

Trabalhos Científicos

Título: Incontinência Pigmentar Em Lactente Com Crise Convulsiva

Autores: RAÍSSA LUA RODRIGUES ARAÚJO DE CARVALHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ), CARLA RIAMA LOPES DE PÁDUA MOURA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ), ANA KAROLINE BATISTA BURLAMAQUI MELO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ), ANA TERESA SPÍNDOLA MADEIRA CAMPOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ), AMANDA EUGÊNIA ALMEIDA ROCHA (HOSPITAL INFANTIL LUCÍDIO PORTELA), CONCEIÇÃO DE MARIA COSTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ), ISADORA DE CASTRO LEITE ALCANTARA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ), FERNANDO NASCIMENTO DE CARVALHO FILHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ), RAYRON ALVES DE CARVALHO (UNINOVAFAPI), THÁJARA FERNANDES DE SÁ GUIMARÃES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ)

Resumo: Introdução: A incontinência pigmentar (IP) ou síndrome de Bloch-Sulzberger é uma rara genodermatose dominante ligada ao X. Tem fenotipagem heterogênea com predominância nas manifestações cutâneas, que surgem no período neonatal. Descrição do caso: Lactente feminina, no 3º dia de vida iniciou com lesões vesicobolhosas lineares de base eritematosa em membros e tronco, acompanhadas de convulsões focais. Foi internada, necessitando de altas doses de anticonvulsivantes e realizada antibioticoterapia. Transferida ao hospital terciário com 38 dias de vida para investigação. Apresentava-se em estado geral regular, com manchas hipercrômicas reticulares seguindo as linhas de blaschko em tronco e membros, sem outras alterações ao exame físico. Gestação e parto sem intercorrências. Antecedente materno de aborto espontâneo no primeiro trimestre. Mãe e duas irmãs com histórico de quadro cutâneo semelhante e atraso no desenvolvimento dentário. Hemograma, função hepática e renal, eletrólitos, hemocultura e urocultura sem alterações. Sorologias negativas. Ecocardiograma com forame oval patente. Tomografia de crânio evidenciando hipodensidades difusas na substância branca profunda cerebral e ressonância magnética com afilamento de corpo caloso. Líquor de aspecto semi turvo, celularidade e glicose normais e proteínas de 92 mg/dl. Eletroencefalograma evidenciando atividade irritativa em hemisfério cerebral esquerdo. Investigação para imunodeficiências não confirmada. Foi avaliada por dermatologista que levantou a hipótese diagnóstica de Incontinência Pigmentar. Confirmada por anatomopatológico de pele, exibindo queratinócitos necróticos, alguns melanófagos e leve infiltrado mononuclear contendo eosinófilos. Discussão: A IP apresenta-se em quatro estágios: vesicular-bolhoso, verruciforme, hiperpigmentado e hipopigmentado. As manifestações extracutâneas podem ser neurológicas e oftálmicas, que têm pior prognóstico, dentárias, musculo-esqueléticas e imunológicas. O diagnóstico baseia-se na apresentação clínica e histológica, a depender da fase evolutiva. Não há tratamento específico, sendo necessário o acompanhamento multidisciplinar. Conclusão: O diagnóstico precoce, reconhecimento das manifestações extracutâneas e o manejo apropriado podem contribuir para a melhor evolução da criança com IP e para o aconselhamento genético.