



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

Título: Lipoproteinose, Genodermatose Rara: Três Casos Em Crianças

Autores: GABRIEL MARTINEZ ANDREOLA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ); RICARDO HOHMANN CAMIÑA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ); SUSANA GIRALDI (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ); VÂNIA OLIVEIRA CARVALHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ); KERSTIN TANIGUCHI ABAGGE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ); LEIDE PAROLIN MARINONI (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ)

Resumo: Introdução: A lipoproteinose é uma doença crônica de alteração primária do metabolismo do colágeno com depósito de material hialino eosinofílico amorfo na pele, mucosas e vísceras. Herança autossômica recessiva, com seis mutações no gene 1 (ECM 1) do cromossomo 1q21 da matriz extracelular proteica. Descrição dos Casos: Apresentação de três casos, dos quais dois eram filhos de pais consanguíneos, com achados típicos de lipoproteinose: alterações cutâneas, de cordas vocais e calcificações cerebrais nos exames de imagens. Discussão: Os primeiros sintomas ocorrem na infância com rouquidão, inabilidade para chorar e espessamento das cordas vocais. As lesões cutâneas são mais tardias com pele infiltrada, bolhas, pápulas e nódulos amarelados nas pálpebras, lábios, pregas corporais, dorso das mãos, joelhos e cotovelos. Na evolução, as lesões de pele se apresentam como cicatrizes cutâneas de aspecto “varioliforme”. A doença é de bom prognóstico, apesar de que quadros graves cursam com envolvimento do sistema nervoso central, com convulsões e calcificações cerebrais típicas em forma de “feijão” ao exame de imagem. Conclusão: A lipoproteinose é uma doença rara com somente 300 casos relatados na literatura mundial. De herança já conhecida, mas com tratamento não padronizado é de importância o seu diagnóstico precoce e tratamento na infância. Os primeiros sintomas surgem com depósitos hialino proteico em vários órgãos e tecidos. Este trabalho apresenta três casos da doença em trinta anos do Serviço de Dermatopediatria.