



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Netherton: Relato De Caso

Autores: SABRINA HERNANDES CONCEIÇÃO (PUCPR), GABRIELA TEODORO MACHADO (PUCPR), EDMARA LAURA CAMPIOLO (PUCPR)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Netherton (SN) é uma doença autossômica recessiva rara, caracterizada pela tríade eritrodermia ictiosiforme congênita, tricorrexe invaginada e manifestações atópicas, originadas de mutações no gene SPINK5 no cromossomo 5q32. O objetivo deste relato é difundir conhecimento sobre uma patologia rara e seus diagnósticos diferenciais. Descrição de caso: Pré-escolar, 3 anos e 1 mês, masculino, branco, apresentou no período neonatal placas descamativas finas e brancas, sobre um fundo de pele eritematoso. Nos primeiros meses de vida, evoluiu com hospitalizações recorrentes devido a infecções do trato respiratório, anemia, desidratação e desnutrição. Durante a introdução da alimentação, o menor apresentou vários episódios de anafilaxia a alimentos comuns como o feijão, consequentemente apresentou atraso do desenvolvimento neuropsicomotor e déficit pondero-estatural. Pais não consanguíneos e sem antecedentes familiares de doenças dermatológicas, congênitas ou autoimune. No exame clínico identifica-se lesões tipo escamas dérmicas espessas, xerodermia importante, ictiose, linear circunflexa, rarefação de pelos e hipotriquia. Nos exames laboratoriais há aumento dos níveis séricos totais de IgE e IgA, biópsia de pele compatível com acantose com hiperqueratose, focos de paraceratose e espongiose, derme com infiltrado linfóide e mutações do gene SPINK5, o que possibilitou o diagnóstico de SN. Atualmente, está em seguimento com os serviços de dermatologia e alergia e em uso de imunoglobulina G e medicações tópicas a base de ácido hialurônico e glicerina. Discussão: A SN tem incidência estimada em 1:100.000 a 1:200.000 nascidos vivos, seu diagnóstico é baseado na suspeita clínica, biópsia de pele, tricoscopia e teste genético. Não existe tratamento específico para essa doença, apenas terapia sintomática: anti-histamínicos, corticoides, inibidores da calcineurina e, em alguns quadros, terapia com imunoglobulina. Conclusão: Por se tratar de uma doença rara, confundida com outras entidades, o diagnóstico dificilmente é realizado de forma precoce, retardando a terapia adequada e interferindo na qualidade de vida do paciente.