



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



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Do Nevus Epidérmico: Relato De Caso

Autores: DEISE TAKAYAMA (HIDV); MARTA MAIA (HIDV); PAULA NUSSEN (HIDV); CLARICE SAHADE (HIDV); FERNANDA SOUZA (HIDV); ILKA PARKER (HIDV); NATALIA ANDREA (HIDV)

Resumo: Introdução: Nevos epidérmicos são lesões hiperplásicas benignas derivadas da epiderme. Costumam aparecer ao nascimento e ser notadas em geral durante a infância. Quando extensas, podem associar a má-formações sistêmicas, denominando-se síndrome do nevo epidérmico. Anormalidades clínicas principais: ósseas, SNC, oculares, entre outras. Dentre as raras pode-se citar patologias renal e cardiovascular. O comprometimento renal está associado à hiperfunção do fator de crescimento de fibroblastos 23 (FGF 23), ocasionando à hiperfosfatúria. O FGF 23 cujas funções envolvem o metabolismo do fósforo e inibição da 1^o hidroxilase, enzima responsável pela síntese de calcitriol. Descrição do caso: FMN, 16a 8m, feminino, com diagnóstico de rabdomiossarcoma embrionário primário, síndrome do nevus epidérmico evoluindo com hipofosfatemia e alterações ósseas progressivas (raquitismo, desabamento vertebral e fraturas espontâneas) e desnutrição. Interna para exérese e biópsia de lesão de mandíbula, apresentando diagnóstico de tumor marrom e/ou tumor de células gigantes. Paciente apresenta durante a internação reposição irregular de fósforo, necessitando de fósforo e calcitriol, porém sem normalização de exames laboratoriais. Realiza na internação exérese de nevo, com recidiva do mesmo. Segue em acompanhamento com equipe da Nefrologia, Dermatologia, Psicologia e Cirurgia. Discussão: As manifestações clínicas ainda são as mais importantes. Patogênese é ainda desconhecida, mas a hipótese atual é de um gene autossômico dominante letal sobrevivendo por mosaicismo. Uma recente revisão sobre o tema chama atenção para o papel do fósforo e do FGF-23 na doença renal crônica dessa síndrome. Conclusão: Importante se atentar às consequências sistêmicas da Síndrome do Nevus Epidérmico, patologia rara, ainda não muito descrita, porém que apresenta repercussões importantes sistêmicas.