



## CASO CLÍNICO

# Hamartoma folicular basaloide associado a mucinose folicular e inflamação<sup>☆,☆☆</sup>

Solange Edelman \*, Adriana Natalia Torres Huamani ,  
María Del Valle Centeno  e Andrea Bettina Cervini 



Serviço de Dermatologia, Hospital Nacional de Pediatria "Prof. Dr. Juan P. Garrahan", Buenos Aires, Argentina

Recebido em 13 de setembro de 2019; aceito em 7 de outubro de 2020

### PALAVRAS-CHAVE

Carcinoma basocelular;  
Genes supressores de tumor;  
Hamartoma

**Resumo** O hamartoma folicular basaloide é malformação superficial benigna dos folículos pilosos que pode ser confundida clínica e histopatologicamente com carcinoma basocelular. O hamartoma folicular basaloide tem sido associado a uma mutação no gene PTCH-1, que faz parte da mesma via envolvida na síndrome de Gorlin-Goltz. Apresentamos aqui um paciente de 9 anos de idade com lesão congênita assintomática na fronte, que aumentou de tamanho ao longo dos anos. A histopatologia mostrou um hamartoma folicular basaloide associado a mucinose folicular e inflamação. A síndrome de Gorlin-Goltz foi descartada pelo exame clínico. © 2021 Sociedade Brasileira de Dermatologia. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este é um artigo Open Access sob uma licença CC BY (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>).

## Introdução

O hamartoma folicular basaloide (HFB) é lesão benigna que deve ser avaliada cuidadosamente, pois a entidade pode ser confundida clínica e histopatologicamente com carcinoma basocelular. O desenvolvimento do HFB foi associado a uma

mutação no gene *Patched* (PTCH-1), que faz parte da mesma via envolvida na síndrome de Gorlin-Goltz.

Em razão da apresentação clínica variada do HFB, é imperativo realizar biópsia da lesão para distingui-la de outras lesões cutâneas comuns.

Atualmente, não existe tratamento-padrão para o HFB.

A identificação correta torna possível o monitoramento periódico de uma transformação maligna, enquanto poupa os pacientes de cirurgias desnecessárias.<sup>1</sup>

## Relato do caso

Um menino de 9 anos veio à consulta em razão de uma lesão congênita assintomática localizada na fronte, que aumentou de tamanho com o passar dos anos. A criança nasceu com fissura labiopalatina, a qual foi corrigida cirurgicamente. Não havia história familiar relevante relacionada a essa dermatose.

DOI referente ao artigo:

<https://doi.org/10.1016/j.abd.2020.10.012>

☆ Como citar este artigo: Edelman S, Torres Huamani AN, Centeno MV, Cervini AB. Basaloid follicular hamartoma associated with follicular mucinosis and inflammation. *An Bras Dermatol.* 2022;97:45–8.

☆☆ Trabalho realizado no Hospital de Pediatria "Prof. Dr. Juan P. Garrahan", Buenos Aires, Argentina.

\* Autor para correspondência.

E-mail: [solangeedelman@hotmail.com](mailto:solangeedelman@hotmail.com) (S. Edelman).



**Figura 1** Placa arredondada avermelhada com áreas verrucosas.

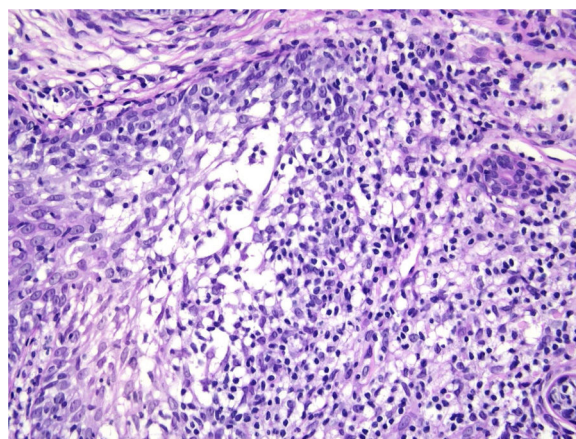


**Figura 2** Lesão de cor laranja-rosada com formação de escamas, especialmente perifolicular, sem padrão de lesão melanocítica ou vascular.

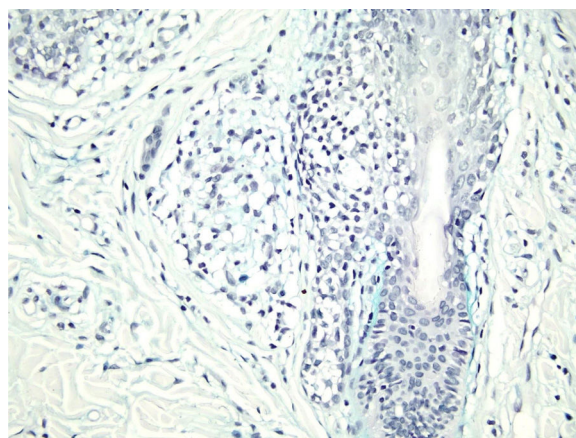
O exame físico revelou duas depressões plantares e uma placa arredondada e avermelhada com áreas verrucosas na região central da fronte (fig. 1). A dermatoscopia revelou uma lesão escamosa avermelhada, sugerindo aumento da queratinização, principalmente a nível perifolicular, sem padrão de lesão melanocítica ou vascular (fig. 2).

Com base na suspeita diagnóstica de nevo sebáceo de Jadassohn ou nevo epidérmico verrucoso linear, foi realizada uma biópsia. O exame histopatológico com coloração pela hematoxilina e eosina mostrou na derme uma proliferação de células basaloídes formando cordões anastomosados, em continuidade com um folículo piloso e maciços lobulados com formação ocasional de cistos córneos dispostos entre as unidades pilosebáceas e o estroma fibroso. Foi observado infiltrado inflamatório denso predominantemente mononuclear (fig. 3). As células dos maciços lobulados estavam separadas por material intercelular positivo na coloração pelo Alcian blue, possivelmente correspondendo a depósitos de mucina (fig. 4). A imunomarcagem com Bcl-2 demonstrou fraca positividade citoplasmática apenas nas células tumorais mais externas (fig. 5), e foi observada positividade para CD34 nas células do estroma próximas às células tumorais (fig. 6).

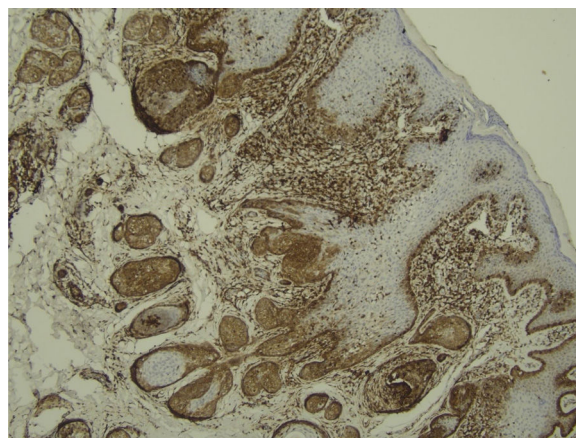
A lesão foi removida cirurgicamente. Ultrassonografia abdominal e radiografias panorâmicas da região maxilar e anterolateral do crânio foram realizadas para descartar a síndrome de Gorlin-Goltz.



**Figura 3** Infiltrado inflamatório denso predominantemente mononuclear no interior do maciço neoplásico (Hematoxilina & eosina, 400×).

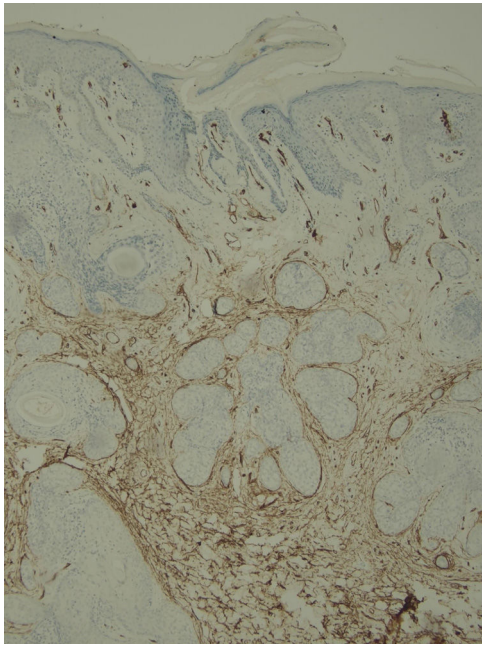


**Figura 4** Material intercelular positivo na coloração pelo Alcian blue, possivelmente correspondendo a depósitos de mucina. (Alcian blue, 100×).



**Figura 5** Positividade para Bcl-2 apenas nas células tumorais mais externas (IMQ, 100×).





**Figura 6** Positividade para CD34 nas células do estroma próximas às células tumorais (IMQ, 40×).

## Discussão

O HFB é malformação superficial benigna rara dos folículos pilosos que apresenta-se histopatologicamente como proliferação epitelial de células basaloides e clinicamente sob várias formas, com e sem doenças associadas.<sup>1</sup> Estudos genéticos ligaram o HFB a uma mutação no gene *PTCH-1* na banda cromossômica 9q23. O gene faz parte da mesma via envolvida na síndrome de Gorlin-Goltz, embora sua expressão seja menos grave.<sup>1</sup>

O gene *PTCH-1* codifica um receptor para o produto proteico do gene *sonic hedgehog* (SHH). A mutação do gene determina a perda de função. O receptor do *PTCH-1* forma um complexo receptor com outra proteína transmembrana conhecida como *SMO* (de “*smoothened*”). Quando a proteína SHH está ausente, o receptor do *PTCH-1* inativa a *SMO* e a impede de fazer a transdução de um sinal *downstream*. A ligação da proteína SHH ao receptor do *PTCH-1* libera a supressão da *SMO*, causando a regulação ascendente de genes alvo do hedgehog através de uma cascata de sinal que envolve fatores de transcrição da família Gli. A regulação ascendente da sinalização pode levar ao aumento da divisão celular, resultando em crescimento e padrão anormais.<sup>1,2</sup>

O HFB pode ser congênito ou adquirido.<sup>3</sup> A apresentação clínica é diversa, em forma de pápulas, nódulos ou placas da cor da pele a marrom na face, no couro cabeludo e, ocasionalmente, no tronco.<sup>1,4</sup>

Cinco diferentes formas foram descritas: pápulas solitárias ou múltiplas; placa localizada linear ou unilateral, que pode ser distribuída ao longo das linhas de Blaschko; placa localizada com alopecia; tipo familiar de herança dominante generalizada sem distúrbio associado; ou pápulas generalizadas associadas a alopecia difusa e miastenia *gravis*, lúpus eritematoso sistêmico ou fibrose cística.<sup>5-7</sup>

O HFB pode se manifestar isoladamente ou associado a outras doenças cutâneas hereditárias, como as síndromes de Bazex-Dupré-Christol, de Brown-Crounse e de Happle-Tinschert.<sup>1,7</sup>

Apesar das manifestações clínicas variáveis, todos os tipos de HFB apresentam as mesmas características histopatológicas, incluindo principalmente múltiplos maciços e cordões ramificados de células epiteliais basaloides na derme papilar, alguns dele em continuidade com a epiderme e com os folículos pilosos dilatados. A formação de cistos córneos é comum dentro dos cordões ramificados ou trama retiforme de células basaloides. Não há atipia celular nem mitoses no HFB. A imuno-histoquímica é positiva para CD34 no estroma e para Bcl-2 na periferia das trabéculas. O índice Ki67 é baixo.<sup>1,6-8</sup>

O principal diagnóstico diferencial é o carcinoma basocelular (CBC), principalmente o subtipo infundibulocístico.<sup>2,4,7</sup> Clinicamente, outros diagnósticos diferenciais da forma localizada são: tumores anexiais, nevos, tricoepitelioma, siringocistoadenoma, nevo melanocítico intradérmico, ceratose seborreica, nevo sebáceo, siringoma e angiofibroma. O HFB com distribuição linear pode mimetizar o nevo epidérmico linear, o líquen estriado e a morfeia linear. O HFB generalizado pode representar a síndrome do hamartoma folicular generalizado, esclerose tuberosa, síndrome de Cowden, tricoepiteliomas múltiplos, síndrome de Gorlin-Goltz e síndrome de Rombo. O principal diagnóstico diferencial histopatológico inclui CBC infundibulocístico, proliferação basaloide foliculocêntrica e tricoepitelioma.<sup>1,6,7,9</sup>

O HFB deve ser monitorado com rigor, pois pode evoluir para CBC.

Diferentes tratamentos, como cirurgia, laser de dióxido de carbono e terapia fotodinâmica, foram propostos.<sup>2</sup>

Este relato de caso apresenta uma condição rara, com apresentação clínica e histopatológica incomum que pode corresponder à manifestação clínica de uma mutação no gene *PTCH*. Que seja de nosso conhecimento, até o momento nenhum outro caso de HFB com mucinose e inflamação foi publicado na literatura.

## Suporte financeiro

Nenhum.

## Contribuição dos autores

Solange Edelman: Elaboração e redação do manuscrito; revisão crítica da literatura; revisão crítica do manuscrito.

Adriana Natalia Torres Huamani: Aprovação da versão final do manuscrito; concepção e planejamento do estudo; elaboração e redação do manuscrito; obtenção, análise e interpretação dos dados; participação intelectual em conduta propedêutica e/ou terapêutica de casos estudados; revisão crítica da literatura; revisão crítica do manuscrito.

Adriana Natalia Torres Huamani: Aprovação da versão final do manuscrito; obtenção, análise e interpretação dos dados.

Andrea Bettina Cervini: Aprovação da versão final do manuscrito; concepção e planejamento do estudo; elaboração e redação do manuscrito; participação intelectual

tual em conduta propedêutica e/ou terapêutica de casos estudados; revisão crítica da literatura; revisão crítica do manuscrito.

## Conflito de interesses

Nenhum.

## Agradecimento

Agradecemos ao Dr. Stefano Paola.

## Referências

1. Mills O, Thomas LB. Basaloid Follicular Hamartoma. *Arch Pathol Lab Med.* 2010;134:1215–9.
2. Cabrera HN, Giovanna PD, García S, Nadur KV. Hamartoma folicular basaloide linear unilateral con lesiones cutáneas y mucosas. *Dermatol Argent.* 2013;19:100–5.
3. Boccaletti V, Accorsi P, Pinelli L, Ungari M, Giordano L, Neri I, et al. Congenital Systematized Basaloid Follicular Hamartoma with Microphthalmia and Hemimegalencephaly. *Pediatr Dermatol.* 2011;28:555–60.
4. Choi E, Liao M, Huang J, Tan KB, Aw D. Basaloid follicular hamartoma: clinical, dermoscopic, and histopathological characteristics of case. *Dermatol Online J.* 2017;23:13030.
5. Saxena A, Shapiro M, Kasper DA, Fitzpatrick JE, Mellette Junior JR. Basaloid follicular hamartoma: a cautionary tale and review of the literature. *Dermatol Surg.* 2007;33:1130–5.
6. Jiménez ECL, Grau C, Norris DI, Dámaso TM, Azón A, Hernando LB. Linear Unilateral Basaloid Follicular Hamartoma Following Blaschko's Lines: Two Case Reports and Review of the Literature. *Pediatr Dermatol.* 2017;34:196–200.
7. Yang XC, Yan H, Hao F, Yie QY, Zhong BY. Congenital localized basaloid follicular hamartoma: a case report and review of the literature. *Int J Dermatol.* 2010;49:443–7.
8. Harman M, Inalöz HS, Akdeniz S, Inalöz SS, Aslan A. Congenital non-familial unilateral basaloid follicular hamartoma. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 1999;13:210–3.
9. Ramos M, Diaz Martinez B, Estirado I, Alramadan M, Buedo I, Peña A. Hamartoma folicular basaloide lineal unilateral/Lineal unilateral basaloid follicular hamartoma. *Med Cutan Iber Lat Am.* 2009;37:251–3.