



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



Trabalhos Científicos

Título: Incontinência Pigmentar- Relato De Um Caso

Autores: JEANINE APARECIDA MAGNO FRANTZ (HOSPITAL SANTO ANTÔNIO); GUILHERME ANTONIO SIEMENTCOSKI (UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU); VANESSA GOLFETTO ULIANO (UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU); CLAUDIA RAQUEL MORGADO (UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU); JOSÉ CARLOS RISSATO CARVALHO (UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU); EGON FRANTZ (HOSPITAL SANTO ANTÔNIO); SALMO RASKIN (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ)

Resumo: Introdução: Relatamos caso de uma paciente feminina com Incontinência Pigmentar. A Incontinência Pigmentar é uma genodermatose rara, dominante, ligada ao cromossomo X, afetando basicamente neonatos do sexo feminino, já que no sexo masculino ela é geralmente letal. Sua incidência é desconhecida, sendo descritos cerca de 700 casos em todo o mundo. Apresenta sintomas cutâneos, musculoesqueléticos, oculares, dentários, capilares e ungueais. Não há relação com nenhuma etnia específica segundo a literatura pesquisada. Descrição do caso: paciente feminina, logo após o nascimento apresentou lesões vesiculares e bolhosas em todo corpo, com exceção da face. As lesões evoluíram com hiperpigmentação em redemoinho, seguindo as linhas de Blaschko, em tronco, membros superiores e inferiores, e algumas lesões hipocrômicas e atróficas. Apresenta dentes em cone e rarefação de cabelos. Desenvolvimento neuropsicomotor adequado para idade. Pais não consanguíneos e sem casos semelhantes na família. Foi realizada biópsia que demonstrou dermatite espongiótica com eosinófilos, compatível com hipótese clínica de Incontinência Pigmentar. Realizamos um teste genético para pesquisa de mutação para o gene IKBKG (inhibitor of kappa light polypeptide gene enhancer in B-cells, kinase gamma). Foi detectada uma mutação no exon 2 do gene IKBKG. Aproximadamente 70 a 80% dos pacientes com IP apresentam deleções no exon 4-10 do gene IKBKG. Discussão: A paciente evoluiu com quadro clínico compatível com Incontinência Pigmentar, confirmada por biópsia das lesões cutâneas. O desenvolvimento neurológico não foi afetado. Na idade adulta terá que fazer aconselhamento genético, já que existe a possibilidade de transmitir a mutação para os seus descendentes. Conclusão: A Incontinência Pigmentar é uma doença rara e com a peculiaridade nesse caso de não haver história familiar dessa condição, sugerindo que a enfermidade tenha surgido devido a uma mutação isolada, o que foi confirmado pelo exame genético. Pacientes com IP e seus familiares deverão ser encaminhados ao geneticista para aconselhamento genético.