



Trabalhos Científicos

Título: Hiperceratose Epidermolítica: Uma Condição Rara E Interessante Que O Pediatra Deveria Conhecer

Autores: MARIA ANTONIA FERREIRA GOMES (UNIVERSIDADE POTIGUAR (UNP) - LAUREATE INTERNATIONAL UNIVERSITIES. NATAL/RN.); LANA LIRA CANTIDIO DE MEDEIROS (UNIVERSIDADE POTIGUAR (UNP) - LAUREATE INTERNATIONAL UNIVERSITIES. NATAL/RN.); LUIZ GUILHERME DOS SANTOS PINHEIRO (UNIVERSIDADE POTIGUAR (UNP) - LAUREATE INTERNATIONAL UNIVERSITIES. NATAL/RN.); ZÊMIA MARIA CÂMARA COSTA FERREIRA (UNIVERSIDADE POTIGUAR (UNP) - LAUREATE INTERNATIONAL UNIVERSITIES. NATAL/RN.); FRANCIELLY TERTULINO CUNHA (UNIVERSIDADE POTIGUAR (UNP) - LAUREATE INTERNATIONAL UNIVERSITIES. NATAL/RN.); INAYARA JADE NUNES SILVA (UNIVERSIDADE POTIGUAR (UNP) - LAUREATE INTERNATIONAL UNIVERSITIES. NATAL/RN.); FERNANDA PAULA DANTAS LOBO (UNIVERSIDADE POTIGUAR (UNP) - LAUREATE INTERNATIONAL UNIVERSITIES. NATAL/RN.); JOÃO IVANILDO DA COSTA FERREIRA NERI (UNIVERSIDADE POTIGUAR (UNP) - LAUREATE INTERNATIONAL UNIVERSITIES. NATAL/RN.)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** A hiperkeratose epidermolítica, também conhecida por eritrodermia ictiosiforme congênita bolhosa, é doença genética da queratinização de herança autossômica dominante com prevalência estimada em 1/200.000 nos EUA, embora 50% dos casos sejam esporádicos, ocorrendo por mutação pós-zigótica nos genes das citoqueratinas 1 (KRT1) e 10 (KRT10). Os sintomas têm início ao nascimento, tornando-se menos significativo após a lactação. O diagnóstico é feito com auxílio da histopatologia, e atualmente, a Acitretina é considerada o tratamento sistêmico mais eficaz para a maioria dos casos graves dessa condição. **DESCRIÇÃO DO CASO:** K.B.F., nascido de parto normal, com 3540g, 50cm, Apgar 10/10 e desenvolvimento neuropsicomotor adequado até o momento. Segundo a mãe, as lesões cutâneas são observadas desde o nascimento, sendo apenas avermelhadas inicialmente, transformando-se em bolhas, depois, em ulcerações crustáceas. Ao exame físico, não foram observados dismorfismos dignos de nota, as lesões cutâneas têm aspecto linear, seguindo as linhas de Blaschko, atingindo quase que preferencialmente as regiões de traumatismo mínimo, visíveis nos três estágios, bolhas, lesão ceratótica amarelo-acastanhado e cicatrização de aspecto hipocrômico com afilamento das camadas dérmicas, além de ictiose discreta no restante do corpo. A biópsia de pele revelou à microscopia epiderme exibindo acantose, hiperkeratose e hipergranulosa, associada a vacuolização e presença de grânulos queratohialinos nas camadas superficiais e leve infiltrado linfocitário perivascular na derme. **DISCUSSÃO:** A atenção aos detalhes da evolução e aspectos clínicos aliada às observações na biópsia foram fundamentais para conclusão e diagnóstico do caso e orientação da família quanto à recorrência e da equipe assistente quanto ao prognóstico do quadro. **CONCLUSÃO:** Esse é um caso que ilustra bem a necessidade de interação entre especialidades para uma melhor atenção aos pacientes, especialmente aqueles com doenças raras, revelando a importância que uma boa formação em genética médica tem na formação do médico pediatra e dos demais profissionais da saúde.