

Tumor em turbante – caso clínico

Turban tumor syndrome – a case report

Sofia Granito, Joana Cortez, Karina Gama, José Luís Andrade, Manuela Lélis, Michelle Cordeiro, Maria da Luz Brazão

Resumo

A cilindromatose familiar é uma neoplasia benigna, rara e de transmissão autossómica dominante, que se caracteriza pela existência de múltiplos cilindromas distribuídos preferencialmente pela face, pescoço e couro cabeludo, com risco de desfiguração e de malignização subjacente. Quando há atingimento de todo o couro cabeludo falamos em tumor em turbante. Apresentamos o caso clínico de um doente de 74 anos que se dirigiu ao Serviço de Urgência por quadro compatível com infecção respiratória. À observação, foram detectadas diversas formações tumorais na face, couro cabeludo, dorso e membros inferiores, com 30 anos de evolução. Foi enviado à consulta de Medicina Interna para estudo da sua situação clínica. Após a colaboração da Cirurgia Plástica e da Dermatologia, foi possível diagnosticar a existência de cilindromas múltiplos. Tratámos também outras doenças recém-diagnosticadas em consulta: hipertensão arterial, diabetes *mellitus* e dislipidemia mista.

Os autores pretendem chamar a atenção para a abrangência e o impacto que esta doença pode ter na vida de um indivíduo. Devido ao seu aspecto físico, isolou-se, deixando que os tumores fossem evoluindo e que surgissem doenças, que permaneceram sem diagnóstico. Apesar de ser uma entidade nosológica rara, pode malignizar e merece, também por isso, a nossa especial atenção ao doente e à família.

Palavras chave: cilindromatose familiar, tumor em turbante, Síndrome de Brooke-Spiegler.

Abstract

Familial cylindromatosis is a rare benign neoplasm with a dominant autosomal transmission, characterized by the existence of multiple cylindroma spread mainly on the scalp, neck or forehead, risking disfiguration and underlying malignancy. When the entire scalp is attained we call it “turban tumor”.

We report a clinical case of a 74 year-old man, attending the emergency department with a condition compatible with respiratory infection. On physical examination, we detected multiple tumors on his face, scalp, back and both legs evolving for 30 years. We referred him to the Internal Medicine to evaluate his clinical condition. After the Dermatology and Plastic Surgery cooperation, it was possible to diagnose the existence of multiple cylindroma tumors. We also managed several other conditions diagnosed in the visit: arterial hypertension, diabetes mellitus and mixed dyslipidaemia. The authors would like to emphasize the scope and impact such disease can have on an individual's life. Due to its aspect, he isolated himself, allowing tumors to evolve and emerging diseases remaining undiagnosed. Although it is a rare nosological entity, it can become malignant and it deserves, also for this, our special attention to the patient and the family.

Key words: Familial cylindromatosis, turban tumor, Brooke-Spiegler syndrome.

INTRODUÇÃO

O cilindroma é uma neoplasia benigna de anexos cutâneos, rara, que pode apresentar-se de forma isolada ou como uma associação de múltiplos tumores. Localiza-se em 90% dos casos no couro cabeludo, face e pescoço.¹ Atinge mais frequentemente indivíduos caucasianos e do sexo feminino.² É uma doença hereditária, de transmissão autossómica dominante e penetrância incompleta. O gene da cilindromatose familiar (CYLD), localiza-se no cromossoma 16q 12-13 e tem características de gene supressor tumoral.^{3,4}

O diagnóstico é histológico e revela uma neoplasia epitelial, não encapsulada, constituída por lóbulos na derme superficial, circundados por uma bainha hialina espessa.² Podem surgir cilindromas em associação com tricoepiteliomas e espiroadenomas (Síndrome de Brooke-Spiegler) ou os vários tumores podem ser histologicamente idênticos (cilindroma de Poncet-Spiegler).³ Clinicamente, estes tumores têm início na idade adulta (3ª ou 4ª década) e crescem lentamente, aumentando em tamanho e número. Ao atingir praticamente toda a extensão do couro cabeludo apresentam-se como um “tumor em turbante”. O risco de malignização é baixo, mas existe e é superior neste caso. Os cilindromas malignos são muito agressivos, metastizando preferencialmente para os gânglios linfáticos, vísceras e ossos. Estes doentes, por isso,

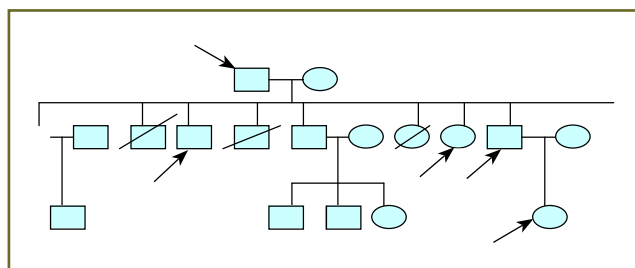
Serviços de Medicina Interna e Anatomia Patológica do Hospital Central do Funchal

Recebido para publicação a 15.10.09
Aceite para publicação a 15.05.10



Couro cabeludo do doente (pai).

FIG. 1



Árvore genealógica.

FIG. 2

devem ser acompanhados de perto para despiste de lesão maligna. Sabe-se que uma mesma mutação pode originar diferenciações histológicas diversas, na mesma família. É recomendado, também por isso, o estudo da família para despiste de lesão maligna. Os principais diagnósticos diferenciais colocam-se com o carcinoma basocelular, metástases cutâneas e neurofibromatose.^{3,5}

O tratamento assenta sobretudo na excisão cirúrgica das lesões tumorais, por motivos estéticos em primeira mão, mas está também indicado nos casos de ulceração, infecção, suspeita de malignização, alteração funcional (auditiva, por exemplo) ou dor, mais raramente.^{2,6} Está recomendada a excisão individual de lesões inferiores a 1 cm de diâmetro, com o intuito de melhorar a apresentação estética e de diminuir o risco de evolução para tumor em turbante. É relativamente frequente a recidiva local após excisões individuais, podendo atingir os 40% nalgumas séries.² Nos casos de tumor em turbante preconiza-se a exérese de todo

o couro cabeludo, com reconstrução secundária com enxerto cutâneo.¹

Pelo facto de atingir preferencialmente a face e o couro cabeludo, esta é uma patologia potencialmente incapacitante, do ponto de vista social, daí a importância de actuar correcta e precocemente, de modo a proporcionar aos indivíduos uma vida familiar e social o mais próximo do normal possível.

CASO CLÍNICO

Doente do sexo masculino, 74 anos, observado no Serviço de Urgência (SU) do Hospital Central do Funchal (HCF) em Fevereiro de 2009, por infecção broncopulmonar, já medicado em ambulatório com amoxicilina e ácido clavulânico, sem melhoria. Ao exame objectivo, era de salientar: TA:196/88 mmHg; auscultação cardíaca: sopro sistólico grau II/VI nos focos aórtico e mitral; auscultação pulmonar: crepitações inspiratórias na base pulmonar direita. Múltiplos tumores cutâneos com diâmetros entre 0,5 e 10 cm, de superfície bosselada e vascularizada, móveis sobre os planos profundos, indolores à mobilização, alguns ulcerados, outros com sinais de infecção (Fig. 1). A maioria destes tumores distribuía-se pela face, couro cabeludo e dorso e o maior deles localizava-se na região supra-púbica. Antecedentes pessoais: aparecimento dos primeiros “quistos” (sic) aos 30 anos de idade; remoção cirúrgica dos mesmos no couro cabeludo, em 1979. A partir dessa data, ter-se-à isolado em casa, dado o crescimento e aparecimento de maior número de lesões. Perante este quadro, foi medicado no SU com levofloxacina pela infecção respiratória e enviado à consulta de Medicina Interna para estudo da situação clínica. Iniciou terapêutica com valsartan 160 mg/dia.

Na consulta foi efectuada a história familiar (Fig. 2) e constatou-se que desconhecia lesões semelhantes nos seus ascendentes familiares. Tinha nove filhos, três dos quais falecidos (desconhecia os motivos) e três (dois do sexo masculino e um do sexo feminino), com idades entre os 35 e os 50 anos, apresentavam lesões tumorais idênticas às suas, embora de menores dimensões, limitadas à face e couro cabeludo, desde a terceira década de vida (Fig. 3 e 4). Os restantes três filhos (dois do sexo feminino e um do sexo masculino) eram saudáveis. Tinha cinco netos, com idades entre os 14 e os 26 anos, mas apenas a mais nova, filha de um dos filhos doentes, apresentava também lesões na face, desde há dois anos.

O doente encontrava-se melhorado da intercorrên-



Perfil facial direito (filho).

FIG. 3



Perfil facial direito (filha).

FIG. 4

cia infecciosa aguda. Mantinha hipertensão arterial. Apresentava humor significativamente deprimido. Foi pedida a colaboração da Dermatologia e da Cirurgia Plástica para excisão e diagnóstico histológico de algumas das lesões tumorais. Foram pedidas análises de avaliação geral, electrocardiograma e ecocardiograma. Dos exames complementares de diagnóstico efectuados, os resultados mais relevantes foram: glicose em jejum: 163 mg/dL; Hg A1C: 6,6%; ureia: 139 mg/dL; creatinina: 2,3 mg/dL; colesterol total: 255 mg/dL; HDL: 36 mg/dL; LDL: 178 mg/dL; triglicéridos: 348 mg/dL. O ecocardiograma revelou “hipertrofia concêntrica ligeira do ventrículo esquerdo (VE); doença fibro-calcificante mitro-aórtica, com insuficiência valvular ligeira. Boa função do VE (Fracção de encurtamento VE- 48%)”. Associou-se à medicação previamente iniciada: metformina 850 mg (1+0+1), amlodipina 5 mg/dia, rosuvastatina 10 mg/dia e paroxetina 20 mg/dia. Foram removidos cirurgicamente quatro tumores do couro cabeludo e um da região supra-púbica e efectuada reconstrução secundária do escalpe com retalho cutâneo da coxa (Fig. 5). Da análise anatómopatológica das lesões cutâneas excisadas resultou o diagnóstico de cilindroma écrino (Fig. 6). Dada a cobertura total do couro cabeludo, podemos classificar como um tumor em turbante. Perante este diagnóstico histológico, pedimos a observação dos filhos e netos, para acompanhamento e despiste de lesão maligna. Não foi efectuado o estudo genético da família, uma vez que, por se tratar de uma doença rara, não existem no nosso hospital os recursos técnicos para o fazer.



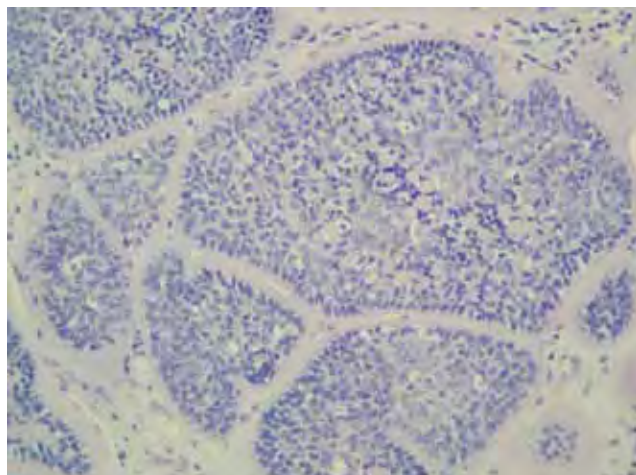
Enxerto cutâneo (após intervenção cirúrgica).

FIG. 5

Não obtivemos apoio financeiro para efectuar o estudo fora da nossa instituição, uma vez que o resultado não é indicativo do fenótipo encontrado, não prediz a transmissão à descendência e em nada alteraria a conduta a seguir.

Actualmente, o doente aguarda nova intervenção cirúrgica para remoção dos tumores de maiores dimensões na face e couro cabeludo. Encontra-se melhorado, clínica e analiticamente estabilizado. Mantém seguimento semestral nas Consultas de Medicina Interna e de Cirurgia Plástica.

Os filhos e a neta foram também encaminhados para a Cirurgia Plástica para avaliação da possibilidade de



Histologia dos tumores excisados (cilindroma).

FIG. 6

haver indicação cirúrgica no momento e acompanhamento para despiste de lesão maligna.

DISCUSSÃO E CONCLUSÃO

Os dados na literatura internacional acerca da cilindromatose familiar não são abundantes. Como já foi referido, esta é uma entidade nosológica rara, de transmissão autossómica dominante, mas com penetrância incompleta. Daí a heterogeneidade clínica, mesmo dentro da mesma família. Afecta predominantemente o sexo feminino, acima da terceira década de vida.² Cerca de 90% das lesões tumorais localizam-se na cabeça e no pescoço e têm um perfil de crescimento lento.¹ Contrariamente, na família apresentada pelos autores, a maioria dos indivíduos afectados são do sexo masculino (três casos), havendo duas mulheres vivas (filhas) sem manifestações da doença. A idade de início, em todos eles, foi na terceira ou na quarta décadas de vida e as lesões começaram, de facto, pela face e couro cabeludo. Apenas o pai, com mais anos de evolução desenvolveu a doença em maior extensão, com tumores em outras áreas corporais e em todo o couro cabeludo (tumor em turbante), situação esta com maior risco de malignização.⁵

Os autores chamam a atenção para a peculiaridade deste caso, que reside no facto de este doente ter-se enclausurado no domicílio, durante três décadas. Assim, as lesões tumorais foram aumentando em número e em tamanho e foi adquirindo silenciosamente outras patologias médicas, já com atingimento renal, que se mantiveram sem diagnóstico e consequentemente

sem qualquer orientação terapêutica. Por vezes, o doente procura-nos por outro motivo, mas compete-nos observá-lo como um todo.

Os autores terminam concluindo que esta situação, apesar de rara, merece a nossa atenção. O diagnóstico é histológico e o seu *follow-up* não se restringe ao doente. É mandatório o acompanhamento da família.⁵ O estudo genético permitiria documentar a mutação existente, que seria relevante, sobretudo do ponto de vista académico. Contudo, uma vez que os autores não dispunham dos meios tecnológicos e financeiros para o fazer, não foi possível efectuar essa avaliação. De qualquer forma, o seu resultado não alteraria a conduta a seguir, até porque uma mesma mutação pode originar diferenciações histológicas diversas, na mesma família.⁵ Por outro lado, o aconselhamento pré-concepcional pode ser efectuado mesmo sem a documentação da mutação, uma vez que, apesar de a transmissão ser autossómica dominante, a penetrância é incompleta.⁴ Logo, não é possível saber qual a percentagem de descendentes atingidos nem quais serão os indivíduos doentes. Adicionalmente, o prognóstico não depende da mutação em questão, mas apenas da evolução clínica dos tumores. Não existe nenhuma associação documentada entre determinada mutação e o risco de malignização.^{4,5} O acompanhamento cuidadoso da família permitir-nos-à rastrear as formas ainda iniciais e tratá-las adequada e precocemente, no intuito de reduzir a evolução para tumor em turbante e consequentemente de malignização, risco este que, embora baixo, é real. ■

Agradecimentos

O nosso agradecimento ao Dr. João Ladeira e à Dra. Bárbara Pereira, dos Serviços de Cirurgia Plástica e Dermatologia do HCF, respectivamente, pela sua imprescindível colaboração no estudo e orientação deste doente.

Bibliografia

- Allix T. et al. Management of whole-scalp tumour: The Poncet-Spiegler cylindroma or turban tumour. *Rev Stomatol. Chir Maxillofac* 2009; 110 (2): 109-112.
- Nogueira E, Pimenta C, Freitas A, Cruvinel S, Pedrosa C. Cilindromas múltiplos-tumor em turbante- relato de caso. *Rev Soc Bras Cir Plást São Paulo* 1999; 4(1): 17-22.
- Carlson RM et al. Brooke-Spiegler syndrome with associated pegged teeth. *Cutis* 2008;82(5): 345-349.
- Hu G et al. a novel missense mutation in CYLD in a family with Brooke-Spiegler syndrome. *J Invest dermatol* 2003; 121(4): 732-734.
- Stoll C, Alembik Y, Wilk A, Grosshans E. Familial cylindromatosis. *Genet Couns* 2004;15(2): 175-182.
- Parren LJ, Bauer B, Hamm H, Frank J. Brooke-Spiegler syndrome complicated by unilateral hearing loss. *Int J Dermatol* 2008; 47 Suppl 1: 56-59.