Trabalhos Científicos

Título: Incontinencia Pigmentar - Aspectos Clínicos De Nove Pacientes

Autores: LARISSA CALDAS GNOATO (HOSPITAL DE CLÍNICAS - UFPR); JANAÍNA HUCZOK (HOSPITAL DE CLÍNICAS - UFPR); RENATA ROBL (HOSPITAL DE CLÍNICAS - UFPR); MARJORIE ÜBER (HOSPITAL DE CLÍNICAS - UFPR); KERSTIN TANIGUCHI ABAGGE (HOSPITAL DE CLÍNICAS - UFPR); LEIDE PAROLIN MARINONI (HOSPITAL DE CLÍNICAS - UFPR); SUSANA GIRALDI (HOSPITAL DE CLÍNICAS - UFPR); VÂNIA OLIVEIRA DE CARVALHO (HOSPITAL DE CLÍNICAS - UFPR)

Resumo: Objetivo: Revisar a literatura e apresentar os aspectos clínicos de 9 casos de Incontinência pigmentar (IP). Método: estudo observacional e retrospectivo que incluiu os casos de IP atendidos no período de janeiro de 1978 a dezembro de 2012 em serviço de atendimento terciário. Os dados avaliados foram: sexo, início da doença, estágio clínico no momento do diagnóstico, presença de manifestações extracutâneas, fotos clínicas, laudos e lâminas de biópsia, contagem de eosinófilos no sangue periférico e complementos via telefone. Resultados: Todos os pacientes eram do sexo feminino. Seis foram diagnosticados no estágio hiperpigmentado. Quatro tiveram início da doença intra-útero (lesões de pele presentes ao nascimento). As manifestações cutâneas foram os primeiros sinais da doença e foram observadas nos 9 casos, passando pelos diferentes estágios evolutivos ou sobrepostos seguindo as linhas de Blaschko: vesicular ou inflamatório, verrucoso, hiperpigmentado e hipopigmentado ou atrófico (serão apresentadas imagens das lesões cutâneas). Seis tinham manifestações extracutâneas. Três apresentavam dentes cônicos. Três tinham alterações oculares (hiperplasia de vítreo, pseudoglioma, leucocoria, microftalmia e nistagmo). Três tinham alterações neurológicas (atraso de fala, microcefalia e crise convulsiva). Alterações ungueais não foram encontradas. Um paciente apresentou alopécia. Sangue periférico foi colhido em um paciente no período neonatal e havia eosinofilia. Conclusões: A IP ou Síndrome de Bloch-Sulzberger é uma doença caracterizada por alterações de tecidos ectodérmicos de diferentes órgãos e sistemas. Tem herança genética dominante ligada ao X associada com mutações do gene NEMO. É doença rara com frequência de 1 em 40.000 a 50.000 recém nascidos. A alteração cutânea é critério diagnóstico e cursa com alterações neurológicas, oculares, dentárias, ungueais e dos cabelos. O tratamento é sintomático com acompanhamento dermatológico, neurológico, odontológico, oftalmológico e aconselhamento genético. Há necessidade de reconhecimento dos aspectos dermatológicos da doença para diagnóstico no período neonatal com orientação precoce e adequada para diminuir a morbidade.