



Trabalhos Científicos

Título: Hipomelanose De Ito Em Paciente Com Síndrome De Patau

Autores: STEPHANY PINA DA CUNHA NASCIMENTO MESQUITA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA); CHARLOTE AGUIAR BUFFI BRIGLIA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA); ELLEM TATIANI DE SOUZA WEIMANN (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA); GILSKLEY DE OLIVEIRA COELHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA); INDRA LICIANE NASCIMENTO DE FREITAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA); KAROLINE ALVES MAGALHÃES SOUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA); MATHEUS ARAÚJO MOREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA); NATANAEL LEMOS DA CRUZ (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA)

Resumo: Introdução: A Hipomelanose de Ito (HI) é uma doença neurocutânea, multissistêmica, rara resultante de herança autossômica dominante. E pode se relacionar ao mosaicismismo genético presente na síndrome de Patau. Entre as manifestações clínicas se destacam as desordens neurológicas, ortopédicas e oculares. Descrição do caso: S.V.W.S, 1 ano e 9 meses, masculino, nascido em Boa Vista-RR, à termo e portador de malformações congênitas. Na avaliação ambulatorial de neuropediatria foi observado atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM), além de episódios súbitos de parada respiratória. À ectoscopia, observou-se atresia de coanas, micrognatia, polidactilia pós-axial, hipotonia de tronco, reflexos miotáticos hipoativos e simétricos, e manchas hipocrômicas na pele seguindo as linhas de Blaschko em tórax e dorso. Exames complementares evidenciaram: ECO - comunicação interatrial e interventricular, e estenose de artéria pulmonar direita; TC de Crânio - disgenesia do corpo caloso e aderência intertalâmica maior que a habitual; Cariótipo - 47 XY+13 (trissomia do 13); ECG - padrão sugestivo de hipsarritmia. O paciente evoluiu com epilepsia parcialmente controlada com politerapia. Discussão: O quadro clínico dos portadores da síndrome de Patau se relaciona à redução da expectativa de vida. No caso, o paciente apresenta uma maior sobrevida quando comparada à esperada pela síndrome. Tal fato pode ser reflexo desta criança possuir um padrão mosaico que acompanha à atenuação das alterações fenotípicas. As manchas hipocrômicas em espiral se associaram a atraso no DNPM, crises epiléticas, hipotonia muscular e má formação de múltiplos órgãos, o que condiz com a Hipomelanose de Ito. Conclusão: Atualmente, o paciente descrito se encontra estável e em tratamento de suporte junto a acompanhamento periódico por equipe multidisciplinar. Essa medida será necessária ao longo da vida, uma vez que além das alterações já diagnosticadas outras podem aparecer no transcurso do tempo.