



41º CONGRESSO
BRASILEIRO DE
Pediatria
Florianópolis-SC

**22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024**

CentroSul Florianópolis
Av. Gov. Getúlio Vargas, 850
Centro - Florianópolis - SC



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Bloch-Sulzberger: Relato De Caso

Autores: LUCAS DOS SANTOS OLIVEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DO OESTE DO PARANÁ), RAFAELA SORPILE ARAUJO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DO OESTE DO PARANÁ), JÚLIA MAYUMI UEDA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DO OESTE DO PARANÁ), ANA CAROLINA DECKER DA SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DO OESTE DO PARANÁ), JÚLIA FERREIRA LOPES DE OLIVEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DO OESTE DO PARANÁ), MARIANA DEFAZIO ZOMERFELD (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DO OESTE DO PARANÁ), AMANDA FONTANA GOUVEIA FIORELLI (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DO OESTE DO PARANÁ), LARISSA LAVARIAS GESSNER (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DO OESTE DO PARANÁ), EDUARDA XAVIER (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DO OESTE DO PARANÁ), ANA FLÁVIA MENDONÇA FIORI (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DO OESTE DO PARANÁ), HIROFUMI UYEDA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DO OESTE DO PARANÁ), MARCOS ANTONIO DA SILVA CRISTOVAM (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DO OESTE DO PARANÁ)

Resumo: A Incontinência Pigmentar (IP) ligada ao X ou Síndrome de Bloch-Sulzberger é uma genodermatose autossômica dominante, rara, ligada ao X, mais frequente em recém-nascidos do sexo feminino, que pode afetar quaisquer tecidos originários do ectoderma M.E.K.S, 1 dia, feminino, procedente de Boa Vista da Aparecida-PR. Nasceu prematura de 33 semanas e peso de nascimento: 1400 gramas. À admissão em UTI neonatal, apresentava já no primeiro dia de vida vesículas, pústulas e bolhas inflamatórias lineares em tronco e membros. Equipe de dermatologia avaliou sendo aventada a hipótese de Pustulose Neonatal. Posteriormente, as lesões evoluíram rapidamente para placas verrucosas eritemato-crostosas, com distribuição linear. Após visita da mãe ao setor, foi constatado que a mesma possuía diagnóstico de IP, associado à perda visual unilateral, com hipótese diagnóstica voltada à IP. Realizada biópsia e ao exame anátomo-patológico foi evidenciado dermatite espongiótica e eosinofilia, corroborando com o diagnóstico. À avaliação oftalmológica foi constatada mácula irregular, com mancha algodonsa, pontos hemorrágicos e fóvea com alteração anatômica – doença vascular retiniana associada à IP. O curso das lesões cutâneas seguiu para hiperpigmentação residual em distribuição de linhas de Blascho com resquícios de placas crostosas. Atualmente, com cerca de 1 ano de vida, a lactente está em acompanhamento ambulatorial multidisciplinar devido atraso no neurodesenvolvimento. A IP é uma displasia neuro-ectodérmica rara ligada ao X que acomete tecidos dessa origem embrionária. Caracterizada pela progressão peculiar das lesões cutâneas. O diagnóstico é clínico, em cerca de 70 a 80% dos casos, as manifestações extracutâneas envolvem sistema nervoso central (convulsões, retardo mental, acidentes vasculares encefálicos isquêmicos, hidrocefalia e anormalidades anatômicas), olhos (estrabismo, catarata, anoftalmia, microftalmia e outras), dentes (hipodontia, anodontia parcial, entre outras), estruturas ósseas e musculatura esquelética (sindactilia, deformidades cranianas, nanismo, costelas supranumerárias, hemiatrofia e encurtamento de pernas e braços), entretanto, biópsia ou teste genético fornece confirmação diagnóstica. O tratamento se dá por antibióticos na fase vesicular e emolientes na fase verrucosa. É importante o aconselhamento genético e acompanhamento ambulatorial multidisciplinar periódico. Relatou-se um raro caso de IP ou síndrome de Bloch-Sulzberger com apresentação clínica clássica e exames complementares. A IP é uma doença rara e de difícil diagnóstico e, em cada fase evolutiva, apresenta muitos diagnósticos diferenciais. Médicos pediatras devem estar atentos a este diagnóstico devido à raridade da doença e, sempre que possível, solicitar avaliação conjunta de um médico dermatologista e de outras especialidades, de acordo com as manifestações clínicas.