



1º CONGRESSO DE
**PEDIATRIA DA
REGIÃO NORTE**
MANAUS - AM
22 A 24 DE JUNHO DE 2023

**22 A 24 DE
JUNHO DE 2023**

Centro de Convenções Manaus Plaza Shopping
Av. Djalma Batista, 2100 - Chapada, Manaus - AM



Trabalhos Científicos

Título: Rn Com Ictiose Arlequim Relacionado A Consanguinidade: Relato De Caso

Autores: PAULA CRISTINA RIOS RODRIGUEZ (UNIVERSIDADE NILTON LINS), MARIA EDUARDA ALENCAR SANTOS (UNIVERSIDADE NILTON LINS), TANIA REGINA OLIVEIRA DE AZEVEDO (UNIVERSIDADE NILTON LINS), GUILHERME OLIVEIRA DE AZEVEDO (UNIVERSIDADE NILTON LINS)

Resumo: A Ictiose Arlequim é uma doença genética relacionada a uma patogenia presente em determinados genes, com majoritária transmissão autossômica recessiva. Essa apresentação da ictiose é considerada a forma mais grave e com maior incidência de mortalidade, apesar de todos os avanços nas técnicas de suporte de vida neonatal. Essa doença apresenta-se em forma placas espessas acompanhadas por fissuras extensas, ectrópio, eclábio e deformação nos pavilhões auriculares, além de dificuldade para respirar e se alimentar. Normalmente a sobrevida dessas crianças é baixa, poucos ultrapassam os 3 anos de idade e muitos vão a óbitos durante as primeiras semanas de vida. Recém-nascido (RN) de H.C.L, pré-termo tardio do sexo masculino, nasceu por parto cesárea com 34 semanas e 6 dias, pesando 2,600g, com antecedente de consanguinidade parenteral, e ictiose arlequim na primeira gestação materna, porém com sobrevida de 27 dias. Ao nascer apresentou choro fraco, hipotonia, frequência cardíaca elevada e a presença de extensa área corporal de aspecto descamativo, com fissuras e regiões eritematosas. Além disso, teve casos constantes de apneia por esse motivo foi necessário realizar intubação orotraqueal e transferência para a UTIN. No seu segundo dia de vida, fazendo uso de drogas vasoativas, foi observado redução do débito urinário e uma instabilidade glicêmica. Em seguida, no seu terceiro dia durante o exame físico foi identificado necrose nas extremidades, sendo elas pés e mãos esquerdos e direitos, uma não visualização do conduto auditivo, ectrópio, eclábio, além de uma piora das lesões descamativas. No quarto dia realizou um ecodopplercardiograma transtorácico evidenciando forame oval pérvio e hipertensão pulmonar leve. No quinto e sexto dia de vida, foi relatado um piora da necrose sendo iniciado o protocolo de TEV, melhora da glicemia por colostroterapia e solicitação do sequenciamento genético dos pais. No oitavo dia de vida, RN se encontrava com áreas múltiplas de sangramento ativo, queda da saturação e da frequência respiratória, sendo necessário o aumento da pressão ventilatória e otimização das drogas vasoativas, além do alerta para os pais sobre o risco de óbito e a importância da coleta do exoma e cariótipo para aconselhamento genético. Infelizmente o RN foi a óbito antes dos resultados dos testes genéticos realizados. A seguir apresentamos um caso raro sobre Ictiose Arlequim relacionado a consanguinidade, que durante o seu quadro apresentou sinais clássicos da doença. Por ser uma doença que não possua cura enfatiza-se a importância da identificação de sinais clínicos para realizar o tratamento sintomático, e assim diminuir o desconforto e melhorar a qualidade de vida o mais precoce possível. Em conclusão, é de extrema importância o conhecimento do quadro clínico de Ictiose, independente do tipo, para realizar com mais rapidez os tratamentos sintomáticos e assim diminuir o sofrimento do recém-nascido.