

**TÂNIA FERREIRA VICENTE CERQUEIRA LIMA DE
CAMARGO**

**SÍNDROME DA PELE ENDURECIDA:
RELATO DE CASO E REVISÃO DA LITERATURA**

**Trabalho apresentado à Universidade Federal
de Santa Catarina, como requisito para a
conclusão do Curso de Graduação em
Medicina.**

**Florianópolis
Universidade Federal de Santa Catarina
2008**

**TÂNIA FERREIRA VICENTE CERQUEIRA LIMA DE
CAMARGO**

**SÍNDROME DA PELE ENDURECIDA:
RELATO DE CASO E REVISÃO DA LITERATURA**

**Trabalho apresentado à Universidade Federal
de Santa Catarina, como requisito para a
conclusão do Curso de Graduação em
Medicina.**

Coordenador do Curso: Dr. Maurício José Lopes Pereima

Orientador: Dra. Eliana Ternes Pereira

Co-orientador: Dra. Tânia Bernadete Campos

**Florianópolis
Universidade Federal de Santa Catarina
2008**

Camargo, Tânia Ferreira Vicente Cerqueira Lima de.

Síndrome da pele endurecida: relato de caso e revisão da literatura.

/ Tânia Ferreira Vicente Cerqueira Lima de Camargo – Florianópolis, 2008.

40p.

Monografia (Trabalho de Conclusão de Curso) – Universidade Federal de Santa Catarina -- Curso de Graduação em Medicina.

Palavras chaves: 1. Síndrome . 2. Pele. 3. Endurecida.

AGRADECIMENTOS

À Deus, primeiramente, por realizar meu grande sonho de cursar uma faculdade de medicina.

À meu amigo de todas as horas, Antônio Carlos Cerqueira Lima de Camargo, pelo amor, apoio, incentivo e paciência fundamentais para a realização deste sonho, que ficarão gravados eternamente em meu coração.

Aos meus amores Maria Antônia e Arthur, por todas as horas privadas de convívio em suas tenras idades, mas que fortaleceram minhas convicções.

À Túlia Klevestone pela amizade, desprendimento e carinho.

À amiga Carolina Leite Covalski pelo convívio e apoio.

À Prof. Dra. Tânia Bernadete Campos por sua sabedoria, pela confiança depositada, e atenção despendidas na confecção deste estudo.

À Prof. Dra. Eliana Ternes Pereira por seus ensinamentos e por ter aceitado muito gentilmente o convite para estar colaborando para este trabalho.

À família que autorizou a realização deste trabalho compreendendo que o estudo da história clínica do seu filho trará benefícios para futuros pacientes.

RESUMO

A Síndrome da pele endurecida, conhecida por *Stiff skin syndrome* é uma doença dermatológica rara do tecido conjuntivo, caracterizada pelo endurecimento do tecido celular subcutâneo. Tal endurecimento da pele limita os movimentos articulares, principalmente de coxas e nádegas, desenvolvendo retardo de crescimento, contraturas em joelhos e quadril podendo afetar em menor grau ombros e cotovelos, além de restringir a expansão pulmonar. Com ocorrência ao nascimento ou desenvolvimento nos primeiros anos de vida, presença de hipertricose moderada e desenvolvimento neurológico normal.

Neste trabalho, descreve-se um caso de síndrome da pele endurecida, diagnosticado num pré escolar do sexo masculino, com cinco anos e três meses, após investigação clínica e laboratorial, ausência de alterações neurológicas e viscerais, presença de hipertricose moderada e enrijecimento da cintura pélvica e escapular.

Casos heterogêneos foram relatados. Pacientes de ambos os sexos apresentaram a doença. Em todos os casos relatados, a síndrome foi evidenciada ao nascer ou logo na primeira infância. A presença de hipertricose, contratura e endurecimento de membros superiores e inferiores e restrição de crescimento foram as características comuns relatadas, além de desenvolvimento neurológico normal e ausência de alterações viscerais.

O diagnóstico de SPE deve ser interrogado na presença de endurecimento da pele com ou sem comprometimento da mobilidade articular, pois seu diagnóstico precoce com início de fisioterapia influencia significativamente seu prognóstico. No presente estudo o paciente adquiriu melhora significativa em seus movimentos, após a fisioterapia ser instituída, evidenciando que esta conduta contribui positivamente na qualidade de vida do paciente.

Palavras Chaves: síndrome, pele, endurecida.

ABSTRACT

The stiff skin syndrome is a rare dermatological disease in the connective tissue, characterized by a pronounced skin induration. The induration of the skin cause limited joint mobility, mainly in the thighs and buttocks, growth retardation , contractures in the knees and hips which may affect in a lower degree shoulders and elbows, and restriction in the lung expansion. The stiff skin syndrome can be observed from birth or in early childhood, mild hypertrichosis and neurological development seems to be normal.

In this paper we report a case of stiff skin syndrome, diagnosed in a preschool male, five years and three months old, after a clinical and laboratorial investigation, nor neurological or visceral alteration were noticed, mild hypertrichosis and hardness in the pelvis and scapular waist.

Heterogeneous cases have been reported. Patients of both sex displayed the disease. In all the reported cases, the syndrome has been presented from birth and early childhood. The presence of hypertrichosis, contractures and hardness of the inferior and superior limbs and growth retardation were the most common characteristics reported, and also normal neurological development and no visceral alterations.

The SSS diagnosis has to be questioned in the thickness of the skin, with or without limited joint mobility, because its early diagnosis with physiotherapy will affect significantly its prognosis. In this study the patient acquired an improvement in the mobility, after physiotherapy, proving that this conduct is necessary to give the patient a better quality of life.

Key words: syndrome, skin, stiff.

LISTA DE FIGURAS

Figura 1 –. Contratura na <i>Stiff skin syndrome</i>	6
Figura 2 – Hiperlordose	6
Figura 3 – Contraturas e hiperlordose na <i>Stiff skin syndrome</i>	8
Figura 4 - Linha de “Dennie Morgan”, palidez centro-facial e lesões eritemato-crostosas da DA.....	12
Figura 5 – Hipertricose em região sacro-coccígea.....	12
Figura 6 – Contratura dos membros superiores incluindo mãos.....	13
Figura 7 – Contratura de membros superiores e inferiores.....	13
Figura 8 –. O levantar miopático da manobra de “Gowers”	15
Figura 9 – Derme sem alterações.....	16
Figura 10 – Epiderme com camada hiperkeratótica compacta	16
Figura 11 – Epiderme com espessura irregular recoberta por camada hiperkeratótica.....	18
Figura 12 – Epiderme discretamente espessada por cantose.....	18
Figura 13 – Discreta alteração da camada córnea por espessamento.....	18
Figura 14 - Melanófagos na derme.....	19

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

AAD	<i>American Academy of Dermatology</i>
APGAR	<i>Appearance, Pulse, Grimace, Activity, Respiration</i>
CAPES	Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior
C3	Complemento 3
C4	Complemento 4
CH 50	Complemento CH50
CK	<i>Creatine kinase</i>
CK-MB	<i>Creatine kinase-myocardial band</i>
DA	Dermatite atópica
DNA	<i>Desoxyribonucleic acid</i>
DNPM	Desenvolvimento neuropsicomotor
ECG	Eletrocardiograma
GH	<i>Grow hormone</i>
Hb	Hemoglobina
Ht	Hematócrito
HU	Hospital Universitário
IgA	Imunoglobulina A
IgE	Imunoglobulina E
IgG	Imunoglobulina G
IgM	Imunoglobulina M
ITU	Infecção do trato urinário
LDH	Lactato desidrogenase
LILACS	Literatura Latino- Americana e do Caribe em Ciências da Saúde
MEDLINE	<i>National Library of Medicine</i>

OMIM	<i>Online Mendelian Inheritance in Man</i>
PCR	Proteína C reativa ultra sensível
PU	Parcial de urina
SPE	Síndrome da pele endurecida
SSS	<i>Stiff skin syndrome</i>
T4 LIVRE	<i>Thyroxine 4</i>
TSH	<i>Thyroid-stimulating hormone</i>
UIP	Unidade de internação pediátrica
USG	Ultra-sonografia
VHS	Velocidade de hemossedimentação
Rx	Raio X
TCSC	Tecido celular subcutaneo

SUMÁRIO

FALSA FOLHA DE ROSTO.....	i
FOLHA DE ROSTO.....	ii
AGRADECIMENTOS.....	iii
RESUMO.....	iv
 <i>ABSTRACT</i>.....	v
LISTA DE FIGURAS.....	vi
LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS.....	vii
SUMÁRIO.....	ix
1 INTRODUÇÃO.....	1
2 OBJETIVOS.....	3
2.1 Objetivo geral.....	3
2.2 Objetivos específicos.....	3
3 MÉTODOS.....	4
3.1 Delineamento do estudo.....	4
3.2 Casuística.....	4
3.3 Procedimentos.....	4
3.4 Aspéctos éticos.....	4
4 REVISÃO DA LITERATURA.....	5
5 RELATO DE CASO.....	11
6 DISCUSSÃO.....	20
REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	23
NORMAS ADOTADAS.....	24
ANEXOS.....	2
APÊNDICE.....	27

1 INTRODUÇÃO

A Síndrome da pele endurecida, conhecida por *Stiff skin syndrome* e distrofia congênita da fáscia é uma doença dermatológica rara, caracterizada pelo endurecimento da pele que limita os movimentos articulares, principalmente de coxas e nádegas, com ocorrência ao nascimento ou desenvolvimento nos primeiros anos de vida, e a presença de hipertricose moderada, embora os casos relatados sejam heterogêneos.

Relatada pela primeira vez em 1971 por Esterly e McKusick¹, é ainda pouco conhecida sendo frequentemente diagnosticada erroneamente como esclerodermia sistêmica. Entretanto, difere desta entidade por não apresentar comprometimento visceral e anormalidades imunológicas.

Sua etiologia ainda é questionada. Casos familiares e consanguíneos foram descritos atribuindo-se a sua causa uma herança genética do tipo autossômico dominante¹, porém o acometimento de pacientes do sexo masculino sugere herança ligada ao X². Entretanto, existem relatos da síndrome da pele endurecida em pacientes do sexo feminino^{3,4}, o que contraria esta possibilidade.

A *Stiff skin syndrome* é uma doença do tecido conjuntivo, com curso lentamente progressivo, clinicamente caracterizada pelo endurecimento do tecido celular subcutâneo, principalmente em regiões com fascias abundantes determinando seu espessamento^{1,5}.

Apresenta-se ao nascer ou logo nos primeiros anos de vida, desenvolvendo retardo de crescimento, contraturas em joelhos e quadril podendo afetar em menor grau ombros e cotovelos. Promove restrição na expansão pulmonar podendo causar pneumonias e insuficiência respiratória. Outro aspecto relevante refere-se ao desenvolvimento neurológico normal característico desta síndrome⁶.

O diagnóstico diferencial^{5,7,9} para a Síndrome da pele endurecida inclui esclerodermia, morfêia, fascíte eosinofílica, hialinose sistêmica infantil, síndrome de Winchester, pseudo Hurler polidistrofia, dermatopatia restritiva, e outras disfunções do tecido conjuntivo, além de mucopolissacaridoses.

O diagnóstico de SPE deve ser interrogado na presença de endurecimento da pele com ou sem comprometimento da mobilidade articular, como as já citadas anteriormente, no

momento do nascimento ou nos primeiros anos de vida, pois seu diagnóstico precoce influencia significativamente seu prognóstico. Entretanto, deve-se atentar para seu principal diagnóstico diferencial: esclerodermia sistêmica.

Quando a suspeita não é feita precocemente, o retardo de crescimento e outras alterações osteo- musculares contribuem negativamente na qualidade de vida do paciente. Cabe ao médico que cuida de crianças ter sempre em mente que nesta faixa etária a pele é um órgão que também tem que estar incluído em qualquer exame físico de rotina. Nos casos suspeitos, deve-se sempre investigar para a confirmação diagnóstica e início de fisioterapia o que possibilita a redução das deformidades e limitações de movimento

Já a corticoterapia mostra-se ineficaz para o tratamento da SPE e pouco se conhece sobre seus efeitos a longo prazo, além de promover imunossupressão que aliada a restrição da musculatura torácica pode levar a infecções respiratórias.

Finalmente, o melhor prognóstico é alcançado com o diagnóstico precoce e início rápido de fisioterapia.

A raridade de casos de Síndrome da pele endurecida, a resistência encontrada por parte dos médicos que acompanham crianças em investigar esse diagnóstico e a contribuição para a literatura de mais uma fonte de estudos para esta patologia motivaram a realização deste trabalho.

2 OBJETIVOS

2.1 Objetivo geral

Relatar a história clínica de um paciente com cinco anos e três meses de idade portador da Síndrome da pele endurecida, doença rara caracterizada pelo endurecimento da pele e que compromete a mobilidade articular .

2.2 Objetivos específicos

Realizar atualização, através de extensa revisão literária, da incidência, características clínicas e genéticas, diagnóstico, fatores prognósticos, e tratamento do portador da Síndrome da pele endurecida.

Relatar as impressões do autor a respeito das características do caso em estudo, e comparar com dados disponíveis na literatura médica.

Enfatizar a importância da suspeita precoce e pronta atuação médica no caso da Síndrome da pele endurecida.

Reforçar a relação direta do diagnóstico precoce da Síndrome da pele endurecida e seu prognóstico.

3. MÉTODO

3.1 Delineamento do estudo

Trata-se de um estudo descritivo e retrospectivo.

3.2 Casuística

O paciente que foi incluído nesse estudo é uma criança com o diagnóstico de Síndrome da pele endurecida que está em seguimento no setor de dermatologia pediátrica do Hospital Universitário Polydoro Ernani de São Thiago - HU (Florianópolis/SC) desde o dia 30 de março de 2006, aos dois anos e oito meses de idade, até os dias atuais.

Foi considerado como critério de exclusão da pesquisa a não autorização dos responsáveis legais (familiares) em relação à utilização dos dados e das fotografias relativos ao menor (paciente).

3.3 Procedimentos

Os dados foram obtidos a partir da coleta das informações do prontuário do paciente e armazenados no computador do pesquisador utilizando um editor de texto (Microsoft Word).

A revisão da literatura ocorreu no período compreendido entre fevereiro a julho de 2008, sendo realizada por meio das seguintes bases de dados: MEDLINE, LILACS, CAPES e OMIM.

3.4 Aspectos éticos

Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da Universidade Federal de Santa Catarina, sob processo nº 261/08 (Apêndice I), no dia 29/09/2008.

O termo de consentimento livre e esclarecido (Apêndice II) foi apresentado e assinado pelos responsáveis legais do paciente (pais).

4 REVISÃO DA LITERATURA

A *Stiff skin syndrome* foi descrita pela primeira vez em 1971 por Esterly e Mckusick¹ como uma doença de manifestação precoce observada ao nascimento ou nos primeiros anos de vida, tem por característica o endurecimento da pele, restrição de movimento articular (Fig.1), principalmente em cintura escapular e pélvica, hipertricose moderada e hiperlordose (Fig.2).

Esterly e Mckusick¹, relataram casos de *Stiff skin syndrome*, em pacientes tanto do sexo masculino quanto do feminino, o mesmo acontecendo com a descrição de Jablonska *et al.*¹¹. Vários outros relatos demonstraram que os afetados pertenciam ao sexo feminino e ao masculino.

A incidência de *Stiff skin syndrome* é rara, sendo relatados até o momento ao menos 43 casos. Em 1995, Gilabert *et al.*⁵ fizeram um estudo revisando 25 casos descritos à época concluindo que a história familiar apresentava-se em 40% dos casos e consanguinidade em 32%, rigidez articular em 96% e hipertricose em 52%. Desenvolvimento neurológico normal em todos os pacientes e retardo de crescimento em 44% dos casos.

Quanto a raça, foram descritos casos de várias etnias, sendo que a maioria no continente europeu. Richard *et al.*² descreveram um caso em paciente afrodescendente, Esterly e Mckusick¹ relatam um caso de paciente caucasiano e outro afrodescendente, no entanto Geng *et al.*⁹ apresentaram um chinês com a Síndrome da pele endurecida e um caso japonês foi relatado por Jablonska *et al.*¹³

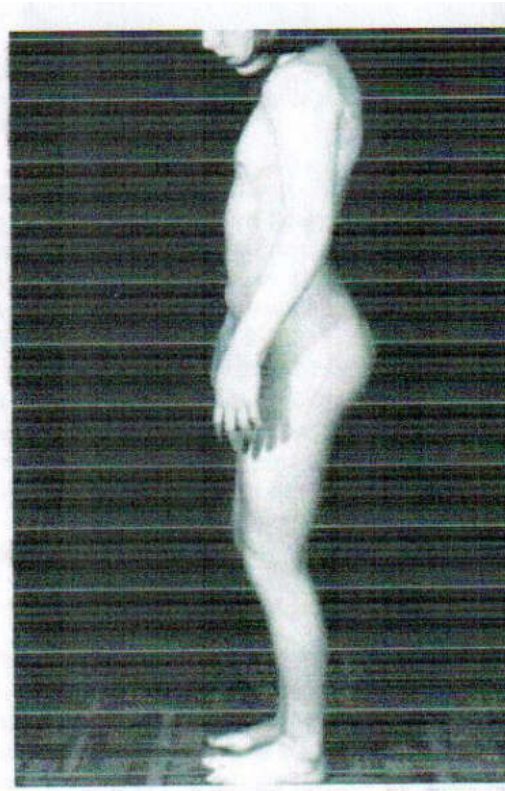


Figura 1 – Contratura na *Stiff skin*

Fonte: Kalayciyan *et al*



Figura 2 – Hiperlordose

Fonte: Kalayciyan *et al*

Através da revisão bibliográfica constatou-se dois casos de consanguinidade^{11,14} entre os pais dos pacientes portadores da síndrome, sendo que os pais de um dos pacientes eram saudáveis e a mãe do outro paciente era afetada.¹¹ Relatou-se, também o nascimento de crianças saudáveis cujas mães possuíam a doença.^{1,12}

A doença parece ser determinada geneticamente. Como a síndrome foi observada em ambos os sexos o provável padrão de transmissão genética envolvido deve ser autossômico dominante não ligada ao X.¹ No entanto, como os relatos são heterogêneos, havendo casos de consanguinidade entre os pais dos pacientes afetados, o modo de hereditariedade ainda não pode ser estabelecido.¹¹

Quanto as comorbidades envolvidas nos relatos de Jablonska *et al*¹³ constavam infecções respiratórias frequentes, restrição de crescimento e escoliose. A síndrome ocorreu em um caso de puberdade precoce e *acanthosis nigricans*.¹⁴ O vitiligo esteve presente em um caso relatado de *Stiff Skin Syndrome*.¹³ Também estavam associadas à síndrome anemia

falciforme,¹ refluxo gastroesofágico,^{5,6} e dermatite atópica,⁵ dentes mal implantados e osteoporose difusa.¹⁰

O estudo histopatológico evidenciou, segundo Esterly e Mackusick¹ que a derme superior apareceu minimamente granular e eosinofílico, ausência de irregularidade significativa entre as fibras de colágeno e tecido subcutâneo normal. Outros achados demonstraram depósitos fibrilo granulares entre os feixes de colágeno⁸, engrossamento e homogeneização do tecido conjuntivo, colágeno hialinizado e fibroblastos abundantes, com pequenas infiltrações inflamatórias perivasculares e fásia mais alargada em região inguinal¹³.

Também observou-se o acúmulo de mucopolissacarídeos^{10,16} na derme sem mucopolissacaridúria.

O principal diagnóstico diferencial se faz com a esclerodermia, pois nesta patologia a pele torna-se dura juntamente com os tecidos adjacentes. No entanto, a Stiff skin syndrome difere-se por não apresentar comprometimento sistêmico e ausência de marcadores inflamatórios. A esclerodermia sistêmica é uma doença inflamatória autoimune com envolvimento visceral, especialmente dos pulmões, esôfago, rins e coração¹. Pode ser associada a calcinose, fenômeno de Raynaud e telangiectasia (síndrome CREST). O padrão da esclerodermia ocorrendo na infância difere do tipo adulto. Na infância a esclerodermia progressiva é rara. A ocorrência anual é de 3 casos em cada 100.000 pessoas.

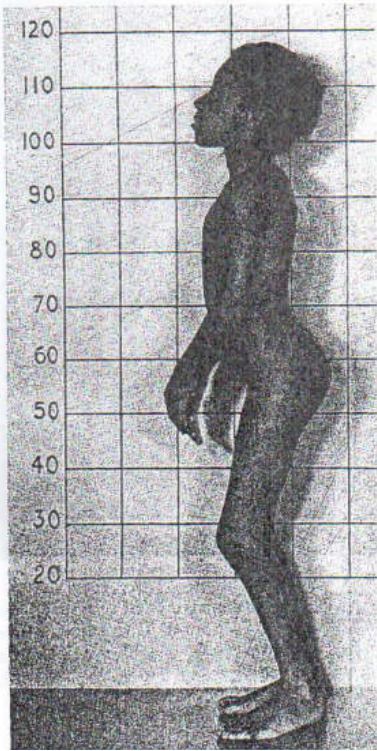


Figura 3 – Contraturas e hiperlordose na *Stiff skin*.
Fonte: Esterly *et al.*

A esclerodermia localizada, também conhecida por morfêia apresenta-se de forma congênita e a pele envolvida sofre alterações de pigmentação. É a forma mais comum nas crianças e afeta predominantemente meninas¹. Apenas dez por cento, dos casos de esclerodermia em crianças são do tipo sistêmico.

Outro diagnóstico diferencial é proposto com a síndrome de Paraná que possui contratura nas articulações e hipertricose características muito semelhantes a *Stiff Skin Syndrome*, no entanto o endurecimento da pele é difuso, ocorre hiperpigmentação e uma variedade de problemas sistêmicos. Esta síndrome foi descrita em oito pacientes em sete famílias brasileiras que viviam em uma pequena área no sul do Paraná. Com idade entre um e três meses a pele de todo o corpo se tornou progressivamente mais grossa. Todas as articulações tornaram-se congeladas e o movimento do peito e abdômen ficou gravemente restrito. A insuficiência respiratória levou à morte os afetados por esta patologia. A síndrome de Paraná é provavelmente distinguível da síndrome da pele endurecida por um retardamento severo no crescimento, um curso mais maligno e provável caráter de hereditariedade autossômico recessivo.⁴

Já a síndrome de Winchester^{5,6} que também é uma doença rara caracterizada por baixa estatura e contracturas articulares, tem transmissão autossômica recessiva, fácies grosseiro, hipertrofia gengival, e osteólise do carpo e tarso.⁸ Nesta patologia ocorre acentuada osteoporose difusa e osteólise com anquilose fibrosa do carpo e tarso.

Outro diagnóstico diferencial para a SSS diz respeito a síndrome Hurler¹ constituindo uma doença hereditária de caráter autossômico recessivo pertencente ao grupo de mucopolissacaridoses, com alterações em diferentes tecidos corporais, devido a incapacidade do corpo em produzir a enzima denominada α -L-iduronidase lisossoma produzindo rigidez progressiva semelhante a *Stiff skin syndrome*. As crianças portadoras desta característica genética parecem normais ao nascimento mas, ao final do primeiro ano de vida, começam a desenvolver características faciais grosseiras, sobrancelhas escuras proeminentes, córneas opacas, e retardo mental, além da diminuição de amplitude dos movimentos, indo à óbito no início da adolescência.²⁰

A Síndrome de Morquio¹ constitui outra suspeita a ser levantada diante de endurecimento da pele e articulações.²² Descrita inicialmente como um nanismo com malformações ósseas, pertencente ao grupo das mucopolissacaridoses, geralmente associada a perda auditiva. É uma osteocondrodistrofia hereditária que se caracteriza de caráter autossômico recessivo, acometendo ambos os sexos. Os pacientes são aparentemente normais ao nascimento e apresentam desenvolvimento neurológico normal durante toda a vida. As alterações começam a ocorrer por volta dos dois anos de idade, com retardo pondo-estatural. Dentre as alterações estão nanismo com tronco curto, tórax em quilha (*pectus carinatum*), cifose, hiperlordose, escoliose, deformidade ovóide das vértebras, genu valgo, pé plano valgo bilateral, hiperextensão articular (principalmente dos punhos) e hipoplasia odontogênica. Dentre as manifestações extra-esqueléticas estão presente a opacidade da córnea, hepatomegalia, lesões valvulares cardíacas, prognatismo, nariz curto e achatado, dentes espaçados e com redução no esmalte, e frequentemente alterações auditivas, que podem variar desde disacusias condutivas até neurosensoriais.²²

Na síndrome de Hunter^{1,7} a semelhança está na restrição de crescimento e na evolução lenta. Difere da SSS por apresentar leve retardo mental, hepato-esplenomegalia e padrão de herança recessivo ligado ao X.

Outra entidade a ser considerada é a fascíte eosinofílica de Schulman na qual a fáscia é grossa e é permeada por infiltração inflamatória crônica.⁴

Quanto aos exames laboratoriais, nos casos relatados como Síndrome ‘Stiff Skin’, as provas de atividade inflamatória tais como VHS, proteína C reativa e mucoproteína estavam normais. Da mesma forma os resultados metabólicos, urinários, de função hepática e tireoidiana. Observou-se ausência de anormalidades imunológicas através do FAN e anti Scl-70. A eletromiografia estava normal. O desenvolvimento neurológico permaneceu sem alterações e não houve envolvimento visceral nos casos estudados.^{1,6}

Os tratamentos estabelecidos nos casos revisados foram penicilina G, ciclosporina e metotrexate,⁴ no entanto o endurecimento dos membros superiores e inferiores persistiu. Já Richard *et al*² descreveu o uso de corticoterapia. Da mesma forma Morrell *et al*³ que associou ao corticóide a fisioterapia também utilizada em outros tratamentos.¹² A fisioterapia mostrou ser o tratamento com melhores resultados obtidos, aumentando a amplitude de movimentos. Por outro lado, a corticoterapia foi responsável pela imunossupressão de pacientes que juntamente com a restrição da expansão pulmonar ocasionaram pneumonia e óbito por septicemia.^{2,5}

5 RELATO DE CASO

Criança de dois anos e oito meses, masculino, branco, natural e procedente de Papanduva, Santa Catarina (SC), referido ao Hospital Universitário Ernani Polydoro São Thiago (HU - UFSC) em 30/03/2006, com lesões de pele pruriginosas desde os dois meses de idade, sem história familiar de atopia, e suspeita de escleroderma. Apresentava como antecedentes pessoais:

Gestacional: desejada, não planejada, bem aceita. ITU materna tratada.

Parto: vaginal, a termo, sem intercorrências. APGAR: 5 -8

Período neonatal: Peso ao nascer-2.950 g, estatura- 48 cm, perímetro cefálico- 33 cm. Necessitou de oxigênio inalatório.

Alimentação: Leite materno exclusivo até 6 meses e complementar até 1 ano e 2 meses. Papas de frutas e salgada a partir de 6 meses, após frutas e refeições da família com carne e cereais.

DNPM: sorriso social aos dois meses e meio, sentou sem apoio aos seis meses, engatinhou aos oito meses, caminhou com um ano e dois meses, primeiras palavras aos onze meses e controle de esfíncteres aos dezoito meses.

O paciente é o único filho de casal não consanguíneo, a mãe com 21 anos e pai com 31 anos. Os pais e o paciente habitam uma casa de alvenaria com cinco cômodos, possui água encanada e esgoto canalizado. Os pais do paciente possuem o ensino fundamental incompleto.

A criança não frequenta creche.

O paciente tinha o esquema vacinal adequado para a idade.

Nesta oportunidade foi diagnosticada dermatite atópica com infecção secundária. Realizado tratamento com antibioticoterapia, anti-histamínico e hidratantes tópicos, além de serem solicitados exames laboratoriais tais como: hemograma, proteína C reativa, C3, C4, CH50, parcial de urina, imunoglobulinas, parasitológico de fezes, GH, T4 livre, TSH, CK, CK-MB, Glicose. Todos os exames resultaram normais com exceção de IgE que estava com valores bem acima dos normais.



Figura 4 – Linha de Dennie Morgan, palidez centro-facial e lesões eritemato-crostosas da DA



Figura 5 – hipertricose em região sacro-coccígea.



Figura 6 – Contratura de membros superiores incluindo mãos.



Figura 7 – Contratura de membros superiores e inferiores.

Em 28/05/06, paciente retorna com exames. A mãe referia muitas lesões pruriginosas no corpo do paciente e que este permanecia com o endurecimento da região de glúteos, coxas e pernas e aumento da quantidade de pêlos em região sacral, sintomas apresentados desde o nascimento.

Ao exame físico, apresentava-se em bom estado geral, ativo, hidratado, corado, com semiologias pulmonar, cardíaca e abdominal sem particularidades. Palidez centro facial, eritema malar, presença de linha de Dennie Morgan. Lesões eritemato-crostosas pruriginosas e melicéricas em regiões flexoras. Hipertricose em região sacro-coccígea. Apresentava ainda hipertrofia e hipertonia da musculatura escapular e de membros inferiores. Desenvolvimento neuropsicomotor dentro da normalidade.

Os exames laboratoriais apresentaram IgE de 3440, Ht: 32,97 % e Hb: 5,36g/dl, leucócitos 18.500 p/mm³ e eosinófilos: 30%.

Neste momento foi diagnosticada síndrome hiper IgE, e anemia ferropriva, sendo encaminhado para neurologia pediátrica e genética, e solicitado USG de abdome, RX punhos, crânio e coluna, para investigação diagnóstica de sua contratatura muscular e endurecimento da pele das regiões de cintura escapular e pélvica.

Em 06/07/06, paciente é internado na UIP do HU-UFSC, por pneumonia e crise asmática sendo tratado durante quatro dias com penicilina onde apresentou rash cutâneo prosseguindo o tratamento com cefuroxima por mais três dias em condições de alta hospitalar.

Em 18/08/06, o paciente foi atendido pelo serviço de neurologia pediátrica do HU-UFSC que constatou aumento da consistência da musculatura dos membros inferiores, ausência de anormalidades grosseiras da força, reflexos ósteo-tendinosos difíceis de obter, talvez por anormalidades na pele e no tecido celular subcutâneo, sinal de "Gowers" (Fig. 10) que também poderia ser secundário a problemas com a elasticidade da pele nos joelhos, ausência de miopatia e encefalopatia.

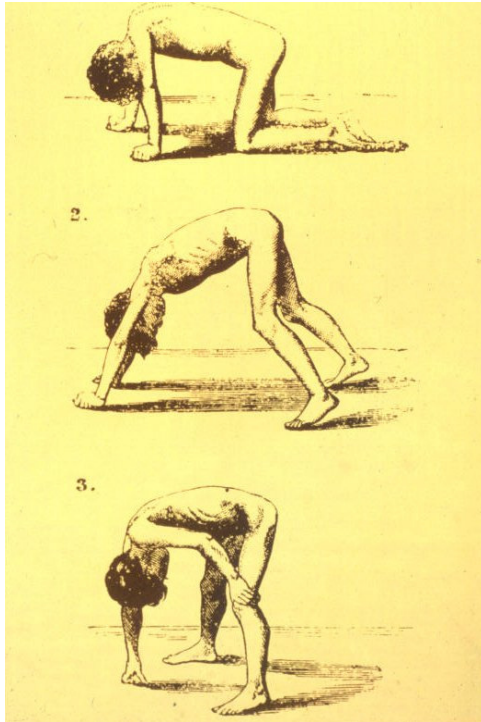


Figura 8 - Levantar miopático da manobra de Gowers.

Fonte: anatpat.Unicamp

Em 19/10/06, paciente retorna para consulta sem queixas. Ao exame físico apresentava lesões de pele em membros eritemato-descamativas e pruriginosas que pioravam com o suor. A musculatura encontrava-se hipertônica com diminuição da elasticidade com dificuldade de extensão dos membros inferiores. Seu peso era de 11,5 Kg, estatura 83,5 cm e perímetro cefálico de 45 cm. Foi prescrito tratamento com antihistamínico, vitaminas A+D, complexo B, sulfato ferroso e ácido fólico. Para uso tópico optou-se por tacrolimo pomada infantil e triglicerídeos de cadeia média. Em seguida o paciente foi atendido pelo ambulatório de genética verificando que o mesmo apresentava alterações de pele com redução da mobilidade, sem alterações ungueais, sem malformações, tireóide impalpável, língua de tamanho normal, testículos tópicos e desenvolvimento neuropsicomotor dentro da normalidade. Verificou, ainda, ausência de outros afetados na família e pais não consanguíneos. Foi tomada por conduta a retirada de fotografias para posterior estudo diagnóstico.

Em 23/11/06, o paciente estava com idade de três anos e 4 meses, retorna para consulta com melhora do quadro infeccioso e das lesões de pele provenientes da dermatite atópica, porém a conduta é mantida. Foi realizada nova biópsia de pele retirada da coxa direita, região esta acometida pelo endurecimento da pele, para esclarecimento diagnóstico.

Em 05/12/06, o laudo histopatológico apresentou aspecto histológico sugerindo lesão residual não havendo inflamação ativa ou outros comemorativos de dermatose específica (Fig, 9, 10, 11).



Figura 9- Derme sem alterações

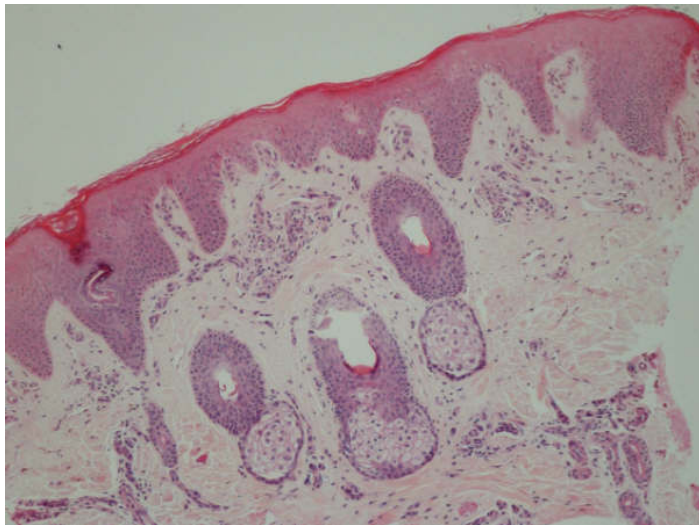


Figura 10- Epiderme com camada hiperkeratótica compacta

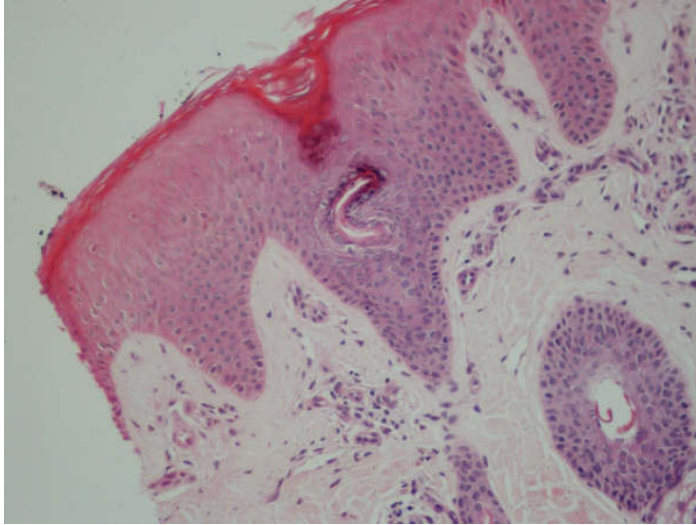


Figura 11 – Epiderme com espessura irregular recoberta por camada hiperkeratótica compacta.

Nesta oportunidade aventou-se estar diante da Síndrome da pele endurecida, haja vista a ausência de padrões inflamatórios e anormalidades neurológicas, contratura e endurecimento da cintura escapular e pélvica, presença de hipertricose e biópsia inconclusiva.

Em 12/03/07, paciente retorna para consulta, em tratamento de dermatite atópica. A mãe refere que as pernas da criança estavam ficando mais endurecidas e que a criança iniciou fisioterapia em sua cidade, porém sente muita dor ao alongar as pernas. Ao exame físico, apresentava algumas lesões descamativas em membros inferiores e superiores, e endurecimento e hipertrofia do TCSC da cintura escapular para baixo. Foi tomada como conduta prosseguir no tratamento da DA e internação para realização de novos exames a fim de possível esclarecimento da síndrome que a criança apresentava.

Em 03/03/08, paciente interna para exames laboratoriais e de imagem, obtendo alta dia 07/03/08. Foram solicitados: Anti-tireoglobulina (< 20), T4 livre (1,18), TSH (1,42), hemograma (Ht: 29,2%, Hb: 8,10, Leucócitos: 6.940, Seguimentados: 21%, Linfócitos: 52%, Eosinófilos:17%, plaquetas (477.000), PU (nl), cultura de urina (-), antiperoxidase ↑(68), cálcio (9,6), creatinina (0,4), LDH ↑(442), fosfatase alcalina (251), fósforo (5,1), sódio (145), uréia (21), antiestreptolisina (54,9), Complemento C3↑ (245), C4 (28,4), CH 50(90%), IgA (95,7), IgE ↑(3320), IgG (463), IgM (38,6), PCR (< 3,2), VHS (9), ECG (nl), biópsia de pele, RX de ossos longos, anticorpo antiesclero 70 e eletroneuromiografia. Porém, alguns exames não puderam ser realizados.

O resultado histopatológico evidenciou discreto espessamento da epiderme, com derrame pigmentar cutâneo podendo corresponder a pigmentação pós-inflamatória (Fig. 12, 13, 14).

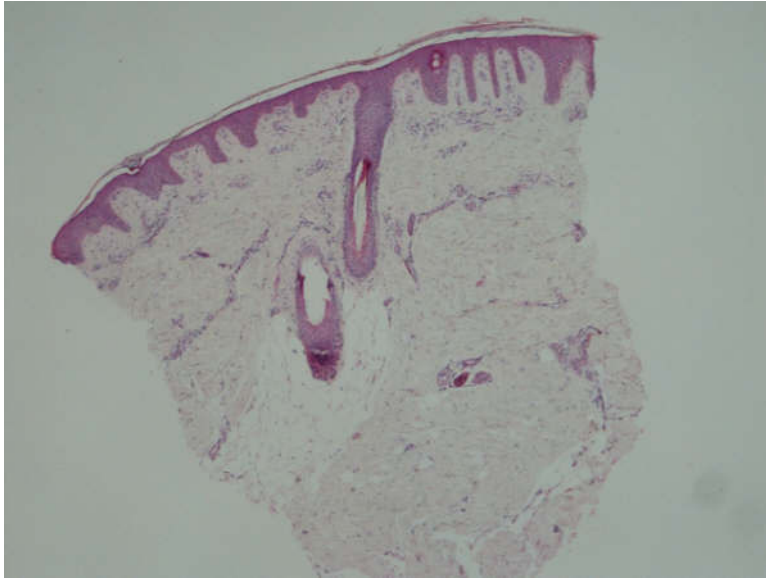


Figura 12 – epiderme discretamente espessada por acantose.

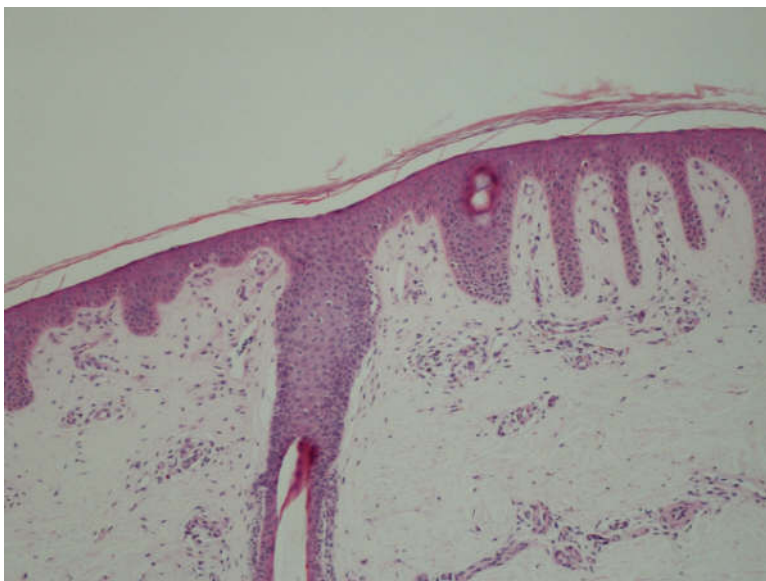


Figura 13 – Discreta alteração da camada córnea por espessamento.

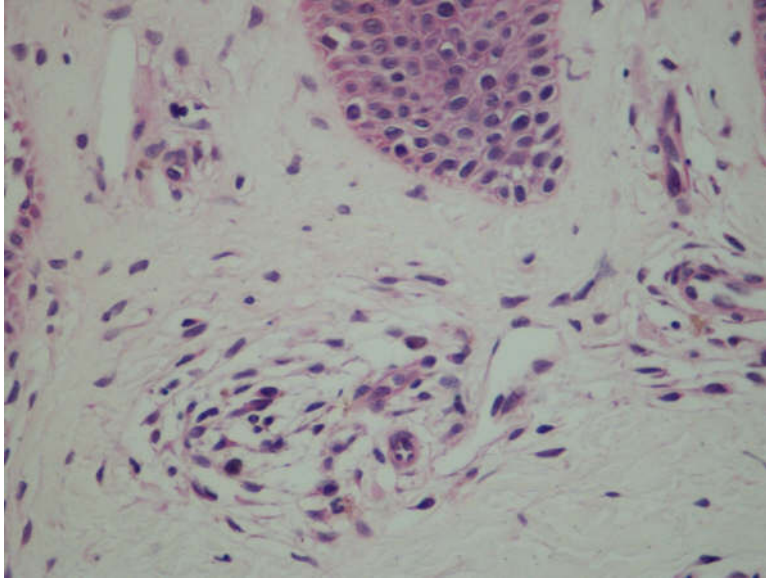


Figura 14- Melanófagos na derme.

Durante o período de internação, em 04/03/08, foi solicitado parecer da fisioterapia que verificou encurtamento da musculatura da região posterior dos membros inferiores e diminuição da amplitude de movimento de quadril e ombros, a seguir a mãe foi orientada a realizar alongamentos e exercícios motores na criança.

Em 10/03/08, paciente interna para exames, com alta dia 14/03/08. Paciente continuava a apresentar algumas lesões de pele, eczematosas da DA, diminuição da expansão torácica, hipertricose em dorso e endurecimento em membros superiores e inferiores, demais aparelhos e sistemas sem particularidades.

Em 11/03/08 o paciente atendido pela cardiologia para realização de ecocardiograma que resultou normal.

Em 24/03/2008, paciente interna para realizar eletromiografia de membros que resultou normal, assim como anticorpo antiesclero 70 e demais exames.

Em 07/07/08, paciente completou 5 anos e retorna para consulta de controle. A mãe refere melhora da DA, dos movimentos e da postura da criança que já corre e tem mais flexibilidade. Ao exame físico apresentava peso 13,7 Kg e 91 cm. Também foram evidenciadas aumento da amplitude de extensão dos membros superiores e inferiores com ângulo poplíteo de 120°. Dessa forma, foi mantida a conduta e orientada a importância da fisioterapia que após instaurada modificou positivamente a qualidade de vida da criança.

Em 10/09/08, paciente retorna no ambulatório de dermatologia pediátrica e genética. Foi mantida a conduta pela dermatologia e realizada coleta de sangue dos pais e da criança para estudo de DNA.

6 DISCUSSÃO

Diante da revisão, verificou-se a apresentação de casos heterogêneos. A síndrome deu-se no sexo masculino e feminino, com relatos em todos os continentes afetando afro-descendentes, caucasianos e orientais.¹³ Descendentes de relações consanguíneas ou não, multiplicidade de casos na mesma família ou caso isolado e crianças saudáveis cujas mães apresentavam a doença.¹

Pode-se perceber que apesar dos casos serem raros e apresentarem-se em todos os continentes, Santa Catarina apresentou dois casos da *Stiff skin syndrome* em regiões muito próximas ao local de relato da síndrome do Paraná^{6,9}, doença muito semelhante a relatada, porém com prognóstico pior. Isto reforça a necessidade de novas investigações diagnósticas e moleculares a fim de se estabelecer ou não relação entre estas síndromes.

O caso relatado é compatível com a literatura analisada, visto que a criança apresenta as características típicas da síndrome, quais sejam: endurecimento da pele e do tecido celular subcutâneo, ocasionando restrição de movimentos mais pronunciados em cintura escapular e pélvica; início dos sintomas no período neonatal; hipertricose moderada em região lombo sacral; restrição do crescimento pômbero estatural; desenvolvimento neurológico normal; ausência de alterações viscerais; exames de atividade imunológica e inflamatória dentro da normalidade.

A análise histopatológica mostrou-se inconclusiva no caso relatado, seguindo os demais estudos, não promovendo esclarecimentos quanto a alterações dermatológicas específicas.

Quanto a forma de transmissão, como o paciente é filho único de pais não consanguíneos, acredita-se em caráter de hereditariedade autossômica dominante podendo ser um caso esporádico com alteração dominante. Outrossim, a origem recessiva não pode ser

afastada, pois a apresentação deu-se de forma isolada na família. Portanto, faz-se temeroso o aconselhamento genético até que seja realizado estudo molecular.

No tocante as terapias utilizadas, pode-se concluir que a corticoterapia mostrou-se prejudicial ao tratamento da *Stiff skin syndrome*, visto que remete a imunossupressão e aliada a diminuição da expansão torácica pode ocasionar infecções do trato respiratório debilitando ainda mais o paciente. Portanto, a fisioterapia constitui-se terapia de escolha que efetivamente traz benefícios ao paciente, aumentando a amplitude de movimento dos membros e tórax melhorando a qualidade de vida do paciente.

Concluindo, faz-se extremamente importante a educação dos profissionais de saúde para uma correta investigação diagnóstica, diante de uma criança com contraturas articulares, visto que o diagnóstico precoce e início de fisioterapia proporciona diminuição dos sintomas restritivos de mobilidade e crescimento garantindo ao paciente o pleno exercício de atividades normais.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Esterly NB, Mckusick VA. Stiff skin syndrome. *Pediatrics* 1971; 47: 360-369.
2. Richard, MA, Grob J Chamson A, Mege JL, Andrac L, et al. Physiopathogenic investigations in a case of familial stiff-skin syndrome. *Dermatology* 1998; 197:127-131.
3. Morell DS, Challgren E, Nijhawan A , Olson J, Laumann A, Medenica M, et al. Two cases for diagnosis : asymmetric childhood scleredema or stiff skin syndrome? *Pediatric Dermatology* 2003; 20: 350-355.
4. Mat C, Kalayciyan A, Arzuhal N, Demirkesen C, Karacorlu M, Tüzün Y. Stiff skin syndrome : a case report. *Pediatric Dermatology* 2003; 20: 339-341.
5. Gilabert Y, Saenz-de-Santamaria MC, Garcia-Latassa, F.J, González-Mediero I, Zambrano A. Stiff skin syndrome : a case report and review of the literature. *Dermatology* 1995 ;190:148-151.
6. Lara PSV, Costa CMF, Spelling PF, Zindeluk JL, Pascolat G. Síndrome da pele endurecida : relato de caso e revisão da literatura. *Pediatria (São Paulo)* 2001; 23: 264-268.
7. Helm,TN, Wirth, PB, Helm, KF. Congenital fascial dystrophy: The stiff skin syndrome. *Cutis* 1997; 60:153-154.
8. Sybert, VP. Stiff Skin. *Oxford Monographs on Medical Genetics* n° 33. New York: Oxford University Press;1997; 480 – 483.
9. Geng, S, Lei, X, Toyohara, JP, Zhan, P, Wang, J, Tant, S. Stiff skin syndrome: Case Report. *JEADV* 2006; 729-732.
10. Bodemer C, Habib K, Teillac D, Munich A, Prost DE. Un nouveau cas de stiff skin syndrome. *Ann Dematol Venereol* 1991, 118: 805-806.
11. Jablonska S, Blaszczyk M. Stiff skin syndrome is highly heterogeneous, and congenital fascial dystrophy is its distinct subset. *Pediatric Dermatology* 2004; 21: 508-510.
12. Jablonska S, Blaszczyk M. Scleroderma-like indurations involving fascias: an abortive form of congenital fascial dystrophy (stiff skin syndrome). *Pediatric Dermatology* 2000; 17: 105-110.
13. Jablonska S, Schubert H, Kikichi I. Congenital fascial dystrophy : Stiff skin syndrome – a human counterpart of the tight-skin mouse. *J Am Acad Dermatol* 1989; 21: 943-950.

14. Jablonska S, Fidzianska A. Congenital fascial dystrophy :Abnormal composition of the fascia. *J Am Acad Dermatol* 2000; 43: 797-802
15. Amoric JC, Stalder JF, David A, Bureau B, Pierard GE, Litoux P. Syndrome Dismorphique au cours d'un siff skin syndrome. *Ann Dermatol Venereol* 1991 ; 118 : 802-804.
16. Lê T, Piérard GE. Syndrome de la peau cartonnée. *J Dermatol Paris* 1989; 116 : 807-809.
17. Pages ON, Maliszewicz P, Lefebvrel F, Poli-Merol ML, Morville P. Visceral involvement in stiff skin syndrome. *Pediatric Dermatology* 2007; 24 : 327.
18. Azulay DR, Azulay RD. *Dermatologia*. 3ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2004.
19. Adans R. Victor, M. *Neurologia*. 5 ed. Rio de Janeiro: Interamericana, 1996.
20. Sheperd R. *Fisioterapia em pediatria*. 3 ed. São Paulo: Santos, 2002.
21. Harrison J. *Medicina Interna*. 11 ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1988. p.87-88.
22. Chaves A, Tavares K, Val J, Matsuyama C, Riskalla P. Síndrome de Mórquio: relato de caso e revisão da literatura. *Rev. Bras. Otorrinolaringol.* vol.69 no.2 São Paulo: Mar./Apr. 2003.
23. Liu T, McCalmont TH, Frieden IJ, Williams ML, Connolly MK, Gilliam AE. The stiff skin syndrome: case series, differential diagnosis of the stiff skin phenotype, and review of the literature. 2008 Oct;144(10):1351-9.
24. Cat I, Rodrigues-Magdalena N I, Parolin-Marinoni L, Wong M P, Freitas O T, Malfi A, Costa O, Esteves L, Giraldi D J. Paraná hard-skin syndrome: study of seven families. *Lancet* I: 215-216, 1974.
25. Ferrari D, Rossi R, Donzelli O. Stiff-skin syndrome *Chir Organi Mov.* 2005 Jan-Mar; 90(1):69-73.

NORMAS ADOTADAS

Este trabalho foi realizado seguindo a normatização para trabalhos de conclusão do Curso de Graduação em Medicina, aprovada em reunião do Colegiado do Curso de Graduação em Medicina da Universidade Federal de Santa Catarina, em 27 de Novembro de 2005.

ANEXOS

APÊNDICE

FICHA DE AVALIAÇÃO

A avaliação dos trabalhos de conclusão do Curso de Graduação em Medicina obedecerá aos seguintes critérios:

1º. Análise quanto à forma (O TCC deve ser elaborado seguindo a normatização para trabalhos de conclusão do Curso de Graduação em Medicina, aprovada em reunião do Colegiado do Curso de Graduação em Medicina da Universidade Federal de Santa Catarina, em 17 de Novembro de 2005.);

2º. Quanto ao conteúdo;

3º. Apresentação oral;

4º. Material didático utilizado na apresentação;

5º. Tempo de apresentação:

- 15 minutos para o aluno;
- 05 minutos para cada membro da Banca;
- 05 minutos para réplica

DEPARTAMENTO DE: _____

ALUNO: _____

PROFESSOR: _____

NOTA

1. FORMA.....

2. CONTEÚDO.....

3. APRESENTAÇÃO ORAL.....

4. MATERIAL DIDÁTICO UTILIZADO.....

MÉDIA: _____ (_____)

ASSINATURA: _____
