Trabalhos Científicos

Título: Incontinência Pigmentar Ligada Ao X Ou Síndrome De Bloch-Sulzberger: Relato De Caso

Autores: TAMARA SIMÃO BOSSE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE CANOAS), RAQUEL LARANJEIRA GUEDES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE CANOAS), LUIZA CAROLINE NETTO ZANETTE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE CANOAS), FERNANDA SHIRATSU OMORI (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE CANOAS), CAROLINA STEDILE SIXTO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE CANOAS), GABRIELA CAROLINE GOMES OLIVEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE CANOAS), TAMARA MARIELLE DE CASTRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE CANOAS), DÉBORA BLOCK SANDERSON (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE CANOAS), LUCIANE MARINA LEA ZINI PERES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE CANOAS), CLÁUDIO SAGRILO JÚNIOR (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE CANOAS), LUIS CARLOS RIBEIRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE CANOAS)

Resumo: A Incontinência Pigmentar (IP), ou Síndrome de Bloch-Sulzberger, é uma doença genética rara ligada ao cromossomo X, predominantemente afetando o sexo feminino. Caracteriza-se por uma evolução em quatro fases de lesões cutâneas, frequentemente associadas a anomalias dentárias, oftalmológicas, neurológicas e outras (1,3,4) Este caso ilustra os desafios diagnósticos e terapêuticos encontrados na identificação e manejo desta condição. Paciente S.C., sexo feminino, 11 dias de vida. Deu entrada em um hospital referência em Canoas/RS devido lesões pustulosas em períneo que iniciaram com 4 dias de vida, evoluíram para membros inferiores e superiores, tórax e couro cabeludo, sem episódios de febre. Paciente foi internada na UTI neonatal para investigação e conduta. Inicialmente, suspeitou-se de impetigo, o qual foi realizado antibioticoterapia com Oxaciclina e Clindamicina por 10 dias. Com base nas hemoculturas, a Clindamicina foi suspensa e iniciou-se Meropenem, porém sem melhora das lesões. Após avaliação pela infectologia e dermatopediatria, devido ao aspecto das lesões vesiculares e a presença de uma lesão similar na mãe, suspeitou-se de infecção herpética. Exames laboratoriais confirmaram herpes e iniciou-se tratamento com Aciclovir intravenoso. Mesmo após 10 dias de tratamento, não houve resposta significativa. Diante da ausência de resposta ao tratamento antiviral, realizou-se biópsia das lesões, revelando no histopatológico espongiose eosinofílica. Considerando o resultado anatomopatológico inespecífico, abriu-se a possibilidade de outros diagnósticos, incluindo doenças bolhosas autoimunes. A paciente foi transferida para um hospital especializado para acompanhamento com patologista perito em pele e possível realização de imunofluorescência. Após extensa avaliação clínica e laboratorial, incluindo diagnósticos de exclusão, a paciente, com 39 dias de vida, foi diagnosticada com Incontinência Pigmentar ligada ao X. Ainda há complexidade no diagnóstico de doenças dermatológicas raras em neonatos e seus diagnósticos diferenciais (5), como se confirma com o presente relato, com a suspeita inicial de impetigo, seguida pela consideração de infecção herpética, demonstrando-se a necessidade de uma avaliação clínica abrangente e detalhada. A confirmação do diagnóstico de IP foi possível após uma investigação extensiva e multidisciplinar, destacando a importância de reconhecer as fases evolutivas das lesões e as manifestações sistêmicas associadas à condição, sendo a característica histopatológica, também, um critério de diagnóstico (2). A IP, embora rara, deve ser considerada no diagnóstico diferencial de lesões cutâneas em neonatos. Este caso ressalta a importância de uma avaliação clínica detalhada, diagnóstico diferencial abrangente e colaboração multidisciplinar para alcançar um diagnóstico preciso e orientar o manejo adequado de condições raras e complexas.