NATAL - RN
CENTRO DE CONVENÇÕES
3 A 7 DE MAIO DE 2022





## **Trabalhos Científicos**

**Título:** Hipomelanose De Ito E Diagnóstico Tardio - Relato De Caso

Autores: JULIA ROSSI BAZZANELLA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO ), GABRIELA DA SILVA RAMOS (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO ), MARIA WAGNER (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO ), MARIA GABRIELA BERNARDO OLIVEIRA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO ), JOSÉ GUILHERME BARBOSA LEITE (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO ), MARIA ELISA RIBEIRO LENZI (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO ), GUSTAVO ADOLFO RODRIGUES VALLE (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO )

Resumo: Introdução A Hipomelanose de Ito (HI) é a quarta desordem neurocutânea mais prevalente no mundo. Se caracteriza pelo acometimento da pele, podendo envolver outros órgãos. O objetivo do trabalho é mostrar a importância do diagnóstico e acompanhamento multidisciplinar precoces para prevenção de seguelas a longo prazo. Apresentação de caso Paciente 17 anos, feminino, negra, buscou atendimento pediátrico por quadro de hipertensão arterial sistêmica acompanhada de sonolência e cefaleia. Ao exame físico constatou-se pressão arterial (PA) 220x110mmHg, máculas hipopigmentares de forma estriada em dorso, formando ondas e espirais em tronco, palmas e plantas, nistagmo horizontal bilateralmente, pupila esquerda não fotorreagente, puntiforme. Exames laboratoriais creatinina 11,82 e ureia 256, spot urinário 3,7, indicando internação hospitalar para controle de PA e início de hemodiálise. História pregressa de catarata congênita, crise convulsiva focal não febril, infecção de trato urinário de repetição e atraso global no desenvolvimento. Na internação: hemograma e sorologias normais, culturas negativas, investigação de endocrinopatias, hepatopatias e distúrbios hidroeletrolíticos sem alterações. Evidenciado em ultrassonografia renal diminuição do volume e cistos corticais esparsos bilateralmente. Após avaliação multidisciplinar pelas equipes de neurologia, nefrologia e dermatologia pediátricas, foi diagnosticada HI com acometimentos renal, ocular e neurológico. Discussão HI é uma desordem rara na qual podemos encontrar alterações multissistêmicas. As lesões tegumentares caracterizam-se por espirais e listras hipopigmentares, que seguem as linhas de Blaschko. As manifestações mais severas são relacionadas ao sistema nervoso central, sendo retardo cognitivo e convulsões as mais importantes. No caso descrito, o diagnóstico tardio resultou em desenvolvimento neuropsicomotor prejudicado e doença renal crônica, submetendo a paciente a hemodiálise com posterior transplante renal. Conclusão Apesar de raro, o diagnóstico da HI é essencialmente clínico sendo obrigatória a presença de lesões tegumentares com as características citadas acima. Este pode ser realizado na primeira infância evitando sequelas e melhorando a qualidade de vida do paciente.