

Síndrome de Jadassohn: apresentação atípica e extensa

Fabiane Rosa e Silva¹, Luiz Felipe de Oliveira Blanco², Nicole Carolina Peruchi¹ Victor Kosmisky²

¹ Médica residente em pediatria / dermatologia

² Médico dermatologista

INTRODUÇÃO

Síndrome de Jadassohn é patologia rara caracterizada por nevos sebáceos associados a anormalidades esqueléticas e do sistema nervoso central. O nevo sebáceo de jadassohn é uma afecção dermatológica benigna, caracteristicamente com hiperplasia da epiderme, folículos pilosos imaturos e glândulas sebáceas e apócrinas. A lesão esta presente em aproximadamente 0,3% de recém-nascidos. Na infância permanece praticamente inalterado e na puberdade, sob influências hormonais, as lesões aumentam e se tornam verrucosas ou nodulares. Quando está associado com retardo mental, anormalidades do sistema nervoso central e anormalidades esqueléticas é chamada de síndrome do nevo sebáceo linear ou Síndrome de Jadassohn. Também é comum a associação com neoplasias secundárias, sejam estas benignas ou malignas.

DESCRIÇÃO DO CASO

Feminina, atualmente com 26 anos, ao nascer já apresentava lesões névicas em face, pescoço, couro cabeludo, orelha e região sacral. Ao longo da infância, foi feito diagnóstico de raquitismo hipofosfatêmico, puberdade precoce, sinusites e faringoamigdalites de repetição e, na adolescência desenvolveu teratoma maduro de ovário esquerdo e ruptura de meniscos laterais discóides em ambos os joelhos. Nega alterações do sistema nervoso central. Excisão de aproximadamente 14 carcinomas basocelulares. Em acompanhamento das lesões.



DISCUSSÃO

A paciente apresenta nevos sebáceos em múltiplas áreas de localização esperada, como em couro cabeludo, face e pescoço, uma vez que que na literatura tais regiões correspondem a 87-95% das áreas esperadas de acometimento(2). Todavia, em raras ocasiões os nevos são múltiplos atingindo outras regiões do couro cabeludo, como no caso relatado, e lesões em região sacral, o que caracteriza o caso como uma apresentação incomum da doença(3). Embora a localização morfológica de algumas lesões corrobore com a apresentação típica da síndrome do nevo sebáceo linear, as dimensões das lesões também são incomuns, sendo raro lesões tão extensas(2). Por mais que muitas vezes seja indicada excisão profilática(3), as dimensões das lesões dificultam tal tipo de tratamento. A paciente do caso relatado é jovem, logo, torna-se necessário avaliar o prejuízo estético para abordagem cirúrgica das lesões, ponderando entre a aparência estética causada pela lesão primária e as cicatrizes decorrentes do tratamento excisional, optando-se assim pelo tratamento que ofereça melhor qualidade de vida para a paciente.

Sobre as lesões névicas no decorrer da vida, a paciente apresentou 14 CBCs confirmados por histopatológico. É esperado o aparecimento de neoplasias dermatológicas secundárias aos nevos sebáceos, sendo raros os tumores malignos. A excisão cirúrgica é controversa, uma vez que a maioria dos tumores rotulados historicamente como CBCs eram tricoblastomas, proliferações basaloides benignas, aparecendo histologicamente de forma similar ao carcinoma basocelular(3,5). Estudos demonstram uma provável associação de mutações genéticas relacionadas aos genes HRAS e KRAS, que promovem o crescimento celular através da ativação de múltiplas vias(2,4). Apesar de não se conhecer bem a fisiopatogenia da doença tal alteração genética relacionada poderia explicar o surgimento de inúmeros CBCs no caso relatado(2,5).

A doença caracteriza-se por nevos sebáceos associados a características síndrômicas, sendo assim, a puberdade precoce e raquitismo hipofosfatêmico enquadram a paciente na síndrome(1,4). O teratoma ovariano e meniscos discóides bilaterais são patologias secundárias ainda sem relação bem estabelecida com a síndrome.

BIBLIOGRAFIA

1. Piccinini PS, Gómez MER, Cioffi MAB, Silveira GD, Oliveira MP, Jaeger MRO. Nevo sebáceo de Jadassohn: relato de caso. Rev. Bras. Cir. Plást. 2018; 33(Supl. 1):67-9.
2. Davison DDS, Khachemoune CWS, Deborah Y, Kauffman LC. Nevus sebaceus of Jadassohn revisited with reconstruction options. International Journal of Dermatology 2005; 44(1):145 -50;