

MARLI NOGAROTO

**ESTUDO CLÍNICO E GENÉTICO EM
PORTADORAS DE TECIDO MAMÁRIO
SUPRANUMERÁRIO**

Dissertação apresentada para obtenção do título de Mestre em Medicina, no Curso de Pós-Graduação em Ciências da Saúde, Área de Concentração Medicina Interna, da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto – FAMERP.

São José do Rio Preto

1998

Nogaroto, Marli – Estudo Clínico e Genético em Portadoras de Tecido Mamário Supranumerário. 88p.

São José do Rio Preto, 1998.

Dissertação (Mestrado) – Curso de Pós-Graduação em Ciências da Saúde da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto.

Área de Concentração: Medicina Interna

Orientador: Conte, Agnes Cristina Fett

Descritores: 1. Tecido Mamário Supranumerário. 2. Polimastia. 3. Politelia. 4. Genética.

Orientadora:

Prof^a. Dr^a. Agnes Cristina Fett Conte

Dedico este trabalho

Aos meus pais,
Irma e Angelo.

*“O ponto, que ontem era
invisível, é hoje o ponto de
chegada.
Amanhã, será o de partida...”*

Macaulay

AGRADECIMENTOS

À Prof^ª. Dr^ª. Agnes Cristina Fett Conte pela perseverança em seus propósitos, pela orientação e ensinamentos, pelo aprendizado de vida que me propiciou e pelo carinho e compreensão.

Aos membros da banca examinadora Prof. Dr. Antonio Hélio Oliani, Prof. Dr. João Monteiro de Pina Neto, pela participação, atenção e valiosas críticas apresentadas.

Aos amigos do Departamento de Ginecologia e Obstetrícia da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto, que gentilmente me ajudaram e incentivaram.

À amiga Dr^ª. Lúcia Buchalla Bagarelli pelo apoio e ajuda na realização deste trabalho.

Aos Departamentos de Cardiologia e Radiologia, pela atenção e realização dos exames complementares.

Ao Prof. José Antônio Cordeiro do Departamento de Epidemiologia e Saúde Coletiva, pela assessoria estatística.

Aos Diretores da FAMERP e FUNFARME pela oportunidade de realizar este trabalho e apoio sempre recebido.

Aos Professores do Curso de Pós-Graduação por todos os ensinamentos e exemplos.

Aos residentes do Departamento de Ginecologia e Obstetrícia e aos alunos pelo apoio e colaboração.

Aos funcionários da Pós-Graduação e da biblioteca pela presteza e eficiência com que sempre me atenderam.

Às funcionárias do Ambulatório de Ginecologia e Obstetrícia pelo carinho, interesse e colaboração.

Aos meus pais, pelo amor, incentivo e dedicação sempre demonstrados.

Aos meus familiares, pelo carinho, compreensão e ajuda nas horas fáceis e difíceis.

À minha irmã Maria Cristina pela atenção valiosa e total disponibilidade e compreensão.

Às pacientes, pela disponibilidade em participar deste estudo, sem as quais este estudo não poderia ter sido realizado.

A todos que direta ou indiretamente contribuíram para a realização deste trabalho, meu muito obrigado.

A Deus, pelo dom da vida!

ÍNDICE

1. INTRODUÇÃO	1
1.1. Definições	2
1.2. Embriologia do TMS	2
1.3. Classificação e Localização do TMS	3
1.4. Teorias do Desenvolvimento do TMS	6
1.5. Incidência do TMS.....	9
1.6. Modificações do TMS durante a Vida.....	10
1.7. Aspectos Genéticos	13
1.8. TMS e Anomalias Associadas	14
1.9. TMS e Neoplasias	18
1.10. Objetivos	20
2. MATERIAL & MÉTODOS.....	22
2.1. Caracterização da Casuística.....	23
2.2. Métodos.....	25
3. RESULTADOS.....	27
3.1. Tipo, Número e Localização do TMS	28
3.2. Recorrência Familiar	33
3.3. Sintomatologia	36
3.4. Exames Complementares.....	41
4. DISCUSSÃO	49
5. RESUMO & CONCLUSÕES	67

6. SUMMARY	70
7. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	73
8. ANEXO.....	86

1. INTRODUÇÃO

1.1. DEFINIÇÕES

Tecido mamário supranumerário (TMS) ou mamilos e mamas supranumerárias são anomalias do desenvolvimento mamário que ocorrem, geralmente, na parede anterior do tórax (MEHREGAN, 1981; MATESANZ *et al*, 1987).

A politelia (do grego **poly**: vários e **thele**: mamilo) caracteriza-se pela presença de mamilo supranumerário, podendo a aréola estar ou não presente, e é o tipo de TMS mais freqüentemente encontrado na população em geral. A polimastia (do grego **poly**: vários e **mastos**: mama) é definida pela presença de tecido glandular extra com aréola e/ou mamilo presentes ou não (LEUNG & ROBSON, 1989).

A ausência congênita da mama, a amastia, e o subdesenvolvimento da mama, a aplasia mamária, são anomalias raras que parecem estar associadas com uma alteração no desenvolvimento do músculo peitoral (JOHNSON *et al*, 1986).

1.2. EMBRIOLOGIA DO TMS

Entre a quarta e quinta semanas do desenvolvimento embrionário, ocorre um espessamento ectodérmico bilateral e simétrico na região ventral do embrião, que se estende da base do membro superior à base do membro inferior, ou seja, da axila à virilha formando as cristas mamárias ou linhas do leite. Por volta da décima semana, as linhas mamárias regridem, exceto um pequeno segmento bilateral localizado na região peitoral próximo à quarta costela (NEWMAN, 1988). Esses segmentos, sob a forma de 16 a 24 brotos epiteliais,

aprofundam-se no mesênquima subjacente, tornam-se maciços e ramificam-se várias vezes. Ao fim da vida pré-natal, os brotos epiteliais canalizam-se em ductos lactíferos e seus ramos formam ductos menores e ácinos das glândulas. Os ductos lactíferos abrem-se, inicialmente, em uma pequena fóvea epitelial, que a termo ou mais tarde da origem ao mamilo por proliferação do mesoderma circunjacente (GARCIA *et al*, 1978; LANGMAN, 1985).

Se a regressão das linhas mamárias for incompleta ou se alguma célula residual permanecer ao longo dessas linhas, ocorrerá o aparecimento da politelia ou da polimastia (DE CHOLNOKY, 1939; JOHNSON *et al*, 1986; NEWMAN, 1988).

1.3. CLASSIFICAÇÃO E LOCALIZAÇÃO DO TMS

KAJAVA, em 1915, classificou o tecido mamário supranumerário em oito categorias que ainda hoje são utilizadas: 1) mama supranumerária completa, com mamilo, aréola e tecido glandular; 2) mama supranumerária sem aréola, mas com mamilo e tecido glandular; 3) mama supranumerária sem mamilo, mas com aréola e tecido glandular; 4) apenas tecido glandular aberrante, sem mamilo e aréola; 5) apenas mamilo e aréola, com tecido glandular substituído por gordura (pseudomama); 6) apenas mamilo (politelia); 7) somente aréola (politelia areolar) e 8) presença apenas de um tufo de pelos (politelia pilosa) (*apud* DE CHOLNOKY, 1939; BRIGHTMORE, 1972; WEINBERG & MOTULSKY, 1976; GARCIA *et al*, 1978; LEUNG, 1988; NEWMAN, 1988; LEUNG & ROBSON, 1989; URBANI, 1993; VELANOVICH, 1995).

Entre os tipos de TMS, o mais comum é a politelia ou mamilo acessório (DE CHOLNOKY, 1939; HANSON & SEGÓVIA, 1978; JOHNSON *et al*, 1986; LEUNG, 1988; CELLINI & OFFIDANI, 1992), seguido da pseudomama (BRIGHTMORE, 1971; URBANI & BETTI, 1996). Nas diferentes expressões da polimastia, a mama completa de tamanho semelhante a uma mama normal é uma forma rara e acomete menos de 1% de todos os casos de TMS (DE CHOLNOKY, 1939; 1951; HANSON & SEGÓVIA, 1978).

No recém-nascido, o mamilo supranumerário (MSN) pode se manifestar como uma pequena marca pigmentada, às vezes enrugada, ou como um sinal côncavo, freqüentemente com um diâmetro pequeno, que varia de um a três milímetros (MÉHES, 1979; MIMOUNI *et al*, 1983; PELLEGRINI & WAGNER, 1983; ROBERTSON *et al*, 1986; KENNEY *et al*, 1987; LEUNG & ROBSON, 1989). Nos adultos, os MSN(s) podem estar completamente formados e serem muito semelhantes aos mamilos normais ou se expressarem como pequenas máculas pigmentadas que podem ser confundidas com cicatriz, nevo, verruga, neurofibroma e papiloma (PELLEGRINI & WAGNER, 1983; JOHNSON *et al*, 1986; NEWMAN, 1988; LEUNG & ROBSON, 1989; VELANOVICH, 1995).

Na ausência de mamilo e aréola, o tecido glandular ectópico dificilmente é detectado em mulheres na fase pré-puberal e no homem (WEINBERG & MOTULSKY, 1976). Contudo, em mulheres na puberdade o tecido glandular mamário aberrante pode ser reconhecido devido ao estímulo hormonal que muitas vezes provoca um aumento localizado ou um desconforto e sensibilidade pré-menstruais. Os primeiros sintomas ocorrem com mais freqüência na época da gravidez, devido também aos efeitos hormonais desta fase, ou durante a amamentação podendo, inclusive, ocorrer secreção láctea

(GARCIA *et al*, 1978; MIMOUNI *et al*, 1983; PELLEGRINI & WAGNER, 1983).

O TMS pode ocorrer em qualquer lugar do corpo porém, na maioria dos casos, ocorre ao longo das linhas do leite entre a mama normal e o umbigo (MÉHES, 1979; MIMOUNI *et al*, 1983; PELLEGRINI & WAGNER, 1983; LEUNG & ROBSON, 1989). A ocorrência de TMS com localização atípica, como em pescoço, face, braço, coxa, nádega, ombro, escápula, vulva e ao longo da coluna vertebral também tem sido descrita (DE CHOLNOKY, 1939; EVANS, 1959; BRIGHTMORE, 1971; WEINBERG & MOTULSKY, 1976; GARCIA *et al*, 1978; MEHREGAN, 1981; LEUNG & ROBSON, 1989 ; URBANI & BETTI, 1996; KOLTUKSUZ & AYDIN, 1997). Segundo MEHREGAN (1981) aproximadamente 5% dos mamilos supranumerários ocorrem fora das linhas embrionárias do leite.

Uma das localizações mais raras de TMS é na vulva e a primeira descrição deste achado foi atribuída a HARTUNG em 1872, que relatou uma mulher de 30 anos portadora de mamilo supranumerário, cuja alteração na vulva foi notada apenas na puberdade (*apud* GARCIA *et al*, 1978). Em uma revisão bibliográfica sobre TMS de 1900 até 1976, GARCIA *et al* (1978) referiram 17 casos de tecido mamário localizados na vulva, mais freqüentemente nos grandes lábios.

Com relação às mamas supranumerárias, a maioria aparece situada na axila (BRIGHTMORE, 1971).

Quanto a lateralidade, MIMOUNI *et al* (1983), PELLEGRINI & WAGNER (1983) e VELANOVICH (1995) sugeriram que o mamilo supranumerário ocorre com mais freqüência do lado esquerdo.

A ocorrência de mamilo supranumerário único é mais comum que múltiplos e a incidência é decrescente quanto maior o número de mamilos (BRIGHTMORE, 1971). No estudo de CARVAJAL *et al* (1952), 266 pacientes apresentaram lesão única, 65 possuíam duas lesões, quatro possuíam três e apenas uma tinha quatro lesões. GRAHAM-CAMPBELL (1936) relatou um caso com dez ou possivelmente 11 mamilos supranumerários. Um único mamilo extra ocorre em 60 a 65% dos casos, dois em 30 a 35%, três em 3,5 a 4,0 % e quatro em 1,5 a 2,0% deles (DE CHOLNOKY, 1939; BRIGHTMORE, 1971).

1.4. TEORIAS DO DESENVOLVIMENTO DO TMS

Os mamilos e as mamas supranumerárias em humanos têm sido descritos em vários locais, mas não há relatos de distribuição mamilar acessória completamente igual à de qualquer animal (HANSON & SEGÓVIA, 1978; NEWMAN, 1988). O interessante é que alguns desses locais correspondem aos das mamas normais de outros mamíferos. Em alguns deles, como no porco e no cachorro, as mamas se desenvolvem ao longo das linhas do leite. Os morcegos frutíferos desenvolvem glândulas mamárias na região axilar; na baleia, golfinho e toninha as mamas ocorrem na região inguinal, próximo aos grandes lábios e em nutria elas estão localizadas anteriormente à escápula (GARCIA *et al* 1978; MEHREGAN, 1981).

Alguns roedores têm mamas nas regiões externas das coxas. Em lêmur manso elas são encontradas na região do ombro, em hutia anteriormente à axila e no gambá na linha média do abdome e tórax. Em peixe boi, elefantes, alguns

roedores, alguns tipos de morcegos e de primatas, as mamas estão confinadas à região peitoral (DE CHOLNOKY, 1939; HARPER, 1948).

Alguns autores acreditam que nos ancestrais do homem as mamas ocorriam da linha da axila até a virilha e que com a evolução houve uma diminuição gradual do número de mamas, até o desenvolvimento de apenas duas paralelas e bilaterais (LEUNG & ROBSON, 1989).

Evolucionistas do século XIX e embriologistas modernos tentaram esclarecer a etiologia das mamas supranumerárias. A primeira teoria evolutiva apresentada por GEOFFROY-SAINT-HILAIRE em 1836 e por DARWIN em 1871, dizia que a filogênese (desenvolvimento evolutivo de uma espécie) recapitula a ontogênese (desenvolvimento do indivíduo). Assim, se o desenvolvimento embrionário fosse interrompido em alguma fase, o indivíduo poderia manifestar características físicas semelhantes às dos animais. Tais características foram chamadas de atavísticas e os evolucionistas acreditam que a mama supranumerária representa um exemplo desse fenômeno (*apud* DE CHOLNOKY, 1939; HANSON & SEGÓVIA, 1978). Portanto, as mamas supranumerárias somente apareceriam em posições correspondentes às das mamas normalmente localizadas em animais. Casos raros relatados de mamas acessórias na região inguinal, axilar, escapular, vulvar e região de coxa poderiam ser explicadas com os exemplos de animais raros (DE CHOLNOKY, 1939; HANSON & SEGÓVIA, 1978).

A teoria embrionária propõe que as mamas normais e supranumerárias surgem ao longo das linhas do leite, paralela faixa de tecido epidérmico primordial estendendo-se, bilateralmente, da axila até a virilha. Os primórdios das mamas localizados nessas linhas próximos da quarta costela desenvolvem-se na décima semana gestacional, as outras porções regridem e desaparecem. Os

tecidos supranumerários poderiam ser explicados pela persistência ou desenvolvimento tardio do tecido mamário primordial ao longo das linhas do leite, onde a regressão deveria ter ocorrido. Esta teoria, porém, exige que as mamas supranumerárias estejam localizadas ao longo deste eixo axilo-inguinal (DE CHOLNOKY, 1939; HANSON & SEGÓVIA, 1978). Na tentativa de explicar a polimastia fora da superfície ventral do corpo, SCHULTZ (1933) sugeriu que as linhas do leite poderiam ser deslocadas anormalmente para as laterais, em direção cefálica ou caudalmente, o que explicaria as mamas no dorso, no pescoço e na coxa, respectivamente (*apud* HANSON & SEGÓVIA, 1978).

Por outro lado, HUGHES (1950) rejeitou o conceito de linhas do leite com localizações pré-determinadas para as mamas supranumerárias. Ele sugeriu, ao invés disso, que a polimastia seja causada por migração independente de ninhos de células mamárias primordiais que se estabelecem e se desenvolvem de maneira inteiramente casual. A migração ao acaso poderia favorecer a localização de mamas supranumerárias próximas de sua origem, embora também poderia resultar em polimastia em regiões extremamente diversas (*apud* HANSON & SEGÓVIA, 1978).

WEINBERG & MOTULSKY (1976) sugeriram, ainda, que mamas acessórias de vários tipos resultariam de uma deficiência de regressão das cristas mamárias fora da região peitoral. A regressão normal dependeria de um único gene e mutações nesse gene poderiam resultar em deficiências variáveis de regressão. Este gene seria autossômico dominante com expressividade variável, o que explicaria as diferentes manifestações do TMS.

CASTAÑO (1969) refere duas teorias que tentam explicar a localização rara do TMS fora das linhas do leite. Uma defende que numa fase

precoce da embriogênese, a crista mamária começaria a se desenvolver dorsalmente e mais tarde progressivamente move-se ventralmente. A outra propõe a existência de duas cristas mamárias, uma ventral e outra dorsal em cada lado do corpo, e que apenas a dorsal regrediria completamente.

Portanto, a etiologia dos mamilos e mamas acessórias é pouco conhecida. Alguns casos, inclusive, são familiares e outros estão relacionados com síndromes genéticas específicas (GOEDERT *et al*, 1981).

1.5. INCIDÊNCIA DO TMS

O TMS é incomum, mas não é raro (TOUMBIS-IOANNOU & COHEN, 1994). Sua incidência varia de 0,22% a 6% na população em geral (DE CHOLNOKY, 1951; EVANS, 1959; MÉHES, 1979). DE CHOLNOKY (1951) examinou mais de 2000 mulheres portadoras de várias doenças mamárias e aproximadamente 6% delas apresentavam tecido mamário acessório. EVANS (1959) encontrou 49 (5%) casos de MSN entre os 1059 indivíduos saudáveis examinados e MÉHES (1979) encontrou MSN em nove (0,22%) entre 4100 recém-nascidos húngaros.

Segundo HAAGENSEN (1971) e JOHNSON *et al* (1986), o TMS é mais freqüente em mulheres. Em um estudo realizado em japoneses, IWAI (1907) encontrou uma incidência de 1,6 % em homens e de 5,2% em mulheres (*apud* JOHNSON *et al*, 1986). EVANS (1959) e BRIGHTMORE (1971) referiram que a incidência e a lateralidade são semelhantes em ambos os sexos. URBANI & BETTI (1996) examinaram 2645 adultos atendidos no Departamento de

Dermatologia de sua instituição e encontraram uma incidência de 5,82 % entre os homens e 4,3 % entre as mulheres.

Quanto a etnia, RAHBAR (1982) e ROBERTSON *et al* (1986) encontraram TMS, especificamente MSN, em neonatos negros americanos em 1,63 e 1,2 %, respectivamente. MIMOUNI *et al* (1983) relataram uma incidência de 2,5% de MSN em neonatos judeus. KENNEY *et al* (1987) examinaram 2035 recém-nascidos à termo e referiram que MSN é mais comuns em negros (3,5%) que em brancos (0,6%). MEGGYESSY & MÉHES (1987) examinaram neonatos saudáveis e crianças húngaras, brancos, de uma semana a 16 anos de idade e encontraram uma incidência de TMS de 1,01 % e 0,85%, respectivamente.

JABER & MERLOB (1988) examinaram infantes árabes de dois a seis meses e crianças em idade escolar e encontraram uma incidência de MSN de 4,7% e 5%, respectivamente. Segundo os autores, a maior incidência destas anomalias poderia ser explicada por diferenças étnicas e até pela alta taxa de consangüinidade nas famílias árabes.

1.6. MODIFICAÇÕES DO TMS DURANTE A VIDA

O portador do TMS geralmente é assintomático e na maioria dos casos esta alteração é diagnosticada durante os períodos de estimulação hormonal (NEWMAN, 1988). O tecido glandular aberrante pode responder às mudanças hormonais que ocorrem durante a puberdade, menstruação e gravidez. Por exemplo, a mama supranumerária pode aumentar, tornar-se dolorosa e até produzir leite, causando desconforto e angústia significativas para a paciente (MEHREGAN, 1981). Os sintomas usualmente se repetem a cada gravidez e as

massas alcançam seu tamanho máximo durante a lactação (DE CHOLNOKY, 1951).

Além disso, o TMS está sujeito às mesmas doenças que as mamas normalmente localizadas, como mastite, abscesso (HANSON & SEGÓVIA, 1978), fibroadenoma (SIEGLER & GREENE, 1951; FOUSHEE & PRUITT, 1967; O'HARA & PAGE, 1985), papiloma intraductal (RICKERT, 1980), doença fibrocística (FALK, 1950 *apud* FOUSHEE & PRUITT, 1967), tumor phyllodes (SALEH & KLEIN, 1990) e carcinoma (ANDREASEN, 1948; HENDRIX & BEHRMAN, 1956; CHO *et al*, 1985; LIVESEY & PRICE, 1990; VARGAS *et al*, 1995).

Certa dificuldade no diagnóstico diferencial ocorre com glândulas sebáceas e sudoríparas hipertróficas, higroma-cístico, tumores malignos axilares de pele e linfonodos ou nódulos axilares de carcinoma metastático (DE CHOLNOKY, 1951). No exame clínico as mamas acessórias são quase sempre erroneamente diagnosticadas como lipomas, especialmente quando contêm somente parênquima glandular. Para realizar o diagnóstico dessas mamas supranumerárias pode ser indicada a citologia aspirativa com agulha fina (BHAMBHANI *et al*, 1986).

Além da possível associação do TMS com neoplasias envolvendo outros tecidos, vários autores também têm referido a ocorrência de carcinoma no próprio tecido mamário axilar (SALEH & KLEIN, 1990). Já em 1948, ANDREASEN descreveu uma mulher hindu com 40 anos de idade e com carcinoma medular volumoso em uma mama axilar que, clinicamente, se apresentava como um abscesso de mama extranumerária.

Uma variante interessante de tecido mamário ectópico foi descrita em um linfonodo axilar. TURNER & MILLIS (1980) descreveram uma mulher de

54 anos com história de tumoração mamária com repetidas biópsias mamárias que revelaram hiperplasia epitelial benigna. Fizeram mastectomia simples “profilática” devido a presença de microcalcificações agrupadas e confirmaram a hiperplasia. Os linfonodos não apresentavam anormalidades significativas, com exceção do mais distal que estava aumentado e histologicamente mostrava tecido glandular similar ao visto na mama, com elementos glandulares mostrando sinais de hiperplasia epitelial, mas sem evidências de malignidade. EDLOW & CARTER (1973) já haviam relatado a presença de epitélio mamário benigno em linfonodos axilares. WALKER & FECTINER (1982) relataram o desenvolvimento de carcinoma papilar em tecido mamário ectópico dentro de linfonodo axilar.

Na vulva, o tecido mamário ectópico também pode ser encontrado na forma de tumoração, abscesso, neoplasia benigna e maligna. REEVES & KAUFMAN (1980) relataram o caso de uma paciente em puerpério com tecido mamário semelhante a um abscesso, localizado na região peri-clitoriana esquerda e que na drenagem apresentou secreção láctea.

SINGH *et al* (1980) descreveram o primeiro caso de cistossarcoma phyllodes mamário bilateral concomitantemente com tecido mamário ectópico da virilha, em uma mulher indiana de 30 anos. Também há referências de que o tecido mamário ectópico vulvar pode desenvolver fibroadenoma e papiloma intraductual, além do adenocarcinoma (VELANOVICH, 1995).

Mamas extranumerárias na vulva são de ocorrência relativamente rara, e também são raros os casos de carcinoma envolvendo tecido mamário ectópico vulvar. Até 1998 haviam 11 casos de carcinoma vulvar relatados na literatura (GREENE, 1936; HENDRIX & BERHMAN, 1956; GUERRY & PRATT-THOMAS, 1976; GUERCIO *et al*, 1984; CHO *et al*, 1985; SIMON *et al*, 1988;

ROSE *et al*, 1990; BAILEY *et al*, 1993; VAN DER PUTTE & VAN GORP, 1994; LEVIN *et al*, 1995; KENNEDY *et al*, 1997). Um caso interessante, descrito por GUERRY & PRATT-THOMAS (1976), é o de uma mulher branca, de 62 anos com história de carcinoma ductal em mama direita que, após cinco anos e meio do diagnóstico, apresentou um carcinoma ductal no TMS localizado no grande lábio esquerdo, concomitantemente com um carcinoma na mama esquerda.

1.7. ASPECTOS GENÉTICOS

A maioria dos casos de TMS são esporádicos embora a ocorrência familiar desta condição seja reconhecida desde 1893 (PELLEGRINI & WAGNER, 1983; JOHNSON *et al*, 1986; LEUNG, 1988; TOUMBIS-IOANNOU & COHEN, 1994).

MÉHES (1996) referiu que embora a ocorrência de TMS seja geralmente esporádica, o número de casos familiares está subestimado. O pequeno número de casos referidos pode ser devido a dificuldade de informações precisas fornecidas pelos familiares, inclusive pelo fato do TMS poder ser confundido com nevos e verrugas, a relutância ou inabilidade de localizá-lo, a facilidade de encobri-lo com as roupas, a relutância em revelar esta condição em algumas culturas e a falta de sintomas associados a esta condição .

O padrão de herança do TMS é autossômico dominante com expressividade variável (KLINKERFUSS, 1924; WEINBERG & MOTULSKY, 1976). O gene responsável pode estar envolvido na regressão normal da linha mamária embrionária (WEINBERG & MOTULSKY, 1976; LEUNG, 1988).

URBANI & BETTI (1995) sugeriram que o padrão de herança do TMS também poderia ser recessivo pois encontraram dois irmãos, ambos do sexo masculino, com politelia à esquerda abaixo da mama normal. Seus pais e seus quatro irmãos não tinham qualquer evidência de politelia.

É interessante notar que BELL (1898), por criação seletiva de ovelhas, conseguiu produzir de dois a quatro mamilos acessórios em 90% da prole, o que ele considerou como uma prova da herdabilidade do caráter (*apud* LEUNG, 1988).

1.8. TMS E ANOMALIAS ASSOCIADAS

Há alguns anos o TMS vem despertando muito interesse devido a sua possível associação com anomalias dos tratos urinário e cardiovascular (EVANS, 1959; MÁTÊ *et al*, 1979; GOEDERT *et al*, 1981; PELLEGRINI & WAGNER, 1983; MEGGYESSY & MÉHES, 1987; LEUNG & ROBSON, 1990; COHEN & KURZROCK, 1995).

A frequência de malformações do trato urinário (MTU) na população em geral é de aproximadamente 1% (MEGGYESSY & MÉHES 1987). O primeiro estudo da associação entre TMS e MTU foi feito por MÉHES, em 1979, onde ele observou que 40% das 20 crianças investigadas, portadoras de politelia, apresentavam anomalias renais, principalmente obstrutivas. Após este relato, vários outros autores começaram a investigar o sistema genitourinário de portadores de TMS. Inicialmente, RAHBAR (1982) não encontrou tal associação em neonatos negros americanos, nem mesmo MIMOUNI *et al* (1983) em

neonatos brancos israelenses ou ROBERTSON *et al* (1986) e KENNEY *et al* (1987), também em negros americanos.

Contudo, diferentemente de tais descrições, em 1982, KAHN & WAGNER descreveram um paciente com problemas cardíacos, agenesia renal e politelia. Associações de TMS, especialmente politelia, com anomalias urinárias, são freqüentes na literatura (RINTALA & NORIO, 1982; VARSANO *et al*, 1984; MATESANZ *et al*, 1987).

MEGGYESSY & MÉHES (1987) encontraram MSN em 84 crianças húngaras com idades entre uma semana e 16 anos atendidas no Departamento de Pediatria. Todas foram submetidas à ultra-som (US) renal e 11 também fizeram exame radiológico. Das 14 crianças com MSN admitidas por sintomas urológicos ou nefrológicos, oito (57,1%) apresentaram anormalidades do trato urinário. Entre os 64 pacientes sem sintomas de malformação ou doença renal, quatro (6,2%) apresentaram tais anomalias e das seis crianças com sinais dismórficos adicionais, duas (33,3%) tinham doença renal. HOYME (1987) propôs, então, que a criança com MSN não necessita de estudo diagnóstico do sistema genitourinário na ausência de sintomas, mas as crianças com múltiplas anomalias e com MSN deveriam ser submetidas a uma investigação adicional desse sistema.

É interessante salientar que o TMS também tem sido observado em associação com outras patologias. Politelia tem sido relatada, associada à hipertensão arterial, defeito cardíaco congênito, defeitos de condução (EVANS, 1959; MÁTÊ *et al*, 1979; PELLEGRINI & WAGNER, 1983), neurose (HARPER, 1948), malformação vertebral (CARELLA *et al*, 1971 *apud* LEUNG & ROBSON, 1989), úlcera péptica (BRIGHTMORE, 1972), epilepsia, anormalidade da orelha e estenose do piloro (PELLEGRINI & WAGNER, 1983). Novas observações de MSN associado com aplasia de cutis congênita (WILSON

& HARCUS, 1982; HALPER & RUBENSTEIN, 1991), acantose nigricans (BONNEKOH *et al*, 1993) e incontinência pigmentar (LANDY & DONNAI, 1993) também têm sido relatadas, mas estas associações estão longe de serem compreendidas (VELANOVICH, 1995). URBANI & BETTI (1995) relataram alguns casos de politelia associados à nevos Becker. Em 1998, estes mesmos autores relataram um caso de politelia sobre um nevos Becker.

A politelia também já foi descrita na artrogripose múltipla, uma doença congênita rara que acomete as articulações e apresenta desenvolvimento incompleto ou agenesia de alguns músculos (PELLEGRINI & WAGNER, 1983).

Na síndrome de Simpson-Golabi-Behmel, uma afecção genética ligada ao X, que está associada com displasia renal e tumor embrionário, os afetados apresentam crescimento exagerado, múltiplas alterações faciais como hipertelorismo, raiz nasal longa, fenda palatina, língua sulcada com frêmulos curtos, lábios volumosos com uma fosseta na linha média do lábio inferior, mandíbula proeminente, defeito cardíaco congênito, arritmias, rins displásicos, criptorquidia, hipospádias, anormalidades esqueléticas, hexadactilia pós-axial e politelia (HUGHES-BENZIE *et al*, 1992). GARGANTA & BODURTHA (1992) relataram dois irmãos com esta síndrome que também apresentavam mamilos supranumerários, macrocefalia, polidactilia, fenda palatina e estenose pulmonar.

A incontinência pigmentar (síndrome de Bloch-Sulzberger) é multi-sistêmica e se caracteriza por alterações dermatológicas, dentárias e oculares. Alguns pacientes também apresentam anomalias neurológicas. LANDY & DONNAI (1993) observaram que as anomalias mamárias, incluindo MSN, hipoplasia mamilar e hipoplasia ou aplasia mamária, também fazem parte do espectro de anomalias desta síndrome.

BONNEKOH *et al* (1993) descreveram o caso de um homem branco de 54 anos, com acantose nigricans, politelia, rins policísticos e sindactilia. COLOMBO *et al* (1994) relataram o caso de uma menina de 12 anos com constipação crônica severa que apresentava ânus ectópico anterior associado com MSN. Também foi relatado por SABRY *et al* (1995) um caso com múltiplas malformações em uma menina da Somália com triplicação de membro superior direito, politelia, hemihipertrofia à direita, luxação congênita do quadril, face dismórfica, doença cardíaca congênita e escoliose. DESHPANDE *et al* (1989) descreveram o caso de uma indiana de 13 anos, com mama supranumerária muito próxima à mama normal esquerda, deformidade das costelas e hipoplasia do lobo superior do pulmão esquerdo.

De acordo com uma revisão feita por COHEN & KURZROCK (1995) as principais anomalias ou afecções não renais associadas a MSN são: aplasia de cútis congênita, síndrome de Hay-Wells, outras displasias ectodérmicas, síndrome de Fleischer, incontinência pigmentar, neurofibromatose tipo I, síndrome de Ruvalcaba-Myhre, síndrome de Simpson-Golabi-Behmel e síndrome de Turner. Ocorre também associação de MSN com trissomia do cromossomo 8 e trissomia parcial de 3p.

Os MSN(s) também estão inclusos no grupo de genodermatoses com potencial malignizante por acentuar a predisposição dos afetados a desenvolver doenças malignas (COHEN & HURZROCK, 1995).

1.9. TMS E NEOPLASIAS

Pouco se conhece sobre a etiologia complexa do adenocarcinoma renal, contudo, alguns casos têm sido associados com doença de Von-Hippel-Lindau, doença renal policística, outras anomalias renais e até com translocações cromossômicas herdadas (BLACKARD & MELLINGER, 1968; Mc FARLAND *et al*, 1972; COHEN *et al*, 1979; KUMAR *et al*, 1980; NG & SUKI, 1980; GOEDERT *et al*, 1981).

Novas evidências de susceptibilidade congênita a esta neoplasia foram relatadas por GOEDERT *et al* (1981), a partir do achado de dois pacientes com adenocarcinoma, anormalidades testiculares e politelia. Um paciente de 46 anos, MSN à esquerda e criptorquidia bilateral apresentou seminoma no testículo inguinal esquerdo. Ele havia feito orquipexia à direita com quatro anos de idade. No estadiamento do seminoma, foi descoberto um adenocarcinoma de células claras no rim direito e uma duplicação da veia renal esquerda. O outro paciente de 50 anos de idade, apresentou um adenocarcinoma de células claras no rim direito. Um cisto benigno do testículo direito havia sido excisado alguns anos antes. Durante o exame físico foi observada politelia à direita. Neste mesmo trabalho, os autores investigaram a presença de mamilos acessórios, outras anomalias mamárias e do sistema genitourinário em 32 pacientes com adenocarcinoma renal e 32 pacientes controles com carcinoma epidermóide de cabeça e pescoço. O MSN foi encontrado em seis (18,75%) dos pacientes com adenocarcinoma renal e em nenhum do grupo controle .

Em um outro estudo, GOEDERT *et al* (1984) investigaram 73 pacientes brancos com câncer testicular e encontraram oito (11%) com mamilo acessório. Sete (9,6%) desses pacientes apresentaram também anomalias urinárias ou esqueléticas.

MÉHES *et al* (1987) examinaram 203 pacientes portadores de neoplasias urológicas malignas (50 casos de adenocarcinoma renal, 78 de carcinoma de bexiga urinária, 59 de carcinoma de próstata e 16 de carcinoma de testículo), para verificar sua possível associação com mamilos supranumerários, outras malformações ou deformidades benignas. Verificaram que há um aumento significativo da prevalência de MSN em todos os tipos de neoplasias urológicas malignas. Úvula bífida, depressão pré-auricular e prega palmar anormal, também foram ligeiramente mais comuns nestes pacientes, mas as diferenças com o grupo controle não foram significativas.

MÉHES (1996) observou a ocorrência familiar de MSN associado com carcinoma renal e cisto renal solitário. Foram investigadas cinco gerações de uma família. Uma mulher de 59 anos apresentava politelia inframamária e adenocarcinoma renal; a sua mãe havia morrido de câncer renal e seu irmão mais novo apresentava politelia inframamária esquerda e adenocarcinoma renal bilateral. Alguns anos após, ela desenvolveu carcinoma pulmonar multifocal de células alveolares. Seu filho também desenvolveu adenocarcinoma renal e era portador de politelia inframamária à esquerda. Em função desses achados, o estudo estendeu-se a outros 14 membros da mesma família que foram submetidos a exame físico, US renal e análise de urina. A filha da paciente tinha MSN à esquerda e um cisto renal solitário à direita e um dos filhos desta última, tinha cisto renal solitário à esquerda. Um sobrinho da propósita, filho do seu irmão relatado anteriormente, apresentava MSN bilateralmente.

URBANI & BETTI (1996) relataram o caso de um paciente de 38 anos que foi examinado devido a presença de pápula pigmentada congênita sobre a região peitoral esquerda, abaixo da mama normal e que no exame físico dermatológico foi diagnosticado como MSN. Nenhuma alteração em orelha, face, gônadas ou anomalias menores do desenvolvimento cutâneo foram

observadas e não havia história familiar para doenças renais. No exame abdominal, o rim esquerdo estava levemente aumentado e palpável. O US renal e a pielografia intravenosa revelaram um rim policístico à esquerda com um tumor localizado no polo superior, que o exame histológico revelou ser um adenocarcinoma renal.

Segundo HECHT (1987) a associação de TMS e neoplasias genitourinárias poderia significar uma relação etiológica entre eles, uma origem embrionária comum, pois eles poderiam ter suas bases no período embrionário. Estes tumores poderiam originar-se de malformações congênicas do sistema genitourinário, ou ainda, que embora tivessem base embriológica, estes tumores só se manifestariam na fase adulta. O MSN poderia servir como marcador morfológico de fácil identificação de indivíduos com alto risco de desenvolver neoplasias do trato genitourinário.

De acordo com URBANI & BETTI (1996), na presença de TMS o clínico deve estar sempre atento para a ocorrência de anomalias urogenitais e neoplasias renais e testiculares associadas, fazer um exame físico cuidadoso, colher história familiar detalhada e acompanhar periodicamente aqueles com TMS e anomalias urogenitais.

1.10. OBJETIVOS.

Diante do exposto, fica evidente a importância do estudo detalhado dos portadores de TMS com ênfase na caracterização do mesmo e diagnóstico de possíveis alterações associadas.

Assim, o presente trabalho teve como objetivos :

- 1- Estudar a variabilidade do TMS quanto ao tipo, número, localização e sintomatologia.
- 2- Investigar a associação de TMS e anomalias congênitas e/ou adquiridas dos tratos genitourinário e/ou cardiovascular, entre outras, através de exame físico detalhado e de exames complementares específicos.
- 3- Verificar o padrão de herança nos casos de recorrência familiar.

2. MATERIAL & MÉTODOS

2.1. CARACTERIZAÇÃO DA CASUÍSTICA

Foram estudadas 53 pacientes portadoras de TMS , atendidas no Ambulatório do Departamento de Ginecologia e Obstetrícia da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto (FAMERP), SP, no período de agosto de 1995 a junho de 1997.

As pacientes estudadas eram todas do sexo feminino e apresentaram idades que variaram de cinco a 71 anos (média de $34,64 \pm 3,84$). Quanto ao grupo étnico, 38 (71,70%) casos eram caucasóides e 15 (28,30%) eram negróides.

O grupo controle foi composto de 53 pacientes, sem TMS, também do sexo feminino atendidas no Ambulatório de Ginecologia e Obstetrícia da FAMERP. As idades dessas pacientes variaram de 16 a 71 anos (média de $45,11 \pm 3,57$). Quarenta e sete (88,68%) casos eram caucasóides e seis (11,32%) eram negróides. A Tabela 1 mostra a caracterização do grupo com TMS e do grupo controle quanto a idade e grupo étnico.

Tabela 1 - Caracterização do grupo com TMS e do grupo controle quanto à idade e grupo étnico.

GRUPO COM TMS			GRUPO CONTROLE		
CASO	IDADE	GRUPO ÉTNICO	CASO	IDADE	GRUPO ÉTNICO
01	54	C	01	44	C
02	30	C	02	59	C
03	25	C	03	22	C
04	48	N	04	43	C
05	19	C	05	34	C
06	65	C	06	65	C
07	31	C	07	34	C
08	20	N	08	49	C
09	15	N	09	60	C
10	33	N	10	44	C
11	35	C	11	50	C
12	28	C	12	40	C
13	21	C	13	41	C
14	25	C	14	24	C
15	35	C	15	32	C
16	18	N	16	17	C
17	47	C	17	63	C
18	36	C	18	61	C
19	18	N	19	41	C
20	50	C	20	42	C
21	24	C	21	56	C
22	34	C	22	54	C
23	45	C	23	70	C
24	28	C	24	16	C
25	54	C	25	65	C
26	28	N	26	68	C
27	33	C	27	49	C
28	30	N	28	71	C
29	30	C	29	44	C
30	35	C	30	35	N
31	53	C	31	25	C
32	38	C	32	47	C
33	35	N	33	25	C
34	45	C	34	36	C
35	20	C	35	67	N
36	62	C	36	39	C
37	38	C	37	52	C
38	56	C	38	52	C
39	35	N	39	34	C
40	44	N	40	40	C
41	51	C	41	38	C
42	22	N	42	46	C
43	45	N	43	51	C
44	18	N	44	47	N
45	51	C	45	50	N
46	26	C	46	43	C
47	32	C	47	41	C

Tabela 1 - Continuação

GRUPO COM TMS			GRUPO CONTROLE		
CASO	IDADE	GRUPO ÉTNICO	CASO	IDADE	GRUPO ÉTNICO
48	71	C	48	40	C
49	05	N	49	41	N
50	18	C	50	56	C
51	22	C	51	42	C
52	18	C	52	37	N
53	28	C	53	49	C

C=caucasóide N=negróide

2.2. MÉTODOS

De cada portadora de TMS foram colhidas informações de acordo com uma ficha padronizada (Anexo), contendo história clínica detalhada, antecedentes pessoais e familiares e exame físico completo.

Para cada paciente foi construído um heredograma com, no mínimo, três gerações, contendo informações acerca da história familiar, incluindo a presença de TMS e de outras patologias, segundo as normas do “American Journal of Medical Genetics” (1984).

Na investigação foi dada atenção a todas as queixas apresentadas pelas pacientes, especialmente aquelas relacionadas aos sistemas genitourinário e cardiovascular. As pacientes também foram indagadas sobre possíveis alterações do TMS no período menstrual, na gravidez e na amamentação e as mesmas foram investigadas quanto ao tipo, o número, a localização e a recorrência familiar de TMS.

Quanto aos exames complementares, todas as pacientes foram submetidas a ultra-sonografia (US) pélvica e de vias urinárias (aparelho TOSHIBA, modelo TOSBEE, com transdutor convexo 3,5mHz) e eletrocardiograma (ECG) (aparelho Dixtal, modelo Eletropágina EP-3), com exceção de uma criança de cinco anos que fez apenas US. Só foram submetidas ao ecocardiograma (ECO) (aparelho Interspec, modelo Apogee CX 200 Color Ultrasound System) e à urografia excretora (UE) (aparelho Philips, modelo Challenge N 800 HF) as pacientes que apresentavam alguma queixa cardiovascular significativa ou história prévia de patologia urinária ou alteração importante no ECG ou no US renal. Seis pacientes fizeram ecocardiograma (ECO) e quatro fizeram urografia excretora (UE).

As 53 mulheres do grupo controle foram obtidas entre as pacientes que fizeram US de abdome total e ECG por queixas variadas. Além destes, apenas duas pacientes realizaram ECO.

Para comparação dos resultados obtidos no ECG e US nos grupos com TMS e controle, foi utilizado o teste exato de Fisher. Foi utilizado também o teste χ^2 para tabelas de frequências cruzadas e foi considerado o nível de significância de 5% (RUNYON, 1985).

III. RESULTADOS

III.1. TIPO, NÚMERO E LOCALIZAÇÃO DO TMS

A Tabela 2 apresenta a caracterização do TMS encontrado em cada paciente com relação ao tipo, localização e recorrência familiar.

Entre as 53 mulheres avaliadas, 32 (60,38%) apresentaram politelia, 17 (32,07%) polimastia e quatro (7,55%) tinham os dois tipos de TMS.

A Figura 1 mostra politelia à direita e polimastia inframamária à esquerda observadas no caso 39 (Figura 1.a) e polimastia axilar à direita no caso 51 (Figura 1.b).

Quanto à polimastia, a mama supranumerária completa, ou seja, presença de tecido glandular, aréola e mamilo foi encontrada em cinco (9,43%) pacientes (casos 2, 17, 23, 28, e 44) e a localização foi inframamária. Somente tecido glandular extra, sem mamilo e aréola foi encontrado em 12(22,64%) pacientes (casos 3, 4, 5, 6, 9, 11, 22, 24, 25, 26, 48 e 51) e sua localização foi axilar.

Quatro (7,55%) pacientes (casos 7, 8, 39 e 42) apresentaram polimastia e politelia. Dessas, os casos 8, 39 e 42 apresentaram mama supranumerária completa na região inframamária, sendo que as duas últimas possuíam politelia (mamilo e aréola) na região inframamária e o caso 8 apresentava mamilo e aréola na região supramamária direita, aréola à esquerda, e aréolas inframamárias bilaterais. O caso 7 apresentava polimastia (tecido glandular) na axila e politelia (mamilo) supramamária.

Tabela 2 - Caracterização do TMS quanto ao tipo, localização e recorrência familiar.

CASO	TIPO TMS	LOCALIZAÇÃO	RECORRÊNCIA FAMILIAL (parente afetado)
1	PT	INFRAM E	FILHO
2	PM	INFRAM E	-
3	PM	AXILAR BILAT	MÃE / FILHA
4	PM	AXILAR D	FILHAS (2)
5	PM	AXILAR E	MÃE / IRMÃ
6	PM	AXILAR BILAT	-
7	PM / PT	AXILAR E / SUPRAM E	-
8	PM / PT	INFRAM D / SUPRAM-INFRAM BILAT	FILHA
9	PM	AXILAR E	-
10	PT	INFRAM D	MÃE
11	PM	AXILAR E	-
12	PT	INFRAM E	-
13	PT	INFRAM D	-
14	PT	INFRAM E	-
15	PT	INFRAM E / ESCAP D / COXA E	IRMÃ
16	PT	INFRAM D	-
17	PM	INFRAM D	-
18	PT	INFRAM D	-
19	PT	SUPRAM BILAT / INFRAM E	TIA / PRIMA MAT
20	PT	INFRAM E	FILHA
21	PT	INFRAM D	MÃE
22	PM	AXILAR BILAT	-
23	PM	INFRAM D	-
24	PM	AXILAR E	-
25	PM	AXILAR BILAT	-
26	PM	AXILAR E	-
27	PT	INFRAM D	-
28	PM	INFRAM D	-
29	PT	INFRAM E	PRIMAS MAT (2) EM 2º GRAU
30	PT	INFRAM D	-
31	PT	HIPOGÁSTRIO E	PAI / SOBRINHA
32	PT	INFRAM D	-
33	PT	INFRAM D	-
34	PT	INFRAM D	-
35	PT	INFRAM D	MÃE / IRMÃO
36	PT	INFRAM D	-
37	PT	INFRAM E / ESCAP D / SUPRAM D	-
38	PT	INFRAM E	-
39	PM / PT	INFRAM E / D	MÃE / TIA MAT / PRIMO PAT
40	PT	INFRAM BILAT	IRMÃ / SOBRINHA
41	PT	INFRAM D	-
42	PM / PT	INFRAM D / E	TIAS MTERNAS (2)
43	PT	INFRAM D	IRMÃ / SOBRINHA
44	PM	INFRAM D	-
45	PT	INFRAM E	FILHA
46	PT	INFRAM D	MÃE
47	PT	INFRAM D	MÃE
48	PM	AXILAR BILAT	-
49	PT	INFRAM D	-

Tabela 2 - Continuação.

CASO	TIPO TMS	LOCALIZAÇÃO	RECORRÊNCIA FAMILIAL (parente afetado)
50	PT	INFRAM E	AVÓ MAT
51	PM	AXILAR D	-
52	PT	INFRAM E	SOBRINHA
53	PT	SUPRAM BILAT	-

PM=polimastia
PT = politelia

INFRAM = inframamária
SUPRAM = supramamária

BILAT = bilateral
D = direita
E = esquerda

MAT = materno
PAT = paterno
(-) = sem recorrência

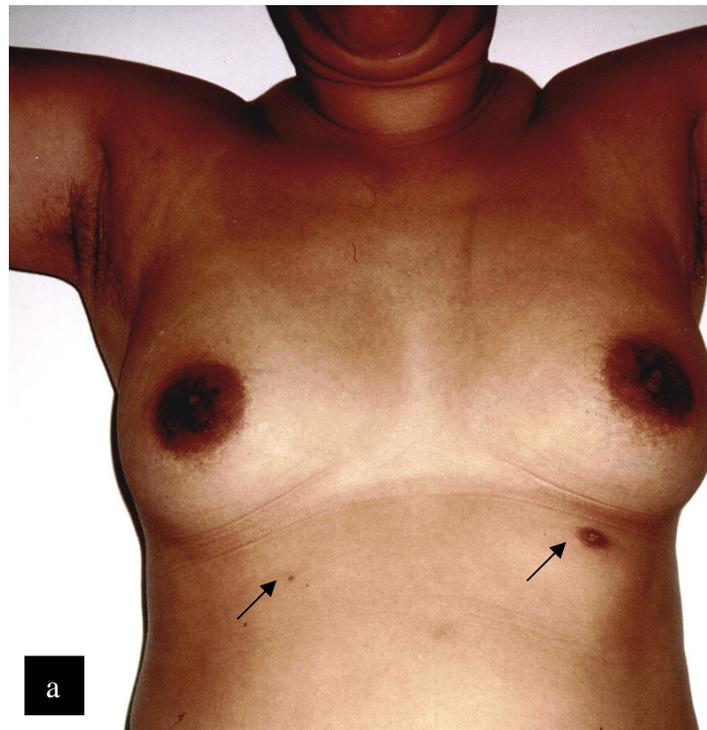


Figura 1: Politelia e polimastia do caso 39 (a) e polimastia axilar direita do caso 51 (b).

Com relação a politelia, a presença concomitante de mamilo e de aréola ocorreu em 20 (37,74%) pacientes (casos 12, 16, 18, 20, 21, 27, 29, 32, 33, 36, 37, 38, 40, 43, 45, 46, 47, 49, 50 e 53). A paciente 37 apresentou politelia nas regiões infra e supramamária e também na escapular, e a 53, politelia supramamária. Em nove (16,98%) pacientes (casos 1, 10, 13, 14, 30, 31, 34, 35 e 41) foi observado apenas mamilo de localização inframamária e outros três (5,66%) (casos 15, 19 e 53) tinham dois ou mais tipos de politelia. A paciente 15 apresentava politelia inframamária na região escapular e na coxa; a 19, supramamária bilateral e inframamária, e a 53, supramamária bilateral.

Quanto a lateralidade, o TMS unilateral foi mais freqüente, pois ocorreu em 40 (75,47%) casos, dos quais 23 (43,40%) localizavam-se no lado direito e 17 (32,07%) no lado esquerdo. Treze (24,53%) pacientes apresentavam TMS bilateralmente e não houve diferença significativa entre estas freqüências (X^2 ; $p=0,2384$).

A maioria das pacientes, ou seja, 38 (71,70%) apresentavam TMS único, 11 (20,75%) possuíam dois, três (5,66%) possuíam três e uma (1,89%) apresentava cinco. A freqüência de um TMS foi maior e estatisticamente significativa em relação à presença de dois ou mais (X^2 ; $p=0,0016$).

O número total de TMS encontrado em 53 pacientes foi 74, com 70 (94,59%) localizados ao longo das linhas do leite e apenas quatro (5,41%) fora das mesmas e esses foram encontrados em três pacientes. A primeira dessas (caso 15) apresentava politelia (apenas aréola) sobre a região escapular direita, politelia (apenas mamilo) na coxa esquerda, próxima ao joelho e politelia (mamilo e aréola) na linha do leite, localizada na região inferior da mama esquerda, um pouco acima do sulco inframamário. A segunda (caso 30) possuía politelia (apenas mamilo) no dorso à direita e politelia (apenas mamilo) na parede

anterior do tórax inframamária à direita. A terceira paciente (caso 37) apresentava politelia (aréola) na região escapular direita, politelia (aréola e mamilo) inframamária esquerda e supramamária direita.

Dos 70 TMS(s) localizados ao longo das linhas do leite, 44 (62,86%) estavam situados abaixo do mamilo normal. Desses últimos, 43 situavam-se entre o mamilo normal e a cicatriz umbilical e apenas um foi observado no hipogástrio. Os outros 26 (37,14%) TMS(s) encontravam-se acima do mamilo normal, sendo 18 (25,71%) na axila e oito (11,43%) entre o mamilo normal e a axila.

III. 2. RECORRÊNCIA FAMILIAL

Das 53 pacientes investigadas, 22 (41,51%) referiam recorrência familiar do TMS. Destas, 11 (50%) tinham, no mínimo, dois outros membros da família com TMS (Tabela 2). Essas informações foram fornecidas pela própria paciente e, infelizmente, não foi possível examinar todos os familiares e obter detalhes quanto ao tipo e localização do TMS dos mesmos. Contudo, a variabilidade fenotípica do TMS intra-familiar ficou evidente.

Entre estas 22 pacientes, oito pertenciam a três famílias. Na família denominada 1, a mãe (caso 4) e suas duas filhas (casos 3 e 5) possuíam polimastia axilar. Na família 2, duas irmãs (casos 40 e 43) apresentavam politelia e uma sobrinha (caso 42), politelia e polimastia. Na família 3, a mãe (caso 20) e a filha (caso 21) apresentavam politelia.

Quando considerada apenas uma paciente de cada família, ou seja, 17 casos, a taxa de recorrência familiar obtida foi de 35,42%.

As frequências obtidas de 41,51% e 35,42% diferiram significativamente da maior já descrita na literatura, que é de 11,64% (URBANI & BETTI, 1996) ($p < 0,0000$).

As Figuras 2, 3 e 4 apresentam os heredogramas das famílias 1e 2 e das famílias dos casos 19, 31 e 35.

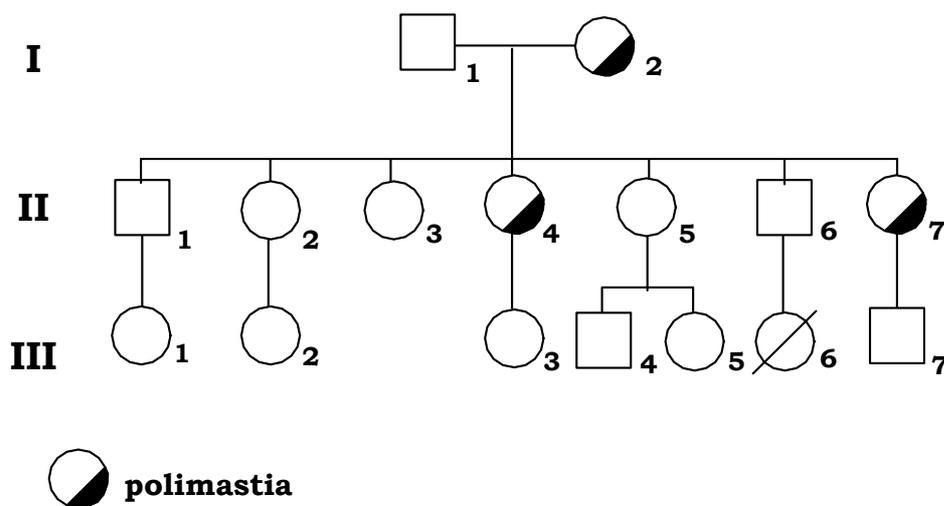


Figura 2. Heredograma da família 1, casos 3 (II.4), 4 (I.2) e 5 (II.7).

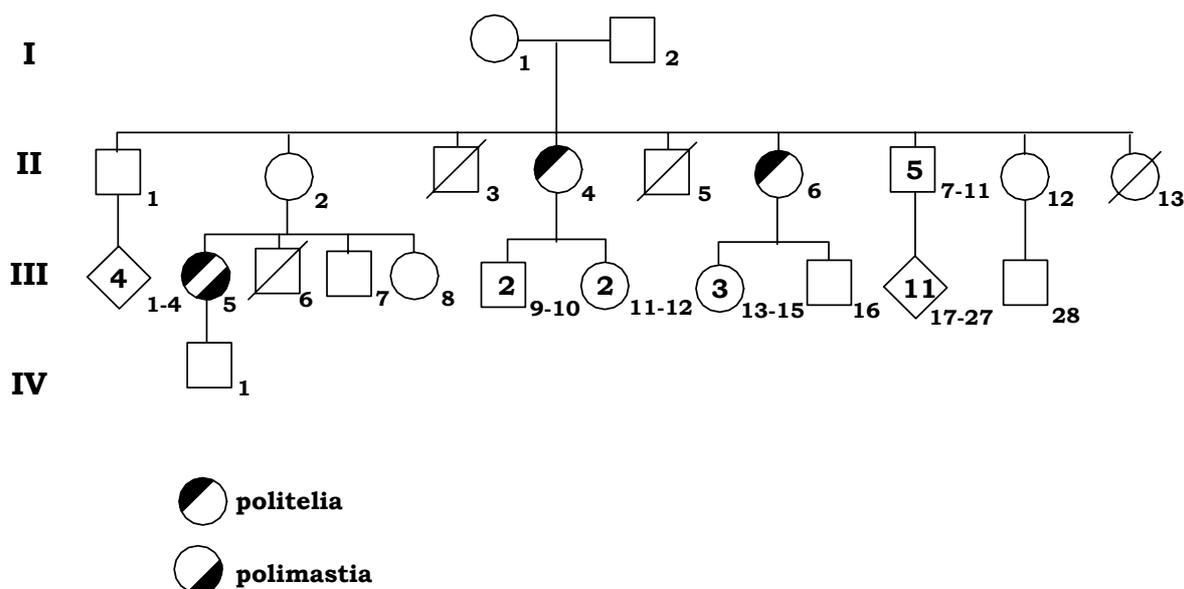


Figura 3. Heredograma da família 2, casos 40 (II.4), 42 (III.5) e 43 (II.6).

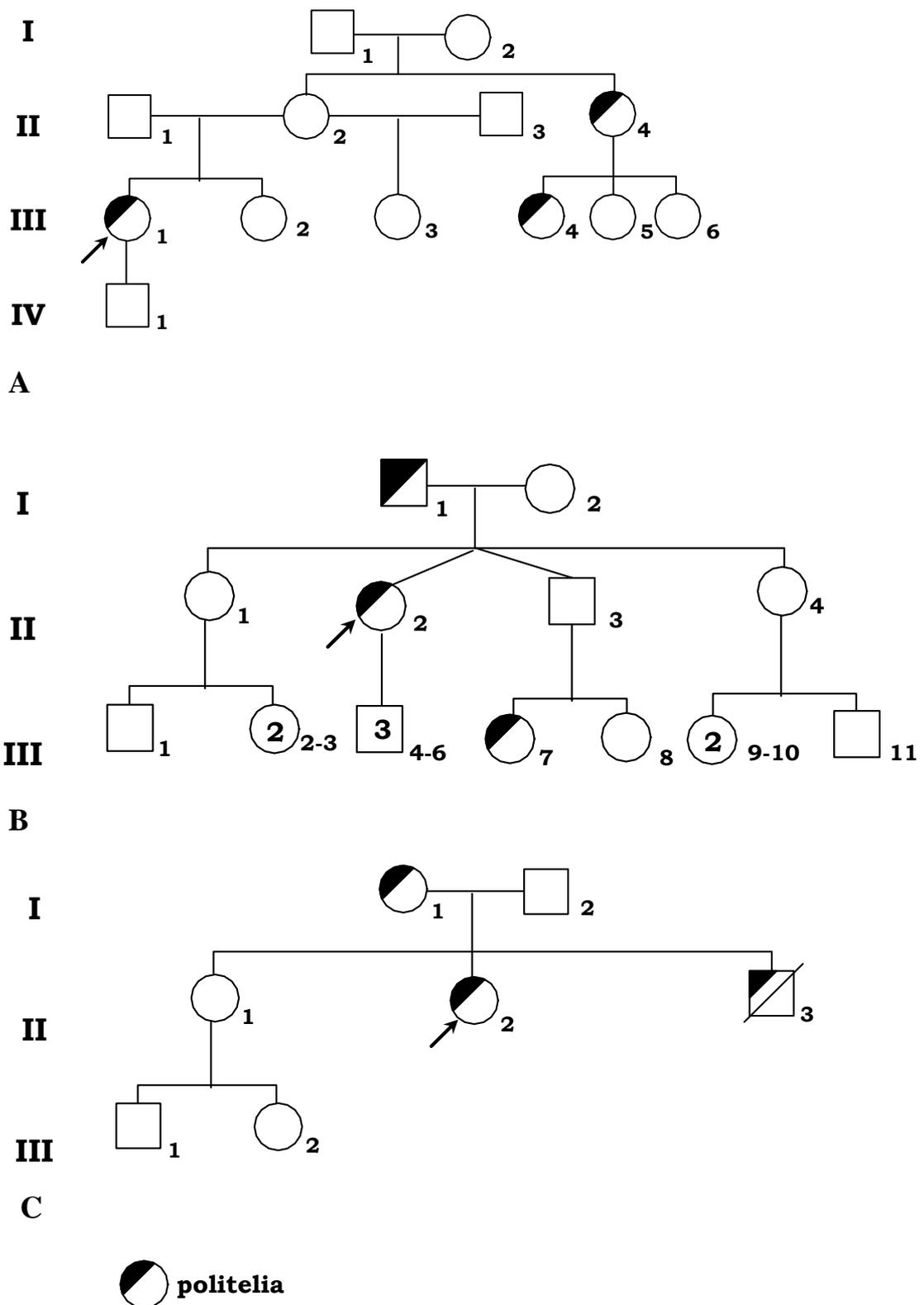


Figura 4: Heredogramas das famílias dos casos 19 (A-III.1), 31 (B-II.2) e 35 (C-II.2).

III.3. SINTOMATOLOGIA

Vinte e duas (41,51%) das 53 pacientes investigadas referiam alguma alteração do TMS no período pré-menstrual, gestacional, puerperal e/ou em outra época. Os sintomas relatados estão contidos na Tabela 3.

As queixas mais referidas e que ocorreram isoladas ou concomitantemente foram: aumento do TMS em 11 casos, dor em nove e saída de secreção em sete. A maioria das queixas de aumento relacionava-se aos períodos gestacional e puerperal. Duas pacientes (casos 24 e 25) referiram aumento axilar, vários meses após a parada da amamentação, de seus últimos filhos e uma outra paciente (caso 4) referiu que o aumento axilar só se iniciou na peri-menopausa. Com relação a época em que ocorreu a dor, quatro citaram o período pré-menstrual (casos 7, 28, 39 e 53) e três, o puerpério (casos 11, 17 e 26). Duas pacientes (casos 42 e 44) referiram dor em pontada, em qualquer fase do ciclo menstrual; sendo que uma delas (caso 44) queixava-se de dor contínua há alguns meses. A descarga papilar de secreção láctea referida por sete pacientes (casos 2, 8, 17, 23, 28, 39 e 42) ocorreu durante a gravidez e/ou puerpério. Uma paciente (caso 5) portadora de polimastia axilar sem mamilo e aréola, referiu três episódios de abscesso axilar só solucionado após sua exérese.

Tabela 3 - Alterações do TMS nos períodos pré-menstrual, gestacional, puerperal e/ou outros.

CASO	PERÍODOS			
	PRÉ-MENSTRUAL	GESTACIONAL	PUERPERAL	OUTROS
01	-	-	-	-
02	-	-	secreção láctea	-
03	aumento	aumento	aumento	-
04	-	-	-	aumento peri-menopausa
05	-	-	-	abscesso
06	-	aumento	aumento	-
07	dor e aumento	-	ingurgitamento	-
08	-	secreção láctea	-	-
09	-	aumento	aumento	-
10	-	-	-	-
11	-	-	dor	-
12	-	-	-	-
13	-	-	-	-
14	-	-	-	-
15	-	-	-	-
16	-	-	-	-
17	-	-	dor e secreção	-
18	-	-	-	-
19	-	-	-	-
20	-	-	-	-
21	-	-	-	-
22	aumento	aumento	-	-
23	-	secreção láctea	secreção láctea	-
24	-	-	-	aumento
25	-	-	-	aumento
26	-	-	aumento e dor	-
27	-	-	-	-
28	dor	secreção láctea	secreção láctea	-
29	-	-	-	-
30	-	-	-	-
31	-	-	-	-
32	-	-	-	-
33	-	-	-	-
34	-	-	-	-
35	-	-	-	-
36	-	-	-	-
37	-	-	-	-
38	-	-	-	-
39	dor	-	secreção láctea	-
40	-	-	aumento	-
41	-	-	-	-
42	-	secreção láctea	-	dor
43	-	-	-	-
44	-	-	-	dor
45	-	-	-	-
46	-	-	-	-
47	-	-	-	-
48	-	-	-	-

Tabela 3- Continuação

CASO	PERÍODOS			
	PRÉ-MENSTRUAL	GESTACIONAL	PUERPERAL	OUTROS
49	-	-	-	-
50	-	-	-	-
51	-	-	aumento	-
52	-	-	-	-
53	dor	-	-	-

As pacientes foram investigadas, também, quanto à presença de sinais e sintomas relacionados aos sistemas genitourinário e cardiovascular, e estes incluíram cólica renal, infecções urinárias recorrentes, lombalgia, dispnéia, taquicardia, precordialgia e hipertensão arterial. Os resultados obtidos são apresentados na Tabela 4.

Trinta e uma (58,49%) pacientes negaram queixas genitourinárias porém, 22 (41,51%) apresentaram história progressiva de tais queixas. Quatorze pacientes referiram infecções urinárias recorrentes, nove cólica renal e três relataram lombalgia. Em dois casos ocorreram concomitantemente cólica renal e infecções urinárias de repetição e em outros dois lombalgia e infecção urinária de repetição. Uma paciente que referiu cólica renal (caso 21), tinha história de cirurgia renal há sete meses para exérese de um grande cálculo unilateral.

Tabela 4 - Sintomas e sinais relativos aos sistemas genitourinário e cardiovascular.

CASO	CÓLICA RENAL	LOMBAL-GIA	ITU REPET.	DISPNÉIA	TAQUIC.	PRECORD.	HIPERT. ARTERIAL
01	+	-	-	+	+	-	-
02	-	-	-	+	+	+	-
03	-	-	+	+	+	-	-
04	-	-	-	+	+	-	+
05	-	-	-	+	-	-	-
06	-	-	+	+	+	-	-
07	-	-	-	+	+	-	-
08	-	-	+	+	-	+	-
09	-	-	-	+	-	-	-
10	-	-	-	-	-	-	-
11	-	-	-	-	-	-	-
12	-	-	-	-	-	-	-
13	-	-	-	-	-	-	-
14	-	-	-	-	-	-	-
15	+	-	+	-	-	-	-
16	-	-	+	-	-	-	-
17	-	-	-	-	-	-	-
18	-	-	-	-	-	-	-
19	-	-	-	+	-	-	-
20	-	-	-	-	+	-	+
21	+	-	-	+	+	-	-
22	-	-	-	-	-	-	-
23	-	-	+	-	-	-	-
24	-	-	-	-	-	+	+
25	-	-	-	-	-	-	+
26	-	-	-	-	-	-	-
27	-	-	-	+	+	-	-
28	+	-	+	-	+	-	-
29	-	-	-	-	-	-	-
30	+	-	-	-	-	-	-
31	-	-	-	-	-	-	-
32	-	-	-	+	+	-	-
33	-	-	-	-	-	-	-
34	-	+	+	-	-	-	-
35	+	-	-	-	-	-	-
36	-	-	-	-	-	+	-
37	+	-	-	+	-	-	+
38	-	-	+	-	-	-	+
39	-	+	+	+	+	-	-
40	-	-	+	-	+	-	+
41	+	-	-	-	-	-	-
42	+	-	-	-	-	-	-
43	-	-	-	-	-	-	-
44	-	-	-	-	-	-	-
45	-	-	-	-	-	-	-
46	-	-	+	-	-	-	+
47	-	-	-	-	-	-	-
48	-	+	-	-	-	-	-

Tabela 4 - Continuação

CASO	CÓLICA RENAL	LOMBAL-GIA	ITU REPET.	DISPNÉIA	TAQUIC.	PRECORD	HIPERT. ARTERIAL
49	-	-	+	-	-	-	-
50	-	-	-	-	-	-	-
51	-	-	-	-	-	-	-
52	-	-	+	+	-	-	-
53	-	-	-	+	-	-	-
TOTAL	9	3	14	17	13	4	8

HIPERT=hipertensão
 PRECORD=precordialgia
 (+)=presença

ITU REPET=infecção do trato urinário de repetição
 TAQUIC=taquicardia
 (-)=ausência

Vinte e oito (52,83%) pacientes encontravam-se assintomáticas em relação ao sistema cardiovascular, entretanto 25 (47,17%) relataram diversas queixas isoladas ou associadas. Dezesete pacientes referiram dispnéia, 13 taquicardia, oito hipertensão arterial crônica e quatro relataram precordialgia. Quinze pacientes apresentavam mais de um sintoma cardiovascular. Uma paciente com 62 anos (caso 36) tinha antecedente de angioplastia há dois anos.

Duas pacientes tinham história de tentativa de suicídio, o caso 8 com um episódio de ingestão de benzodiazepínicos e o caso 6 com duas tentativas com ingestão de “veneno”. Esta última estava em acompanhamento psiquiátrico na época da avaliação.

III.4. EXAMES COMPLEMENTARES

Os resultados dos exames complementares realizados para avaliação dos sistemas cardiovascular e genitourinário do grupo com TMS estão apresentados na Tabela 5.

Das 52 pacientes do grupo com TMS que fizeram ECG, 43 (82,69 %) apresentaram traçado eletrocardiográfico normal no momento da realização do exame e nove (17,31%), traçado anormal. Destas últimas, três apresentaram apenas alteração da frequência cardíaca, sendo duas com bradicardia sinusal e uma com taquicardia sinusal. Duas pacientes apresentaram extra-sístoles ventriculares e quatro apresentaram diferentes alterações, sendo elas: sobrecarga atrial esquerda, com bloqueio divisional ântero-superior esquerdo, bloqueio de ramo esquerdo, desvio do eixo QRS para esquerda e bigeminismo com extra-sístoles ventriculares. Esta última paciente era a que tinha história de angioplastia anterior.

Tabela 5 - Resultados do ECG, ECO, US e UE realizados no grupo com TMS.

CASO	ECG	ECO	US	UE
01	nl	-	nl	-
02	ES ventricular	-	discr.dilat. sist.pielocalic. bilat.	-
03	nl	-	nl	-
04	nl	-	nl	-
05	nl	-	discr. dilat. sist. pielocalic. E	-
06	bloqueio ramo E	nl	nl	-
07	nl	-	nl	-
08	nl	nl	nl	-
09	bradicardia	-	nl	-
10	nl	-	discr. dilat.sist. pielocalic.bilat, mioma	-
11	nl	-	nl	-
12	nl	-	nl	-
13	nl	-	nl	-
14	nl	-	cálculo renal bilat.	-
15	nl	-	nl	-
16	nl	-	nl	-
17	nl	-	nl	-
18	nl	-	microcálculo renal E	-
19	nl	nl	nl	-
20	nl	-	nl	-
21	nl	insuf. tricúspide	nl	-
22	nl	-	mioma	-
23	nl	-	nl	-
24	sobrec.AE, bloqueio divis. ântero-superior E	nl	nl	-
25	nl	-	nl	-
26	nl	-	nl	-
27	nl	-	nl	-
28	nl	-	cálculo renal E	nl
29	nl	-	cálculo renal bilat., miomatose	-
30	nl	-	nl	nl
31	nl	-	microcálculo renal E	-
32	nl	-	nl	-
33	desvio QRS para E	-	nl	-
34	nl	-	cálculo renal bilat.	nl
35	nl	-	cálculo renal E.	-
36	bigeminismo	nl	nl	-
37	nl	-	discreta dilat. sist. pielocalic. D	-
38	bradicardia	-	nl	-
39	nl	-	dilat.sist.pielocalic.D	dilat. ureter D

Tabela 5 - Continuação

CASO	ECG	ECO	US	UE
40	ES ventricular	-	resíduo pós-miccional	-
41	nl	-	nl	-
42	nl	-	nl	-
43	nl	-	nl	-
44	taquicardia	-	nl	-
45	nl	-	nl	-
46	nl	-	cálculo renal bilat, miomatose	-
47	nl	-	nl	-
48	nl	-	cisto peripiélico bilat.	-
49	-	-	nl	-
50	nl	-	hipertrofia coluna Bertin bilat.	-
51	nl	-	nl	-
52	nl	-	cálculo renal E	-
53	nl	-	nl	-

- =não realizado
AE=átrio esquerdo
bilat=bilateral
calic=calicilar

D=direito
dilat=dilatação
discr=discreta
divis=divisional

E=esquerdo
ES=extra-sístoles
insuf=insuficiência
mod=moderada

nl=normal
sist=sistema
sobrec=sobrecarga

O ECO foi realizado em apenas seis pacientes do grupo com TMS, sendo que em cinco (83,33%) os resultados foram normais e em uma (16,67%) foi detectada insuficiência tricúspide de grau moderado.

O sistema cardiovascular das 53 pacientes do grupo controle foi avaliado através de ECG e em dois casos foi realizado ECO. Quarenta e cinco (84,91%) pacientes do grupo controle apresentaram ECG normal, porém oito (15,09%) apresentaram alterações. Duas pacientes tinham alteração difusa da repolarização ventricular e seis possuíam alterações distintas, sendo elas : sobrecarga de átrio esquerdo, sobrecarga de ventrículo esquerdo, extra-sístoles ventriculares e supra-ventriculares, alteração da repolarização ventricular anterior, eixo do QRS desviado para a esquerda e bradicardia sinusal. Das duas

pacientes que fizeram ECO, em uma o resultado foi normal e na outra foi observada calcificação da valva mitral com insuficiência mitral de grau discreto.

Os resultados dos ECG, ECO e US do grupo controle estão apresentados na Tabela 6.

A Tabela 7 mostra a distribuição das frequências obtidas nos diferentes grupos, de acordo com os resultados do ECG. O teste de Fisher ($p = 0,7965$) não mostrou diferença significativa entre as proporções dos dois grupos.

Trinta e cinco (66,04%) pacientes do grupo com TMS apresentaram US normal com relação ao sistema genitourinário e 18 (33,96%) apresentaram alguma anormalidade, sendo que 17 (32,08%) estavam relacionadas ao sistema genitourinário e uma (1,89%) , ao sistema genital isoladamente. Em nove (16,98%) casos foi detectado calculose renal, sendo quatro bilaterais e cinco unilaterais. Cinco (9,43%) pacientes apresentaram dilatação do sistema pielocalicilar, sendo três unilaterais e duas bilaterais. Três pacientes apresentaram alterações distintas com frequência de 1,89% cada, sendo elas: hipertrofia bilateral da coluna de Bertin, cisto peripiélico bilateral e resíduo pós-miccional.

Tabela 6 - Resultados do ECG, ECO e US do grupo controle.

CASO	ECG	ECO	US
01	nl	-	nl
02	nl	-	nl
03	nl	-	nl
04	nl	-	hipertrofia coluna Bertin D
05	nl	-	nl
06	alter.difusa repol.ventr.	-	nl
07	nl	-	nl
08	nl	-	mioma
09	nl	-	nl
10	nl	-	nl
11	nl	-	nl
12	nl	-	nl
13	nl	-	nl
14	nl	-	microcálculos renais bilat.
15	nl	-	nl
16	nl	-	nl
17	nl	-	nl
18	nl	-	nl
19	nl	-	cálculo renal E
20	nl	calcif.e insuf. valva mitral discreta	nl
21	nl	-	nl
22	sobrecarga átrio E	-	nl
23	nl	-	cálculos renais bilat., cistos renais E
24	nl	-	nl
25	ES ventr.e supra ventr.	-	nl
26	nl	-	resíduo pós-miccional
27	nl	-	nl
28	alter.difusa repol.ventr.	-	nl
29	nl	-	cisto renal D
30	nl	-	nl
31	nl	nl	nl
32	nl	-	cálculo renal bilat.
33	nl	-	nl
34	nl	-	nl
35	sobrecarga ventrículo E	-	nl
36	nl	-	nl
37	nl	-	nl
38	nl	-	mioma
39	nl	-	mioma
40	nl	-	nl
41	nl	-	mioma
42	nl	-	cisto renal E
43	nl	-	microcálculos renais bilat.
44	alter.repol.ventr.anterior	-	nl
45	eixo QRS desviado para E	-	nl
46	nl	-	mioma
47	nl	-	nl

Tabela 6-Continuação.

CASO	ECG	ECO	US
48	bradicardia	-	mioma
49	nl	-	mioma
50	nl	-	nl
51	nl	-	mioma
52	nl	-	nl
53	nl	-	nl

alter=alteração

bilat=bilateral

calcif=calcificação

D=direito

E=esquerdo

insuf=insuficiência

nl=normal

repol=repolarização

ventr=ventricular

Tabela 7 – Distribuição das frequências do grupo com TMS e do grupo controle de acordo com o resultado do ECG.

ECG	GRUPO COM TMS			GRUPO CONTROLE		
	Nº	%	S%	Nº	%	S%
Anormal	09	17,31	(5,25)	08	15,09	(4,92)
Normal	43	82,69	(5,25)	45	84,91	(4,92)
Total	52	100,00		53	100,00	

Teste de Fisher- valor p= 0,7965 desvio padrão do percentual (S%)

Cinco pacientes do grupo com TMS apresentaram miomatose uterina, porém em quatro estavam associadas alterações renais e urológicas, sendo que em duas associavam-se a uma discreta dilatação do sistema pielocalicilar e duas a uma calculose renal; apenas uma apresentava pequeno mioma sem alteração urológica.

A urografia excretora realizada em quatro pacientes do grupo com TMS foi considerada normal em três (75,00%) pacientes; apenas uma (25,00%) possuía dilatação do terço médio e inferior do ureter direito. Esta tinha história de correção cirúrgica de fístula uretero-vaginal à direita, após histerectomia abdominal.

Em 36 (67,92%) pacientes do grupo controle o US de abdome foi considerado normal; entretanto, 17 (32,08%) apresentaram alguma alteração; sendo oito (15,09%) casos de miomatose uterina e nove (16,98%) com alterações dos sistemas renal e urinário. Destes últimos, cinco possuíam calculose renal, sendo quatro bilaterais e uma unilateral. Três pacientes apresentaram cisto renal unilateral, sendo que uma delas apresentava cálculo renal bilateral, uma possuía hipertrofia do coluna de Bertin unilateral e a outra, resíduo pós-miccional.

Em nenhuma paciente dos dois grupos foi detectada anormalidade importante do desenvolvimento do sistema genitourinário ao US.

A Tabela 8 mostra a distribuição das frequências obtidas no grupo com TMS e no grupo controle, de acordo com todos os resultados ultra sonográficos. O teste de Fisher ($p = 1,000$), neste caso, não mostrou diferença significativa.

Contudo, quando consideradas apenas alterações do trato urinário (Tabela 9), houve diferença significativa entre as proporções dos dois grupos ($p = 0,0357$).

Tabela 8 - Distribuição das frequências do grupo com TMS e do grupo controle, de acordo com o resultado do US.

US	GRUPO COM TMS			GRUPO CONTROLE		
	Nº	%	S _%	Nº	%	S _%
Anormal	18	33,96	(6,51)	17	32,08	(6,41)
Normal	35	66,04	(6,51)	36	67,92	(6,41)
Total	53	100,00		53	100,00	

Teste de Fisher- valor p= 1,000 desvio padrão do percentual (S_%)

Tabela 9 - Distribuição das frequências do grupo com TMS e do grupo controle, de acordo com os resultados do US, considerando apenas alterações do trato urinário.

US (alterações)	GRUPO COM TMS		GRUPO CONTROLE	
	Nº	%	Nº	%
Presente	17	32,08	9	16,98
Ausente	36	67,92	44	83,02
Total	53	100,00	53	100,00

Teste de Fisher- valor p= 0,0357

4. DISCUSSÃO

O TMS tem atraído atenção desde o século XIX. Sua presença pode ser notada em estátuas, gravuras em madeira e quadros de mulheres apresentando várias mamas bem formadas. Há referências de mulheres famosas portadoras de mamas supranumerárias como Ana Bolena, esposa de Henrique VIII (HARPER, 1948). Além disso, há décadas têm-se investigado uma possível associação do TMS com anomalias dos sistemas cardiovascular e genitourinário (EVANS, 1959; MÁTÊ *et al*, 1979; MÉHES, 1979; VARSANO *et al*, 1984; MEGGYESSY & MÉHES, 1987; COHEN & KURZROCK, 1995).

Assim, no presente estudo, foram avaliadas 53 mulheres portadoras de diferentes tipos de TMS, com objetivo de caracterizá-los, investigar a associação com anomalias dos tratos genitourinário e/ou cardiovascular, proposta por diversos autores, e estudar o padrão de herança nos casos com recorrência familiar.

A incidência populacional de TMS relatada na literatura varia de 0,22% a 6% (DE CHOLNOKY, 1951; MÉHES, 1979) e acredita-se que esta variação ocorra dependendo da raça e do grupo étnico estudado. Realmente, MÉHES (1979) encontrou MSN em 0,22% de recém-nascidos húngaros. Em caucasianos, a incidência do MSN varia de 0,6 a 0,85%, de acordo com diversos autores (KENNEY *et al*, 1987; MEGGYESSY & MÉHES, 1987), de 2,5% em israelense (MIMOUNI *et al*, 1983), de 1,2 a 3,5% em recém-nascidos negros (RAHBAR, 1982; ROBERTSON *et al*, 1986; KENNEY *et al*, 1987), de 4,7 a 5,0 % em infantes e crianças árabes (JABER & MERLOB, 1988) e de 5 a 6 % em mulheres japonesas (IWAI, 1907 *apud* JÓJÁRT & SERES, 1994).

No presente estudo, a incidência de TMS não foi investigada. Quanto ao grupo étnico, foi observada uma freqüência maior de caucasianas (71,70%). Isso pode ser explicado pelas próprias características da população atendida no

Ambulatório de Ginecologia e Obstetrícia da FAMERP, constituída em sua maioria por mulheres brancas, o que também pôde ser observado no grupo controle.

VON BARDELEBEN (1893) examinou mais de 100.000 soldados prussianos e encontrou MSN em 14%. Esta é a maior incidência já relatada e não foi confirmada em estudos subsequentes. Os resultados podem ser atribuídos a uma identificação errada de nevos, verrugas ou papilomatose, freqüentemente confundidos com MSN (*apud* LEUNG & ROBSON, 1989). Contudo, NEWMAN (1988) acredita que realmente podem haver diferenças étnicas e raciais na ocorrência de MSN. A menor incidência de MSN em recém-nascidos comparada a de crianças escolares pode ser devido a dificuldade de detecção nos primeiros, dada a pouca pigmentação da pele. No recém-nascido negro o diagnóstico é mais fácil pois o MSN é mais pigmentado (JÓJÁRT & SERES, 1994).

É importante salientar que a detecção do TMS depende de uma investigação cuidadosa. Em caucasianos, por exemplo, os MSN(s) contém pouco pigmento tornando-se difícil sua detecção, enquanto que em pessoas negras são detectados mais facilmente devido a uma pigmentação mais acentuada (JÓJÁRT & SERES, 1994). No recém-nascido, o MSN aparece como uma pequena marca levemente pigmentada ou como um pequeno sinal côncavo (MÉHES, 1979; MIMOUNI *et al*, 1983; PELLEGRINI & WAGNER, 1983; ROBERTSON *et al*, 1986; KENNEY *et al*, 1987; LEUNG & ROBSON, 1989). Já na idade escolar e nos adultos os MSN(s) podem adquirir o tamanho e a forma de um mamilo normal e serem mais facilmente detectados, desde que o observador esteja atento em não confundí-los com cicatriz, nevo, verruga, neurofibroma ou papiloma (PELLEGRINI & WAGNER, 1983; JOHNSON *et al*, 1986; NEWMAN, 1988; LEUNG & ROBSON, 1989; VELANOVICH, 1995). No homem e na mulher na

fase pré-puberal, se o TMS for apenas tecido glandular ectópico, dificilmente será detectado, devido a falta de estímulo hormonal (WEINBERG & MOTULSKY, 1976).

A predominância do TMS no sexo feminino tem sido relatada em muitos estudos (IWAI, 1907 *apud* MEHREGAN, 1981; WEINBERG & MOTULSKY, 1976; JOHNSON *et al*, 1986), porém outros estudos mostraram incidências semelhantes em ambos os sexos (EVANS, 1959; BRIGHTMORE, 1971; MÉHES, 1979; BARUCHIN & ROSENBERG, 1981; URBANI & BETTI, 1995; VELANOVICH, 1995). Há também relatos de incidência maior de TMS no sexo masculino (JÓJÁRT & SERES, 1994; URBANI & BETTI, 1996).

Embora o TMS seja observado em ambos os sexos, o fato dele ser aparentemente mais freqüente em mulheres e mais fácil de ser visualizado nas mesmas, após os estímulos hormonais naturais, foi importante na escolha da amostra investigada no presente trabalho.

Há uma grande variedade de manifestações do TMS relacionando-se com aréola, mamilo e tecido glandular. KAJAVA (1915) classificou esta alteração em oito categorias, sendo que a politelia (apenas mamilo) e a pseudomama são as mais comuns (*apud* DE CHOLNOKY, 1939; HANSON & SEGÓVIA, 1978; JOHNSON *et al*, 1986; LEUNG, 1988; CELLINI & OFFIDANI, 1992; URBANI & BETTI, 1995,1996).

No presente estudo foi encontrada uma freqüência maior (60,38%) de politelia, ou seja, a presença de mamilo e/ou aréola ou pseudomama, seguida da polimastia (32,07%), isto é, a mama completa com mamilo, aréola e tecido glandular ou apenas tecido glandular e da freqüência de ambas (7,55%) na mesma paciente. Tais dados foram compatíveis com os da literatura.

Com relação ao número de TMS, a presença de apenas um é mais comum que a presença de vários e a incidência é decrescente quanto maior o número (BRIGHTMORE, 1971). Apenas um TMS aparece em 60 a 65% dos casos, dois aparecem em 30 a 35%, três em 3,5 a 4,0% e quatro em 1,5 a 2,0% (DE CHOLNOKY, 1939; BRIGHTMORE, 1971). CARVAJAL *et al* (1952) encontraram TMS único em 79,17% dos casos, dois em 19,35%, três em 1,19% e quatro TMS(s) em 0,30%. GRAHAM-CAMPBELL (1936) referiu um caso com dez MSN(s) e BEZERRA *et al* (1996) relatou o caso de uma brasileira com três pares de mamas supranumerárias e um par de politelia inframamária.

Nas 53 mulheres avaliadas foram encontrados 74 TMS(s) e a frequência de um único TMS foi maior e estatisticamente significativa em relação à presença de dois ou mais, o que confirma as descrições anteriores da literatura.

Sabe-se que o TMS pode ocorrer em diversos locais do corpo. CAMERON (1879) relatou 105 casos de TMS, 96 localizados no tórax, cinco na axila, dois nas costas, um no ombro e um na região lateral da coxa (*apud* LEUNG & ROBSON, 1989).

LEUNG *et al* (1997) relataram o caso de um menino com seis meses de idade que desde o nascimento apresentava uma lesão na pele entre o pênis e o escroto à esquerda, sendo que inicialmente foi pensado em genitália ambígua. Como houve crescimento da lesão, suspeitou-se de lipoma e foi feito exérese com diagnóstico de polimastia.

A politelia, contudo, é encontrada mais frequentemente na região inframamária, principalmente entre o mamilo e o umbigo (MÉHES, 1979; MIMOUNI *et al*, 1983; PELLEGRINI & WAGNER, 1983; JABER & MERLOB, 1988; LEUNG, 1988; JÓJÁRT & SERES, 1994; URBANI & BETTI, 1996). Já a polimastia é mais encontrada na região axilar (BRIGHTMORE, 1971;

WEINBERG & MOTULSKY, 1976). IWAI (1907) estudando mulheres japonesas encontrou polimastia acima da mama normal em 82% dos casos (*apud* LEUNG,1988) .

Na amostra estudada, dos 74 TMS(s), 70 (94,59%) estavam localizados ao longo das linhas do leite e quatro (5,41%) fora delas; 62,86% localizavam-se abaixo do mamilo normal, 97,73% dos quais entre o mamilo normal e o umbigo e apenas 2,27% localizava-se no hipogástrio; 34,14% foram encontrados acima do mamilo normal, sendo 69,23% na axila e 30,77% entre o mamilo normal e imediatamente abaixo da axila, coincidindo com os dados de literatura.

A localização atípica do TMS, isto é, fora das linhas do leite, ocorre em aproximadamente 5% dos casos (MEHREGAN, 1981), o que coincide com o observado no presente estudo, onde foram encontrados em 5,41% dos casos. Estes TMS(s) encontravam-se na região escapular, coxa e dorso de três pacientes que também possuíam TMS nas linhas do leite.

Alguns dos locais em que o TMS aparece no homem são coincidentes com os das mamas normais de outros mamíferos (NEWMAN, 1988), o que fez GEOFFROY-SAINT-HILAIRE (1836) e DARWIN (1871) sugerirem que o homem descendia de animais com múltiplas mamas (*apud* DE CHOLNOKY, 1939).

Segundo o relato de WEINBERG & MOTULSKY (1976), embora existam diversas teorias para explicar o TMS, este provavelmente resulta de uma deficiência de regressão da crista mamária fora da região peitoral. A regressão normal, possivelmente, é regulada por um gene único e mutações deste poderiam resultar em deficiência variável de regressão. A mais provável interpretação, portanto, sugere a existência de um gene autossômico dominante de

expressividade variável que pode manifestar-se como polimastia com ou sem aréola e mamilos.

URBANI & BETTI (1996) examinaram 2645 pacientes e encontraram 146 com TMS. Desses, 144 foram localizados nas linhas do leite, 124 dos quais na parede anterior do tórax e 20 no abdome. Duas pacientes apresentaram pseudomama ectópica na região subclavicular direita e região escapular esquerda. A maioria dos casos (89%) eram unilaterais e localizados do lado direito (58,5%).

A maioria dos autores relatam que o TMS é mais encontrado à esquerda (MEHREGAN, 1981; MIMOUNI *et al*, 1983; PELLEGRINI & WAGNER, 1983; JABER & MERLOB, 1988; JÓJÁRT & SERES, 1994; VELANOVICH, 1995). EVANS (1959) e BRIGHTMORE (1971) referiram não haver predomínio de lateralidade e URBANI & BETTI (1996) encontraram maior incidência de TMS à direita.

Neste estudo, o TMS unilateral foi encontrado em 75,47% dos casos, sendo 43,40% à direita, 32,07% à esquerda e 24,53% bilaterais. Com relação ao lado, não houve diferença significativa entre direito ou esquerdo, contudo, os casos unilaterais foram muito mais freqüentes. Tais dados foram compatíveis com os da literatura.

Como referido, o padrão de herança do TMS é reconhecido como autossômico dominante, com expressividade variável. O gene responsável provavelmente impediria a regressão da crista mamária embrionária (KLINKERFUSS, 1924; WEINBERG & MOTULSKY, 1976; LEUNG, 1988). Contudo, de acordo com LEUNG (1988) a herança dominante ligada ao X não pode ser excluída em muitas famílias, já que a transmissão de homem para homem não tem sido demonstrada.

A recorrência familiar foi relatada por MARIE em 1893, quando encontrou uma paciente com dez irmãos, a avó paterna e a bisavó com mamilo acessório (*apud* LEUNG, 1988).

Muitos autores referem casos de TMS em vários membros da família (KLINKERFUSS, 1924; WEINBERG & MOTULSKY, 1976; GOEDERT *et al*, 1981; HERSH *et al*, 1987).

KLINKERFUSS (1924) relatou polimastia em cinco pessoas de quatro gerações de uma família. GRAHAM-CAMPBELL (1936) descreveu uma mãe com dez mamilos acessórios e sua filha com apenas um. WEINBERG & MOTULSKY (1976) encontraram uma família negra com seis mulheres, em duas gerações, com polimastia axilar bilateral. RINTALA & NORIO (1982) encontraram mamilo displásico dividido (politelia intrareolar) bilateralmente na mãe, em suas duas filhas e em um filho. LEUNG (1988) descreveu o pai e duas filhas com MSN e BORTZ *et al* (1989) relataram uma família chinesa com politelia em três membros de duas gerações e uma família americana em que o pai, mãe e dois filhos apresentavam MSN do lado esquerdo.

CELLINI & OFFIDANI (1992) descreveram uma mulher com dois mamilos extras abaixo da mama normal e seus dois filhos, sendo que o mais velho apresentava três pares de mamas supranumerárias inframamárias e o mais novo, quatro mamas supranumerárias completas à esquerda (duas acima e duas abaixo da mama normal) e uma aréola inframamária à esquerda e mais duas mamas supranumerárias inframamárias à direita. TOUMBIS-IOANNOU & COHEN (1994) encontraram duas irmãs com politelia e um irmão com mama supranumerária completa, todos à esquerda.

JÓJÁRT & SERES (1994), estudando 504 crianças portadoras de MSN encontraram 47 (9,3%) casos em que um ou mais membros da família

apresentavam a mesma alteração. Em outro estudo, URBANI & BETTI (1996) encontraram 146 pessoas com o TMS, das quais 17 (11,64%) tinham história familiar.

IWAI (1907) *apud* LEUNG & ROBSON (1989) e MEHREGAN (1981) relataram hereditariedade na transmissão do TMS em aproximadamente 6% dos casos, JÓJÁRT & SERES (1994) encontraram recorrência familiar em 9,3% dos casos e URBANI & BETTI (1996) em 11,64% dos casos. Os diferentes autores, entretanto, não esclarecem se todos os pacientes relatados pertenciam a famílias diferentes.

No presente estudo houve recorrência familiar de TMS em 41,51% dos casos, quando considerados os 53 estudados. Destes, oito pertenciam a três famílias, o que elevou a frequência de recorrência familiar. Contudo, quando apenas uma paciente de cada uma destas famílias foi considerada, a frequência obtida foi 35,42%. Embora menor, quando comparada com a maior frequência de recorrência familiar relatada na literatura, que é de 11,64% (URBANI & BETTI, 1996), a diferença entre ambas continua estatisticamente significativa. Conclui-se que a amostra aqui estudada apresenta a maior frequência de recorrência familiar já relatada ($p < 0,0000$). Esta alta frequência de recorrência familiar do TMS pode estar superestimada devido a informação ter sido fornecida pela própria paciente e este ser confundido com nervos e verrugas, contudo também pode estar subestimada pois a paciente fornece informação sobre TMS semelhante ao seu, ignorando outras formas ou casos omitidos pelos familiares.

Um dado interessante obtido no presente estudo foi o de que, apesar da alta frequência de recorrência familiar, nenhum dos heredogramas mostrou transmissão de pai para filho (homem para homem). Além disso, não houve transmissão direta em todas as gerações, o fenótipo variou entre membros

afetados da mesma família, e não foi observada consangüinidade parental. Assim, pode ser sugerido que, em algumas famílias, podem haver outras mutações envolvidas, com penetrância incompleta e com diferentes padrões de herança, por exemplo, dominante ligado ao X, o que é compatível com as sugestões de LEUNG (1988).

A recorrência familiar do TMS pode ser mais comum do que tem sido estimada, pois, como já referido, o mesmo pode ser confundido com nevo, verruga, cicatriz, entre outros. Pode haver inabilidade em diagnosticá-lo, resistência em mostrá-lo, ou mesmo facilidade em encobri-lo com as roupas. Algumas vezes há relutância de alguns membros de uma família em revelar a anomalia para gerações próximas (MÉHES, 1996; LEUNG, 1988).

O TMS, principalmente o tecido glandular, muitas vezes não é reconhecido até o início da puberdade, quando inicia o estímulo hormonal. O mamilo e a mama supranumerária podem aumentar, tornar-se dolorosos, causar desconforto e até produzir leite em alguma época, principalmente nos períodos pré-menstrual, gestacional e puerperal (GARCIA *et al*, 1978; O'HARA & PAGE, 1985; NEWMAN, 1988; CELLINI & OFFIDANI, 1992; VELANOVICH, 1995). O tecido glandular ectópico na axila ou nos grandes lábios, que são mais raros, também podem causar dor e inchaço durante a menstruação e gravidez (McFARLAND, 1931; TOW & SHANMUGARATNAM, 1962; GREER, 1974; MEHREGAN, 1981). Muitas pacientes apresentam os primeiros sintomas na época da gravidez e o diagnóstico definitivo é feito por confirmação histológica (GARCIA *et al*, 1978).

BHATTACHARAYA (1983) relatou uma paciente no terceiro trimestre de gestação com imensas mamas supranumerárias axilares bilaterais apresentando

ulceração na pele e saída de fluído seroso à esquerda . Esta paciente teve duas gestações anteriores sem alterações do tecido extranumerário.

FENECH (1949) relatou duas irmãs em que uma apresentava tecido mamário aberrante funcional e a outra, com a mesma anomalia, não mostrava sintomas durante a gravidez (*apud* DE CHOLNOKY, 1951). Há casos em que o tecido mamário acessório axilar não sofre influência hormonal, mantendo-se assintomático até o período pré-menopausal. DE CHOLNOKY (1951) descreveu 12 pacientes de uma amostra de 26 mulheres com tecido mamário axilar comprovado microscopicamente e assintomático até o período pré-menopausal, quando apresentaram uma massa ou tumoração, com ou sem dor, por poucas semanas ou meses.

SALEH & KLEIN (1990) relataram o caso de uma mulher de 45 anos que apresentava concomitantemente cistossarcoma phyllodes em mama direita e em tecido mamário axilar bilateral.

VARGAS *et al* (1995) descreveram o caso de uma paciente de 45 anos de idade apresentando nódulo subcutâneo com aspecto clínico de mama ectópica, localizado à esquerda da parede torácica, na região inframamária, com evolução de quatro anos. A paciente tinha queixa de aumento progressivo nos últimos meses. Foi realizado citologia aspirativa com agulha fina e feito o diagnóstico de carcinoma mamário.

O TMS também está sujeito às doenças que afetam tecidos mamários normalmente localizados, como mastite, abscessos, alterações fibrocísticas, fibroadenoma, cistossarcoma phyllodes e carcinoma (ANDREASEN, 1948; DE CHOLNOKY, 1951; GUERRY & PRATT-THOMAS, 1976; GARCIA *et al*, 1978; HANSON & SEGÓVIA, 1978; SINGH *et al*, 1980; NEWMAN, 1988; SALEH & KLEIN, 1990; CELLINI & OFFIDANI, 1992; VELANOVICH,

1995). SINGH *et al* (1980) relataram caso de cistossarcoma phyllodes em tecido mamário ectópico, juntamente com o mamário bilateral. KENNEDY *et al* (1997) relataram o décimo primeiro caso de carcinoma ductal infiltrando a vulva.

Vinte e duas (41,51%) pacientes deste estudo relataram alteração do TMS em alguma fase de sua vida, sendo que as queixas mais referidas foram aumento, dor e saída de secreção láctea. O aumento do TMS geralmente ocorreu no período gestacional e puerperal, porém duas referiram que o aumento axilar iniciou na menacme, vários meses após a parada da amamentação de seus últimos filhos e uma referiu que o aumento axilar iniciou na peri-menopausa. Sete pacientes referiram dor no local do TMS no período pré-menstrual ou no puerpério e duas referiram dor contínua, sem relação com o ciclo menstrual. Uma paciente referiu três episódios de abscesso axilar que só foi resolvido com a exérese do tecido glandular ectópico. Nenhuma paciente apresentou neoplasia envolvendo o TMS.

Como pode ser observado, todas as alterações do TMS e os períodos nos quais elas ocorreram, referidas pelas pacientes do presente estudo, já foram anteriormente relatadas por diversos autores.

O principal interesse nos TMS(s) decorre de uma possível associação dos mesmos com anomalias dos tratos urinário e cardiovascular (LEUNG & ROBSON, 1989).

GOEDERT *et al* (1981) relataram MSN(s) em seis (19%) de 32 pacientes com câncer renal.

MÉHES (1979) estudou 20 crianças brancas húngaras com politelia, das quais oito (40%) tinham malformações renais, principalmente obstrutivas. Em 1983, ele avaliou através de pielograma intravenoso, mais 17 crianças com MSN, totalizando 37 e encontrou anomalias do trato urinário em nove (27%).

Entre as anormalidades foram encontradas hidronefrose, megaureter, duplicação ureteral e estenose de piloso. Muitas das crianças avaliadas que apresentavam anormalidades obstrutivas do sistema urinário eram assintomáticas.

RAHBAR (1982) avaliou clinicamente e fez exames de urina em 22 neonatos negros americanos com MSN e não encontrou qualquer alteração. MIMOUNI *et al*, 1983, não encontraram anomalias congênitas em 43 recém-nascidos brancos israelenses com MSN. Os recém-nascidos haviam sido submetidos a um exame físico completo, com ênfase principal na coluna vertebral, sistemas cardíaco e renal. Apenas 11 foram submetidos a ultrasonografia renal e os resultados foram normais. ROBERTSON *et al* (1986) avaliaram através de US renal 32 recém-nascidos negros americanos e também não encontraram anomalias urogenitais. Inclusive KENNEY *et al* (1987) observaram, ao US, apenas um recém-nascido negro com anomalia renal entre 49 portadores de MSN investigados, dos quais 45 eram negros e quatro eram brancos.

Por outro lado, KAHN & WAGNER (1982) descreveram um paciente branco de 74 anos, hipertenso, com angina, hipertrofia prostática benigna e diagnóstico prévio de agenesia renal à esquerda. Ao exame físico apresentava politelia infraumbilical bilateral e supraumbilical à direita.

RINTALA & NORIO (1982) relataram uma família com mamilo displásico dividido (politelia intrareolar) bilateralmente na mãe e em três filhos, sendo que uma das filhas tinha duplicação total da pelve renal e do ureter direito.

VARSANO *et al* (1984) estudaram urografias excretoras de 26 crianças israelenses portadoras de MSN, sem sintomas ou sinais sugestivos de patologias genitourinárias e encontraram seis delas (23%) com anormalidades urológicas. Duas tinham sistema excretor duplo, uma possuía rins policísticos bilaterais, uma

apresentava hidronefrose e estenose da junção ureteropélvica, outra tinha estenose da junção ureteropélvica e a outra mostrava prolápio ureteral. Entre as 26 crianças foi encontrado um caso de hipospádia leve e um outro de doença de Niemann-Pick.

MATESANZ *et al* (1987) avaliaram 200 pacientes em estágio final de falência renal e encontraram TMS em 33 (16,5%). A incidência foi ainda maior em pacientes com doença renal cística do adulto (33,3%), uropatias (30%), nefropatia familiar e falência renal crônica de origem desconhecida (20%). Esses dados sugerem uma associação entre TMS e algumas uropatias e, segundo os autores, essa associação é provavelmente mais importante do que se tem admitido.

MÉHES & PINTER (1990) em um estudo cuidadoso de anomalias morfológicas menores, em crianças de um dia a 12 anos, observaram que MSN(s) são mais comuns em crianças com anormalidades do trato urinário isolado (9,4%) comparado com as do grupo controle (1,8%). O grupo controle era composto de crianças com doenças infecciosas agudas.

JÓJÁRT & SERES (1994) encontraram 504 portadores de MSN, entre recém-nascidos saudáveis, crianças em idade escolar e crianças atendidas na emergência por doença aguda. A avaliação por US foi realizada em 496 deles e foram encontradas anomalias renais em 3,74% das crianças e em 2,86% dos recém-nascidos. Os grupos controles apresentaram 3,17% e 1,89%, respectivamente, e tais diferenças não foram significativas.

URBANI & BETTI (1995) encontraram anomalias renais em 11 (7,53%) de 146 adultos brancos com TMS, com uma frequência significativamente maior do que a do grupo controle (0,68%; $p < 0,001$). As anomalias nefrourinárias relatadas foram: doença renal policística dominante em

adultos, agenesia renal unilateral, displasia renal cística, cisto renal familiar e estenose congênita da junção pieloureteral.

O mesmo defeito genético responsável pelo MSN poderia explicar não somente a tendência para problemas urinários congênitos, mas talvez a susceptibilidade para o desenvolvimento de problemas urinários adquiridos, tal como adenocarcinoma renal e insuficiência renal que são relatados com uma incidência aumentada em pacientes idosos com MSN(s) (GOEDERT *et al*, 1981).

As anomalias urológicas já observadas por diversos autores foram: hidronefrose, megaureter, rins policísticos, sistema excretor duplo, agenesia renal unilateral, estenose da junção pieloureteral, cisto renal, rim hipoplásico, refluxo vérico-ureteral, entre outras (MÉHES, 1979, 1983; RINTALA & NORIO, 1982; VARSANO *et al*, 1984; MEGGYESSY & MÉHES, 1987; LEUNG, 1988; NEWMAN, 1988; URBANI & BETTI, 1996).

Quanto às anomalias cardíacas, estas também têm sido descritas em associação com TMS. EVANS (1959) investigou 2000 pacientes com queixas cardíacas. Em 941 deles foram observadas algumas alterações cardiovasculares. Destes, 69 tinham MSN e entre eles, 35% apresentavam hipertensão arterial, 44% apresentavam “shunt” cardíaco congênito, estenose mitral ou enfisema, associado à hipertensão pulmonar e 44% tinham cardiomiopatias. Foram relatadas também cardiopatias congênitas, como defeito do septo atrial e ventricular e ducto arterioso evidente, e anormalidades do sistema de condução, como bloqueio de feixe ou bloqueio completo de ramo. Porém, esses pacientes não foram investigados em relação às doenças renais.

MÁTÊ *et al* (1979) examinaram três grupos compostos de pacientes hospitalizados, pacientes não hospitalizados e estudantes do sexo feminino e concluíram que nos portadores de politelia os distúrbios de condução cardíaca são

muito mais freqüentes. Por exemplo, a incidência de bloqueio de feixe de ramo esquerdo em pacientes com politelia é dez vezes maior.

As pacientes deste estudo foram questionadas com relação a alguns sintomas que poderiam estar relacionados com doenças cardiovasculares e genitourinárias. Os sintomas investigados foram dispnéia, taquicardia, precordialgia, história de hipertensão arterial crônica, cólica renal, infecção urinária de repetição e lombalgia. Vinte e cinco (47,17%) casos referiram sintomas cardiovasculares, principalmente dispnéia e taquicardia e oito pacientes referiram história de hipertensão arterial crônica. Algumas pacientes apresentaram mais de uma queixa. Vinte e duas (41,51%) pacientes apresentaram queixas genitourinárias, principalmente de infecções urinárias recorrentes e cólica renal.

Para investigar os sistemas cardiovascular e genitourinário das pacientes com TMS, foram realizados ECG e US pélvico e de vias urinárias e algumas pacientes fizeram também ECO e urografia excretora. Também foram investigadas 53 pacientes do grupo controle através de ECG e US de abdome.

Das 52 pacientes com TMS avaliadas através de ECG, nove (17,31%) apresentaram anormalidades, sendo que três pacientes apresentaram alteração na freqüência cardíaca, duas possuíam extra-sístoles ventriculares e as outras quatro possuíam diferentes alterações, ou seja, sobrecarga atrial esquerda com bloqueio ântero-superior esquerdo, bloqueio de ramo esquerdo, desvio do QRS para a esquerda e bigeminismo com extra-sístoles ventriculares. Seis pacientes fizeram ECO e uma apresentou alteração (insuficiência tricúspide de grau moderado).

Já no grupo controle oito (15%) pacientes apresentaram alterações no ECG, ou seja, duas possuíam alteração difusa da repolarização ventricular e as outras seis apresentaram sobrecarga de atrio esquerdo, sobrecarga de ventrículo

esquerdo, extra-sístoles ventriculares e supra-ventriculares, alteração da repolarização ventricular anterior, eixo QRS desviado para esquerda e bradicardia sinusal. O ECO foi realizado em duas pacientes, sendo encontrado em uma calcificação da valva mitral com insuficiência de grau discreto.

Nove (17,31%) pacientes do grupo com TMS e oito (15,09%) do grupo controle apresentaram alterações no ECG e não houve diferença significativa entre estas frequências. Portanto, não houve associação de TMS com possíveis problemas cardíacos, na amostra estudada.

Através da ultra-sonografia, realizada em ambos os grupos, foram encontradas alterações do sistema genitourinário em 18 (33,96%) casos do grupo com TMS e em 17 (32,02%) casos do grupo controle. Entretanto, com relação ao sistema urinário o grupo com TMS apresentou 17 (32,08%) casos e o grupo controle nove (16,98%) casos. Portanto, a frequência de alterações urinárias do grupo com TMS foi maior e estatisticamente significativa neste grupo, quando comparada ao grupo controle. Porém não foram encontradas malformações sugeridas na literatura como agenesia renal unilateral, duplicação de sistema excretor ou neoplasias e sim pequenas alterações que ainda não comprometiam a função do sistema urinário.

Também é importante salientar que tanto no grupo de pacientes com TMS como no grupo controle, algumas alterações genitourinárias observadas podem ter sido congênitas ou adquiridas.

O MSN também tem sido relatado em pacientes com trissomia do cromossomo 8 e trissomia parcial de 3p (GOEDERT *et al*, 1984). Alguns autores também descrevem associação do TMS com algumas malformações congênitas e síndromes gênicas, como a síndrome de Simpson-Golabi-Behmel (GARGANTA & BODURTHA, 1992; HUGHES-BENZIE *et al*, 1992) e de Ruvalcaba-Myhree

(LEUNG, 1988). Outras associações como acantose nigricans (BONNEKOH *et al*, 1993), incontinência pigmentar (LANDY & DONNAI, 1993) foram relatadas, porém essas alterações estão longe de ser estabelecidas (VELANOVICH, 1995).

Nenhuma das pacientes investigadas neste trabalho apresentou fenótipo compatível com estes diagnósticos.

5. RESUMO & CONCLUSÕES

O tecido mamário supranumerário (TMS) pode ser caracterizado como politelia ou polimastia. Tais anomalias são relativamente freqüentes na população em geral e têm despertado muito interesse devido a uma possível associação com alterações dos sistemas genitourinário e cardiovascular.

No presente trabalho foram investigadas 53 mulheres portadoras de TMS. O mesmo foi estudado quanto ao tipo, número, localização e recorrência familiar. Para a investigação de anomalias associadas, todas as pacientes foram submetidas a exames complementares, especialmente, eletrocardiograma (ECG) e ultra-sonografia (US) pélvica e de vias urinárias. Para comparação entre os resultados obtidos nos exames complementares foi estudado um grupo controle, composto por 53 mulheres sem TMS, que fizeram ECG e US por queixas diversas.

Nas 53 pacientes, foram encontrados 74 TMS (s). A politelia foi o tipo mais freqüente (60,38%) seguida da polimastia (32,07%) e da presença concomitante de ambas na mesma paciente (7,55%).

O TMS único foi muito mais freqüente (71,70%). Quanto à lateralidade, o TMS estava localizado à direita na maioria dos casos, mas sua freqüência não diferiu estatisticamente da do lado esquerdo. Na maioria das pacientes (94,59%) o TMS estava localizado ao longo das linhas do leite. Quanto às localizações atípicas (5,41%), duas apresentaram TMS na região escapular, uma na região dorsal e a outra na coxa. Tais dados foram compatíveis com os previamente descritos na literatura.

Foi observada recorrência familiar em 41,51% dos casos estudados e a maior freqüência já relatada foi 11,64%. Tal diferença foi estatisticamente significativa. Portanto, o número de casos familiares descritos deve estar

subestimado em decorrência da dificuldade de identificação do TMS, do fato de ser facilmente encoberto pelas roupas e de ser confundido com outras alterações, entre as quais nevos, cicatrizes e neurofibromas.

O padrão de herança para o TMS é reconhecido como autossômico dominante, com expressividade variável. Na amostra estudada, contudo, não pode ser descartada a herança dominante ligada ao X e a penetrância incompleta. Portanto, pode ser sugerido que a etiologia genética do TMS envolva diferentes mutações com diferentes padrões de herança.

Os sintomas relativos ao TMS, referidos pelas pacientes, foram compatíveis com os previamente descritos e incluíram dor, aumento e secreção láctea.

As frequências de alterações observadas no ECG do grupo de pacientes com TMS e do grupo controle não diferiram estatisticamente. Contudo, os dados do US mostraram uma diferença significativa entre a frequência de alterações nefrourinárias do grupo com TMS (32,08%) e do grupo controle (16,98%), porém tais alterações são de pequena importância, não sendo detectadas malformações como as relatadas em vários trabalhos.

Portanto, de acordo com o que já foi proposto por uma série de autores, na presença de TMS, o médico deve estar atento para a ocorrência de anomalias nefrourinárias, fazer um exame clínico cuidadoso, colher a história familiar detalhada e acompanhar aqueles com anomalias associadas, principalmente para diagnosticar ou prevenir complicações, inclusive neoplasias.

6. SUMMARY

The supernumerary breast tissue (SBT) can be characterised as polythelia or polymastia. Such abnormalities are relatively common in the general population and have caused much interest due to a possible association with alterations in the genitourinary and cardiovascular systems.

In this study 53 women all carriers of SBT, were investigated. The group were studied in relation to the type, number, locality and familial inheritance. For the investigation of the associated anomalies, all of the patients were submitted to complimentary examinations, in particular, electrocardiogram (ECG), and pelvic and urinary tract ultrasound (US). For the purpose of comparing the results of the complementary examinations, a control group of 53 women without SBT, who had been submitted to ECG and US for different complaints, was included in the study.

In the 53 patients, 74 SBT(s) were found. Polythelia was the most common type (60.38%) as opposed to polymastia (32.07%) and the presence of a combination of both in the same patient (7.55%).

One type of SBT was by far the most frequently found (71.70%). In relation to the side, SBT was localised on the right in most of the cases, but its frequency was not statistically different to those localised on the left side. In the majority of patients (94.59%) SBT was located along the milk line. As far as the atypical site, two presented SBT in the scapular region, one in the dorsal region and the other on the thigh. These results are compatible with the others previously published in the literature.

In 41.51% of the cases studied a family history was observed, the greatest frequency that had been related before was 11.64%. Such a difference is statistically significant. Therefore the number of family cases described must

have been underestimated due to the difficulty in identifying SBT because it is easily hidden by clothes and because it is confused with other alterations, among which nevus, scars and neurofibroma.

The inheritance is consistent for SBT and recognised as autosomal dominant with variable expressivity. In the studied sample, however, dominant inheritance linked to the X gene and an incomplete penetrance can not be discarded. Therefore, it can be suggested that the genetic etiology of SBT involves different mutations with different patterns of inheritance.

The symptoms in relation to SBT, referred by the patients, were compatible with those previously published and included pain, increase in size and lacteal secretion.

The frequency of the observed alterations in the ECG of the group of patients with SBT and of the control group did not show a statistical difference. However, the data of US showed a significant difference between the two groups (patients with SBT 32.08% and the control group 16.98%).

However, according to what has already been proposed by a series of authors in the SBT presence the physician must be attentive to the occurrence of nephrourological defects, mainly to diagnose or prevent complications which may include malignant neoplasias.

7. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Am J Med Genet 1984; 17:389-93.

Andreasen AT. Medullary carcinoma in an axillary breast. Brit J Surg 1948; 35: 322-3.

Bailey C, Sankey HZ, Donovan JT, Beith KA, Ortis CN, Powell JL. Primary breast cancer of the vulva. Case Report. Gynecol Oncol 1993; 50: 379-83.

Baruchin A, Rosenberg L. A supernumerary nipple in a site. Report of a case. J Dermatol Surg Oncol 1981; 7: 918-9.

Bell AG. On the development by selection of supernumerary mammae in sheep. Science 1898; 9:6337-9. In Leung AKC. Familial supernumerary nipples. Am J Med Genet 1988; 31:631-5.

Bezerra AJC, Cricenti SV, Didio LJA, Tabosa A, Bezerra VLVA. A rare case of human polymastia (total 8 breasts) and polythelia (total 10 nipples) in a primipara. Braz J Morphol Sci 1996; 13: 3-6.

Bhambhani S, Rajwanshi A, Pant L, Das DK, Luthra UK. Fine needle aspiration cytology of supernumerary breasts. Report of three cases. Acta Cytol 1986; 31:311-2.

Bhattacharaya P. Pregnancy with huge bilateral hypertrophic axillary tail of the breast. Case report. Brit J Obstet Gynecol 1983; 90: 874-5.

Blackard CE, Mellinger GT. Cancer in horseshoe kidney. Arch Surg 1968; 97: 616-27.

Bonnekoh B, Wevers A, Spangenberger H, Mahrle G, Krieg T. Keratin pattern of Acanthosis Nigricans in Syndromelike association with polythelia, polycystic kidneys, and syndactyly. Arch Dermatol 1993; 129: 1177-82.

- Bortz J, Parker S, Ray TL. Lack of associated renal anomalies in familial polythelia [carta]. *Am J Dis Child* 1989; 143: 883.
- Brighmore TGJ. Bilateral double nipples. *Br J Surg* 1972; 59: 55-7.
- Brighmore TGJ. Cystic lesion of a dorsal supernumerary breast in a male. *Proc Roy Soc Med* 1971; 64: 22-3.
- Cameron AHF. Three cases of axillary mammary tumour (with observations). *J Anat Physiol* 1879; 13:148-53. In Leung AKC, Robson WLM. Polythelia. *Intern J Dermatol* 1989; 28:429-33.
- Carella A, Barnaba A, Mossa A. Supernumerary breasts associated with multiple vertebral malformations. Case Report. *Acta Neurol* 1971; 26:136-8. In Leung AKC, Robson WLM. Polythelia. *Intern J Dermatol* 1989; 28:429-33.
- Carjaval MS, Agüero O, Marcano A. Supernumerary nipples. *J Am Med Assoc* 1952; 149: 793.
- Castaño M. Dorsal scapular supernumerary breast in a woman. Case Report. *Plast Reconstr Surg* 1969, 43:536-7.
- Cellini A, Offidani A. Familial supernumerary nipples and breast. *Dermatol* 1992; 185: 56-8.
- Cho D, Buscema J, Rosenshein NB, Woodruff JD. Primary breast cancer of the vulva. *Obstet Gynecol* 1985; 66 Supl 3: 79-81.
- Cohen AJ, Li FP, Berg S, Marchetto DJ, Tsai S, Jacobs SC, et al. Hereditary renal-cell carcinoma associated with a chromosomal translocation. *N Engl J Med* 1979; 301: 592-5.

- Cohen PR, Kurzrock R. Miscellaneous genodermatoses: Beckwith - Wiedemann Syndrome, Birt - Hogg - Dube Syndrome, Familial Atypical Multiple Mole Melanoma Syndrome, Hereditary Tylosis, Incontinentia Pigmenti, and Supernumerary Nipples. *Dermatol Clin* 1995; 13: 211-29.
- Colombo M, Maestri L, Lambiase R, Magni LA. La politelia come spia di altre malformazioni congenite: um esempio clinico. *Med Surg Pediatr* 1994; 16: 399-400.
- Darwin C. The descent of man and selection in relation to sex. New York: Appleton 1871; 2:36-7. In De Cholnoky T. Supernumerary breast. *Arch Surg* 1939; 39:926-41.
- De Cholnoky T. Accessory breast tissue in the axila. *N Y State J Med* 1951; 2245-8.
- De Cholnoky T. Supernumerary breast. *Arch Surg* 1939; 39: 926-41.
- Deshpande SN, Jagtap SR, Thatte RL. An unusual case of congenital chest wall deformity with polymastia and absense of part of the lung. Case report. *Br J Plast Surg* 1989; 42: 484-6.
- Edlow DW, Carter D. Heterotopic epithelium in axillary lymph nodes: Report of a case and review of the literature. *Am J Clin Pathol* 1973; 59: 666-73.
- Evans W. Polythelia in cardio-arterial disease. *Brit Heart J* 1959; 21: 130-6.
- Falk VS. Carcinoma in aberrant breast tissue. *Wis Med J* 1950; 49:1007-10. In Foushee JHS, Pruitt AB. Vulvar fibroadenoma from aberrant breast tissue. Report of 02 cases. *Obstet Gynecol* 1967; 29:819-23.

- Fenech HB. Harper Hospital Bull 1949; 7:268. In De Chalnoky T. Accessory breast tissue in the axila. NY State J Med 1951; 2245-8.
- Foushee JHS, Pruitt AB. Vulvar fibroadenoma from aberrant breast tissue. Report of 2 cases. Obstet Gynecol 1967; 29: 819-23.
- Garcia JJ, Verkauf BS, Hochberg CJ, Ingram JM. Aberrant breast tissue of the vulva. A case report and review of the literature. Obstet Gynecol 1978; 52: 225-8.
- Garganta CL, Bodurtha JN. Report of another family with Simpson -Golabi - Behmel Syndrome and a review of the literature. Am J Med Genet 1992; 44: 129-35.
- Geoffroy - Saint - Hilaire I. Historie generale et particuliere des anomalies de l'organisation chez l'homme et les animaux. Paris, JB Bailliere 1836; 1:710. In De Chalnoky T. Supernumerary breast. Arch Surg 1939; 39:926-41.
- Goedert JJ, McKeen EA, Fraumeni JF. Polymastia and renal adenocarcinoma. Ann Intern Med 1981; 95: 182-4.
- Goedert JJ, McKeen EA, Javadpour N, Ozols RF, Pottern LM, Fraumeni JF. Polythelia and testicular cancer. Ann Intern Med 1984; 101: 646-7.
- Graham – Campbell R. Polythelia. Br Med J 1936: 471.
- Greene HJ. Adenocarcinoma of supernumerary breasts of the labia majora in a case of epidermoid carcinoma of the vulva. Am J Obstet Gynecol 1936; 31:660-3.
- Greer KE. Accessory axillary breast tissue. Arch Dermatol 1974; 109: 88-9.

- Guercio E, Cesone P, Saracino A, Gatti M, Arisio R, Oberto F. Adenocarcinoma insorto su ghiandola mammaria aberrante in sede vulvare. *Casistica Clinica. Minerva Ginecol* 1984; 36: 315-9.
- Guerry RL, Pratt-Thomas HR. Carcinoma of supernumerary breast of vulva with bilateral mammary cancer. *Cancer* 1976; 38: 2570-4.
- Haagensen CD. *Anatomy of the mammary gland. Diseases of the breast.* 2^a ed. Philadelphia: WB Saunders Co; 1971.
- Halper S, Rubenstein D. Aplasia cutis congenita associated with syndactyly and supernumerary nipples: report a second family with similar clinical findings. *Pediatr Dermatol* 1991; 8: 32-4.
- Hanson E, Segóvia J. Dorsal supernumerary breast. Case report. *Plast Reconst Surg* 1978; 63: 441-5.
- Harper R. Supernumerary nipples and neurosis. *Lancet* 1948; (6501): 899-903.
- Hartung E. Ueber einen fall von mamma accessoria. Inaugural Dissertation. Erlangen, Germany: ET Jacob; 1872. In Garcia JJ, Verkauf BS, Hochberg CJ, Ingran JM. Aberrant breast tissue of the vulva. A case report and review of the literature. *Obstet Gynecol* 1978; 52:225-8.
- Hecht F. Embryonal origin of adult tumors: carcinomas of kidney, bladder, prostate and testicle. *Cancer Genet Cytogenet* 1987; 4: 189-90.
- Hendrix RC, Behrman SJ. Adenocarcinoma arising in a supernumerary mammary gland in the vulva. *Obstet Gynecol* 1956; 8: 238-41.

- Hersh JH, Bloom AS, Cromer AO, Harrison HL, Weisskopf B. Does a supernumerary nipple/renal field defect exist? *Am J Dis Child* 1987; 141: 989-91.
- Hoyme HE. Minor malformations: Significant or insignificant? *Am J Dis Child* 1987; 141: 947.
- Hughes ESR. The development of the mammary gland. *Ann Roy Coll Surg* 1950; 6:99. In Hanson E, Segóvia J. Dorsal supernumerary breast. Case report. *Plast Reconst Surg* 1978; 63:441-5.
- Hughes-Benzie RM, Hunter AGW, Allonson JE, Mackenzie AE. Simpson-Golabi-Behmel syndrome associated with renal dysplasia and embryonal tumor. *Am J Med Genet* 1992; 43: 428-35.
- Iwai T. A statistical study on the polymastia of the Japanese. *Lancet* 1907; 2:753-9. In Johnson CAC, Felson B, Jolles H. Polythelia (Supernumerary Nipple): An update. *South Med J* 1986; 79:1106-8
- Jaber L, Merlob P. The prevalence of supernumerary nipples in Arab infants and children. *Eur J Pediatr* 1988; 147: 443.
- Johnson CAC, Felson B, Jolles H. Polythelia (Supernumerary Nipple):An update. *South Med J* 1986; 79: 1106-8.
- Jójárt G, Seres E. Supernumerary nipples and renal anomalies. *Intern Urol Nephrol* 1994; 26: 141-4.
- Kahn SA, Wagner RF. Polythelia and unilateral renal agenesis. *Cutis* 1982; 30: 225-6.

- Kajava Y. The proportion of supernumerary nipples in the Finnish population. *Duodecim* 1915; 31:143-70. In De Cholnoky T. Supernumerary breast. *Arch Surg* 1939; 39:926-41.
- Kennedy DA, Hermina MS, Xanos ET, Schink JC, Hafez GR. Infiltrating Ductal Carcinoma of the Vulva. *Pathol Res Pract* 1997; 193: 723-6.
- Kenney RD, Flippo JL, Black EB. Supernumerary nipples and renal anomalies in neonates. *Am J Dis Child* 1987; 141: 987-8.
- Klinkerfuss GH. Four generations of polymastia. *J Am Med Associat* 1924; 82: 1247-8.
- Koltuksuz U, Aydin E. Supernumerary breast tissue: A case of pseudomamma on the face. *J Pediatr Surg* 1997; 32: 1377-8.
- Kumar S, Cedrerbaum AI, Pletka PG. Renal cell carcinoma in polycystic kidneys: case report and review of literature. *J Urol* 1980; 124: 708-9.
- Landy SJ, Donnai D. Incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome). *J Med Genet* 1993; 30: 53-9.
- Langman J. *Embriologia médica*. 4ª ed. São Paulo: Atheneu; 1985.
- Leung AKC, Robson WLM. Polythelia. *Intern J Dermatol* 1989; 28: 429-33.
- Leung AKC, Robson WLM. Renal anomalies in familial polythelia. *Am J Dis Child* 1990; 144: 619-20.
- Leung AKC. Familial supernumerary nipples. *Am J Med Genet* 1988; 31: 631-5.
- Leung W, Heaton JPW, Morales A. An uncommon urologic presentation of a supernumerary breast. *Urology* 1997; 50: 122-4.

- Levin M, Pakarakas RM, Chang HA, Maiman M, Goldberg SL. Primary breast carcinoma of the vulva: A case report and review of the literature. *Gynecol Oncol* 1995; 56:448-51.
- Livesey JR, Price BA. Metastatic accessory breast carcinoma in a thoracic subcutaneous nodule. Case reports. *J Roy Soc Med* 1990; 83: 799-800.
- Marie P. Mammelon surnuméraire transmis héréditairement dans une famille; Coincidence avec plusieurs grosseuses gémellaires. *Bull Mém Soc Méd Hôp Paris* 1893, 18:457-9. In Leung AKC. Familial supernumerary nipples. *Am J Med Genet* 1988; 31:631-5.
- Mátê K, Horvárt J, Schimidt I, Kulcsár M, Erdei M, Bálint ZS, et al. Polythelia associated with disturbances of cardiac conduction. *Cor Vasa* 1979; 21:112-6.
- Matezanz R, Teruel JL, Martin FG, Orte L, Guisasola L, Ortuño J. High incidence of supernumerary nipples in end-stage renal failure. *Nephron* 1987; 44: 385-6.
- McFarland J. Mammary gland situated on the labium majus. Report of a case. *Arch Pathol* 1931; 11: 236-40.
- McFarland WL, Wallace S, Johnson DE. Renal carcinoma and polycystic disease. *J Urol* 1972; 107: 530-2.
- McKusick VA. Mendelian inheritance in man. 10^a ed. Baltimore: The Johns Hopkins University Press; 1992.
- Meggyessy V, Méhes K. Association of supernumerary nipples with renal anomalies. *J Pediatr* 1987; 111: 412-3.

- Méhes K, Pinter A. Minor morphological aberrations in children with isolated urinary tract malformations. *Eur J Pediatr* 1990; 149: 399-402.
- Méhes K, Szüle E, Törzsök F, Meggyessy V. Supernumerary nipples and urologic malignancies. *Cancer Genet Cytogenet* 1987; 24: 185-8.
- Méhes K. Association of supernumerary nipples with other anomalies. *J Pediatr* 1979; 95: 274-5.
- Méhes K. Association of supernumerary nipples with other anomalies [carta]. *J Pediatr* 1983; 102: 161.
- Méhes K. Familial association of supernumerary nipple with renal cancer. *Cancer Genet Cytogenet* 1996; 86: 129-30.
- Mehregan AH. Supernumerary nipple. A histologic study. *J Cutan Pathol* 1981; 8: 96-104.
- Mimouni F, Merlob P, Reisner SH. Occurrence of supernumerary nipples in newborns. *Am J Dis Child* 1983; 137: 952-3.
- Newman M. Supernumerary nipples. *Am Fam Physician* 1988; 38: 183-8.
- Ng RCK, Suki WN. Renal cell carcinoma occurring in a polycystic kidney of a transplant recipient. *J Urol* 1980; 124:710-2.
- O'Hara MF, Page DL. Adenomas of the breast and ectopic breast under lactational influences. *Hum Pathol* 1985; 16: 707-12.
- Pellegrini JR, Wagner RF. Polythelia and associated conditions. *Am Fam Physician* 1983; 28: 129-32.

- Rahbar F. Clinical significance of supernumerary nipples in black neonates. *Clin Pediatr* 1982; 21: 46-7.
- Reeves KO, Kaufman RH. Vulvar ectopic breast tissue mimicking periclitoral abscess. *Am J Obstet Gynecol* 1980; 137:509-11.
- Rickert RR. Intraductal papilloma arising in supernumerary vulvar breast tissue. *Obstet Gynecol* 1980; 55 Supl 3:84-7.
- Rintala A, Norio R. Familial intra-areolar polythelia with mammary hypoplasia. *Scand J Plast Reconstr Surg* 1982; 16: 287-91.
- Robertson A, Sale P, Sathyanarayan C. Lack of association of supernumerary nipples with renal anomalies in black infants. *J Pediatr* 1986; 109: 502-3.
- Rose PG, Roman L, Reale FR, Tak WK, Hunter RE. Primary adenocarcinoma of the breast arising in the vulva. *Obstet Gynecol* 1990; 76(Pt 2): 537-9.
- Runyon RP. *Fundamentals of statistics in the biological, medical and health sciences*. 1^a ed. Boston (MASS): PWS Publishers; 1985.
- Sabry MA, Al-Saleh Q, Al-Saw'an R, Al-Awadi SA, Farag TI. Right upper limb bud triplication and polythelia, left sided hemihypertrophy and congenital hip dislocation, facial dysmorphism, congenital heart disease, and scoliosis: Disorganisation like spectrum or patterning gene defect? *J Med Genet* 1995; 32: 555-6.
- Saleh HA, Klein LH. Cystosarcoma phyllodes arising synchronously in right breast and bilateral axillary ectopic breast tissue. *Arch Pathol Lab Med* 1990; 114: 624-6.

- Schultz A. Pathologische anatomie der brustdrüse. In Handbuch der speziellen Pathologischen Anatomie and Histologie, edited by Henke F, Lubarsch O. Berlin, Julius Springer 1933; 7:52,55,188-9. In Hanson E, Segóvia J. Dorsal supernumerary breast. Case report. *Plast Reconst Surg* 1978, 63:441-5.
- Siegler AM, Greene H. Basal-cell carcinoma of the vulva. *Am J Obst Gynecol* 1951; 62: 1219-24.
- Simon KE, Dutcher JP, Runowicz CD, Wiernik PH. Adenocarcinoma arising in vulvar breast tissue. *Cancer* 1988; 62: 2234-8.
- Singh J, Singh B, Chander J. Extramammary cystosarcoma phyllodes with bilateral breast involvement. *Aust N Z J Surg* 1980; 50: 56-8.
- Toumbis-Ioannou E, Cohen PR. Familial polythelia. *J Am Acad Dermatol* 1994; 30: 667-8.
- Tow SH, Shanmugaratnam K. Supernumerary mammary gland in the vulva. *Brit Med J* 1962; 2: 1234-6.
- Turner DR, Millis RR. Breast tissue inclusions in axillary lymph nodes. *Histopathol* 1980; 4: 631-6.
- Urbani CE, Betti R. Polythelia within Becker's naevus. *Dermatol* 1998; 196:251-2.
- Urbani CE, Betti R. Accessory Mammary Tissue Associated with Congenital and Hereditary Nephrourological Malformations. *Int J Dermatol* 1996; 35: 349-52.
- Urbani CE, Betti R. The significance of familial polythelia [carta]. *J Am Acad Dermatol* 1995; 32: 687-8.

- Urbani CE. Pseudomamma e agenesis renal unilaterale ipsilaterall. *G Ital Dermatol Venereol* 1993; 128: 655-9.
- Van der Putte SCJ, van Gorp LHM. Adenocarcinoma of the mammary-like glands of the vulva. *J Cutan Pathol* 1994; 11 : 157-63.
- Vargas J, Nevado M, Rodríguez-Peralto JL, Augstín PP. Fine needle aspiration diagnosis of carcinoma arising in a ectopic breast. A case report. *Acta Cytol* 1995; 39: 941-4.
- Varsano IB, Jaber L, Garty BZ, Mukamel MM, Grünebaum M. Urinary tract abnormalities in children with supernumerary nipples. *Pediatr* 1984; 73:103-5.
- Velanovich V. Ectopia Breast Tissue, Supernumerary Breasts, and Supernumerary Nipples. *South Med J* 1995; 88: 903-6.
- Von Bardeleben K. Massenuntersuchungen uben die Hyperthelie beim manne. *Cenat Anz Erjanz-Heft* 1893;8:171-85. In Leung AKC, Robson WLM. Polythelia. *Intern J Dermatol* 1989; 28:429-33.
- Walker AN, Fectiner RE. Papillary carcinoma arising from ectopic breast tissue in an axillary lymph node. *Diagn Gynecol Obstet* 1982; 4 :141-5.
- Weinberg SK, Motulsky AG. Aberrant axillary breast tissue: A report of a family with six affected women in two generations. *Clin Genet* 1976; 10: 325-8.
- Wilson WG, Marcus SJ. Variable expression of a congenital scalp defects / limb malformations syndrome in three generations. *Birth Defects* 1982; 18:123-8.

8. ANEXO

**FACULDADE DE MEDICINA DE SÃO JOSÉ DO RIO PRETO
HOSPITAL DE BASE
DISCIPLINA DE GINECOLOGIA E OBSTETRÍCIA**

FICHA PADRONIZADA PARA PACIENTES COM TMS

I. IDENTIFICAÇÃO

Nome: R.G.: Data:
 Data de nascimento: Naturalidade:
 Estado civil: Cor: Profissão:
 Endereço: Cidade: Estado:

II. QUEIXA PRINCIPAL E HISTÓRIA CLÍNICA

.....

III. HISTÓRIA GINECOLÓGICA

Menarca:.....Telarca: Pubarca:..... Menopausa:
 DUM: CM: Duração: Quantidade:
 Dismenorréia: Dispareunia:
 Leucorréia:
 Mastalgia: Pré-menstrual: Nódulo mama:.....

IV. TMS

Tipo: Número: Sintomas:
 Localização: Recorrência familiar:
 Sintomas urinários:
 Sintomas cardiovasculares:

V. HISTÓRIA OBSTÉTRICA

Gesta: Para: Aborto: DUP: DUA:
 Número de filhos vivos: Tipo de parto:
 Amamentação:

VI. ANTECEDENTES PESSOAIS

Cirurgias anteriores:
 Patologias:
 Medicamento em uso:

VII. ANTECEDENTES FAMILIAIS

Patologias:

VIII. HEREDOGRAMA

continuação Anexo

IX. EXAME MAMAS

Inspeção estática:
Inspeção dinâmica:
Palpação:
Expressão mamilar:
Gânglios axilares:
Gânglios supraclavicular:
TMS: Tipo: Localização:.....
Tamanho:

X. EXAME GINECOLÓGICO

Abdome:
Vulva:
Períneo:
Exame especular:
Vagina:
Colo:
Toque vaginal:
.....
Toque retal:

XI. CITOLOGIA

Lâmina a fresco:

XII. HIPÓTESE DIAGNÓSTICA

.....
.....

XIII. CONDUTA

Tratamento:
Exames solicitados:
Orientação: Retorno:

XIV. ATENDIMENTO REALIZADO POR

.....