

# 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<sup>1,2</sup>, encontrando-se referidos na literatura mundial cerca de 300 casos até 1992<sup>2</sup>, com maior incidência na África do Sul e na Suécia e sem aparente predilecção do sexo<sup>1</sup>. Admite-se hoje pertencer ao grupo de doenças de armazenamento lisossómico por defeito enzimático<sup>1,2</sup>. 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 basal<sup>3</sup>. 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 Schwann<sup>1</sup>, 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 estriado<sup>3-5</sup>.

A sintomatologia inicia-se na infância, nas primeiras semanas de vida com rouquidão por depósitos hialinos na laringe<sup>3,5,6</sup>. 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<sup>5,6</sup>.

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<sup>4,5,7</sup>. 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-

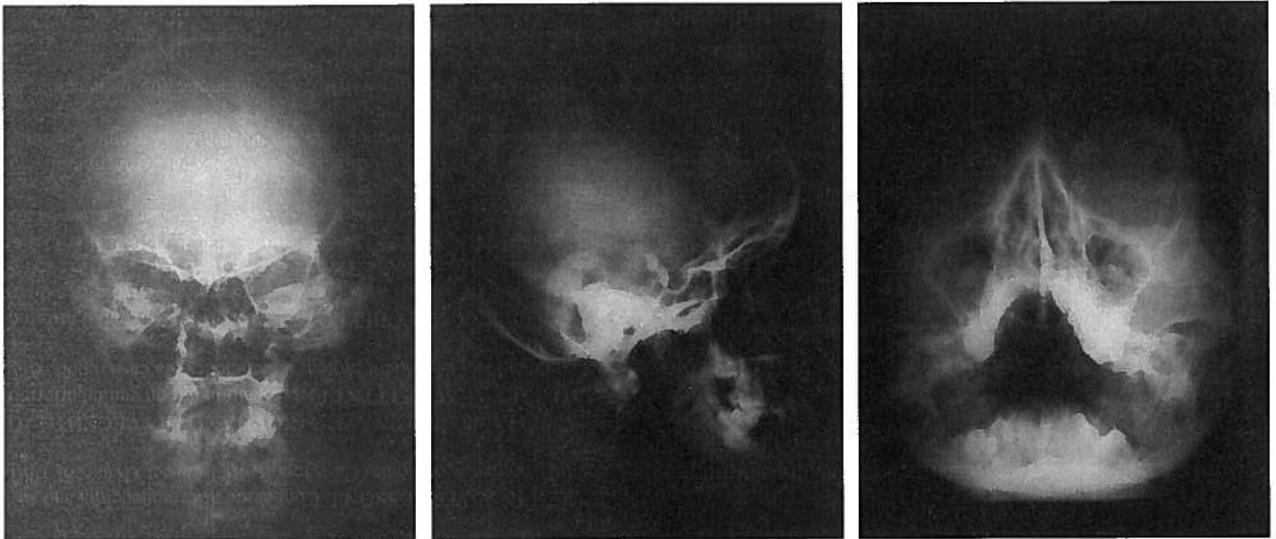


Fig. 1a, 1b, 1c - Calcificações ovais, bilaterais, simétricas, projectando-se em situação latero-selar

do-se as calcificações como focos epileptogénicos<sup>5,7,8</sup>.

### 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

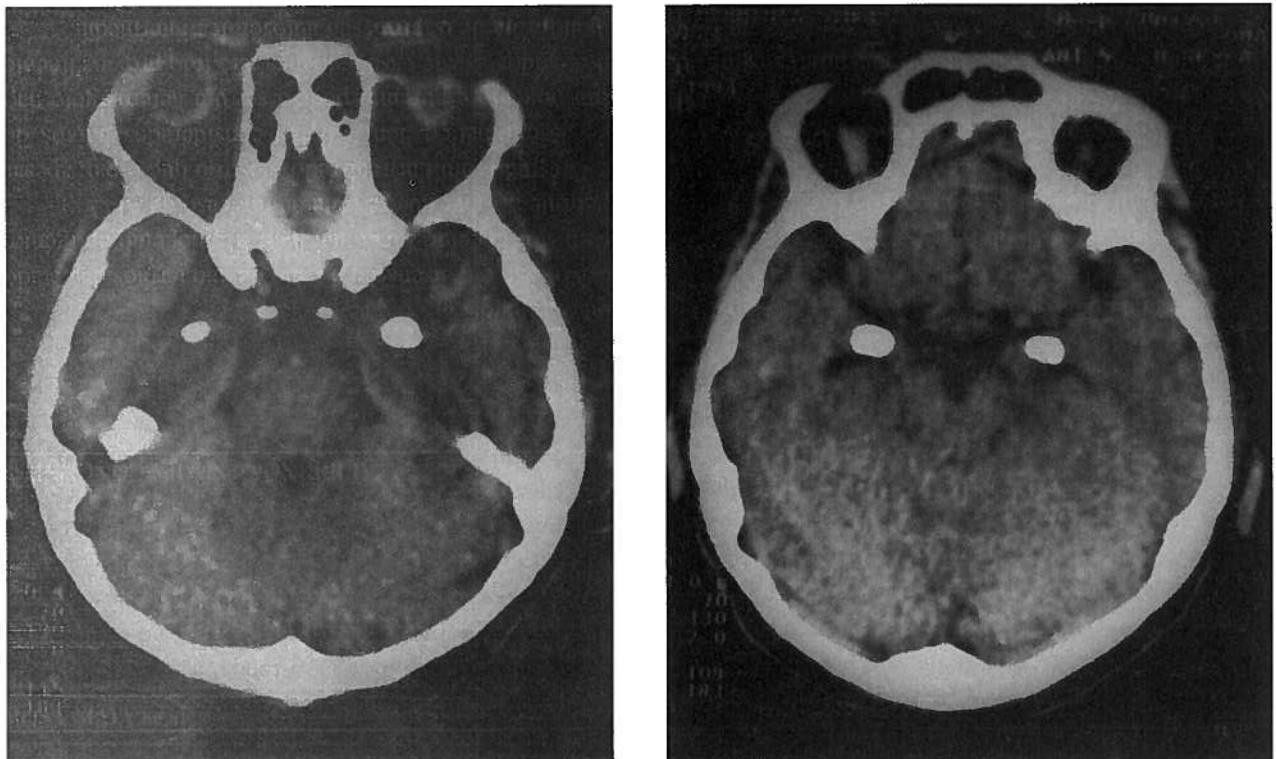


Fig. 2a, 2b - Calcificações bilaterais justa-corticais, adjacente à porção anterior dos cornos temporais dos ventrículos laterais, com situação intra-axial no corpo amigdalino, adjacentes às circunvoluções hipocámpicas.

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<sup>1,2,3,5</sup> se associa a calcificações intra-cranianas com localização circunscrita à transição hipocâmpico-amigdalina,<sup>5,7,8</sup> 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.