

SÍNDROME DE VOHWINKEL – RELATO DE UM CASO

VOHWINKEL'S SYNDROME – A CASE REPORT

MARCUS VINÍCIUS SOUZA COUTO MOREIRA**; MICHEL CYRINO SALIBA**; RENATA FERREIRA ROQUETE**; ALEXANDRE ARAÚJO RIBEIRO **;
LETÍCIA ATHAYDE LINHARES MARTINS*; LUCIANA PEREIRA BARROS*; MARIA CELESTE DE CASTRO***

RESUMO

A síndrome de Vohwinkel ou queratoderma hereditária mutilante é uma condição rara, geralmente autossômica dominante, que apresenta um distúrbio cutâneo caracterizado por espessamento das regiões palmar, plantar e dorsal das mãos e pés e constrição nos dedos (pseudoainhum). A queratoderma mutilante tem associação com uma perda auditiva neurossensorial devido à mutação do gene *GJB2*, que codifica as proteínas da conexão 26 (Cx26) da junção gap, ou com ictiose disseminada. A paciente descrita apresenta a doença, cursando com déficit auditivo neurossensorial bilateral profundo e com autoamputação digital, além das lesões tipo “estrela do mar” e em “favo de mel”. No entanto, apesar de todo o benefício com a terapêutica proposta, a paciente se recusou a realizar qualquer tipo de tratamento.

Palavras-chave: Ceratoderma Palmar e Plantar Difusa; Amputação Traumática; Relatos de Casos

INTRODUÇÃO

A síndrome de Vohwinkel ou queratoderma hereditária mutilante é conhecida como uma queratose palmar e plantar com associada constrição digital.^{1,2,3} Essa síndrome foi descrita na literatura alemã por Vohwinkel, em 1929, e menos de 30 casos foram descritos no mundo até 1984.^{2,3,4,5,6} A queratoderma palmoplantar em questão se caracteriza, na maioria dos casos, como um distúrbio autossômico dominante, sendo relatados também casos com caráter recessivo.^{3,6} O distúrbio da pele se inicia cedo na infância e pode ser complicado com a amputação espontânea digital durante a adolescência ou fase adulta jovem.^{3,5}

São conhecidas duas formas diferentes da síndrome de Vohwinkel. Uma delas é associada com perda auditiva neurossensorial como resultado da mutação do gene *GJB2* que codifica as proteínas da junção *gap*, conexão 26 (Cx26).^{2,4,6} A outra manifestação da doença se caracteriza pela presença de ictiose generalizada, sem comprometimento da audição.^{2,6}

A tríade clínica patognomônica da síndrome inclui um espessamento difuso das regiões palmares e plantares tipo “favo de mel”, placas queratóticas em dorso das mãos e pés tipo “estrela do mar” e bandas de contrações fibróticas (pseudoainhum) interfalangeanas nas mãos e pés.^{2,3,7,8} Outros achados que podem ser encontrados são déficit auditivo, alopecia universal e retardo mental.^{1,2,4,6}

A história da paciente, a história familiar, o exame físico e a histopatologia da pele são úteis para diferenciar a queratoderma hereditária mutilante de outras patolo-

gias que cursam com achados semelhantes ao da presente síndrome.²

O diagnóstico diferencial deve ser feito com outras queratodermias, que podem estar associadas com a autoamputação digital, como síndrome de Olmsted, queratoderma acral, queratoderma palmoplantar de Sybert e de Gamborg Nielsen, mal de Meleda e paroníquia congênita.^{2,3,6}

RELATO DE CASO

Paciente de 35 anos, feminino, casada, do lar, residente em Ibertioga – MG, procurou o ambulatório Dr. Agostinho Paolucci da Faculdade de Medicina de Barbacena.

Relatou que desde o nascimento, iniciou quadro de espessamento da região plantar de ambos os pés e da palma de ambas as mãos. Com o passar dos anos, ocorreu aparecimento de “anéis” fibrosos em 4º e 5º quirodáctilos esquerdo, 2º e 3º pododáctilos direito e 5º pododáctilo esquerdo, sendo que, aos 23 anos, o 5º quirodáctilo esquerdo sofreu autoamputação. A paciente também informou a presença de hipoacusia bilateral.

A história familiar mostrou que dos 4 filhos da paciente, 3 manifestaram a doença. A presença da patologia não foi observada em nenhum outro familiar e não houve relato de parentesco entre os pais da paciente e entre ela e o pai de seus filhos.

Ao exame clínico, encontraram-se lesões queratósicas acompanhadas de fúrvura em região plantar e palmar (favo de mel) e lesões tipo “estrela do mar” nos pés; bandas de constrição (pseudoainhum) das falanges distais dos dedos mencionados anteriormente; e ausência da falange distal do 5º quirodáctilo esquerdo (Figs. 1, 2, e 3). Verificou-se também presença de rolha de cerúmen em ambos os ouvidos.

A biópsia realizada na região palmar revelou marcante ortoceratose e hiperplasia da epiderme. Dermis superficial a-

* Acadêmica da Faculdade de Medicina de Barbacena.

** Médico Generalista graduado pela Faculdade de Medicina de Barbacena.

*** Professora Titular da Disciplina de Dermatologia da Faculdade de Medicina de Barbacena / Minas Gerais.

Endereço para correspondência
Rua Zodíaco 767 – Santa Lúcia
Cep. 30360-430 – Belo Horizonte – MG
E-mail: marvmor@bol.com.br

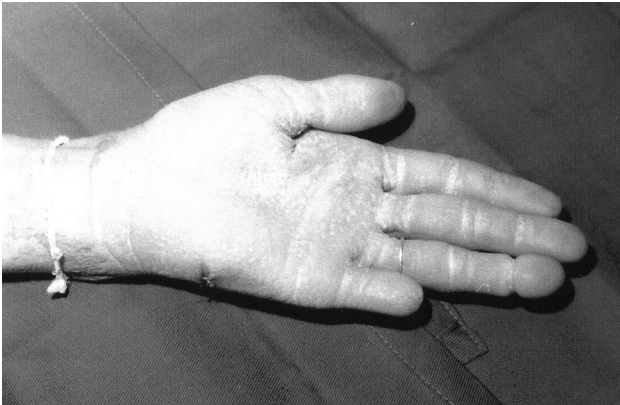


Figura 1 - Lesões queratósicas tipo favo de mel, bandas de constrição das falanges distais e ausência da falange distal do 5º quirodáctilo esquerdo.



Figura 2 - Hiperqueratose plantar com lesões tipo "estrela do mar" e "favo de mel".

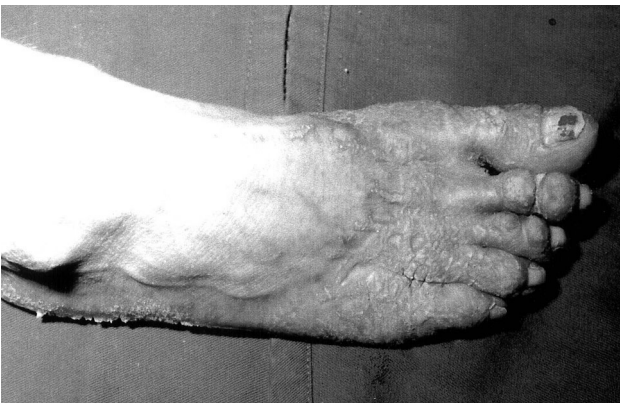


Figura 3 - Bandas de constrição nos 2º e 3º pododáctilos direito e hiperqueratose plantar.

presentou leve infiltrado linfocitário perivascular, sendo o quadro histológico compatível com queratodermia (Fig. 4).

A radiografia da mão esquerda mostrou amputação da falange distal do 5º quirodáctilo. Notou-se também um aumento de partes moles nas articulações metacarpo-falangeanas e interfalangeanas distais de ambas as mãos. Essa característica também foi verificada nas articulações metatársicas de ambos os pés.

A paciente foi submetida à lavagem do conduto auditivo para a retirada da rolha de cerúmen e ao exame au-

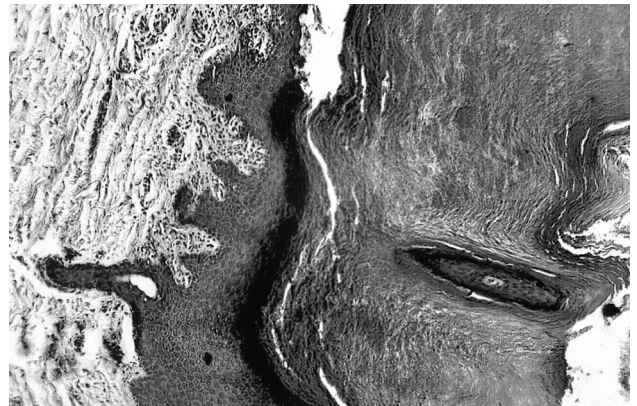


Figura 4 - Achados histopatológicos mostrando ortoceratose e hiperplasia da epiderme e leve infiltrado linfocitário perivascular.

diométrico. O perfil desse último revelou uma disacusia neurosensorial bilateral e profunda.

DISCUSSÃO

O diagnóstico da síndrome de Vohwinkel na paciente foi feito com base nas características clínicas patognômicas observadas, além da anamnese e dos exames realizados.

A doença, como citado anteriormente, apresenta-se, na maioria dos casos, como autossômica dominante^{1,2,3,4,5,6}. No presente relato, não se observou a patologia em nenhum outro parente ascendente da paciente, o que pode ser explicado por mutação nova. (Fig. 5)

O caso em questão sugere a manifestação da mutação do gene *GJB2* devido à presença da perda auditiva neurosensorial bilateral e ausência de ictiose generalizada.

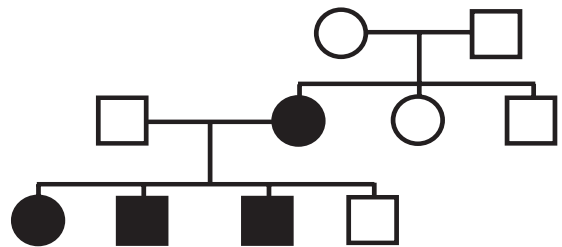


Figura 5 - Heredograma familiar.

O benefício terapêutico com etretinato e isotretinoína foi relatado por vários investigadores.^{2,3,5} O tratamento consiste em reverter o quadro de queratodermia e constrição digital em 1 a 2 meses.⁵ A correção cirúrgica dessa última, através de Z-plastia, pode prevenir a autoamputação.^{2,5} Apesar do grande benefício proposto com o uso da

medicação e da correção cirúrgica, a paciente em questão se recusou a realizar qualquer tipo de tratamento.

CONCLUSÃO

A síndrome de Vohwinkel é uma patologia rara, tendo poucos casos relatados conforme descreve a literatura citada. A terapêutica que tem sido utilizada nos casos da queratodermia hereditária mutilante é eficaz na reversão das lesões dermatológicas.

Considerando-se a eficácia do tratamento preconizado e com o objetivo de melhorar a qualidade de vida, evitar as complicações debilitantes e minimizar as implicações sociais negativas da doença, os três primeiros autores deste artigo continuarão o estudo, acompanhando os filhos da paciente que apresentam a doença.

SUMMARY

Vohwinkel's syndrome or keratoderma hereditaria mutilans is a rare condition, usually autosomal dominant, that shows a cutaneous disturbance characterized by keratosis of the palmar, plantar, and dorsal regions of the hands and feet and pseudoainhum constrictions of the fingers. The keratoderma mutilans is associated with sensorineural hearing loss because of mutation of the GJB2 gene, which encodes the gap junction protein connexin26 (Cx26), or with generalized ictiosis. The patient in this report shows a disease with profound sensorineural hearing loss, auto-amputation of the finger, and starfish-like and honeycomb lesions. The patient was informed about the advantages of the treatment but decided not to do it.

Key-words: Keratoderma, Palmoplantar, Diffuse; Amputation, Traumatic; Case Reports

REFERÊNCIAS

- 1 - Sampaio SAP, Rivitti EA. Alterações hereditárias da queratinização. In: Sampaio SAP et al. Dermatologia. 2ª ed. São Paulo: Artes Médicas; 2001.
- 2 - Solis RR, Diven DG, Trizna Z - Vohwinkel's syndrome in three generations. J Am Acad Dermatol 2001; 44 (supl 2): 376-8.
- 3 - Peris K, Salvati EF, Torlone G, Chimenti S. Keratoderma hereditarium mutilans (Vohwinkel's syndrome) associated with congenital deaf-mutism. Br J Dermatol 1995; 132 (4): 617-20.
- 4 - Maestrini E, Korge BP, Ocaña-Sierra J, et al. A missense mutation in connexin 26, D66H, causes mutilating keratoderma with sensorineural deafness (Vohwinkel's syndrome) in three unrelated families. Hum Mol Genet 1999; 8 (7): 1237-43.
- 5 - Pisoh T, Bhatia A, Oberlin C. Surgical correction of pseudoainhum in Vohwinkel syndrome. J Hand Surg (Br and European Volume) 1995; 20B: 3: 338-41.
- 6 - Cavalcante, LIS, Holanda EMH, Almeida TLP, Filho JWA. Ceratodermia mutilante de Vohwinkel: relato de três casos em uma família. An Brás Dermatol 2003; 78(3): 311-8.
- 7 - Takahashi H, Ishida-Yamamoto A, Kishi A, Ohara K, Lizuka H. Loricrin gene mutation in a Japanese patient of Vohwinkel's syndrome. J Dermatol Sci 1999; 19 (1): 44-7.
- 8 - Suga Y, Jarnik M, Attar PS, et al. Transgenic mice expressing a mutant form of loricrin reveal the molecular basis of the skin diseases, Vohwinkel syndrome and progressive symmetric erythrokeratoderma. J Cell Biol 2000; 151 (2): 401-12.