al. Tricoepitelioma Múltiple - Revisión de la Literatura. *Archivos Argentinos de Dermatología*. 2010;60:7-15.
9. Silva TH, Oliveira VV, Sangalli TL, Sousa TF, Guedes VR, Costa NF. (2021) Tricoepitelioma múltiple em criança - relato de caso. *Revista de Patologia do Tocantins*, 8.

ANEXO

Figura 1 - Múltiplas lesões papulonodulares normocrômicas na face. Lesão vegetante, friável e eritematosa em região supra labial e outra lesão semelhante, com crostas hemáticas em região supralabial direita, já causando obliteração do intróito nasal.



Fonte: Imagem obtida durante consulta ambulatorial no HSCMV com permissão do paciente (2022).