



## Trabalhos Científicos

**Título:** Hiperqueratose Epidermolítica Neonatal : Relato De Caso

**Autores:** KIZY DA CORRÊA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO SÃO FRANCISCO DE PAULA), PAOLA RIBEIRO MOLON (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO SÃO FRANCISCO DE PAULA), MORGANA SANTOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO SÃO FRANCISCO DE PAULA), MILENE SEHN (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO SÃO FRANCISCO DE PAULA), FREDERICO GIBBON (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO SÃO FRANCISCO DE PAULA), LUCIANA AZAMBUJA AL-ALAM (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO SÃO FRANCISCO DE PAULA), VERA LEVIEN (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO SÃO FRANCISCO DE PAULA), VANESSA MENDONÇA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO SÃO FRANCISCO DE PAULA), EDUARDO DAMBROS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO SÃO FRANCISCO DE PAULA)

**Resumo:** Introdução: a hiperqueratose epidermolítica (HE) é uma doença rara, autossômica dominante, caracterizada pela presença de lesões eritemato-descamativas e bolhosas que, posteriormente, evoluem para hiperqueratose, sobretudo em áreas flexurais. Descrição do caso: paciente nascido de parto cesárea, devido à apresentação pélvica, com idade gestacional de 40 semanas + 2 dias, aferida por ecografia de 11 semanas + 6 dias. Ao nascimento, apresentou Apgar 9/9, 3800g. Ao exame físico, bom estado geral, hidratado, acianótico, ativo e reativo, com extremidades bem perfundidas. À inspeção da pele, foi observado lesões, em membros inferiores e superiores e perineo, de aspecto bolhoso e, por vezes, crostosas, com algumas áreas hipocrômicas. Não foi encontrado nenhuma alteração ao exame respiratório, cardíaco e gastrointestinal. A mãe do paciente realizou o pré-natal adequadamente e não apresentou nenhuma evidência de TORSCH ou qualquer outra comorbidades. Assim, solicitou-se hemograma, proteína C reativa e VDRL, anti-HIV, toxoplasmose IgG e IgM e citomegalovírus. Nenhum dos exames mostrou qualquer alteração. Ao prosseguir com a investigação, descobriu-se que o pai apresentava hiperqueratose epidermolítica. Foi, então, solicitada avaliação dermatológica e, após discussão em quipe, chegou-se ao diagnóstico presuntivo de hiperqueratose epidermolítica. O paciente recebeu alta em bom estado geral e manteve acompanhamento dermatológico ambulatorial para realização de biópsia. Discussão: a HE decorre, principalmente, de mutações nos genes KRT1 e KRT10. O diagnóstico definitivo é realizado por biópsia, não sendo necessário investigação genética. No entanto, ela se faz importante do ponto de vista de fornecer aconselhamento adequado ao paciente e aos familiares. Conclusão: apesar do estudo genético declarar uma importância familiar, este, atualmente não é fundamental para o manejo clínico dos pacientes, o qual consiste, basicamente, em prevenção de infecções secundárias.