



RELATO DE CASO

Síndrome do nevo epidérmico - relato de um caso

Epidermal nevus syndrome - a case report

Leide P. Marinoni¹, Susana Giralardi², Kerstin Taniguchi², Vânia O. Carvalho²,
Jeanine Bertogna³, Sérgio Antoniuk⁴, Isac Bruck⁴

Resumo

Objetivo: Relatar o caso de um paciente com nevo epidérmico desde o nascimento e relacioná-lo a sinais e sintomas neurológicos, enfatizando a importância das manifestações cutâneas como marcadores precoces de síndromes envolvendo o SNC.

Métodos: Foram analisados dados clínicos, radiológicos e histopatológicos

Resultados: O paciente apresentou ao nascimento lesão eritematosa na região cervical e lateral da face. Aos 9 meses de idade, a lesão mostrava aspecto aveludado e hipercrômico, bem como hemihipertrofia da face. Após 3 meses foi hospitalizado por convulsões. Na TAC: alterações compatíveis com hemimegalencefalia ipsilateral às lesões cutâneas.

Discussão: O achado de lesões de pele pode ser um indicador para doenças neurológicas, uma vez que ambos os tecidos derivam do mesmo folheto embrionário. O pediatra deve reconhecer os sinais cutâneos de aparecimento precoce e que acompanham as síndromes neurológicas para diagnosticá-las e acompanhá-las adequadamente.

J. pediatr. (Rio J.). 1999; 75(4): 287-290: síndrome do nevo epidérmico, nevo epidérmico, hemimegalencefalia, hemihipertrofia.

Introdução

Os nevos epidérmicos são formações hamartomatosas que têm origem no folheto ectodérmico e mesodérmico e são caracterizados por diferentes tipos de lesões cutâneas. Apresentam-se clinicamente como placas discretamente elevadas, cor da pele ou hipercrômicas e, na evolução, tornam-se aveludadas e verrucosas¹.

Abstract

Objectives: To present the case of a patient with an epidermal nevus since birth and its relationship to neurologic signs and symptoms, emphasizing the importance of cutaneous manifestations as early markers of syndromes involving the Central Nervous System.

Methods: Clinical, radiological and histopathological data were analyzed.

Results: We report the case of a boy with an erythematous lesion on the neck and cheek since birth. At 9 months the lesion was velvety and slightly brown in color, with associated hemihypertrophy of the face. After 3 months he was hospitalized for having seizures. Computerized tomography of the brain disclosed hemimegalencephaly ipsilateral to the cutaneous lesions.

Discussion: The cutaneous findings can be an indicator of neurologic disease since both tissues have the same embryological origin: the neural crest. Thus, the Pediatrician must recognize these cutaneous signs which appear early in life and characterize some of the Neurocutaneous Syndromes so that a proper diagnosis and follow-up can be made.

J. pediatr. (Rio J.). 1999; 75(4): 287-290: epidermal nevus syndrome, epidermal nevus, hemimegalencephaly, hemihypertrophy.

Dependendo do tipo celular predominante, queratinócitos ou apêndices cutâneos, dará origem aos diferentes tipos de nevos, ou seja, queratinocítico, sebáceo, comedônico e das glândulas écrinas e apócrinas². São exemplos desse tipo de lesão o nevo sebáceo de Jadassohn, o nevo verrucoso, a ictiose histrix, entre outros¹.

Em um terço dos pacientes o nevo epidérmico pode estar acompanhado de anormalidades em outros sistemas orgânicos. A associação desses tipos de nevos com anormalidades congênitas do sistema nervoso central, oculares e ósseas é de aparecimento esporádico e constitui a chamada síndrome do nevo epidérmico^{3,4}.

Esta síndrome deve ser diferenciada de outras síndromes neurocutâneas como a neurofibromatose, a esclerose

1. Prof. Serviço de Dermatopediatria - Depto. de Pediatria do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná.
2. Mestranda - Serviço de Dermatopediatria - Depto. de Pediatria do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná.
3. Especializanda - Serviço de Dermatopediatria - Depto. de Pediatria do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná.
4. Prof. Serviço de Neuropediatria - Departamento de Pediatria do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná.

tuberosa, a síndrome de Proteus, etc. Em decorrência da diversidade dos achados morfológicos, a SNE exige investigação por meio de neuroimagem e análise histológica da pele⁵.

A concomitância de lesões de pele com manifestações neurológicas deve ser um alerta para o diagnóstico das síndromes neurocutâneas, uma vez que ambos os tecidos (pele e SNC) derivam do mesmo folheto embrionário, o ectoderma. Devido à pouca importância dada às lesões da pele, em alguns casos, as alterações neurológicas não são caracterizadas como parte de uma síndrome.

A apresentação deste caso visa a chamar a atenção para a associação de alterações neurológicas com determinados marcadores cutâneos para a identificação de síndromes específicas.

Descrição do Caso

E.L.B., 6 meses, branco, masculino, pais não consanguíneos, gestação a termo, sem intercorrências, parto normal, pesando 3000g. História familiar paterna de malformações congênitas dos pés (equino-valgo), retardo mental e estrabismo.

Desde o nascimento apresenta assimetria da face com aumento de volume da hemiface, lábio, língua e mancha de coloração amarronada à esquerda.

Exame físico: peso 5800 (10^o percentil), estatura 66 cm (25^o percentil) e perímetro craniano 42 cm (-2DP).

Hipertrofia da hemiface esquerda, com aumento do tamanho do pavilhão auricular (esquerdo 6x4 cm e direito 4x3,5 cm), lábio, gengiva, língua, amígdala e do tecido mole da região cervical à esquerda.

Placa de aspecto verrucoso, aveludada, hiperocrômica abrangendo as regiões temporal e cervical esquerdas. Lesão linear com aspecto semelhante localizada na glabella. Exame neurológico demonstrou desenvolvimento psicomotor normal para a idade, força e trofismo muscular preservados e reflexos normais.

Tomografia de crânio: hemimegalencefalia.

Biópsia de pele da face (corada pela hematoxilina-eosina): epiderme com moderada acantose e vasos dilatados na porção superior da derme. Diagnóstico histológico de nevo epidérmico em fase inicial.

Evolução: após os 6 meses de idade apresentou vários episódios de broncoaspiração e, aos 9 meses, estado de mal convulsivo (crises tônico-clônicas generalizadas). Foi realizado estudo radiológico da deglutição que evidenciou refluxo gastro-esofágico.

Com 10 meses, foi submetido a amigdalectomia, pela dificuldade na alimentação.

Aos 3 anos e 8 meses de idade apresentava atraso no desenvolvimento psicomotor, pronunciando várias palavras sem formar frases, nível de compreensão abaixo do

normal e hiperatividade. Estrabismo convergente AO. Outros dados do exame neurológico normais.

Os três eletroencefalogramas (EEG) realizados mostraram atividade epileptiforme generalizada, secundária a descarga localizada na área frontal.

As crises convulsivas foram tratadas com fenobarbital com retirada precoce da medicação pelos pais do paciente, sem repetição das mesmas.

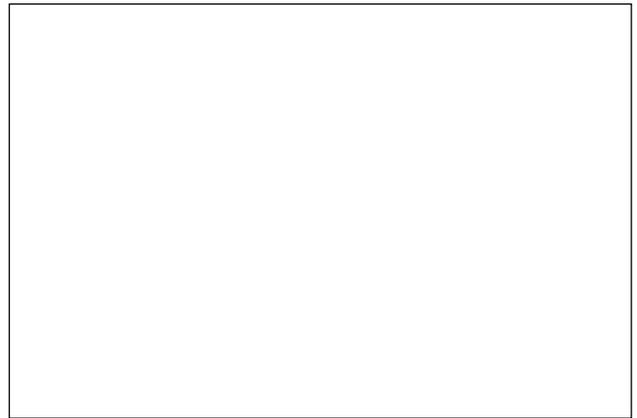


Figura 1 - Aumento de volume de hemiface, lábio e língua à esquerda

Discussão

Nosso paciente apresentou achados que caracterizam a Síndrome do Nevo Epidérmico (SNE), uma desordem neurocutânea com ampla variedade de sinais e sintomas neurológicos.

As manifestações neurológicas da SNE têm sido pouco referidas na literatura. Até recentemente, a maioria dos relatos baseava-se exclusivamente nos achados clínicos da



Figura 2 - Placa de aspecto verrucoso, aveludada, hiperocrômica na região cervical



Figura 3 - Tomografia de crânio mostrando dilatação do átrio e do ventrículo lateral esquerdo com corno frontal colabado. Fissura Sylviana esquerda proeminente

pele, do sistema nervoso central, do esqueleto, dos olhos e de outros sistemas. Algumas publicações utilizaram a tomografia do crânio, a ressonância nuclear magnética e, mais recentemente, a biópsia de pele como elementos fundamentais para o diagnóstico da SNE⁶⁻⁹.

Nosso paciente apresentou nevo epidérmico na hemiface e pescoço confirmado pela biópsia de pele e hemihipertrofia e hemimegalencefalia evidenciada pela TAC de crânio.

Alguns autores encontraram uma maior relação entre a localização cefálica do nevo e alterações neurológicas, variando de 39 a 84%^{2,8,20}, embora nem sempre ipsilaterais. No caso em questão, a hemimegalencefalia é ipsilateral às lesões de pele.

As alterações morfológicas mais encontradas no SNC são: hemimegalencefalia, mal formação dos giros e hemiatrofia¹¹.

Pavone¹ considera a associação de retardo mental, epilepsia e hemihipertrofia facial como expressão máxima do envolvimento cerebral na síndrome. A epilepsia geralmente é refratária ao tratamento e pode manifestar-se como Síndrome de West. A incidência do retardo mental nesta síndrome varia de 64% a 90%^{3,10,11,13-16}. O paciente descrito neste estudo apresentou crises convulsivas precoces controladas com o uso de anticonvulsivantes e que não se repetiram após a retirada da medicação, bem como retardo mental discreto.

O comprometimento cerebral pode ser primário ou secundário às alterações vasculares da síndrome. Segundo Pavone¹, a primeira é denominada de “variante neurológica” e a segunda é a “variante vascular”. A “variante neurológica” consiste de hemimegalencefalia ipsilateral, anomalia dos giros cerebrais associada a convulsão e retardo mental, hemihipertrofia facial e nevo; a “variante

vascular”, conseqüência de lesões cerebrais adquiridas por alterações vasculares da síndrome, é caracterizada pela presença de infartos, calcificações, atrofia e poroencefalia.

Ao descrever dois casos da “variante neurológica” sem hemihipertrofia facial, Gureck⁸ sugere que esta variante seja subdividida em SNE com hemihipertrofia e SNE sem hemihipertrofia facial. A presença de hemihipertrofia facial associada a hemimegalencefalia caracteriza o caso relatado como “variante neurológica com hemihipertrofia facial”.

A patogênese desta síndrome é ainda desconhecida, mas a hipótese atual considerada é a de que um gen autossômico dominante letal sobrevive por mosaïcismo, sendo pequena a recorrência em outras gestações^{2,5}. Essa teoria explicaria a variabilidade clínica da síndrome com o acometimento de diversos tecidos e órgãos³.

Dada a diversidade dos achados morfológicos, a SNE exige investigação com neuroimagem e histologia da pele para diferenciá-la de outras síndromes neurocutâneas tais como a neurofibromatose tipo V, a Síndrome de Proteus e a Síndrome de Child⁵.

Conclusão

Este estudo mostra a importância da associação de sinais cutâneos com manifestações neurológicas, sinais estes que devem ser valorizados pelo pediatra para o diagnóstico e conduta precoces nas síndromes neurocutâneas.

Referências bibliográficas

1. Pavone L, Curatolo P, Rizzo R, Micali G, Incorpora G, Garg BP, et al. Epidermal nevus syndrome: a neurologic variant with hemimegalencephaly, gyral malformations, mental retardation, seizures, and facial hemihypertrophy. *Neurology* 1991; 41: 266-71.
2. Rogers M. Epidermal nevi and the epidermal nevus syndromes: a review of 233 cases. *Pediatr Dermatol* 1992; 9: 342-4.
3. Solomon LM, Fretzin DF, Dewald RL. The epidermal nevus syndrome. *Arch Derm* 1968; 97: 273-85.
4. Allison MA, Dunn CL, Pedersen RC. What syndrome is this? *Ped Dermatol* 1998; 15: 59-61.
5. Happle R. How many epidermal nevus syndromes exist? *J Am Acad Dermatol* 1991; 25: 550-5.
6. Hornstein L, Bove KE, Towbin RB. Linear nevi, hemihypertrophy connective tissue hamartomas, and unusual neoplasms in children. *J Pediatrics* 1987; 110: 404-8.
7. Feuerstein RC, Mins LC. Linear nevus sebaceous with convulsions and mental retardation. *Am J Dis Child* 1996; 104: 125-9.

8. Gurecki PJ, Holden KR, Sahn EE, Dyer DS, Curi JK. Developmental neural abnormalities and seizures in epidermal nevus syndrome. *Dev Med Child Neurol* 1996; 38: 716-23.
9. Brihaye J, Geertruyden BV, Retif J, Mercier AM. Late occurrence of additional ocular and intracranial pathologies in the linear naevus sebaceous (Feuerstein-Mims Syndrome). *Acta Neurochir (Wien)* 1998 ; 92: 132-7.
10. Zaremba J, Jadassohn S. Naevus phakomatosis: a study of two cases. *J Ment Defic* 1978; 22: 91-102.
11. Baker RS, Ross PA, Baumann RJ. Neurologic complications of the epidermal nevus syndrome. *Arch Neurol* 1987; 44: 227-32.
12. Solomon LM, Esterly NB. Epidermal and other congenital organoid nevi. *Curr Probl Pediatr* 1975 ; 6: 1-56.
13. Clancy RR, Robert R, Kurtz MB, Baker P, Sladky JT, Honig PJ, et al. *Arch Neurol* 1985; 42: 236-40.
14. Eichler C, Flowers FP, Ross J. Case report and review of clinical manifestation. *Ped Dermatol* 1989; 6:316-20.
15. Kwa VI, Smith JH, Verbeeten BW, Barth PG. Epidermal nevus syndrome with isolated enlargement of one temporal lobe: a case report. *Brain Dev* 1995, 17:2: 122-5
16. Bonioli E, Bertola A, Stefano AD, Bellini C. Sebaceous nevus syndrome: report of two cases. *Pediatr Neurol* 1997;17:77-9.

Endereço para correspondência:

Dra. Leide P. Marinoni

Rua Gal. Carneiro, 181 - 14º andar

CEP 80060-900 - Curitiba - PR

Fone: (41) 264.5872