



Trabalhos Científicos

Título: Hiperkeratose Epidermolítica

Autores: LARA PIGNATON PERIM (HOSPITAL ESTADUAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA); RANIELY BULLERJHAN SCHMIDT (HOSPITAL ESTADUAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA); PAULO SERGIO EMERICH (HOSPITAL ESTADUAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA); ELTON ALMEIDA LUCAS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO CASSIANO ANTONIO MORAES); ROBERTA ROLDI (HOSPITAL ESTADUAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA); RENATA MENDES RODRIGUES DE OLIVEIRA (HOSPITAL ESTADUAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA); SOFIA FILIPPE MARIANI (HOSPITAL ESTADUAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA); RUANA FRAGA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO CASSIANO ANTONIO MORAES); MAYARA ELISA BATISTA FERREIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO CASSIANO ANTONIO MORAES)

Resumo: Introdução: A Hiperkeratose epidermolítica é uma doença rara de queratinização da pele, autossômica dominante, causando descamação com consequente perda da sua função de barreira. Descrição de caso: RN a termo (39 semanas), feminino, apresentava ao nascimento acrocianose discreta, eritema e descamação cutânea difusa, com bolhas e áreas extensas de descolamento da epiderme, poupando região da face. Estudo histopatológico de biópsia cutânea evidenciou hiperkeratose epidermolítica. Tratamento realizado com emolientes, criança reavaliada com onze dias e trinta dias, apresentando melhora das lesões. Discussão: A Hiperkeratose epidermolítica tem incidência de 1:100.000 nascidos e em até 50% dos casos ocorre por mutação espontânea. Causado pela mutação nos genes que codificam as citoqueratinas 1 e/ou 10 (formam o citoesqueleto), expressas nas camadas granulosa e espinhosa da epiderme. O citoesqueleto está funcionalmente alterado, com fragilidade dos queratinócitos nas camadas suprabasais, com aspecto vacuolar. Clinicamente se apresenta no período neonatal com eritema e áreas de descamação, bolhas superficiais frágeis e fugazes, exulcerações com fundo róseo brilhante. Em meses a anos a pele sofre espessamento, com escamas escuras espessas e rugosas, principalmente nas áreas flexurais, eritema discreto a intenso, com diminuição progressiva da formação de bolhas. Apresenta-se como quadro generalizado ou localizado com a distribuição linear pelas linhas de Blaschko. O tratamento é feito com emolientes, manejo e prevenção de desidratação, distúrbios eletrolíticos e infecções cutâneas secundárias. Conclusão: A Hiperkeratose epidermolítica é importante no diagnóstico diferencial nas fases iniciais com epidermólise bolhosa, síndrome da pele escaldada estafilocócica, e nas fases queratóticas (tardias) com as demais ictioses, particularmente as formas recessivas e ictiose bolhosa de Siemens.