

ESCOLA SUPERIOR DE CIÊNCIAS DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA
DE VITÓRIA - EMESCAM

LUCAS MARIANO SERRÃO
RENATA PORTUGAL FEDERICI
TÁLIA ALEXANDRINA GUEDES CÂNDIDO

SÍNDROME DE BROOKE-SPIEGLER: RELATO DE CASO

VITÓRIA
2012

LUCAS MARIANO SERRÃO
RENATA PORTUGAL FEDERICI
TÁLIA ALEXANDRINA GUEDES CÂNDIDO

SÍNDROME DE BROOKE-SPIEGLER: RELATO DE CASO

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado à Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória – EMESCAM, como requisito parcial para obtenção do grau de médico.

Orientador: Dr. João Basílio de Souza Filho
Co-orientadora: Dr^a. Christine Chambô Pignaton

VITÓRIA
2012

LUCAS MARIANO SERRÃO
RENATA PORTUGAL FEDERICI
TÁLIA ALEXANDRINA GUEDES CÂNDIDO

SÍNDROME DE BROOKE-SPIEGLER: RELATO DE CASO

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao Curso de Medicina da Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória – EMESCAM, como requisito parcial para obtenção do grau de médico.

Aprovado em 22 de novembro de 2012

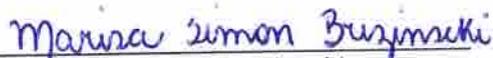
COMISSÃO EXAMINADORA



Prof. Dr. João Basílio de Souza Filho
Escola Superior de Ciências da Santa Casa de
Misericórdia de Vitória – EMESCAM
Orientador



Dr.ª Christine Chambô Pignatón
Escola Superior de Ciências da Santa Casa de
Misericórdia de Vitória – EMESCAM



Dr.ª Marisa Simon Brezinski
Escola Superior de Ciências da Santa Casa de
Misericórdia de Vitória – EMESCAM

Lucas Mariano Serrão

Dedico aos meus pais Vera Lúcia dos Santos Mariano e Renato Lucas Serrão, por todo amor, carinho e compreensão. Dedico ao meu irmão Mateus Mariano Serrão por sempre estar comigo e me alegrar nos momentos mais difíceis. E dedico a todos que amo, pois, sem eles, viver não faria sentido.

Renata Portugal Federici

Dedico à minha família pelo apoio e confiança, me fazendo acreditar que todos os desafios podem ser vencidos.

Tália Alexandrina Guedes Cândido

Dedico aos meus pais Osório Cândido da Silva e Maria Betânia Guedes Cândido por terem me proporcionado chegar onde eu cheguei e ser quem eu sou. Dedico às minhas irmãs Taissa Guedes Cândido e Taliane Guedes Cândido por sempre me apoiarem. Dedico ao meu amor Livingston Lauro de Sales Filho por ser meu companheiro e por todo carinho e compreensão.

AGRADECIMENTOS

Primeiramente a Deus.

Às nossas mães, pelo amor e pela paciência.

Aos nossos pais, pelo incentivo.

Aos nossos amigos, por amenizarem o estresse da reta final.

Ao Dr. João Basílio de Souza Filho e à Dr^a. Christine Chambô Pignaton, por toda dedicação, ajuda e esforço para a realização do presente trabalho.

E, especialmente, à paciente, por nos permitir relatar seu sofrimento para que outros possam também ser ajudados.

"Talvez não tenha conseguido fazer o melhor, mas lutei para que o melhor fosse feito.
Não sou o que deveria ser, mas graças a Deus, não sou quem era antes."
(Marthin Luther King)

RESUMO

A síndrome de Brooke-Spiegler é uma entidade clínica de herança autossômica dominante, caracterizada pelo aparecimento de neoplasias de anexos cutâneos, geralmente tricoepiteliomas, cilindromas e espiroadenomas. A incidência é mais expressiva em mulheres com média de idade entre vinte e trinta anos. O diagnóstico é baseado na clínica e na história familiar e confirmado pelo exame histopatológico. Apesar da síndrome cursar com tumorações benignas, essas podem sofrer malignização, exigindo acompanhamento clínico minucioso. Foi realizada uma revisão bibliográfica baseada na literatura nacional e internacional, e o estudo retrospectivo a seguir, baseado em análise do prontuário de uma paciente com o diagnóstico de síndrome de Brooke-Spiegler acompanhada no serviço de dermatologia do Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória.

Palavras-chave: síndrome de Brooke-Spiegler; tricoepitelioma; cilindroma; espiroadenoma; neoplasias de anexos cutâneos.

ABSTRACT

The Brooke-Spiegler syndrome is an autosomal dominantly inherited clinical entity, characterized by the appearance of cutaneous adnexal neoplasms, most commonly trichoepitheliomas, cylindromas and spiradenomas. The incidence is more expressive in women with a mean age between twenty and thirty years. The diagnosis is based on clinics and family history and confirmed by the histopathology. Although the syndrome present with benign tumors, they can undergo malignant transformation, requiring careful clinical monitoring. A bibliographical review was performed based on national and international literature, and the following retrospective study, based on analysis of medical records of a patient diagnosed with Brooke-Spiegler syndrome followed in the dermatology service at the Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória.

Keywords: Brooke-Spiegler syndrome; trichoepitheliomas; cylindromas; spiradenomas; cutaneous adnexal neoplasms.

LISTA DE FIGURAS

Figura 1	14
Figura 2	15
Figura 3	15
Figura 4	16
Figura 5	17
Figura 6	18
Figura 7	18

SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO	10
1.1 OBJETIVOS	11
1.1.1 Objetivo Geral	11
1.1.2 Objetivos Específicos	11
1.2 JUSTIFICATIVA	12
2 METODOLOGIA	13
2.1 LOCAL DO ESTUDO	13
2.2 APROVAÇÃO NO COMITÊ DE ÉTICA	13
2.3 REVISÃO DE PRONTUÁRIO	13
2.4 PESQUISA BIBLIOGRÁFICA	13
3 RELATO DE CASO	14
4 DISCUSSÃO	20
5 CONSIDERAÇÕES FINAIS	24
REFERÊNCIAS	25
APÊNDICE	27
APÊNDICE A	28
ANEXO	29
ANEXO A	30

1 INTRODUÇÃO

A síndrome de Brooke-Spiegler constitui uma genodermatose rara de origem autossômica dominante, caracterizada por aparecimento de neoplasias de anexos cutâneos, habitualmente tricoepitelioma, cilindroma e espiroadenoma écrino. (MATAIX et al., 2006)

As lesões geralmente surgem na segunda ou terceira décadas e aumentam em número e tamanho ao longo da vida adulta. As mulheres são afetadas com maior frequência do que os homens. (ELDIN et al., 2011)

Associados a Síndrome de Brooke-Spiegler (SBS) podem também ser encontrados adenoma e carcinoma de parótida, nevo sebáceo, carcinomas basocelulares, milium, xeroderma pigmentoso, hipo e hiper Cromias, policistose em pulmões, rins, mama e múltiplos fibromas. Além disso, portadores da SBS têm uma predisposição para desenvolver outras neoplasias cutâneas anexiais como carcinoma basocelular, tricoblastomas, cistos foliculares, nevos organoides, entre outros. (PARENTE et al., 2009)

O diagnóstico da síndrome é realizado através de exame clínico detalhado, história familiar positiva além de biópsia e histopatológico das lesões para confirmação da mesma.

O diagnóstico diferencial deve compreender outras desordens genéticas que cursam com múltiplas tumorações benignas tais como cilindromatose familiar, tricoepitelioma múltiplo familiar, síndrome de Birt-Hogg-Dubé, síndrome de Cowden, síndrome do hamartoma folicular basaloide múltiplo, síndrome de Gardner, síndrome de Rombo, esclerose tuberosa, entre outras. (ALLENDE et al., 2011)

A doença não tem cura e não há nenhum tratamento considerado ideal. A modalidade terapêutica mais utilizada é a excisão cirúrgica, visando exérese de lesões maiores que estejam causando desconforto, seja funcional ou psicológico. (DOHERTY; BARRET; JOSEPH, 2008)

1.1 OBJETIVOS

1.1.1 Objetivo geral

Relatar um caso de síndrome de Brooke-Spiegler em uma paciente assistida no Ambulatório de Dermatologia do Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória.

1.1.2 Objetivos específicos

- Contribuir com a literatura médica por se tratar de um caso raro e pouco discutido;
- Ampliar os conhecimentos referentes à síndrome em questão, a fim de que se reconheça um paciente que possivelmente apresente tal entidade e, dessa maneira, facilitar o diagnóstico em casos futuros.

1.2 JUSTIFICATIVA

A Síndrome de Brooke-Spiegler é uma afecção cutânea rara, caracterizada por uma predisposição genética ao desenvolvimento de cilindromas, tricoepiteliomas e espiroadenomas. Trata-se de uma síndrome herdada de forma autossômica dominante, embora apresente expressão e penetrância variáveis. As lesões geralmente aparecem durante a segunda ou terceira décadas de vida e aumentam gradualmente durante a fase adulta. Com esse presente relato de caso pretende-se descrever a clínica que sugere a síndrome de Brooke-Spiegler, salientar a importância da investigação em familiares, uma vez que a intervenção precoce determina melhor prognóstico estético e, conseqüentemente, psicológico, além de enriquecer a literatura nacional. Portanto, é de grande importância a realização de relatos como este, visando o esclarecimento de dermatologistas e médicos em geral a respeito do tema.

2 METODOLOGIA

2.1 LOCAL DO ESTUDO

O presente estudo foi desenvolvido no Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória (HSCMV), localizado na Rua Doutor João dos Santos Neves, número 143, Vitória – ES.

2.2 APROVAÇÃO NO COMITÊ DE ÉTICA

Este trabalho teve seu projeto aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da EMESCAM, sob o número 157.140, antes de seu início.

2.3 REVISÃO DE PRONTUÁRIO

Para elaboração do projeto proposto foi realizado um estudo retrospectivo em que foram coletados e analisados os dados contidos no prontuário médico de uma paciente portadora de síndrome de Brooke-Spiegler, que foi atendida no Ambulatório de dermatologia do Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória em 2010.

2.4 PESQUISA BIBLIOGRÁFICA

Foi realizada pesquisa bibliográfica na literatura nacional e internacional, abrangendo relatos de casos, artigos de revisão e artigos originais, publicados nos últimos 12 anos (2000 - 2012) e escritos nos idiomas português, inglês e espanhol.

As bases de dados utilizadas foram MedLine e Scielo, com os seguintes descritores: "síndrome de Brooke-Spiegler", "tricoepitelioma", "espiroadenoma", "cilindroma" e "tumores epiteliais benignos", que foram cruzados nas mais diversas combinações.

3 RELATO DE CASO

Paciente G.B.S., sexo feminino, 59 anos, parda, dona de casa, solteira, residente em Cariacica - ES, hipertensa e asmática, foi atendida no serviço de dermatologia do Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória (HSCMV), em novembro de 2010, com queixa de múltiplos tumores endurecidos, alguns dolorosos e volumosos, distribuídos em toda a face e no couro cabeludo, iniciados na puberdade. Ao longo do tempo, os tumores apresentaram aumento de volume e do número de lesões. Dois dos três filhos apresentavam lesões semelhantes à da mãe, sendo os afetados do sexo feminino. Além das filhas, outros familiares apresentavam tumorações semelhantes (APÊNDICE A).

Ao exame dermatológico, observavam-se múltiplas pápulas e nódulos cor da pele, em sua maioria assintomáticos, com finas telangiectasias, localizados difusamente na face e no couro cabeludo (FIGURAS 1, 2 e 3). As lesões concentravam-se especialmente na região central da face: fronte, dorso nasal, sulco nasogeniano e mento. Alguns nódulos apresentavam-se ulcerados e hiperemiados (FIGURA 4).



Figura 1 – Múltiplas pápulas e nódulos cor de pele em toda a face e couro cabeludo
Fonte: dos autores



Figura 2 – Múltiplas pápulas e nódulos cor de pele localizados em hemiface direita e couro cabeludo
Fonte: dos autores



Figura 3 – Múltiplas pápulas e nódulos cor de pele localizados em hemiface esquerda e couro cabeludo
Fonte: dos autores

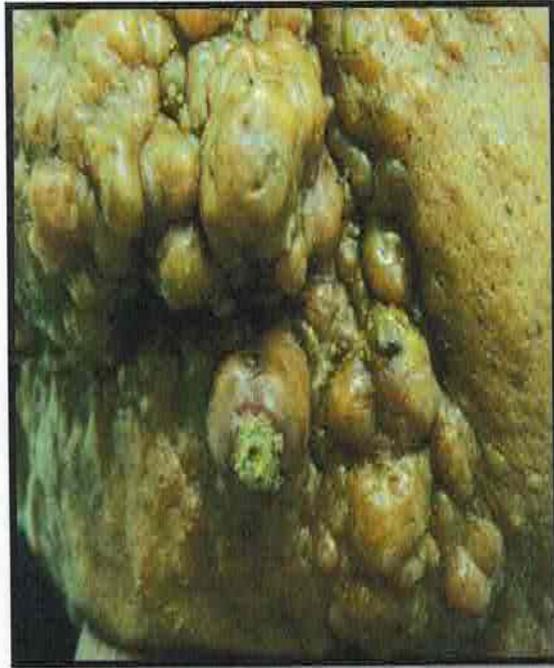


Figura 4 – Nódulo ulcerado em região nasogeniana
Fonte: dos autores

Foi realizada biópsia de lesões do couro cabeludo e da face e o exame anatomopatológico evidenciou, respectivamente:

1) Cilindroma: tumor dérmico com epiderme retificada e discreta hiperqueratose e, na derme, notava-se proliferação multinodular, bem delimitada e não encapsulada, de tamanhos variados, constituída por dois padrões de células basaloídes e claras, distribuídas em agrupamentos e estruturas glandulares com raras alterações nucleares e esparsas mitoses típicas. Massas celulares poligonais distribuíam-se em forma de "quebra-cabeça ou mosaico", separados entre si por espessa membrana basal hialina, notando-se de permeio e na periferia delgados septos conjuntivos hialinos (FIGURA 5).

2) Espiroadenoma: tumor dérmico constituído por grandes e nítidos lóbulos bem demarcados, uniformes, envoltos por cápsula fibrosa, sem conexão com a epiderme. Em menor escala, os lóbulos do tumor apresentavam-se profundamente basofílicos. Por outro lado, em maior escala, as células epiteliais dentro dos lóbulos

encontravam-se dispostas em corda, anexadas a pequenas e irregulares ilhas de tecido conjuntivo edematoso. Dois tipos de células epiteliais, ambas com citoplasma escasso, eram observados dentro dessas cordas. As células do primeiro tipo possuíam núcleo pequeno e escuro e, geralmente, localizavam-se na periferia do agregado celular. As células do segundo tipo possuíam núcleo grande e oval e eram encontradas especialmente no centro do agregado celular. Material hialino era focalmente presente no estroma que envolvia as cordas tumorais. O estroma ao redor do lóbulo tumoral mostrava vasos sanguíneos dilatados (FIGURA 6).

3) Tricoepitelioma: lesões dérmicas superficiais, bem circunscritas, pequenas e simétricas, com cistos córneos de centro queratinizado, circunscritos por células basaloides. A queratinização era abrupta e completa (queratinização triquilemal). Poucas camadas de células com citoplasma eosinófilo e núcleo grande e oval estavam situadas entre as células basaloides e os cistos córneos. As ilhas do tumor composto por células basaloides mostravam células em paliçada na periferia e eram circundadas intimamente por estroma com moderada quantidade de fibroblastos (FIGURA 7).

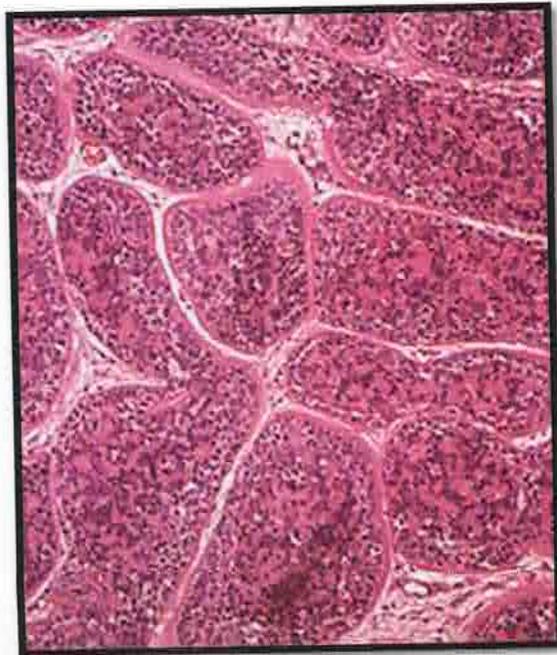


Figura 5 – Cilindroma (hematoxilina e eosina - 20X)
Fonte: dos autores

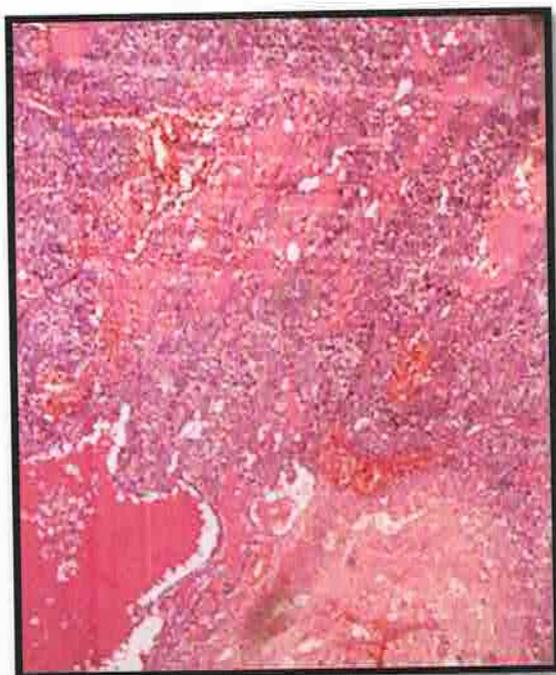


Figura 6 – Espiroadenoma (hematoxilina e eosina – 10X)
Fonte: dos autores



Figura 7 – Tricoepitelioma (hematoxilina e eosina – 10X)
Fonte: dos autores

A paciente segue em acompanhamento no ambulatório de dermatologia, com excisão cirúrgica de lesões volumosas e inestéticas.

4 DISCUSSÃO

A Síndrome de Brooke-Spiegler (SBS) é uma entidade rara, de prevalência ainda desconhecida, e se caracteriza pela predisposição genética, de herança autossômica dominante ao desenvolvimento de múltiplos tumores de anexos cutâneos, como cilindroma, tricoepitelioma ou espiradenoma. (MATAIX et al., 2006) As lesões se localizam preferencialmente na região central da face, geralmente surgem na segunda ou terceira décadas e aumentam em número e tamanho ao longo da vida adulta. Por razões ainda desconhecidas, as mulheres são mais afetadas do que os homens. (KIM et al., 2007) A paciente estudada é do sexo feminino, assim como a maioria dos membros afetados da família. Além disso, a paciente relata que as lesões surgiram no início da puberdade, evoluindo desde então de maneira lenta e gradual. As lesões encontram-se especialmente na região central da face – fronte, dorso nasal e mento, pavilhão auricular e couro cabeludo, respeitando as características da síndrome.

Acredita-se que um defeito na diferenciação da unidade apócrino-sebáceo-folicular é o responsável pela SBS. A doença é determinada por mutações no gene CYLD, localizado no braço longo do cromossomo 16 na posição 12-13 (16q12-13). (FENSKE et al., 2000) Esse gene regula o fator nuclear Kappa-B através da codificação de uma enzima, a deubiquitinase, que remove cadeias de ubiquitina Lys-63 ligadas ao fator. Em situações normais esse gene age como supressor de tumores, pois permite a apoptose quando as células se tornam anormais. Na SBS, o gene CYLD perde a capacidade de codificação da enzima, permitindo que células tumorais cresçam e se dividam descontroladamente. (BLAKE & TORO, 2009) A mutação ocorre em apenas uma das duas cópias do gene CYLD e para que o indivíduo manifeste a doença, é necessário que uma segunda mutação ou deleção do material genético que envolva a cópia inalterada do gene CYLD ocorra ao longo da vida, pois a proteína produzida a partir da cópia normal é capaz de regular o crescimento das células de forma eficaz. (ALMEIDA et al., 2008)

Os cilindromas são de origem incerta (sudorípara ou sebácea) e, em geral, apresentam-se como pápulas ou nódulos lisos eritematosos, de consistência firme e boa delimitação, com telangiectasias na sua superfície, cujo tamanho varia desde

poucos milímetros até vários centímetros. Ocasionalmente podem ser dolorosos e localizam-se na cabeça, preferencialmente no couro cabeludo. (PARENTE et al., 2009) Menos de 10% podem ser encontrados na face, tronco e membros superiores. (ELDIN et al, 2011) Quando os nódulos aumentam e coalescem cobrindo todo o couro cabeludo, surge uma forma distinta, nomeada de "tumor turbante". Isso pode resultar em alopecia parcial ou total. (SCHEINFELD, 2012) Apesar de raro, existem relatos de transformação maligna do cilindroma para cilindrocarcinoma, um tumor localmente agressivo que pode gerar metástases para linfonodos, tireoide, fígado, pulmão e ossos. Suspeita-se quando ocorre uma mudança súbita no tamanho dos tumores ou no aparecimento repentino de sintomatologia, como dor ou ulcerações. (CROWSON; MAGRO; MIHM, 2005) Os cilindromas apresentados pela paciente eram de grandes dimensões, nodulares, cor de pele, levemente eritematosos, com finas telangiectasias e superfície brilhante, e localizam-se exclusivamente em couro cabeludo. Não evoluiu para a forma turbante, nem tampouco apresentou alopecia ou malignização.

Os tricoepiteliomas são tumores foliculares e se caracterizam clinicamente como lesões papulosas, indolores, translúcidas, agrupadas preferencialmente nos sulcos nasogenianos, no nariz e na fronte. (PARENTE et al., 2009) As lesões podem apresentar telangiectasias, ulcerações e eritema. A diferenciação entre tricoepitelioma e espiroadenoma só pode ser aventada através do exame histopatológico. Há descrito na literatura uma excepcional malignização de tricoepiteliomas múltiplos familiares e a presença de carcinomas basocelulares associados. (ALLENDE et al., 2011) As tumorações encontradas na paciente se concentram na região central da face – fronte, dorso nasal e mento. Clinicamente, não era possível distinguir tricoepiteliomas de espiroadenomas écrinos. O estudo histopatológico mostrou que a paciente apresentava os dois tipos de tumores em diferentes lesões.

Espiroadenomas écrinos são tumores benignos raros, originados das porções ductais e secretoras das glândulas sudoríparas écrinas. (SAMPAIO & RIVITTI, 2000) Manifestam-se clinicamente por nódulos intradérmicos recobertos por pele normal, em geral únicos, de tonalidade cinza, rósea ou azulada, de um centímetro de diâmetro, mas podem ser múltiplos, gigantes, lineares, zosteriformes ou nevoides.

Podem ser dolorosos e tendem a surgir na cabeça, pescoço ou na parte superior do tronco. Transformações malignas já foram relatadas. (ELDIN, et al., 2011) A paciente apresentava algumas lesões dolorosas na frente e pavilhão auricular. A realização de biópsia mostrou histopatológico compatível com espiroadenoma écrino.

Os achados mais incomuns são neoplasias com características híbridas, tais como espiroadenoma-cilindromas, espiroadenoma-tricoepiteliomas e cilindroma-tricoepiteliomas, e até mesmo a concordância dos três tumores anexiais em uma lesão. O tumor composto mais comum é o espiroadenoma-cilindroma. (ELDIN et al., 2011) No caso em questão tumores de características híbridas não foram encontrados, porém os achados histopatológicos evidenciaram os três tipos histológicos em lesões distintas.

O diagnóstico da SBS envolve a presença de características clínicas compatíveis e história familiar positiva, associada ao exame histopatológico, que evidencia as características a seguir: cilindromas se caracterizam por lesão em forma de nódulo dérmico bem delimitado, sem conexão epidérmica, constituído por um agregado de células basaloides densamente agrupadas "em quebra-cabeças". (ALLENDE et al., 2011) As massas são constituídas por células de núcleo grande e claro, na porção central, e, na porção periférica, por células de núcleo pequeno e basófilo, dispostos em paliçada. As estruturas tubulares são revestidas por uma cutícula bastante eosinofílica. (PARENTE et al., 2009); tricoepiteliomas são caracterizados por apresentar múltiplas ilhotas de células basaloides sobre um estroma fibroso junto a numerosos cistos córneos, com queratinização triquilemal. (ALLENDE et al., 2011); espiroadenomas, por sua vez, apresentam massas tumorais compostas por dois tipos celulares: células basofílicas pequenas do tipo mioepitelial e células pálidas secretoras, contendo, na periferia, ductos e espaços císticos. Em certas ocasiões, biópsias seriadas são necessárias, em detrimento da multiplicidade das lesões. A paciente apresentava clínica e história familiar compatíveis com a síndrome, e a confirmação diagnóstica foi feita pelo exame histopatológico, que evidenciou cilindroma, tricoepitelioma e espiroadenoma écrino em diferentes amostras. (SAMPAIO & RIVITTI, 2000)

Em relação ao tratamento existem diversas opções disponíveis, tais como excisão cirúrgica, dermoabrasão, eletrocirurgia, criocirurgia, radioterapia e laserterapia, porém nenhuma delas oferece grandes resultados. Essas opções são mais eficientes quando utilizadas em estágios evolutivos iniciais da SBS. (ELDIN et. al., 2011) E apesar da intervenção precoce, os resultados nem sempre atendem às expectativas do portador da síndrome e do profissional responsável, pois ao passo que lesões são tratadas, novas lesões surgem. (DOHERTY; BARRET; JOSEPH, 2008) No caso da paciente, a excisão cirúrgica foi realizada apenas para realização do histopatológico, por inviabilidade clínica, devido ao grande número de lesões e por essas estarem totalmente justapostas. Portanto, as modalidades disponíveis não atendem às necessidades da paciente, devido ao estágio evolutivo avançado em que se encontra, limitando qualquer intervenção.

Como anteriormente dito, as lesões presentes na SBS sofrem risco de malignização em qualquer estágio evolutivo. Portanto, os pacientes devem ser acompanhados periodicamente à procura de transformações malignas. Além da preocupação com o paciente, deve-se atentar para o risco da doença acometer outros membros da família, sobretudo gerações futuras, já que a síndrome é herdada de maneira autossômica dominante. Logo, um estudo genético deve ser indicado (PARENTE et al., 2009)

Considerando que a síndrome tem caráter progressivo, e que os tumores podem se situar em locais próximos aos olhos, ouvidos, nariz ou boca, os pacientes ao longo dos anos podem ter a audição, visão, ou outras funções comprometidas, trazendo transtornos ao portador. Além disso, o próprio caráter desfigurativo do tumor traz impacto sócio-emocional na vida do paciente, como depressão e outras desordens psicológicas. Sendo assim, fica clara a necessidade de acompanhá-los com periodicidade, não somente para observar a evolução das lesões e oferecer o adequado tratamento, mas também para prestar o suporte psicológico que a situação demanda.

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A síndrome de Brooke-Spiegler, apesar de rara, deve ser considerada entre os diagnósticos diferenciais de múltiplas tumorações epiteliais hereditárias. Indica-se o acompanhamento clínico aos portadores da síndrome, pelo risco de malignização, pelos transtornos psicológicos e para estudo genético na família acometida. Não existem modalidades terapêuticas com fins curativos, o que pode gerar maior ansiedade nos pacientes. Por fim, novos estudos devem ser realizados com o intuito de se compreender melhor a etiologia da doença e oferecer melhor tratamento.

REFERÊNCIAS

- ALLENDE, I. et al. Síndrome de Brooke-Spiegler: tratamiento de los tricoepiteliomas con laser de dióxido de carbono. **Actas Dermo-Sifiliográficas**, v. 112, c. 1, p. 76 - 77, 2011.
- ALMEIDA S. et al. Five new CYLD mutations in skin appendage tumors and evidence that aspartic acid 681 in CYLD is essential for deubiquitinase activity. **J Invest Dermatol**, v. 128, c. 3, p. 587 - 593, set. 2008. Disponível em: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17851586>>. Acesso em: 20 set. 2012.
- BLAKE P.W.; TORO J.R. Update of cylindromatosis gene (CYLD) mutations in Brooke-Spiegler syndrome: novel insights into the role of deubiquitination in cell signaling. **Hum Mutat**, v. 30, n. 7, p. 1025 - 1036, jul. 2009. Disponível em: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3243308/>>. Acesso em: 20 set. 2012.
- CROWSON, A. N.; MAGRO, C. M.; MIHM, M. C. Malignant adnexal neoplasms. **Modern Pathology**, v. 19, p. 93 - 126, set. 2005. Disponível em: <<http://www.nature.com/modpathol/journal/v19/n2s/full/3800511a.html#bib198>>. Acesso em: 17 ago. 2012.
- DOHERTY, S. D.; BARRET, T. L.; JOSEPH, A. K. Brooke-Spiegler Syndrome: Report of a case of multiple cylindromas and trichoepitheliomas. **Dermatology Online Journal**, v. 14, n. 7, p. 8, 2008. Disponível em: <http://dermatology.cdlib.org/147/case_presentation/brooke_spiegler/joseph.html>. Acesso em: 15 jun. 2011.
- ELDIN, O. N. et al. Brooke-Spiegler syndrome. **The Gulf Journal of Dermatology and Venereology**, v. 8, n. 1, p. 52 - 56, abr. 2011. Disponível em: <<http://www.gulfdermajournal.com/pdf/2011-04/8.pdf>>. Acesso em: 17 ago. 2012.
- FENSKE, C. et al. Brooke-Spiegler Syndrome Locus Assigned to 16q12-q13. **Journal of Investigative Dermatology**, v. 114, n. 5, p. 1057 - 1058, mai. 2000. Disponível em: <<http://www.nature.com/jid/journal/v114/n5/full/5600704a.html>>. Acesso em: 14 ago. 2012.
- KIM, C.; KOVICH, O. I.; DOSIK, J. Brooke-Spiegler syndrome. **Dermatology Online Journal**, v. 13, n. 1, 2007. Disponível em: <http://dermatology.cdlib.org/131/cases/NYUCases/111505_7.html>. Acesso em: 15 jun. 2011.

MATAIX, J. et al. Síndrome de Brooke-Spiegler: uma entidad heterogênea. **ActasDermo-Sifiliográficas**, v. 97, c. 10, p. 269-272, dez. 2006.

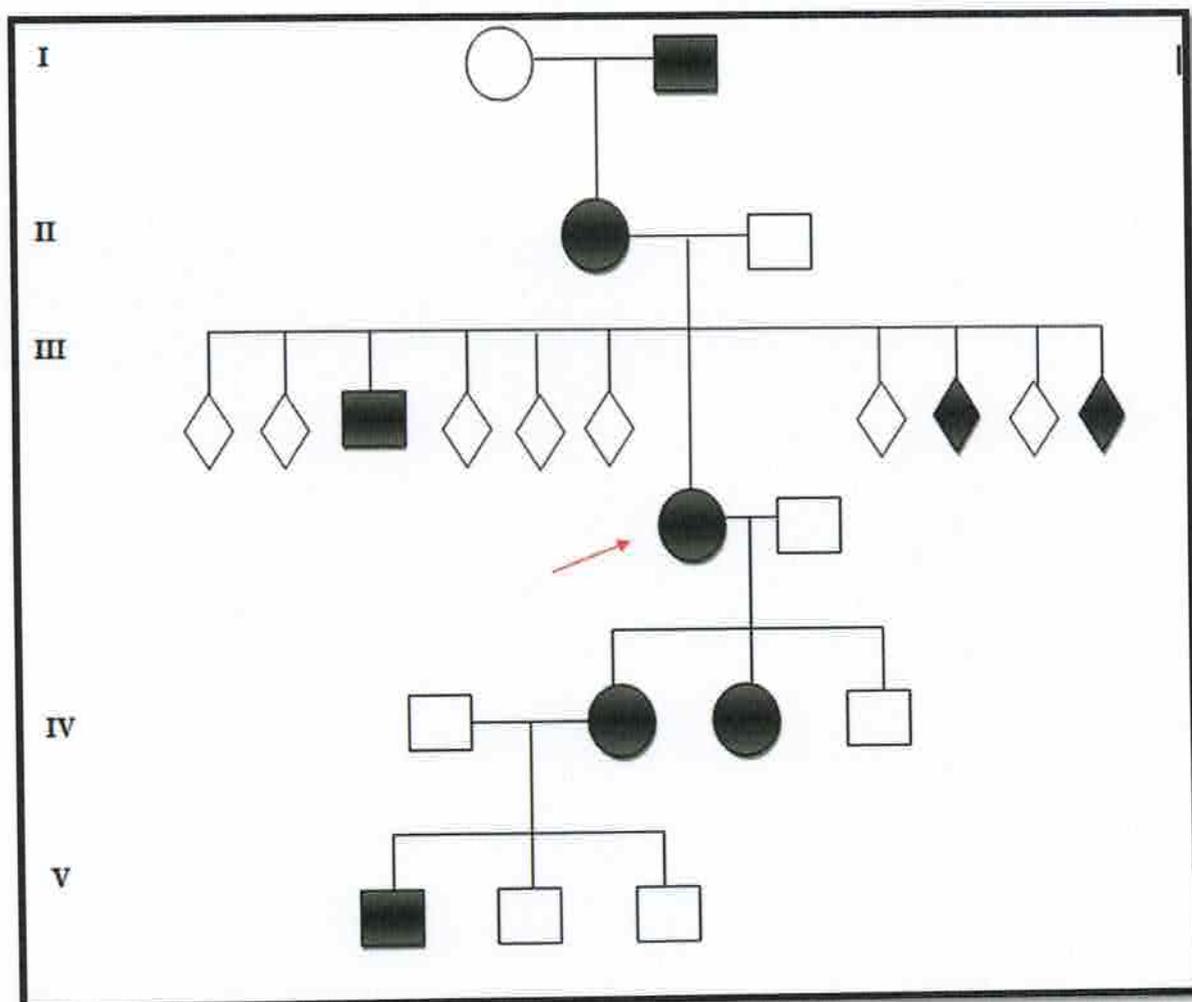
PARENTE, J. N. T. et al. Você conhece esta síndrome? **Anais Brasileiros de Dermatologia**, Rio de Janeiro, v. 84, n. 5, set/out. 2009.

SAMPAIO, S. A. P.; RIVITTI, E. A. **Dermatologia**. 2. ed. São Paulo: Artes Médicas, 2000.

SCHEINFELD, N. Cylindroma. **Medscape reference: Drugs, diseasesas & procedures**, jul. 2012. Disponível em: <http://emedicine.medscape.com/article/1056630-overview>>. Acesso em: 17 ago. 2012.

APÊNDICE

APÊNDICE A – Heredograma



LEGENDA



SEXO MASCULINO NÃO AFETADO



SEXO FEMININO NÃO AFETADO



SEXO NÃO CONHECIDO NÃO AFETADO



AFETADOS



PROBANDO

ANEXO

ANEXO A – Aprovação do Projeto pelo Conselho de Ética em Pesquisa

ESCOLA SUPERIOR DE
CIÊNCIAS DA SANTA CASA DE
MISERICÓRDIA DE VITÓRIA -



PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: Síndrome de Brooke-Spiegler. Relato de caso

Pesquisador: christine chambo pignaton

Área Temática:

Versão: 2

CAAE: 08421512.0.0000.5065

Instituição Proponente: Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória -

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 157.140

Data da Relatoria: 27/11/2012

Apresentação do Projeto:

Trata-se de um estudo de caso com coleta de dados retrospectivo de um paciente com síndrome de Brooke-Spiegler acompanhada no ambulatório de Dermatologia do Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória. A Síndrome de Brooke-Spiegler é uma afecção cutânea rara, caracterizada por uma predisposição genética ao desenvolvimento de cilindromas, tricoepiteliomas e espiroadenomas. Trata-se de uma síndrome herdada de forma autossômica dominante, embora apresente expressão e penetrância variáveis. As lesões geralmente aparecem durante a segunda ou terceira décadas de vida e aumentam gradualmente durante a fase adulta. Com presente relato de caso pretende-se descrever a clínica que sugere a síndrome de Brooke-Spiegler, salientar a importância da investigação em familiares, uma vez que a intervenção precoce determina melhor prognóstico estético e, conseqüentemente, psicológico, além de enriquecer a literatura nacional.

Objetivo da Pesquisa:

Descrever um relato de caso de síndrome de Brooke-Spiegler em uma paciente assistida no Ambulatório de Dermatologia do Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória.

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

Por se tratar de estudo de caso com coleta retrospectiva não se esperam riscos. Como benefício do estudo os autores informaram que o mesmo irá proporcionar um conhecimento aprofundado sobre a Síndrome de Brooke-Spiegler, a fim de que se possa identificá-la precocemente e, dessa forma, evitar possíveis complicações, permitindo aplicação do tratamento adequado.

Endereço: EMESCAM, Av.N.S.da Penha 2190 Prédio da Fisioe.
Bairro: Bairro Santa Luzia CEP: 29.045-402
UF: ES Município: VITORIA
Telefone: (27)3334-3586 Fax: (27)3334-3580 E-mail: comite.etica@emescam.br

ESCOLA SUPERIOR DE
CIÊNCIAS DA SANTA CASA DE
MISERICÓRDIA DE VITÓRIA -



Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

A metodologia da proposta e da análise dos dados foi revista, os autores anexaram a ficha de coleta de dados, informaram o benefício e como será realizado o monitoramento de segurança e dos dados.

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

- presente a folha de anuência do local de coleta de dados;
- cronograma com data para coleta de dados com início em 27/11;
- ficha de coleta de dados presente;
- informado como será realizado o monitoramento de segurança e dos dados (anonimato da paciente, responsável pela guarda do material e período).

Recomendações:

As recomendações solicitadas foram atendidas

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

A metodologia da proposta e da análise dos dados foi revista, os autores anexam a ficha de coleta de dados, informaram como será realizado o monitoramento de segurança e dos dados.

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

Considerações Finais a critério do CEP:

VITÓRIA, 28 de Novembro de 2012

Assinador por:
Paulo Augusto Sessa
(Coordenador)

Endereço: EMESCAM, Av. N.º da Penha 2190 Prédio da Fisiote.

Bairro: Bairro Santa Luzia CEP: 29.045-402

UF: ES Município: VITÓRIA

Telefone: (27)3334-3586 Fax: (27)3334-3586 E-mail: comite.etica@emescam.br