

DOENÇA DE URBACH-WIETHE / / PROTEINOSE LIPOIDICA

ROSA MAIA, LUISA TEIXEIRA, JOSÉ DRAGO

Serviço de Imagiologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra. Coimbra.

RESUMO

Os autores apresentam um caso doença de Urbach-Wiethe (Proteinose Lipoidica), doença autossónica recessiva pouco frequente, numa doente de 49 anos de idade, com alterações radiológicas cranianas patognomónicas, que foram demonstradas por Radiologia Convencional e Tomografia Assistida por Computador. Referem ainda a dificuldade no diagnóstico desta patologia devido a sua raridade.

SUMMARY

Urbach-Wiethe's Disease / Lipoid Proteinosis: A Case Report

The authors present a case of Urbach-Wiethe's disease (Lipoid Proteinosis), a rare autosomal recessive disorder, in a 49 year-old female patient with pathognomonic cranial radiological findings demonstrated by Radiology and Computed Tomography. The rarity of this pathology made radiological diagnosis difficult.

INTRODUÇÃO

A Doença de Urbach-Wiethe ou Proteinose Lipoidica também conhecida pelo nome de Hialinose Cutâneo-Mucosa é uma doença muito rara, multissistémica, de transmissão autossómica recessiva^{1,2}, encontrando-se referidos na literatura mundial cerca de 300 casos até 1992², com maior incidência na África do Sul e na Suécia e sem aparente predilecção do sexo¹. Admite-se hoje pertencer ao grupo de doenças de armazenamento lisossómico por defeito enzimático^{1,2}. Caracteriza-se pela deposição de material hialino, amóifo, a nível da pele e membranas mucosas, ao redor dos pequenos vasos, com redução no número e tamanho das fibras de colagénico e na fase final pode ser observado espessamento da lâmina basal³. Ishibashi descreveu alterações nas zonas de junção da epiderme e notou acumulação em camadas, de material fibrogranular ao redor dos vasos sanguíneos, pericitos, miofibroblastos e células de Schwann¹, pelo que se encontram casos atingindo o Sistema Nervoso Central, os Aparelhos Digestivo, Respiratório e Génito-Urinário e ainda lesões auditivas,

oftalmológicas, dentárias e do músculo estriado³⁻⁵.

A sintomatologia inicia-se na infância, nas primeiras semanas de vida com rouquidão por depósitos hialinos na laringe^{3,5,6}. Com a idade, observam-se outras alterações nas membranas mucosas e mais tardiamente na pele. A evolução da doença é progressiva, sendo mais agressiva quanto mais precoces forem as manifestações^{5,6}.

A localização cerebral traduz-se pela presença de calcificações intra-axiais bilaterais e simétricas com localização supra, retro e latero selar, junto às apófises clinóides posteriores e que em Tomografia Assistida por Computador (TAC) se encontram no lobo temporal, na transição hipocámpico-amigdalina nas circunvoluções hipocámpicas. Esta localização anatómica das calcificações circunscritas aos núcleos amigdalinos confere-lhe carácter patognomónico^{4,5,7}. Tendo a amígdala papel importante na memória e na modulação do comportamento social e emocional, em alguns casos foram descritos défices na memória visual não verbal, nas flinções de *controlo executivo* e ainda epilepsia, admitin-

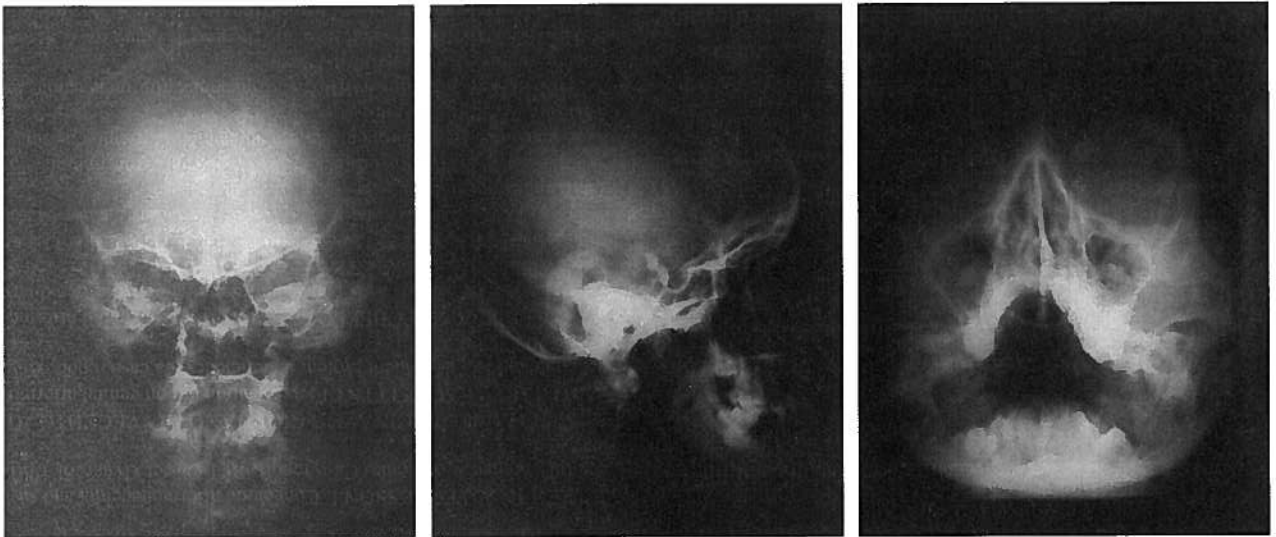


Fig. 1a, 1b, 1c - Calcificações ovais, bilaterais, simétricas, projectando-se em situação latero-selar

do-se as calcificações como focos epileptogénicos^{5,7,8}.

CASO CLÍNICO

Doente do sexo feminino, 49 anos de idade, raça caucasiana, que recorreu à consulta de Dermatologia por alterações cutâneas, tipo pápulas, indolores, sem alteração significativa da coloração. A doente apresentou queixas de cefaleias e o exame neurológico sumário efectuado não mostrou alterações. Foram pedidos radio-

gramas de crânio (três planos) que revelaram duas calcificações intra-cranianas, não fisiológicas, pelo que foi efectuada TAC crânio-encefálica para esclarecimento da correcta topografia das alterações encontradas.

EXAMES IMAGIOLÓGICOS

Radiogramas de crânio:

No estudo efectuado, são visíveis nas incidências de perfil, antero-posterior e Watters duas calcificações

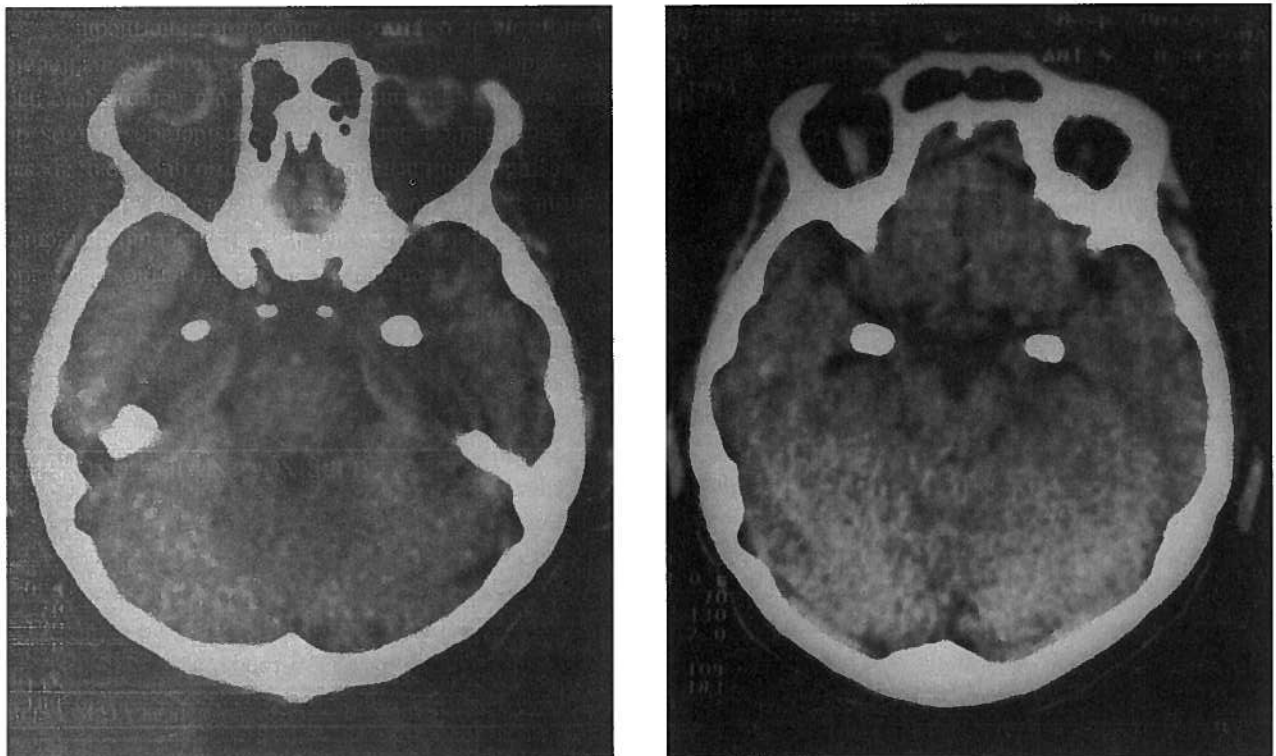


Fig. 2a, 2b - Calcificações bilaterais justa-corticais, adjacente à porção anterior dos cornos temporais dos ventrículos laterais, com situação intra-axial no corpo amigdalino, adjacentes às circunvoluções hipocámpicas.

ovulares, bilaterais, simétricas projectando-se em situação latero e retro selar a nível da face interna da porção anterior dos lobos temporais (*figuras 1a, 1b, 1c*).

TAC Crânio-encefálica:

O exame revela duas pequenas calcificações bilaterais, arredondadas, a nível justacortical nas circunvoluções hipocâmpicas adjacentes aos cornos temporais dos ventrículos laterais, com situação intra-axial junto aos núcleos de substância cinzenta da amígdala nos lobos temporais, sem edema ou efeito de massa sobre as estruturas adjacentes (*figuras.2a e 2b*).

Biópsia Cutânea:

Doença de Urbach-Wiethe ou Proteinose Lipoidica confirmada por estudos imunohistoquímicos.

DISCUSSÃO

Doença de Urbach-Wiethe ou Proteinose Lipoidica é uma doença rara, do grupo das doenças do armazenamento lisossómico por defeito enzimático, que para além das manifestações laríngeas e cutâneas de aparecimento precoce^{1,2,3,5} se associa a calcificações intra-cranianas com localização circunscrita à transição hipocâmpico-amigdalina,^{5,7,8} tornando os seus aspectos imagiológicos em Radiologia convencional e TAC patognómicos.

Estas calcificações estão associadas com manifestações neurológicas e psiquiátricas pelo que o seu

reconhecimento é importante. Embora hoje o diagnóstico histopatológico seja feito muitas vezes ainda na primeira infância, as calcificações intra-cranianas apesar de patognómicas poderão ser mal interpretadas pelo radiologista devido à sua raridade.

Salientamos ainda o interesse da TAC porque permite em caso de dúvida esclarecer a verdadeira localização das alterações imagiológicas encontradas.

BIBLIOGRAFIA

1. HARPER JI, DUANCE VC, SUNS T J, LIGHT ND: Lipoid proteinosis. an inherited disorder of collagen metabolism?. *Br J Dermatol* 1985; 113:145-51.
2. KONSTANDINOV K, KABAKCHIEV P, KARCHEV T, KOBAYASI T, ULLMAN C: Lipoid Proteinosis. *J Am Acad Dermatol* 1992; 27 (2p2): 293-7.
3. KAUTZKY M, SCHENK P, DÍGENZAIM W, RAPPERSBERGER. K, KONRAD K: Hyalinosi cutis et mucosae of the ear nose throat. *Laryngorhinootologie* 1989; 60 (11): 602-6.
4. FRANCÍS RS: Lipoid Proteinosis- A case report. *Radiology* 1975; 117: 301-2.
5. MAGALHÃES VR., MARTINS JS, TAPADINHAS C, MEDINA E: Calcificações Patognómicas da Proteinose Lipoidica. *Acta Radiológica Portuguesa* 1995; VII (25): 67-9.
6. CINAZ P, GUVENIR T, GONLUSEN G: Lipoid Proteinosis: Urbach-Wiethe disease. *Acta Pediatr* 1993; 82(10): 892-3.
7. TRANEL D, HYMAN BT: Neuropsychological correlates of bilateral amygdala damage. *Arch Neurol* 1990; 47(3): 349-55.
8. KLEINERT R, CERVOS NAVARRO J, KLEINERT O, WALTER G.F, STEINER H: Predominantly cerebral manifestation in Urbach-Wiethe's syndrome (lipoid proteinosis cutis et mucosae): a clinical and pathomorphological study. *Clin Neuropathol* 1987; 6(1): 43-5.