



## Trabalhos Científicos

**Título:** Hiperqueratose Epidermolítica

**Autores:** JULIANA ABREU BARBIERI (PUC/SP); MARTA WEY VIEIRA (PUC/SP); RAUL FERNANDO ROCHA (PUC/SP); EVELISE DE OLIVEIRA PROENÇA (PUC/SP); ANA CRISTINA RIOS SEVERINO MARTINS (PUC/SP); PAULA ALVES PENNA CORRÊA (PUC/SP); DANIELE MACIEL ALEVATO (PUC/SP); GABRIEL LOPES KUCHINSKI (PUC/SP); LUCIANA SCALLI DUARTE (PUC/SP)

**Resumo:** A hiperqueratose epidermolítica é uma enfermidade genética de herança autossômica dominante, podendo ocorrer mutação espontânea em 50% dos casos. Tem prevalência de 1/200.000. É causada por mutações nos genes KRT1 (12q11-q13) e KRT10 (17q21-q23) que codificam as queratinas 1 e 10 respectivamente. Estas mutações impedem a formação de filamentos de queratina e enfraquecem a estabilidade estrutural do citoesqueleto dos queratinócitos, particularmente os da epiderme superior, acarretando o aparecimento de eritema generalizado, descamação e bolhas, evoluindo para hiperqueratose. O diagnóstico é baseado no exame histológico de biópsias de lesões de pele, que evidencia a camada córnea espessada com degeneração vacuolar na porção superior da epiderme, e o teste genético confirma o diagnóstico. A doença pode ser potencialmente fatal, secundariamente a sépsis, sendo freqüente a necessidade de antibioticoterapia para tratar infecções secundárias. É importante o diagnóstico precocemente para melhora da qualidade de vida do paciente e o tratamento deve ser feito por toda a vida. Este relato de caso evidencia um paciente encaminhado ao ambulatório de genética para elucidação diagnóstica pela presença de alteração de pele desde o nascimento. LCCM, 2 anos e 10 meses, sexo masculino, branco, filho de um casal não consanguíneo. Nasceu de parto cesária, apresentava desde o nascimento eritema generalizado que evoluiu para a formação de crostas e feridas, pele seca e descamativa. Não havia casos semelhantes na família. Ao exame físico não apresentava sinais dismórficos, apenas alteração de pele, esta espessada com hiperqueratose acentuada e descamação importante com presença de algumas áreas com bolhas em dorso. O quadro clínico apresentado é compatível com hiperqueratose epidermolítica. Foi introduzido acitretina, com bom resultado e melhora da qualidade de vida, o aconselhamento genético está sendo realizado, pois o paciente pode ser portador de mosaicismos não só somático como gonadal, podendo dar origem a descendentes gravemente afetados pela dermatose.