



Dermatose anexial rara de apresentação esporádica

Daniel José de Carvalho Pereira
Isabella Freire Pedrini
Letícia Silva Andrade
Júlia Bergianti Machado de Carvalho
Daniel Lago Obadia
Marcelo Rosandiski Lyra

Relato do caso



Identificação:

Sexo **masculino**, **43 anos**, solteiro, **fototipo III**, militar, natural do Rio de Janeiro e residente em Ricardo de Albuquerque-RJ.



Queixa principal:

“Lesões no rosto”.

História da Doença Atual:

Paciente refere aparecimento gradual de **múltiplas pápulas normocrômicas assintomáticas na face desde os 13 anos**, tendo percebido aumento do tamanho e número das lesões, referindo incômodo estético.

Relato do caso



História patológica pregressa:

Comorbidades:

HIV, identificado em 2010, em uso de Tenofovir, Lamivudina e Dolutegravir

Doenças crônicas da infância: Nega.



História familiar:

Nega antecedentes familiares

Nega histórico de **consanguinidade**



História social:

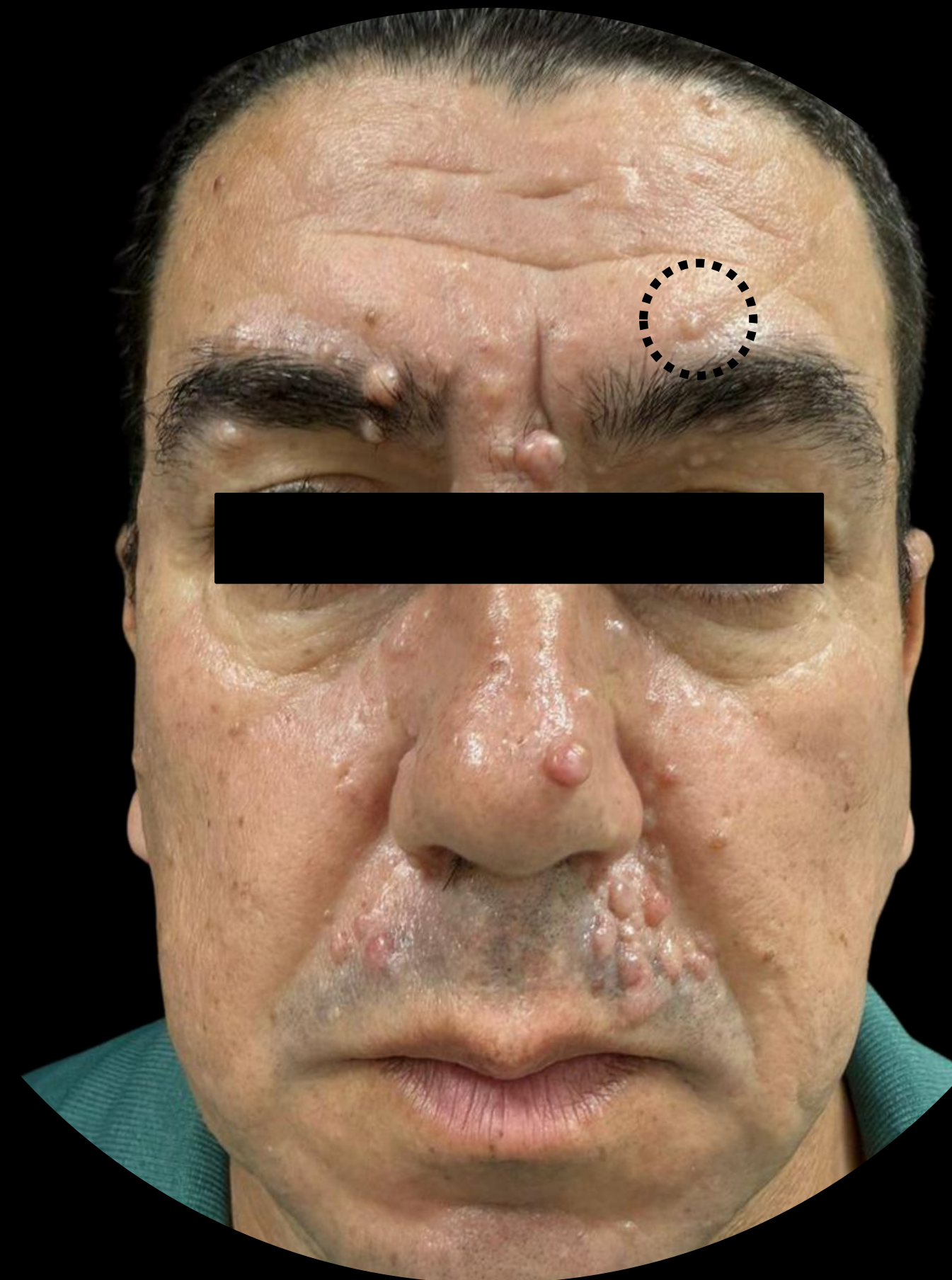
Nega tabagismo e etilismo

Nega animais domésticos

Múltiplas pápulas e nódulos normocrômicos, bem delimitados, de superfície lisa e consistência fibroelástica, distribuídos de forma assimétrica na região frontal, periorbitária, parede nasal lateral, supralabial, e no pavilhão auricular esquerdo.



Múltiplas pápulas e nódulos normocrômicos, bem delimitados, de superfície lisa e consistência fibroelástica, distribuídos de forma assimétrica na região frontal, periorbitária, parede nasal lateral, supralabial, e no pavilhão auricular esquerdo.



Múltiplas pápulas e nódulos normocrômicos, bem delimitados, de superfície lisa e consistência fibroelástica, distribuídos de forma assimétrica na região frontal, periorbitária, parede nasal lateral, supralabial, e no pavilhão auricular esquerdo.



Múltiplas pápulas e nódulos normocrômicos, bem delimitados, de superfície lisa e consistência fibroelástica, distribuídos de forma assimétrica na região frontal, periorbitária, parede nasal lateral, supralabial, e no pavilhão auricular esquerdo.



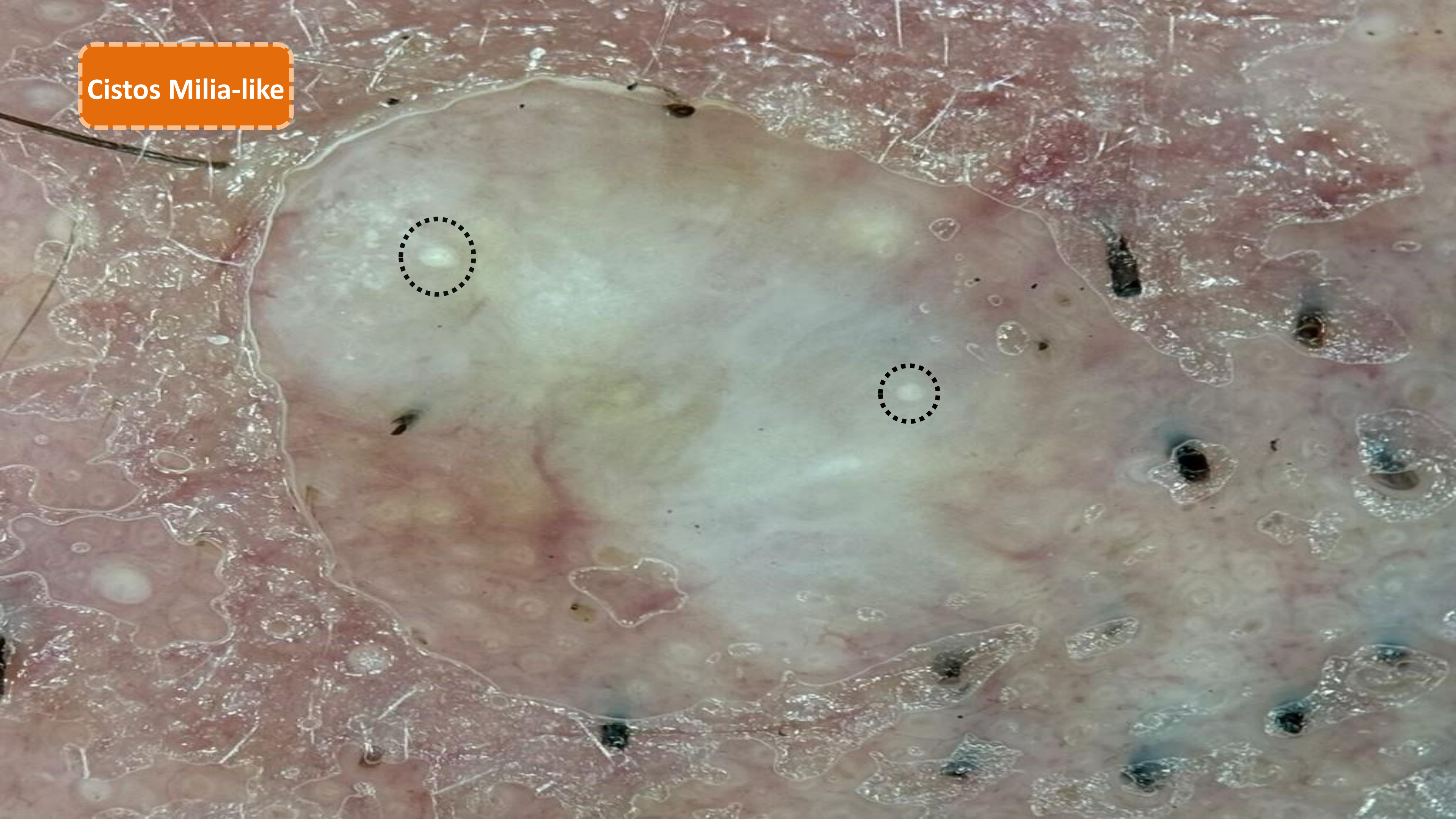
Múltiplas pápulas e nódulos normocrômicos, bem delimitados, de superfície lisa e consistência fibroelástica, distribuídos de forma assimétrica na região frontal, periorbitária, parede nasal lateral, supralabial, e no pavilhão auricular esquerdo.



Múltiplas pápulas e nódulos normocrômicos, bem delimitados, de superfície lisa e consistência fibroelástica, distribuídos de forma assimétrica na região frontal, periorbitária, parede nasal lateral, supralabial, e no pavilhão auricular esquerdo.



Cistos Milia-like



Vasos lineares não focados



**Crisálidas sob fundo
branco-marfim**



Plugs de queratina



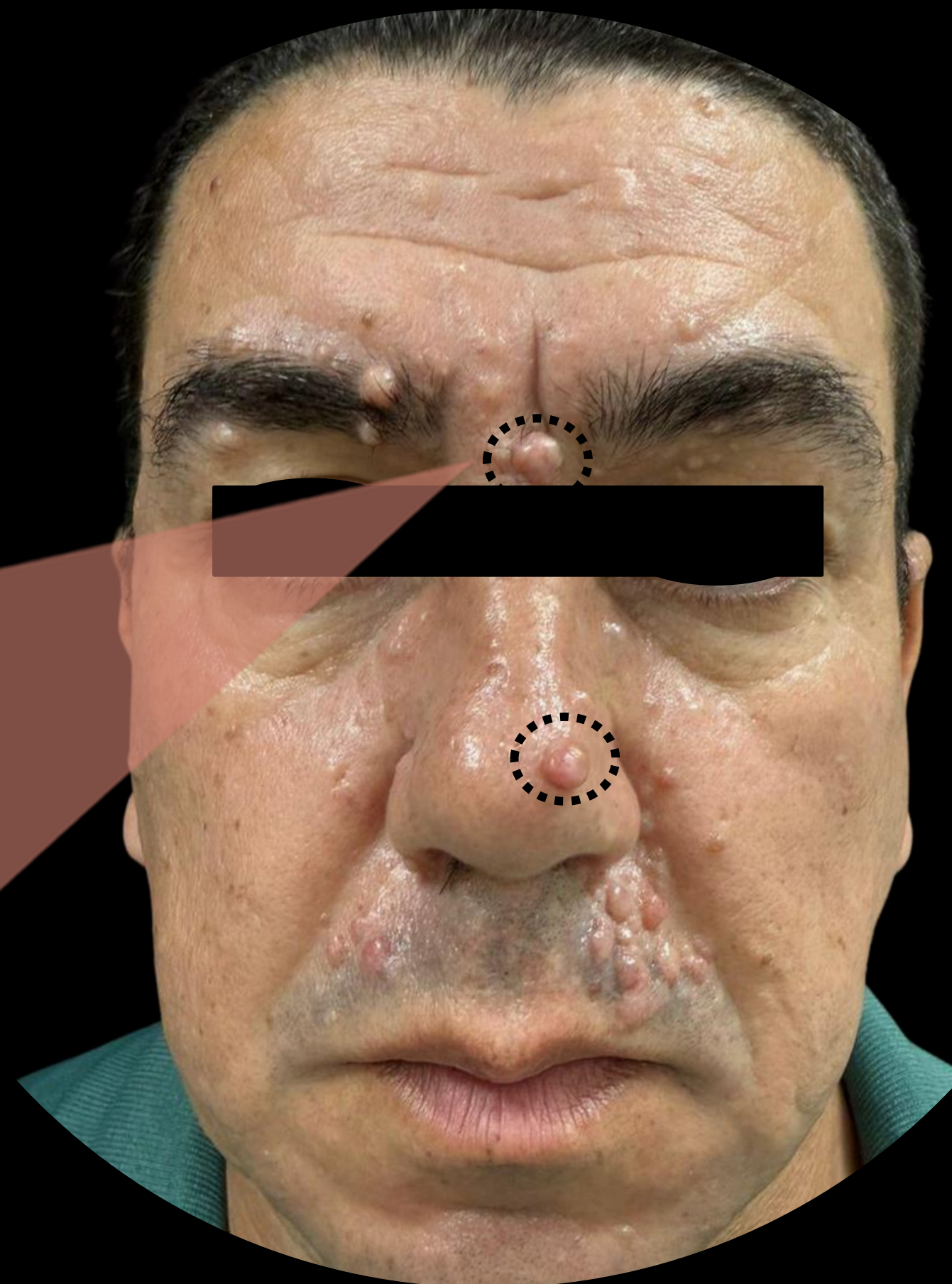
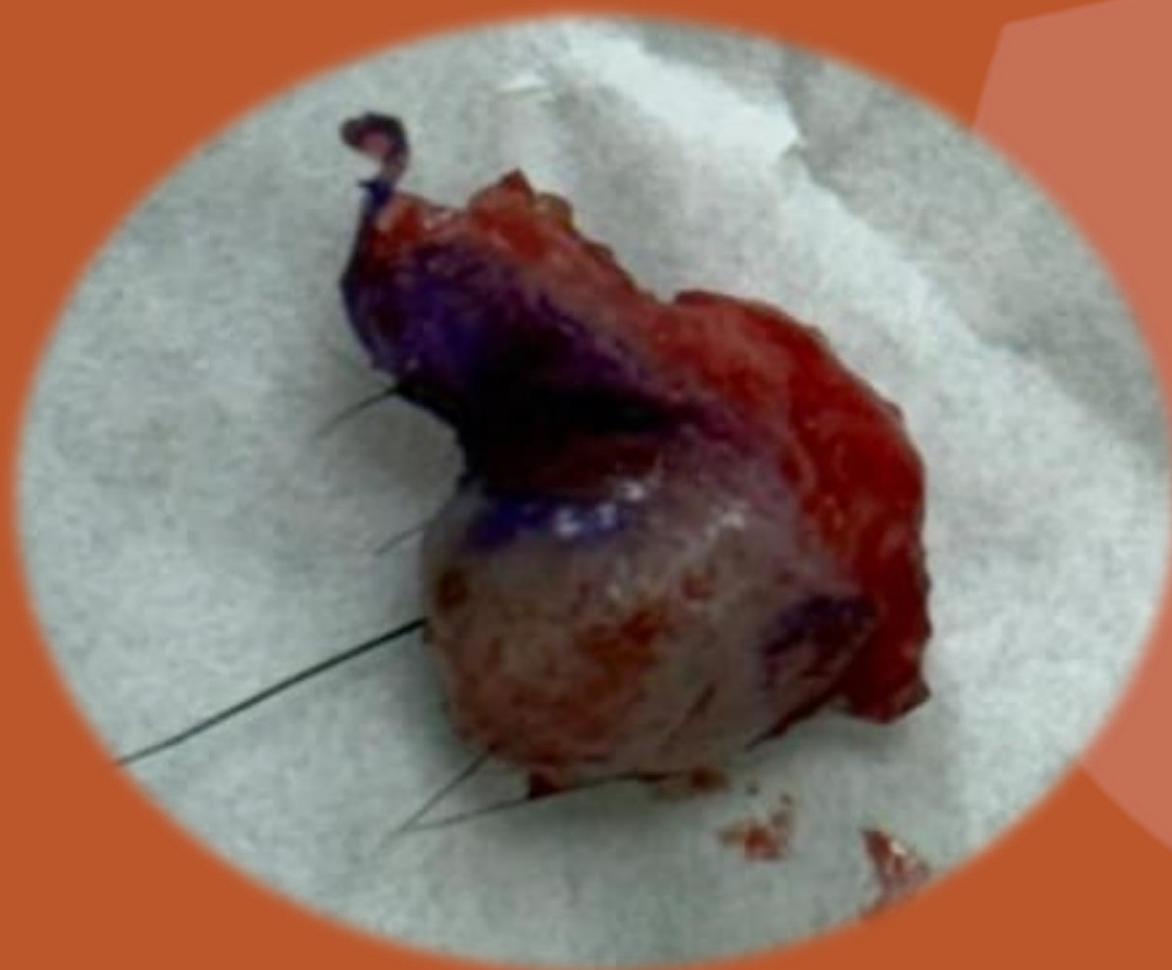
Hipóteses diagnósticas

Investigação inicial

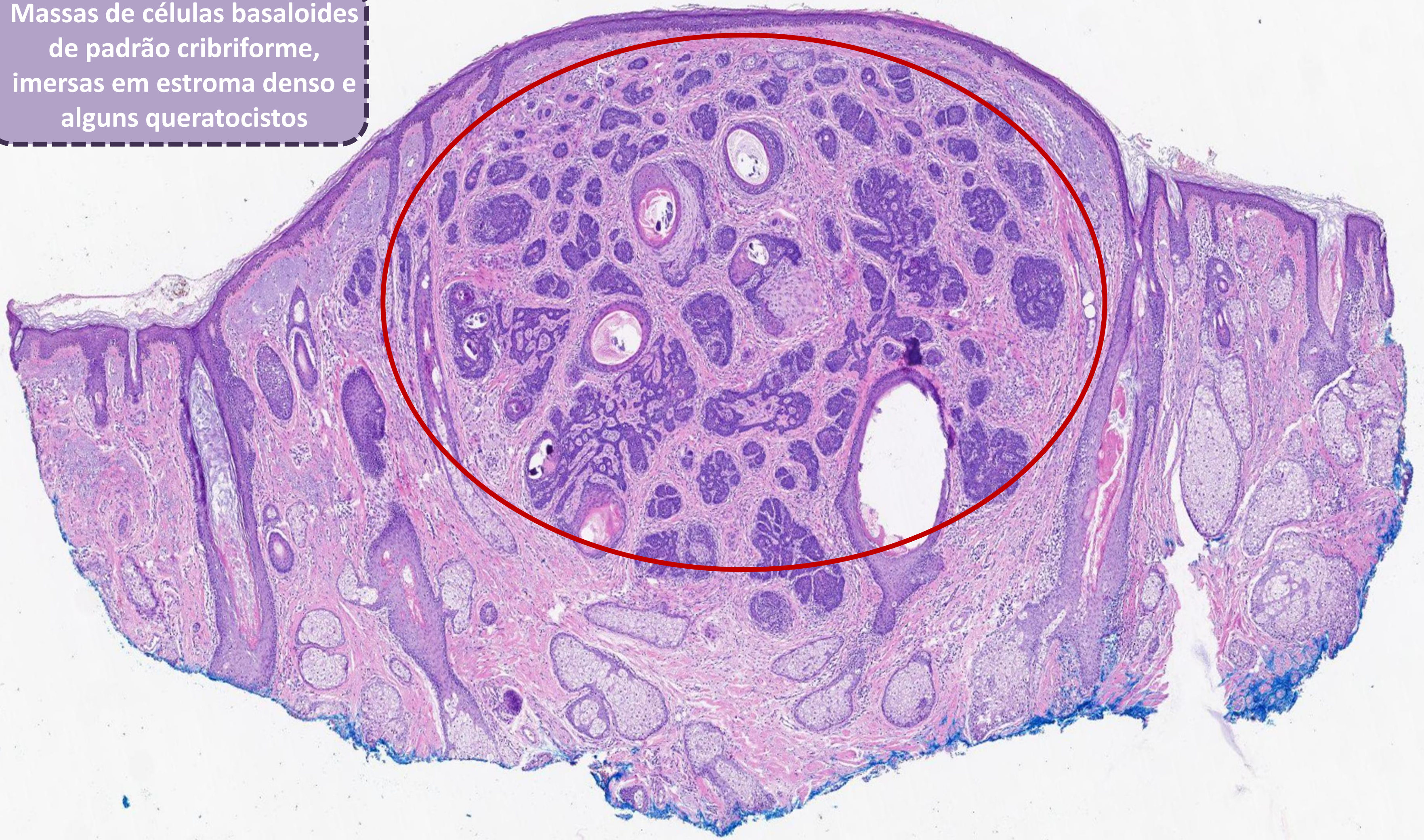
Tricoepitelioma múltiplo

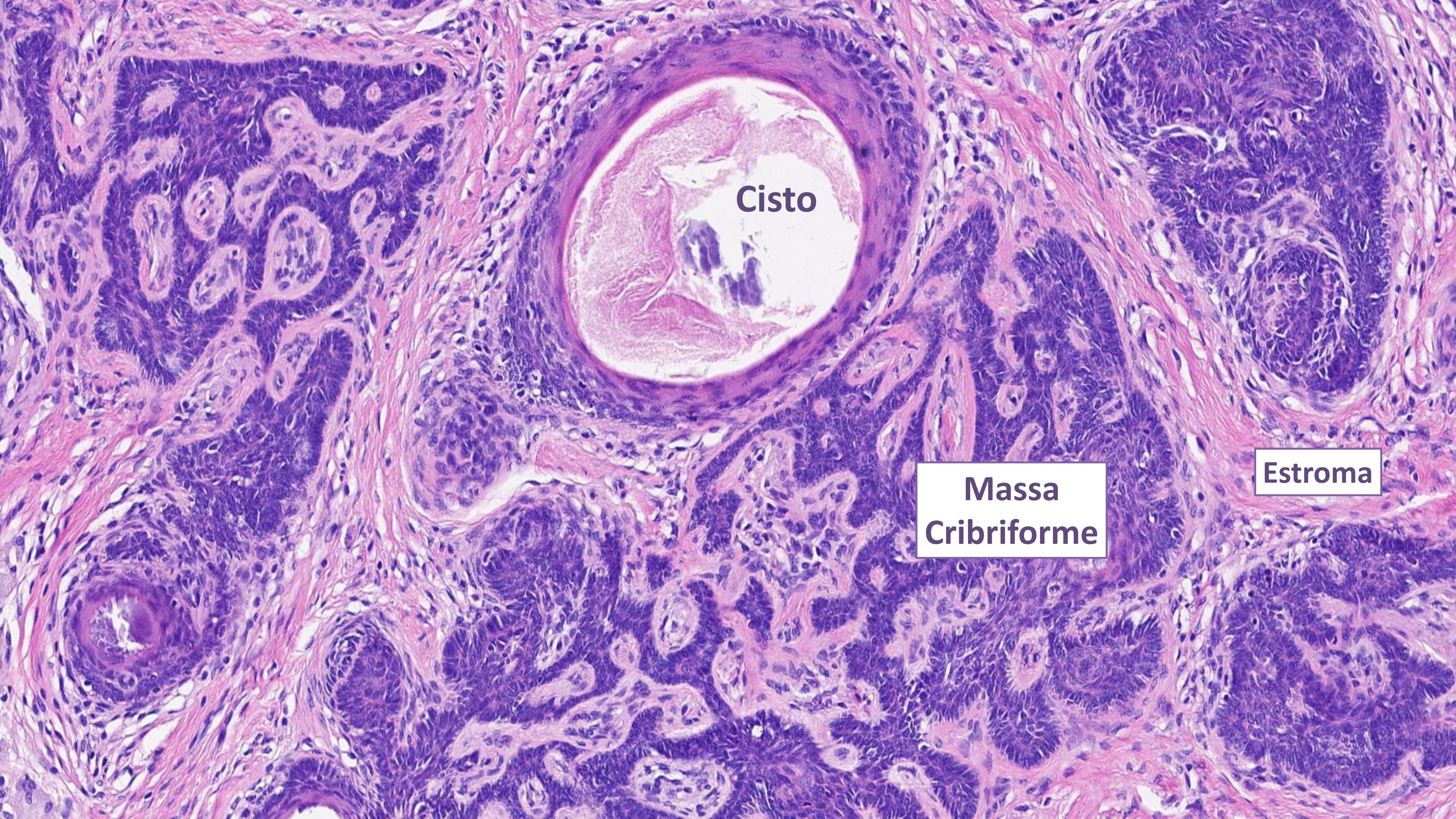
**Síndrome de Brooke-
Spiegler**

Exérese de lesões cutâneas



Massas de células basaloideas
de padrão cribriforme,
imersas em estroma denso e
alguns queratocistos





Cisto

**Massa
Cribriforme**

Estroma

HISTÓRIA

HISTÓRIA

CLÍNICA

HISTÓRIA

CLÍNICA

DERMATOSCOPIA

HISTÓRIA

CLÍNICA

DERMATOSCOPIA

HISTOPATOLOGIA

D I A G N Ó S T I C O

Tricoepitelioma múltiplo

Investigação inicial

Definição e Histórico

Definição

Neoplasia anexial benigna rara originada da unidade pilossebácea, com diferenciação folicular
Curso prolongado
Prevalência desconhecida.

Histórico

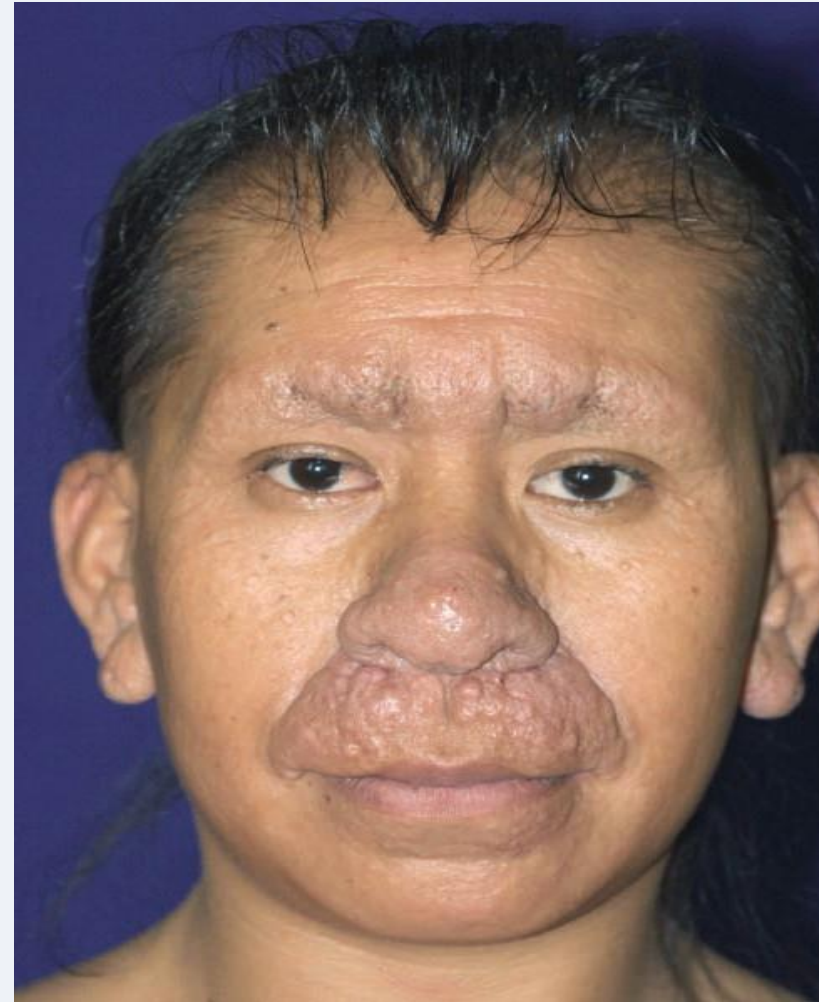
1892 — Brooke (Inglaterra): "epitelioma adenoide cístico"

1892 — Fordyce (EUA): "epitelioma cístico benigno múltiplo"

Brooke demonstrou histogênese a partir da epiderme e epitélion folicular.

Classificação

TM Familiar



Herança autossômica dominante

- Múltiplas pápulas centrofaciais
- Início na infância/puberdade

Solitário



Não hereditário / esporádico

- Lesão única, 2-8 mm
- Adultos jovens (4ª década)
- Face e região cervical

Desmoplásico



Variante histológica distinta

- Placa anular, endurecida
- Geralmente solitário
- Localização facial

Trichoepithelioma: A Comprehensive Review

Iman Karimzadeh¹, Mohammad Reza Namazi², Amin Karimzadeh³

Prevalência desconhecida / Sem predisposição racial

Tricoepithelioma Solitário

1 : 1

(Mulher : Homem)

40 anos

(Idade de início das lesões)

Tricoepithelioma Múltiplo Familiar

4 : 1

(Mulher : Homem)

10–20 anos

(Idade de início das lesões)

Patogênese Molecular

Mutações Genéticas

CYLD Cutaneous Syndrome

Synonyms: Brooke-Spiegler Syndrome (BSS), Familial Cylindromatosis (FC), Multiple Familial Trichoepithelioma (MFT)

Anna Dubois, BSc, MBChB¹ and Neil Rajan, MBBS, PhD¹

Management of multiple trichoepithelioma: A review of pharmacological therapies

Yolanka Lobo¹  | Tristan Blake¹ | Laura Wheller^{1,2}

Solitário

Mutação no
cromossomo 9p22.3

TM Familiar

Mutação no
cromossomo 9p21

Gene supressor tumoral — primeira
mutação identificada. Fenótipo
indistinguível das mutações CYLD.

TM Familiar

Gene CYLD -
Cromossomo 16q12-q13

Enzima desubiquitinase → Regula
negativamente as vias NF-κB e JNK.

Manifestações Clínicas

Morfologia

Pápulas / nódulos normocrômicos
Firmes, arredondados

Topografia

Centrofacial: sulcos nasolabiais, nariz, fronte e
pálpebras
Frequentemente SIMÉTRICAS na face

Comportamento Clínico

ASSINTOMÁTICAS: sem ulceração, sem prurido
Aumento LENTO e progressivo em tamanho e
número

Síndromes Associadas

Brooke-Spiegler
Rombo

Manifestações Clínicas



Alerta: Transformação Maligna

Embora rara, transformação para CBC ou carcinoma tricoblástico foi documentada.

Entre 1959–2008, foram identificados 11 casos de CBC surgindo em lesões de TMF.

Sinais de alerta: crescimento rápido, ulceração ou sangramento em lesão pré-existente.

Achados Dermatoscópicos: Tricoepitelioma vs CBC

Diagnóstico diferencial com base em achados dermatoscópicos — Estudo multicêntrico (n=360)

Dermoscopic features of trichoepithelioma: A multicentre observational case–control study conducted by the International Dermoscopy Society



Fundo branco-marfim

Pequenos vasos difusos não focados

Área cinza-púrpura sem estrutura

Ulceração

Telangiectasias finas superficiais

Achados Dermatoscópicos: Tricoepitelioma vs CBC

Diagnóstico diferencial com base em achados dermatoscópicos — Estudo multicêntrico (n=360)

Dermoscopic features of trichoepithelioma: A multicentre observational case–control study conducted by the International Dermoscopy Society

 **JEADV** JOURNAL OF THE EUROPEAN ACADEMY OF DERMATOLOGY & VENEREOLOGY

Tricoepitelioma

Fundo branco-marfim

Pequenos vasos difusos não focados

Área cinza-púrpura sem estrutura

Ulceração

Telangiectasias finas superficiais

Achados Dermatoscópicos: Tricoepitelioma vs CBC

Diagnóstico diferencial com base em achados dermatoscópicos — Estudo multicêntrico (n=360)

Dermoscopic features of trichoepithelioma: A multicentre observational case–control study conducted by the International Dermoscopy Society

JEADV JOURNAL OF THE EUROPEAN ACADEMY OF DERMATOLOGY & VENEREOLOGY

Tricoepitelioma

Fundo branco-marfim

Pequenos vasos difusos não focados

Área cinza-púrpura sem estrutura

CBC

Ulceração

Telangiectasias finas superficiais



R E T O R N A N D O A O C A S O

Seria possível esse ser um caso de

Síndrome de Brooke-Spiegler?

Definição e Apresentação

Definição

Genodermatose autossômica dominante rara

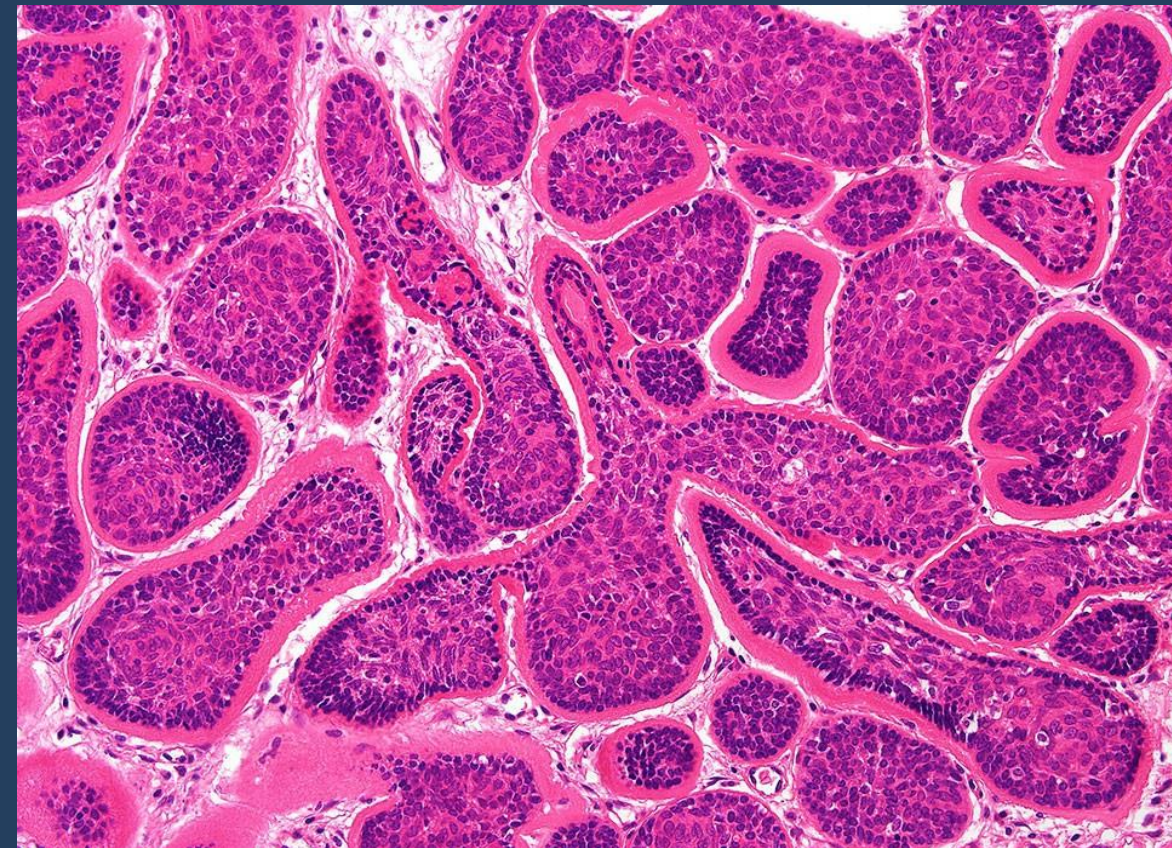
- Múltiplos tumores anexiais cutâneos

Review

A Misdiagnosed Familial Brooke–Spiegler Syndrome: Case Report and Review of the Literature

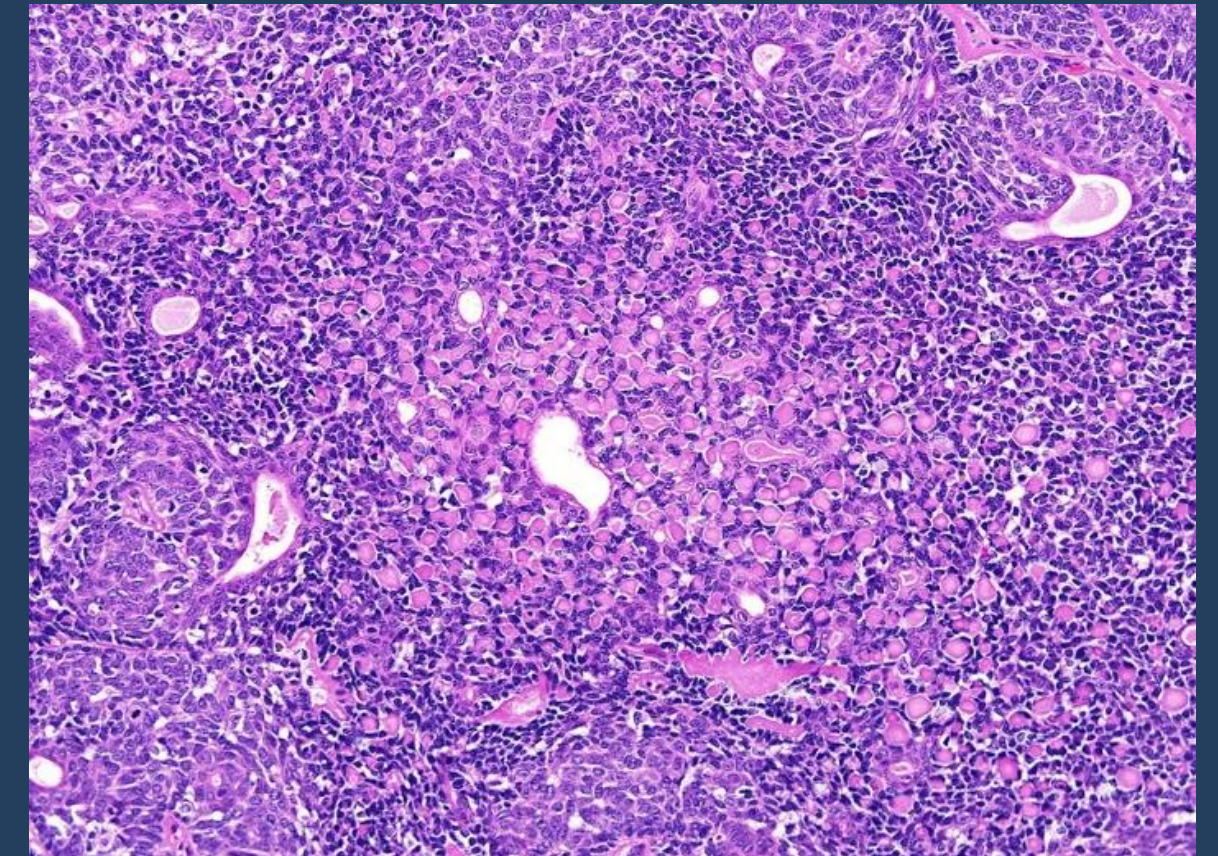
Tito Brambullo ¹, Alberto De Lazzari ¹, Arianna Franchi ¹, Eva Trevisson ², Maria Luisa Garau ², Federico Scarmozzino ³, Vincenzo Vindigni ¹ and Franco Bassetto ^{1,*}

Cilindroma



- Nódulos basaloides monomórficos
- Padrão de quebra-cabeça (jigsaw puzzle)

Espiradenoma



- Células basaloides mais pálidas
- Linfócitos intratumorais

LAUDO ANATOMOPATOLÓGICO

ANP 3269/25 - BIÓPSIA DE PELE - TEMPORAL DIREITA

MACROSCOPIA:

Punch de pele, não acompanhado de tecido subcutâneo, pardo-claro, medindo 0,3 x 0,2 x 0,2 cm. Aos cortes, é elástico.

2F/1B/SR

CONCLUSÃO: Consistente com Tricoepitelioma.

Responsáveis técnicos de Anatomia Patológica:

Débora Fontoura Rodrigues

1º Ten.Médica Patologista

CRM-RJ.:52-0122375-5

Cynthia Neves

2º Ten.Médica Patologista

CRM-RJ.:52-97354-8

Data da Liberação: 04/06/2025 15:14

LAUDO ANATOMOPATOLÓGICO

ANP 3442/25 - BIÓPSIA DE PELE - PONTA NASAL

MACROSCOPIA:

Fuso de pele, não acompanhado de tecido subcutâneo, pardo-claro, medindo 1,0 x 0,4 x 0,2 cm.

Apresenta lesão hipocrômica, elevada, bem delimitada e regular, medindo 0,8 x 0,3 x 0,3 cm e dista 0,1 cm da margem mais próxima.

B1 margens 2F

B2 centro 3F

5F/2B/SR

CONCLUSÃO: Consistente com Tricoepitelioma.

Responsáveis técnicos de Anatomia Patológica:

Débora Fontoura Rodrigues

1º Ten.Médica Patologista

CRM-RJ.:52-0122375-5

Cynthia Neves

2º Ten.Médica Patologista

CRM-RJ.:52-97354-8

Data da Liberação: 04/06/2025 15:14

LAUDO ANATOMOPATOLÓGICO

ANP 4049/25 - BIÓPSIA DE PELE - LATERAL NASAL DIREITA

MACROSCOPIA:

Punch de pele, não acompanhado de tecido subcutâneo, pardo-claro, medindo 0,3 x 0,2 x 0,1 cm. Aos cortes, é elástico.

2F/1B/SR

CONCLUSÃO: Consistente com Tricoepitelioma.

Responsáveis técnicos de Anatomia Patológica:

Débora Fontoura Rodrigues

1º Ten.Médica Patologista

CRM-RJ.:52-0122375-5

Cynthia Neves

2º Ten.Médica Patologista

CRM-RJ.:52-97354-8

Data da Liberação: 14/07/2025 16:07

**Síndrome de
Brooke-Spiegler**

Cilindroma



**Síndrome de
Brooke-Spiegler**

Cilindroma



Espiradenoma



Síndrome de Brooke-Spiegler

Cilindroma



Espiradenoma



**Histórico familiar
positivo**



D I A G N Ó S T I C O F I N A L

Tricoepitelioma múltiplo não familiar



Nonfamiliar multiple trichoepithelioma



Procurar

[Avançado](#) [Criar alerta](#) [Criar RSS](#)

[Guia do Usuário](#)

Salvar

E-mail

Enviar para

Ordenar
por:

Mais recente



Opções de exibição



MEUS FILTROS PERSONALIZADOS

[Editar filtros personalizados](#)

10 resultados

« < Página 1 de 1 > »

Main content 1Search 2Footer 3

+A | A | -A | High contrast |



VHL Regional Portal

Information and Knowledge for Health

portuguêsespañol**english**français

Subject descriptor lookupAdvanced SearchEVID@Easy

Title, abstract, subject | nonfamilial multiple trichoepithelioma

Home / Search / nonfamilial multiple trichoepithelioma (9)

LILACS Plus Collection2

Complete collection of the VHL9

Order by

Show: 20 | 50 | 100

Results 1 - 9 de 9

Ausência de resultados encontrados nas plataformas de busca SCOPUS e SCIELO.

Main content 1 Search 2 Footer 3 +A | A | -A | High contrast | 

 **VHL Regional Portal**
Information and Knowledge for Health

português | español | **english** | français

Subject descriptor lookup | Advanced Search | EVID@Easy

Home

APENAS 01 CASO RELATADO NOS EUA, 01 NO BRASIL, 01 NA ÍNDIA, 01 NO MARROCOS E 01 NA SUÉCIA

LILACS Plus Collection 2

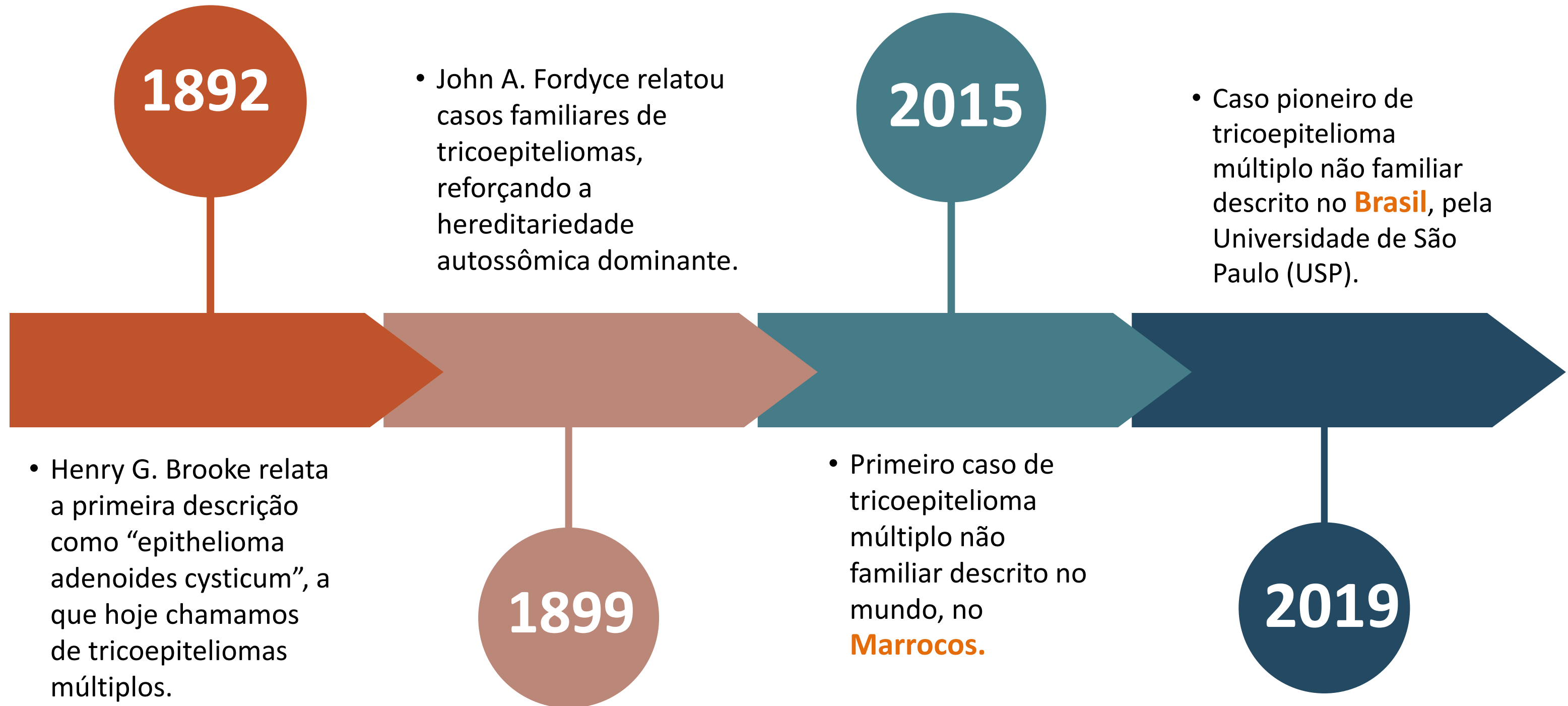
Complete collection of the VHL 9

Order by ▼ Show: **20** | 50 | 100

Results 1 - 9 de **9**

Ausência de resultados encontrados nas plataformas de busca SCOPUS e SCIELO.

Linha do Tempo



Q U E S T I O N A M E N T O F I N A L

**Seria este o segundo caso descrito
no Brasil e o sexto no mundo?**

Motivos da Apresentação

1. Descrever um raro caso de tricoepitelioma múltiplo não familiar;
2. Identificar as principais características clínicas, dermatoscópicas e histopatológicas dessa condição;
3. Compreender a relação do tricoepitelioma múltiplo com síndromes genéticas associadas;
4. Ressaltar a importância do reconhecimento do tricoepitelioma, evitando a progressão do número e tamanho das lesões.

Referências bibliográficas

1. Kazakov DV. Brooke-Spiegler Syndrome and Phenotypic Variants: An Update. Head Neck Pathol. 2016;10:125-130;
2. Verhoeft et al. Cancers of the Head & Neck (2016) 1:10 DOI 10.1186/s41199-016-0012-y;
3. Longo C et al. Dermoscopic features of trichoepithelioma: A multicentre observational case-control study conducted by the International Dermoscopy Society. J Eur Acad Dermatol Venereol 2023;37:e1253-e1255;
4. Bolognia, Jean L.; Jorizzo, Joseph L.; Schaffer, Julie V. Dermatology e-book. Elsevier Health Sciences, 2012;
5. Brambullo T. et al. J Clin Med. 2024;13:2240. | Gorovanchi P et al. Clin Case Rep. 2025;13:e71524;
6. Karimzadeh I. et al. Trichoepithelioma: A Comprehensive Review. Acta Dermatovenereol Croat. 2018; 26(2):162-168;
7. Lobo Y. et al. Management of multiple trichoepithelioma: A review of pharmacological therapies. Australasian Journal of Dermatology, 2020.

Referências bibliográficas

8. Gutiérrez Gómez C et al. Multiple tricoepithelioma. Cir Plást Ibero-Latinoam. 2012;38(2):163-167;
9. Brambullo T et al. A Misdiagnosed Familiar Brooke–Spiegler Syndrome: Case Report and Review of the Literature. J Clin Med. 2024;13:2240;
10. Stoica L.E. et al. Solitary trichoepithelioma: clinical, dermatoscopic and histopathological findings. Rom J Morphol Embryol. 2015;56(2):827-832;
11. Gorovanchi P et al. Brooke-Spiegler Syndrome With Simultaneous Occurrence of Cylindroma, Spiradenoma, and Trichoepithelioma: A Rare Case With Malignant Progression. Clin Case Rep. 2025;13:e71524;
12. Sharma S et al. Dermoscopy of Trichoepithelioma: A Clue to Diagnosis. Indian Dermatol Online J 2018;9:222-3;
13. Sławinska M et al. Significance of Dermoscopy in Association with Clinical Features in Differentiation of Basal Cell Carcinoma and Benign Trichoblastic Tumours. Cancers 2022;14:3964.



Obrigado!



danielcarvalhopereira@hotmail.com