Trabalhos Científicos

Título: Considerações Sobre O Diagnóstico Da Ictiose Lamelar Congênita Em Dois Meninos Irmãos

Autores: ANA ELISA XAVIER MOURA (IPPMG); RAQUEL PRISCILA CARDOSO SUDRÉ (IPPMG); KAREN MACEDO (IPPMG); JOSÉ CARLOS VECCHIATI NETO (IPPMG); FLÁVIA SANTOS NARDES (IPPMG); GIUSEPPE MARIO CARMINE PASTURA (IPPMG); CARLOS EDUARDO SCHETTINO (IPPMG)

Resumo: Introdução: A ictiose lamelar congênita (ILC) é uma das duas formas principais de ictiose hereditária autossômica recessiva. Ambas manifestam-se ao nascimento, habitualmente por um bebê colódio, um recem-nascido envolvido por uma membrana amarela aderente. Há eversão palpebral, com risco de lesão ocular. Podem ocorrer complicações potencialmente letais como hipotermia, sepse, insuficiência renal e sequelas neurológicas. A ILC é um distúrbio clínico geneticamente heterogêneo, no qual foram encontradas mutações no gene TGM1 codificador da transglutaminase, no cromossomo 14. A doença evolui para grandes escamas em quadrilátero, livres nas bordas e aderência central. A descamação é pronunciada em todo corpo e pouco eritematosa. A ILC incide em 1/200.000 nascimentos, igual distribuição entre os gêneros. Descrição: Relatam-se dois casos de ILC em irmãos, ambos com lesões típicas da doença, com grandes escamas livres nas bordas e aderência central, difusas, incluindo dobras e pouco eritematosa. Ambas crianças apresentam ectrópio, mais acentuado no irmão mais velho. São dois irmãos, do sexo masculino, um com seis anos e o outro de três meses de idade. O casal, pais das crianças, tem três filhos, sendo o primogênito hígido. Discussão: A ILC é uma doença rara e apresenta características marcantes. Assim, a partir da exposição dos casos, espera-se que os pediatras tomem conhecimento da doença e possam levantar a hipótese diagnóstica diante de crianças com a sintomatologia sugestiva. Não há cura para as ictioses congênitas, portanto, o tratamento visa reduzir os sintomas e melhorar a qualidade de vida dos pacientes. Conclusão: Nesse distúrbio de queratinização, causador de desfiguração e alto estresse psicossocial, deve ser reiterada a importancia do diagnóstico precoce para melhorar a evolução e o prognóstico, possibilitando acolhimento e suporte adequado para a criança e seus familiares.