

## Trabalhos Científicos

**Título:** Ictiose Lamelar: Um Relato De Caso

**Autores:** GABRIELA DE GUSMÃO PEDROSA EUGÊNIO (CESMAC), LUCAS DE JESUS SILVA (CESMAC), LARA TATYANE FERREIRA SANTOS HONÓRIO (CESMAC), ÁTHINA KARLA VIEIRA NUNES BESERRA (CESMAC), JULIANA ESTER RIBEIRO CARVALHO (CESMAC), ALLANA MARIA NEWTON ARRUDA (CESMAC), LAURA MARIA NEWTON ARRUDA (CESMAC), MARIAH MELO CORDEIRO CAVALCANTE (CESMAC), JÚLIA GOMES MAGALHÃES (CESMAC), MARIA EDUARDA SOARES VANDERLEI LIMA (CESMAC), CATARINA RODRIGUEZ SILVA (CESMAC)

**Resumo:** A ictiose lamelar (IL) é um grupo diversificado de transtornos de queratinização que são transmitidos de maneira recessiva autossômica. Estima-se que afete cerca de 1 em cada 300.000 nascidos vivos. Recém-nascido (RN) de parto vaginal, boa vitalidade, sem necessidade de reanimação, sexo feminino, APGAR 9 e 9, pré natal adequado, tipagem sanguínea materna O+ e neonato B+. O capurro não foi possível definir devido a alteração acentuada da textura da pele, porém estabelecido 36 semanas de acordo com a data da última menstruação. Necessitou de suporte em UCI (unidade de cuidados intermediários) pois, ao exame físico, em sala de parto, RN apresentou acentuado ressecamento em pele e mucosas, além de fissuras em dobras, apresentando também ectrópio, eclábio e baqueteamento digital. Foi prescrito argirol 1%, além de dieta por sonda orogástrica, cateterismo umbilical e curativo comfeel plus hidrocoloide. Cuidados para a pele e colírio oftalmológico foram iniciados e, diante do suporte terapêutico, a evolução foi satisfatória após transferência para maternidade de maior complexidade. O reconhecimento pré-natal da doença marca significativamente o curso da gravidez, considerando o alto risco perinatal e a mortalidade neonatal, esta entidade pode ser classificada como letal. A ictiose lamelar é uma patologia diversa, desde casos mais suaves sem eritrodermia significativa até escamas volumosas, aderentes e escuras em todo o corpo com eritrodermia. A sintomatologia apresenta prurido ou desconforto e redução da mobilidade devido à rigidez da pele. Outras manifestações incluem ectrópio persistente, com complicações oculares, distrofias ungueais, alopecia cicatricial, queratodermia palmoplantar, déficit ponderal, baixa estatura. Avanços nos testes genéticos pré-natais permitem o sequenciamento do gene afetado e a confirmação do diagnóstico após o reconhecimento de marcadores de ultrassom. O ultrassom 2D combinado com o ultrassom 3D pode ser um método eficaz para o diagnóstico pré-natal de IL. A investigação da IL deve ser integrada ao pré-natal, otimizando a preparação da equipe para o manejo das complicações. Além disso, a descoberta de uma nova mutação patogênica no gene ABCA12 pode fornecer pistas importantes para futuras pesquisas sobre a etiologia da IL.