

Acropigmentação reticulada de Dohi

Reticulate Acropigmentation of Dohi: case report

Resumo

Introdução

A acropigmentação reticulada de Dohi (ARD) é distúrbio raro, com padrão autossômico dominante, do gene ADAR (DSRAD). Início na infância e caracteriza-se por máculas hiper e hipopigmentadas de padrão reticulado de tamanhos variados. Foi descrita primeiramente por Tomaya no ano de 1929.

Objetivos

Relatar caso de paciente atendido no ambulatório de dermatologia com acropigmentação reticulada de Dohi.

Materiais / Sujeitos e Métodos

As informações foram obtidas por meio de revisão de prontuário, entrevista com paciente e acompanhante, registro fotográfico e revisão da literatura.

Resultados

O paciente apresenta máculas hipo e hiperpigmentadas de surgimento na infância com aumento progressivo na adolescência.

Conclusões

As lesões permanecem com o mesmo aspecto durante toda a vida. Orientações como evitar a exposição solar podem diminuir o contraste entre as máculas hipo e hiperpigmentadas.

Abstract

Reticulate Acropigmentation of Dohi (RAD) is a rare disorder with an autosomal dominant pattern of the ADAR gene (DSRAD). It starts in the infant and is characterized by hyper and hypopigmented macules of reticulated pattern of varying sizes. It was first described by Tomaya in 1929. Report a case of a patient seen at the dermatology clinic with Reticulate Acropigmentation of Dohi. Information was obtained by reviewing medical records, interviewing the patient and companion, photographic record and literature review. The patient has hypo and hyperpigmented macules appearing in early childhood with an increase in size in adolescence. The lesions remain with the same aspect throughout life. Guidelines on how to avoid sun exposure can decrease the contrast between hypo and hyperpigmented macules.

Autora/Coautor/Orientadora

Ana Ívina Andrada Diniz

Pós-graduanda em Dermatologia
Faculdades BWS
Brasil

Hector Hernan Grajales Mosquera

Pós-graduando em Dermatologia
Faculdades BWS
Brasil

Ana Carla de Oliveira

Médica Dermatologista
Professora – Dermatologia
Faculdades BWS
Brasil

Palavras-chave

Hiperpigmentação. Hipopigmentação.
Pigmentação. Acropigmentação
reticulada de Dohi.

Keywords

*Hyperpigmentation. Hypopigmentation.
Pigmentation. Reticulate
Acropigmentation of Dohi.*

Trabalho submetido: 09/12/20. Publicação aprovada: 21/01/21. Financiamento: nenhum. Conflito de interesses: nenhum.

INTRODUÇÃO

A acropigmentação reticulada de Dohi é uma genodermatose rara. É herdado como um traço autossômico dominante, embora parentes autossômicos recessivos tenham sido relatados. Os pacientes desenvolvem máculas pigmentadas e despigmentadas progressivas, geralmente misturadas em um padrão reticulado, concentradas principalmente nas extremidades dorsais. Máculas semelhantes a sardas estão presentes na face. As lesões aparecem na primeira infância e geralmente param de se espalhar antes da adolescência. A pigmentação dura por toda a vida. A forma autossômica dominante da discromatose simétrica hereditária (DSH) é devida à mutação no gene da adenosina desaminase específico para RNA de fita dupla que codifica uma adenosina desaminase específica para RNA de fita dupla, uma enzima editora de RNA. Um locus gênico responsável pelos mapas de DSH para o cromossomo 6q24.2-q25.22 ⁽¹⁾.

RELATO DO CASO

Paciente sexo masculino, dezessete anos, natural de São Paulo-SP, procurou serviço de dermatologia acompanhado da mãe, com queixa de manchas hiperocrômicas e hipocrômicas em membros inferiores de início na infância. Relata surgimento e escurecimento após exposição solar na infância progredindo lentamente para todo o corpo. As máculas eram totalmente assintomáticas.

Ao exame dermatológico, evidenciamos máculas hipopigmentadas e hiperpigmentadas, bilaterais, bem delimitadas, com padrão reticulado, de vários tamanhos, em região de abdome, dorso, tórax, membros inferiores, membros superiores, dorso das mãos e dos pés, poupando face, mucosa oral, região cervical, genitália, glúteo e regiões palmo plantares.

Realizou-se biópsia incisional, evidenciando epiderme com papilomatose, hiperqueratose, hipergranulose e acantose leves. Na derme superficial, ectasias vasculares e discreto infiltrado linfomononuclear perivascular com escassos melanófagos de permeio. A coloração pela técnica de Fontana Masson demonstrou

presença irregular de melanina na camada basal da epiderme, com áreas de redução, além de melanófagos na derme superficial. Conclusão: Dermatite perivascular superficial com discreta hiperplasia epidérmica e hipomelanose focal.

Como conduta, foi prescrito fotoproteção e orientações do diagnóstico acropigmentação reticulada de Dohi. O paciente permanece em acompanhamento ambulatorial.

Figura 1 - Máculas pigmentadas e hipopigmentadas no dorso dos pés.



Fonte: Original do autor.

Figura 2 - Máculas pigmentadas e hipopigmentadas em abdome.



Fonte: Original do autor.

Figura 3 - Máculas pigmentadas e hipopigmentadas no dorso das mãos.



Fonte: Original do autor.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Descrita pela primeira vez em 1929 por Toyama em um menino de 3 anos, a acropigmentação reticulada de Dohi ou discromatose simétrica hereditária é um tipo raro de discromatose acral. Caracteriza-se por máculas hiper e hipopigmentadas de tamanhos variados nas superfícies dorsais das extremidades distais. A pigmentação começa na primeira infância, geralmente antes dos 6 anos de idade, e aumenta gradualmente em profundidade e extensão⁽²⁾. Duas formas clínicas foram diferenciadas: generalizada chamada discromatose universalis hereditária e outra de dominância acral chamada discromia simétrica hereditária ou Acropigmentação reticulada de Dohi⁽³⁾. História, exame físico e achados de biópsia de nosso paciente estavam de acordo com a acropigmentação reticulada de Dohi.

A acropigmentação reticulada de Dohi constitui uma entidade rara, a maioria das publicações são famílias japonesas, no entanto, também há casos descritos na

Ásia, Europa e América do Sul⁽¹⁾. Existem atualmente cerca de 47 casos publicado na literatura.

É uma doença autossômica dominante com alta penetrância, embora casos de herança autossômica recessiva e outros esporádicos tenham sido descritos. O gene responsável seria aquele que codifica uma enzima de RNA chamada RNA-adenosina desaminase (ADAR1 ou DSRAD) no cromossomo 1q21. Até o momento, foram descritas múltiplas mutações que causam menor atividade enzimática, o que induziria uma migração irregular de melanoblastos da crista neural em direção à pele ou uma irregularidade na diferenciação dos melanossomos durante o período embrionário⁽⁴⁾.

Clinicamente, essa entidade é evidente na primeira década, geralmente antes dos 6 anos de idade. É caracterizada pela presença de máculas hiperpigmentadas e hipopigmentadas que se misturam, dando um padrão reticular. A distribuição geralmente é simétrica e acral no dorso das mãos e dos pés. As lesões podem se estender acometendo cotovelos, joelhos e região supraclavicular, porém a progressão geralmente para na adolescência. A região facial é geralmente poupada, embora lesões do tipo efélides possam ser observadas⁽²⁾. Uma grande variedade de padrões dermatoscópicos foi descrita nas mesmas máculas pigmentadas; como manchas de pigmentação reticular, manchas de pigmentação difusa ou manchas hiperpigmentadas, que podem indicar que a atividade dos melanócitos varia em cada local⁽⁵⁾.

Em geral não é necessário estudo histológico para fazer o diagnóstico. Se for realizada biópsia, a histologia mostra que nas áreas hiperpigmentadas há proliferação filiforme das cristas interpapilares com aumento da melanina na camada basal com vários melanócitos preservados. Por outro lado, nas áreas hipopigmentadas há evidências de diminuição ou ausência do pigmento melânico⁽⁶⁾. O diagnóstico diferencial deve ser feito com outros processos em que apareça uma pigmentação reticular. Principalmente com a acropigmentação reticulada de Kitamura, também um processo autossômico dominante, no qual aparecem máculas hiperpigmentadas levemente deprimidas, que adotam um padrão reticular no dorso das mãos e pés e que podem se espalhar para o resto do corpo⁽⁷⁾.

Em relação ao tratamento, foram publicados casos em que máculas hipopigmentadas foram tratadas com ácido azelaico, PUVA e corticosteroides tópicos sem sucesso⁽⁸⁾. Trabalho recente mostra bons resultados em paciente tratado com enxerto punch seguido de excimer laser. Tratamentos ablativos a laser bem-sucedidos foram descritos para outras genodermatoses com pigmentação reticular, como a doença de Dowling-Degos e Galli-Galli⁽⁹⁾.

CONCLUSÕES

As máculas hiper e hipopigmentadas permanecem com o mesmo aspecto durante toda a vida. Orientações como evitar a exposição solar podem diminuir o contraste entre as máculas hipo e hiperpigmentadas. Alguns trabalhos recentes mostram bons resultados em paciente tratado com enxerto punch seguido de excimer laser. É necessário acompanhamento ambulatorial para tranquilizar os responsáveis.

REFERÊNCIAS

1. Mohana D, Verma U, Amar AJ, Choudhary RKP. Reticulate Acropigmentation of Dohi: A Case Report with Insight into Genodermatoses with Mottled Pigmentation. [Internet]. Indian J Dermatol. 2012;57(1): 42–44. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3312656/>
2. Dhar S, Kanwar AJ, Jebraili R, Dawn G, Das A. Spectrum de reticular flexural e distúrbio pigmentar acral no norte da Índia. [Internet]. J Dermatol. 1994;21(8):598-603. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1111/j.1346-8138.1994.tb01801.x>
3. Marí J, Escutia B, Febrer I, Aliaga A. Acropigmentación reticulada de Dohi. [Internet]. Actas Dermo-sifiliogr. [Servicio de Dermatología. Hospital General Universitario, Valencia]. 2001;92(6):288-290. Disponível em: <https://www.actasdermo.org/es-acropigmentacion-reticulada-dohi-articulo-13014803>
4. Miyamura Y, et al. Mutations of the RNA-Specific Adenosine Deaminase Gene (DSRAD) Are Involved in Dyschromatosis Symmetrica Hereditaria. [Internet]. Am J Hum Genet. 2003;73(3):693-699. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1180697/>
5. Uchida S, Oiso N, Suzuki T, Kawada A. Dermoscopic Features of Hyperpigmented Dots in Crista Cutis in Two Siblings in a Japanese Family with Inherited Acanthosis Nigricans. [Internet]. Journal of Cosmetics, Dermatological Sciences and Applications. 2012;2(4):1-2. Disponível em: https://www.scirp.org/html/3-1050102_25855.htm
6. Muller CSL, Tremezaygues L, Pföhler C, Vogt T. The spectrum of reticulate pigment disorders of the skin revisited. [Internet]. Eur J Dermatol. 2012;22(5):596-604. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23018017/>
7. Griffiths WA. Reticulate acropigmentation of Kitamura. [Internet]. Br J Dermatol. 1976;95(4):437-43. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/823955/>

8. Schnur RE, Heymann WR. Reticulate hyperpigmentation. [Internet]. SeminCutan Med Surg. 1997;16(1):72-80. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/9125768/>
9. Wenzel J, et al. Successful treatment of Dowling-Degos disease with Er:YAG laser. [Internet]. DermatolSurg. 2002;28(8):748-750. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12174072/>