





## Referências

1. Danarti R, Konig A, Salhi A, Bittar M, Happle R. Becker's nevus syndrome revisited. *J Am Acad Dermatol*. 2004;51:965–9.
2. Alhuqayl A, Alsaif F, Alsaad A, Alali A. Multiple bilateral Becker's nevus in a Saudi female: a rare presentation. *AME Case Rep*. 2019;3:42.
3. Happle R, Koopman RJ. Becker nevus syndrome. *Am J Med Genet*. 1997;68:357–61.
4. Cai ED, Sun BK, Chiang A, Rogers A, Bernet L, Cheng B, et al. Postzygotic Mutations in Beta-Actin Are Associated with Becker's Nevus and Becker's Nevus Syndrome. *J Invest Dermatol*. 2017;137:1795–8.
5. Antunes-Duarte S, Bouceiro-Mendes R, Fraga A, Soares-de-Almeida L. One person, two bilateral symmetrical giant Becker nevi. *Dermatol Online J*. 2020;26, 13030/qt44x2j7nr.

Li-Wen Zhang , Cun-Huo Jiang , Lin Li   
e Tao Chen \*

*Departamento de Dermatovenereologia, Chengdu Second People's Hospital, Chengdu, Sichuan, China*

\* Autor para correspondência.

E-mail: 13980427003@163.com (T. Chen).

Recebido em 16 de abril de 2021; aceito em 14 de maio de 2021

<https://doi.org/10.1016/j.abdp.2022.12.012>  
2666-2752/ © 2022 Publicado por Elsevier España, S.L.U. em nome de Sociedade Brasileira de Dermatologia. Este é um artigo Open Access sob uma licença CC BY (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>).

## Caso para diagnóstico. Análise dos cabelos em criança com atraso no desenvolvimento psicomotor e cabelos frágeis e quebradiços☆☆☆



Prezado Editor,

Criança do sexo feminino, com idade de 4 anos, apresentou-se ao Serviço de Dermatologia com cabelos curtos, finos e frágeis desde o nascimento (fig. 1). Apresentava também xerose e placas eczematosas importantes no dorso, tronco e couro cabeludo e fotossensibilidade. A paciente apresentava, ainda, baixa estatura, miopia grave, atraso no desenvolvimento psicomotor e infecções respiratórias recorrentes.

O exame do fio ao microscópio óptico polarizado mostrou cabelos finos e tricosquise com faixas típicas transversais alternadas escuras e claras, denominadas "padrão em cauda de tigre" (fig. 2) e superfície irregular (fig. 3).

O estudo genético revelou mutação no gene ERCC2.

### Qual o seu diagnóstico?

- a) Xeroderma pigmentoso
- b) Tricotiodistrofia
- c) Doença de Menkes
- d) Síndrome de Cockayne

DOI referente ao artigo:

<https://doi.org/10.1016/j.abdp.2021.10.015>

☆ Como citar este artigo: López Riquelme I, Andamoyo Castañeda A, Gómez Moyano E, Vera Casaño A. Case for diagnosis. Hair analysis in a child with delayed psychomotor development and fragile and brittle hair: Trichothiodystrophy. *An Bras Dermatol*. 2023;98:256–8.

☆☆ Trabalho realizado no Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga, Spain.

## Discussão

Com base na apresentação clínica e nos exames tricológico e genético, foi estabelecido o diagnóstico de tricotiodistrofia (TTD).

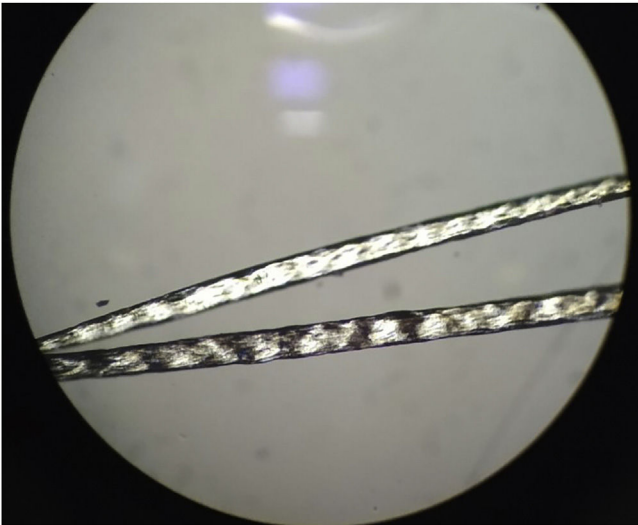
TTD é um grupo heterogêneo de doenças neuroectodérmicas com herança autossômica recessiva, embora alguns casos com possível transmissão ligada ao X tenham sido relatados. A forma fotossensível de TTD é causada por mutações nos genes XPB, XPD ou p8/TTDA, que codificam subunidades do fator de transcrição/reparo TFIIH. A forma não fotossensível de TTD é geneticamente heterogênea; o gene TTDN1 é descrito em uma pequena proporção de pacientes.<sup>1</sup> Na TTD fotossensível, a mutação mais frequentemente descrita é a XPD (ERCC2),<sup>2</sup> que também está envolvida na patogênese do xeroderma pigmentoso (XP) e da síndrome de Cockayne, embora, diferentemente do XP, não haja predisposição para neoplasias malignas cutâneas. XP, síndrome de Cockayne e TTD são exemplos do fenômeno chamado heterogeneidade clínica, em que mutações em um gene (neste caso, o XPD) podem resultar em doenças ou variantes distintas.<sup>3</sup>

As características clínicas dos pacientes com TTD variam amplamente em natureza e gravidade, e a única característica comum em todos os pacientes é o cabelo frágil (cabelo curto, rebelde e frágil no couro cabeludo, sobranceiras e cílios) em decorrência do teor de enxofre anormalmente baixo. Além disso, amplo espectro de outros sintomas clínicos que geralmente acometem órgãos de origem ectodérmica e neuroectodérmica podem estar presentes, como atraso intelectual e de crescimento, ictiose, baixa estatura, diminuição da fertilidade, anormalidades neurológicas e oculares e, em alguns casos, infecções recorrentes,<sup>4</sup> como no caso da paciente aqui descrita. Aproximadamente metade dos pacientes apresenta fotossensibilidade.<sup>1,4</sup>

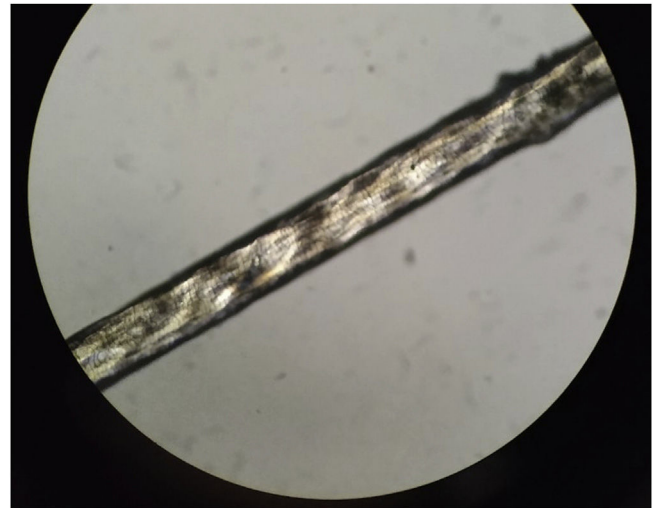
Quando examinadas sob microscópio com luz polarizada, as amostras de cabelo constantemente mostram faixas transversais acentuadamente brilhantes e escuras ou "padrão em cauda de tigre", e muitas vezes exibem contorno irregular e ondulado em todos os pelos (diferentemente das "pseudo-faixas em cauda de tigre").<sup>5,6</sup>



**Figura 1** Cabelo curto e quebradiço, em diferentes comprimentos.



**Figura 2** Exame do cabelo ao microscópio com luz polarizada: tricosquise com típico "padrão em cauda-de-tigre". Observar a alternância de faixas transversais claras e escuras.



**Figura 3** Haste de cabelo irregular e ondulada ao exame com luz polarizada e microscopia óptica.

Tricosquise e defeitos semelhantes à tricornex nodosa também são anormalidades distintas da haste capilar na TTD, embora nem sempre estejam presentes. Em contraste com a TTD, outros pacientes com defeitos semelhantes ao reparo do DNA e mutações no gene XPD não apresentam verdadeiras "faixas em cauda de tigre". Uma "pseudo-faixa em cauda de tigre" pode ser observada em segmentos de has-

tes normais, mas o padrão de faixas geralmente é menos pronunciado e menos regular do que as faixas claras e escuras observadas em pacientes com TTD.<sup>5</sup> De fato, achados capilares microscópicos característicos distinguem a tricotodistrofia de outras condições com alopecia congênita ou hipotricose. Por exemplo, pacientes com doença de Menkes geralmente apresentam "cabelos crespos" com torções ao redor de seu eixo longo em intervalos irregulares no eixo

quando observados sob microscópio óptico, também conhecido como *pili torti*.<sup>7</sup>

Em conclusão, a análise do cabelo ao microscópio com luz polarizada é considerada muito útil para o diagnóstico da tricotiodistrofia, pois a mesma compartilha características clínicas e genéticas com outras síndromes neuroectodérmicas. O diagnóstico pode ser feito com base no exame clínico e tricológico com luz polarizada e microscopia óptica, embora o estudo genético possa ser útil.

## Suporte financeiro

Nenhum.

## Contribuição dos autores

Irene López Riquelme: Revisão crítica da literatura; redação do manuscrito; aprovação da versão final do manuscrito.

Alberto Andamoyo Castañeda: Revisão crítica da literatura; redação do manuscrito; aprovação da versão final do manuscrito.

Elisabeth Gómez Moyano: Participação intelectual em conduta propedêutica do caso estudado; aprovação da versão final do manuscrito.





Ángel Vera Casaño: Participação intelectual em condução propedêutica do caso estudado; aprovação da versão final do manuscrito.

## Conflito de interesses

Nenhum.

## Referências

1. Stefanini M, Botta E, Lanzafame M, Orioli D. Trichothiodystrophy: From basic mechanisms to clinical implications. *DNA Repair*. 2010;9:2–10.
2. Lund E, Stein S. Novel ERCC2 mutation in two siblings with trichothiodystrophy. *Pediatr Dermatol*. 2019;36:668–71.
3. Tantcheva-Poó I, Oji V, Has C. A multistep approach to the diagnosis of rare genodermatoses. *J Dtsch Dermatol Ges*. 2016;14:969–86.
4. Faghri S, Tamura D, Kraemer K, DiGiovanna J. Trichothiodystrophy: a systematic review of 112 published cases characterises a wide spectrum of clinical manifestations. *J Med Genet*. 2008;45:609–21.
5. Liang C, Kraemer KH, Morris A, Schiffmann R, Price VH, Meneff E, et al. Characterization of tiger tail banding and hair shaft abnormalities in trichothiodystrophy. *J Am Acad Dermatol*. 2005;52:224–32.
6. Hansen LK, Wulff K, Brandrup F. Trichothiodystrophy. Hair examination as a diagnostic tool. *Ugeskr Laeger*. 1993;155:1949–52.
7. Smith VV, Anderson G, Malone M, Sebire NJ. Light microscopic examination of scalp hair samples as an aid in the diagnosis of paediatric disorders: retrospective review of more than 300 cases from a single centre. *J Clin Pathol*. 2005;58:1294–8.

Irene López Riquelme \*,  
Alberto Andamoyo Castañeda ,  
Elisabeth Gómez Moyano   
e Ángel Vera Casaño 

Departamento de Dermatologia, Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga, Espanha

\* Autor para correspondência.

E-mail: [lopezriquelmeirene@uma.es](mailto:lopezriquelmeirene@uma.es) (I. López Riquelme).

Recebido em 23 de agosto de 2021; aceito em 19 de outubro de 2021

<https://doi.org/10.1016/j.abdp.2022.12.003>

2666-2752/ © 2022 Sociedade Brasileira de Dermatologia.

Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este é um artigo Open Access sob uma licença CC BY (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>).

## Carcinoma de células de Merkel gigante e agressivo no braço direito <sup>☆☆</sup>



Prezado Editor,

Em outubro de 2018, paciente do sexo feminino de 65 anos veio à consulta em decorrência de uma lesão vermelha, quente, dolorosa e edematosa na pele do braço direito. Dois meses após o aparecimento do tumor, seu volume aumentou quatro vezes (fig. 1).

O exame físico revelou tumoração eritematosa de 1,5 cm de diâmetro, móvel em relação ao substrato, mal demarcada de seu entorno. A história de comorbidades da paciente incluía leucemia linfocítica crônica de células B (BCLL-PD) tratada com ofatumumabe + clorambucil, de 2008 a 2009.

As anormalidades laboratoriais incluíam nível acentuadamente elevado de leucócitos: 89.600 (N: 4–10).

Foi obtida amostra da pele medindo 2,0 × 0,7 cm, com espessura de 0,6 cm, incluindo tecido subcutâneo para avaliação.

No exame histopatológico, foi observada infiltração difusa de células atípicas hiper Cromáticas na derme, com escasso citoplasma e o seguinte imunofenótipo: CKAE1/3(+) “dot like”, CK20(+) “dot like”, SYN(+), CgA(+/-), TTF-1(-), LCA(-), e Ki67(+) em aproximadamente 90% das células tumorais. Todo o quadro favorecia o diagnóstico de carcinoma neuroendócrino cutâneo (carcinoma de células de Merkel [CCM]) (fig. 2A e 2B).

A paciente foi transferida para a Enfermaria de Cirurgia Oncológica para tratamento subsequente. No início de

DOI referente ao artigo:

<https://doi.org/10.1016/j.abd.2021.11.010>

☆ Como citar este artigo: Brzeziński P, Stomka J, Kitowska A, Bimbi C. Giant, aggressive Merkel cell carcinoma of the right arm. *An Bras Dermatol*. 2023;98:259–62.

☆☆ Trabalho realizado no Departamento de Dermatologia, Provincial Specialist Hospital in Slupsk, Ustka, Polônia.