



Trabalhos Científicos

Título: Proteinose Lipóide: Relato De Caso

Autores: JULIANA SABOIA FONTENELE E SILVA (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA JOSÉ ALENCAR); ANA CARLA BORGES DE OLIVEIRA SERAFIM (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA JOSÉ ALENCAR); FLAVIANE RABELO SIQUEIRA (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA JOSÉ ALENCAR); TATIANY GUIMARÃES NOGUEIRA GONÇALVES (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA JOSÉ ALENCAR); JEANE DA SILVA ROCHA MARTINS (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA JOSÉ ALENCAR); MARIA LUIZA ABREU CURTI (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA JOSÉ ALENCAR); MARIANA GRAÇA COUTO MIZIARA (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA JOSÉ ALENCAR)

Resumo: Introdução: A Proteinose Lipóide (PL) é genodermatose rara de herança autossômica recessiva, caracterizada pela infiltração progressiva de material hialino na pele, mucosas e órgãos internos, com aumento da deposição do colágeno do tipo IV e redução do tipo I. Descrição do caso: KAMS, 7 anos, desde 1 ano de idade apresentava lesões bolhosas efêmeras que regrediam deixando cicatrizes atróficas profundas em face, ombros, axilas e nádegas, além de lesões na mucosa oral e rouquidão. Apresentava piodermite de repetição, conferindo às regiões acometidas aspecto fibroso e hiperkeratótico, além de crostas hemáticas no couro cabeludo e áreas de alopecia. Fez uso de vários antibióticos, pomadas e anti-histamínicos, sem melhora. Acompanhava com Alergia, otorrino. Realizada biópsia cutânea constatou-se depósitos hialinos e eosinofílicos que se coram pelo PAS sugestivo de PL. Discussão: NA PL a pele é classicamente afetada podendo exibir pápulas e nódulos amarelados, espessamento generalizado, hiperkeratose com formação de lesões verrucosas em áreas de fricção como mãos, cotovelos, joelhos, nádegas e axilas. Durante a infância a fragilidade cutânea resulta na formação de bolhas e cicatrizes raramente hipertróficas ou queloides, porém com tendência a formação de cicatrizes hipocrômicas e/ou atróficas (cicatrizes varioliformes). As alterações de fônos mais comuns são alopecia no couro cabeludo e área de rarefação dos pelos. A deposição de material hialino nas cordas vocais pode levar a rouquidão ou afonia precoce. A língua geralmente está encurtada pelo espessamento do freio sublingual. Do ponto de vista oftalmológico, a alteração mais característica é a blefarose moniliforme. Sintomas neurológicos como epilepsia ou distúrbios neuropsiquiátricos também são relatados. Conclusão Apesar de rara a PL é doença de envolvimento multisistêmico, potencialmente fatal, e que pode levar a importante prejuízo na qualidade de vida dos pacientes. Destaca-se a importância do seu conhecimento, no intuito de favorecer o diagnóstico precoce e um adequado aconselhamento genético.