Trabalhos Científicos

Título: Incontinência Pigmentar: Um Relato De Caso

Autores: AMANDA BORDIM COSTA (HOSPITAL REGIONAL DE SOBRADINHO), VANESSA QUEIROZ BASTOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA), GUSTAVO MENDES ALCOFORADO (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA), LOUYSE NAYARA SILVA DE MORAIS (HOSPITAL REGIONAL DE SOBRADINHO), CARMEN DEA RIBEIRO DE PAULA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA)

Resumo: Introdução: Incontinência pigmentar ou síndrome de Bloch-Sulzberger é uma genodermatose ligada ao cromossomo X, observada com predominância no sexo feminino. Apresenta manifestações cutâneas características e pode cursar com alterações oftalmológicas, odontológicas e neurológicas. Descrição: Criança, sexo feminino, apresentou ao nascimento vesículas sobre base eritematosa agrupadas em placas lineares em membros inferiores, superiores e glúteo. Com duas semanas de vida, lesões evoluíram com crostas melicéricas sugestivas de infecção bacteriana secundária. Prescrito antibiótico, com melhora da infecção, mantendo as alterações dermatológicas de base. Internada para investigação e aventadas hipóteses de sífilis congênita, herpes congênita e epidermólise bolhosa. Solicitado parecer, dermatologista sugeriu o diagnóstico de incontinência pigmentar. Com base nessa hipótese, a pele da mãe também foi examinada, observando placas atróficas hipocrômicas em membros inferiores, compatível com a condição. Paciente foi transferida para serviço de Dermatologia e encaminhada para acompanhamento com geneticista e oftalmologista. Discussão: A incontinência pigmentar é uma genodermatose com herança dominante ligada ao X, normalmente letal no sexo masculino. Cursa com mutação do gene NEMO, uma subunidade reguladora que é responsável pela ativação de genes envolvidos com inflamação, imunidade e manutenção celular. As lesões de pele seguem as linhas de blaschko e habitualmente se manifestam em quatro fases: vesico-bolhosa, verrucosa, hipercrômica e hipocrômica e atrófica. A extensão e gravidade do acometimento cutâneo é variável. Usualmente as vesículas estão presentes no nascimento ou surgem durante as primeiras duas semanas de vida, o que torna comum o diagnóstico diferencial com herpes congênita. Alterações cutâneas são mais comuns nos membros e surgem ocasionalmente no tronco, acometimento da face é incomum. As lesões não necessitam de tratamento específico e tendem à involução, podendo deixar placas hipocrômicas com discreta atrofia, mais comum em pernas. Devido ao espectro de manifestações possíveis, por vezes o diagnóstico da mãe só é feito após constatação do quadro da filha, como ocorreu no caso relatado. A condição frequentemente associa-se com alterações neurológicas (crises convulsivas, déficit neurológico), oftalmológicas (estrabismo, retinopatia) e odontológicas. Por este motivo, é essencial o acompanhamento multidisciplinar, devendo incluir o aconselhamento genético. Conclusão: O pediatra geralmente é o primeiro médico a constatar as lesões cutâneas da incontinência pigmentar, visto que estão presentes no nascimento ou se desenvolvem no período neonatal. Apesar da baixa prevalência, considerando-se os diagnósticos diferenciais de infecções congênitas, é importante que a equipe pediátrica saiba identificar um caso suspeito, evitando assim, tratamentos desnecessários e possibilitando o início precoce da investigação multiprofissional.