

Caso Endoscópico

Fernando Pereira

Neste número da nossa revista vamos apresentar o caso de uma doente de 12 anos, sexo feminino, segundo filho de pais saudáveis e não consanguíneos, que foi observada na consulta de Gastroenterologia por quadro de disfagia para sólidos de evolução lenta e progressiva e com a duração de cerca de meio ano.

A doente tinha já sido observada na consulta de Pediatria do hospital pelos 4 anos de idade por atraso de desen-

volvimento estatura-ponderal (peso e estatura abaixo do percentil cinco) e na consulta de Dermatologia pelos 8 anos devido ao aparecimento de lesões de tipo leucoplásico por vezes com ulcerações da língua e da mucosa bucal, leucodermia da região dorsal e distrofia ungueal.

Os estudos analíticos efectuados até aos 12 anos não revelaram alterações, a radiografia de tórax era normal e as biópsias da mucosa da boca

evidenciaram células basais polinucleadas, paraqueratose, queratinização e áreas de exsudado fibrino leucocitário.

Estes achados histológicos associados às lesões dermatológicas descritas apoiam o diagnóstico de Disqueratose Congénita.

A doente efectuou endoscopia digestiva alta para esclarecer o seu quadro de disfagia tendo sido observada a imagem que mostramos e que na sua opinião deverá corresponder:



Fig. 1

- 1 - Malformação congénita do esófago
- 2 - Estenose iatrogénica (cáustica?)
- 3 - Tumor esofágico
- 4 - Estenose membranosa do esófago.

Comentários

A imagem apresentada mostra estenose membranosa do esófago proximal, situada a cerca de 15cm da arcada dentária, com 6mm de diâmetro sem aparente componente inflamatório. As biópsias efectuadas revelaram espessamento epitelial e papilomatose. Foi feita dilatação com dilatadores Savary de 9 e 11mm, com rompimento das membranas e observação do restante esófago, do estômago e do duodeno que não mostraram lesões. Este aspecto de estenose membranosa, que raras vezes se observa, poderia corresponder a malformação congénita, é compatível com síndrome de Plummer Vinson, mas no presente caso parece mais adequado considerá-la como uma manifestação esofágica da sua Disqueratose Congénita tendo em conta o conjunto de lesões em que se

insere e ainda pelo facto de a doente apresentar valores normais do ferro sérico e da ferritina.

A Disqueratose Congénita é uma doença rara, com heterogeneidade genética e clínica associada ao cromossoma X (gene DCK1), sendo a maior parte dos doentes do sexo masculino. Há ainda alguns casos descritos no sexo feminino. As lesões do tubo digestivo em especial a estenose esofágica são frequentemente descritas na doença, no entanto o aspecto membranoso que apresentamos tem sido muito raramente descrito.

As doenças malignas ou hematológicas surgem pela 5ª década de vida e são causa de morte nestes doentes.

Conclusão: estenose membranosa do esófago em doente com Disqueratose Congénita.

BIBLIOGRAFIA

- 1 - Chintana Sirinavin and Arthur^a Trowbridge. "Dyskeratosis congenital: clinical features and genetic aspects. Report of a family and review of the literature" *Journal of Medical Genetics* 1975, 12:339-353.
- 2 - Kyle E. Brown, MD, Thaddeus E. Kelly, MD, and Brent M Myers MD; "Gastrointestinal Involvement in a Woman with Dyskeratosis Congenita". *Digestive Disease and Science* Vol 38, nº1 pag 181-184; 1993.
- 3 - Christine de Roux Serratrice, MD, Jaques Serratrice, MD Jean Marc Escoffier MD, et al; "Esophageal web in Zinsser-Engman-Cole-Fanconi disease"; *Gastrointestinal Endoscopy* Vol 52, nº4, pag :561-562 ; 2000.