



Trabalhos Científicos

Título: Ictiose Congênita Com Associação A Outra Síndrome Genética

Autores: CECÍLIA PIRES DE ASSIS ARAÚJO (R2 - PEDIATRIA ST.CASA LIMEIRA); SORAIA DRAGO MENCONI (ST.CASA LIMEIRA); DANIELA GIOVANNETTI (LATIN AMERICA MEDICAL DIRECTOR BIOMARIN PHARMACEUTICAL); CAROLINE MENDES SANTOS (ST.CASA LIMEIRA); FERNANDO BLANCO (ST.CASA LIMEIRA)

Resumo: Introdução: Bebê Alerquim é uma variante da eritrodermia ictiosiforme congênita, uma doença grave com hiperqueratose hiperproliferativa de herança autossômica recessiva e início ao nascimento, cuja incidência é de 1:100.000. A doença geralmente evolui para rachaduras comprometendo suas funções normais da pele, expondo a infecções, além de ectrópio, eclábio e hipoidrose. Objetivo: Relatar um caso raro de possível associação de Ictiose Congênita a outra síndrome genética. Método: Revisão de prontuário. Resultado: Descreve-se o caso de uma criança do sexo feminino sem consanguinidade parental, retardo de crescimento intra-útero (RCIU), pequena para idade gestacional e artéria umbilical única. A gestação foi interrompida pelo RCIU e oligoâmnio, com idade gestacional pelo Capurro de 33 semanas e 4 dias, peso = 1.160g, estatura = 35cm, perímetro cefálico = 27cm. Identificado ao nascimento lesões cutâneas compatíveis com eritrodermia ictiosiforme. Tratada com retinóides com melhora de lesões, mantendo baixo ganho pondera estatural, face triangular e fronte proeminente. Durante sua evolução foi relacionado quadro clínico com síndromes genéticas, apresentando características pertinentes a Russel-Silver, Bloom e Netherton, porém sem preencher critérios diagnósticos. Conclusão: Observa-se uma possível associação da ictiose a outra síndrome, necessitando-se de acompanhamento clínico para fechar a hipótese diagnóstica.