



Trabalhos Científicos

Título: Malformações Em Um Recém Nascido Com Ictiose: Uma Apresentação Síndrômica

Autores: FERNANDA TARUHN ROMANI (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL); MARINA HELENA CAPRA (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL); MAUREN SEIDL (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL); PATRÍCIA BORCHARDT BOLSON (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL); ROBERTA CASTILHOS DA SILVA (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL)

Resumo: **INTRODUÇÃO** As ictioses são um grupo heterogêneo de desordens caracterizadas por descamação generalizada da pele, com severidade variada. A maioria das ictioses são hereditárias, sendo a vulgar e a ligada ao cromossomo X os tipos mais comuns, apresentando incidências aproximadas de 1:250 nascimentos e 1:6000 meninos nascidos, respectivamente. Sua classificação baseia-se em seu fenótipo clínico, defeitos moleculares e se hereditária ou adquirida, reconhecendo dois grupos principais de ictioses: formas não-sindrômicas, nas quais a expressão fenotípica do distúrbio é vista apenas na pele, e sindrômicas, em que outros órgãos e sistemas são afetados. **RELATO DE CASO** Recém-nascido a termo, sexo feminino, nascido de parto vaginal. Apresentou-se ao exame físico no primeiro dia de vida em regular estado geral, plétórica, com ectrópio, eclábio, eritema e edema cutâneo disseminados e baqueteamento digital. Apresentava, ademais, implantação baixa de orelhas, fenda palatina completa, retrognatia, micrognatia e frênulo lingual curto. Encaminhada à Unidade de Terapia Intensiva Neonatal, verificou-se policitemia e hipernatremia secundária à desidratação. No segundo dia evoluiu com áreas descamativas. Realizou ecocardiograma, ecografia de abdômen total e transfontanelar com resultados normais. **DISCUSSÃO E CONCLUSÃO** O diagnóstico dá-se pela avaliação de diversos critérios, como fenótipo da pele (padrão de descamação, presença de membrana coloidal ao nascer, presença de eritrodermia, erosões ou bolhas); tempo de apresentação e evolução; história familiar; achados histopatológicos; manifestações cutâneas e extracutâneas associadas; e testes genéticos. O tratamento visa reduzir sintomas por meio de hidratação, lubrificação, queratólise e diferenciação celular epidérmica. Casos mais graves, que necessitam de tratamento sistêmico, podem fazer uso de acicretina, atuando no controle da proliferação e diferenciação epidérmica. Apesar dos múltiplos achados, a paciente não se enquadrou em nenhuma síndrome descrita em literatura, necessitando de acompanhamento para definição de possível diagnóstico.