



Trabalhos Científicos

Título: Hipomelanose De Ito: Série De Casos

Autores: VALÉRIA CRISTINA DUARTE BARRETO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); KALINA RIBEIRO FONTENELE BEZERRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTIDIO); ERLANE MARQUES RIBEIRO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN)

Resumo: Introdução. A Hipomelanose de Ito (HI) é síndrome neurocutânea rara (1:10.000), resultado de mosaicismismo cutâneo, de herança monogênica, mais freqüente no sexo feminino, caracterizada por hipocromia linear em faixa e anomalias neurológicas. Relatamos 4 casos de HI em acompanhamento ambulatorial para aconselhamento genético. Descrição dos Casos. Acompanhamos 4 pacientes, 1 do sexo masculino e 3 do feminino (M1:F3). Todos eram caso único na família, sem consanguinidade. 1 nasceu de parto normal, os outros foram cesáreo. Em 2 casos o pré-natal teve intercorrências, que foram polidrâmnio, hipertensão arterial, convulsão e diabetes mellitus. Todos nasceram a termo, 2 com peso adequado para a idade gestacional (IG) e 2, grandes para a IG. Todos tiveram atraso de desenvolvimento neurológico. O exame físico mostrou: Caso 1: macrocrania, manchas hipo/hipercrômicas lineares em tronco e membros. Caso 2: manchas hipocrômicas lineares, polidactilia, ânus imperfurado, fístula perianal, baixa implantação de orelhas. Caso 3: manchas hipocrômicas lineares, microcefalia, hipotonia, olhos amendoados. Caso 4: manchas hipocrômicas lineares, estereotípias. retardo mental. Discussão. Os casos são concordantes com a literatura em relação a prevalência de sexo (M1:F3). As lesões de pele foram o sinal cardinal para a suspeita diagnóstica nesses casos, presente em 100% deles. Os achados associados incluem alterações musculoesqueléticas, neurológicas, oftalmológicas, orais, cardíacas congênitas, urológicas e genitais. As complicações neurológicas são as mais freqüentes e graves, como convulsões, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, alterações no tônus e distúrbios de marcha, encontrados nos casos apresentados. Conclusão. O pediatra é o primeiro profissional de saúde a avaliar esses pacientes, devendo estar atento para o encaminhamento necessário a outros especialistas. O diagnóstico da HI a partir de lesão de pele permite a identificação precoce de doença com repercussão neurológica em que os pais devem ser conscientizados para que o tratamento proporcione melhor qualidade de vida aos afetados.