



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Da Pele Rígida Em Lactente: Importância Do Reconhecimento Precoce De Doenças Raras Na Prática Dermatológica Pediátrica

Autores: ANA CLARA RIBEIRO DE BARROS PEREIRA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ), ALICE MARIA DE MELO CASTRO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ), MARIA CAROLINA GASPAR DE CAMPOS (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ), PRISCILLA FERREIRA ZADRA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ), ROANNA ESTEVES REIS CORDEIRO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ), TÁBATA SIMÃO CONRADO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ), RENATA ROBL IMOTO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ), VÂNIA OLIVEIRA DE CARVALHO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ), PRISCILA VERNIZI ROTH (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ), LARISSA HABIB MENDONÇA GOIS (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ), BRUNA LUIZA GUERRER (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ)

Resumo: A Síndrome da Pele Rígida (Stiff Skin Syndrome – SSS) é uma doença rara, congênita, autossômica dominante, fibrosante, não inflamatória e de progressão lenta. Manifesta-se na infância com espessamento cutâneo pétreo, limitação da mobilidade articular e, ocasionalmente, hipertricose. A ausência de acometimento visceral auxilia no diagnóstico diferencial frente as esclerodermias. Lactente do sexo masculino iniciou acompanhamento aos 8 meses de idade no Ambulatório referência de Dermatologia Pediátrica de hospital universitário, por apresentar pápulas pruriginosas em face, abdome e membros inferiores. Diagnosticado, inicialmente, com dermatite atópica (DA), sem melhora significativa com corticoides tópicos e orais. O paciente era previamente hígido, com gestação e parto sem intercorrências e desenvolvimento neuropsicomotor adequado. Aos 10 meses, passou a apresentar endurecimento cutâneo progressivo na região abdominal, com posterior acometimento de membros inferiores e mãos, associado à rigidez torácica. Exames laboratoriais evidenciaram IgE total elevada, leucocitose, eosinofilia e velocidade de hemossedimentação discretamente aumentada. Funções hepática, renal e tireoidiana, além de autoanticorpos, estavam dentro da normalidade. A ultrassonografia das partes moles demonstrou espessamento da fáscia muscular e do tecido subcutâneo. Devido à progressão do quadro e falta de resposta terapêutica à abordagem para DA, foi iniciado metotrexato, posteriormente, interrompido durante a pandemia de COVID-19. O paciente foi encaminhado para fisioterapia motora e acompanhamento com pneumologia devido à rigidez torácica. Nota-se que o início insidioso, o diagnóstico inicial de DA, seguido por endurecimento cutâneo progressivo e rigidez torácica, ilustram a dificuldade diagnóstica nas fases iniciais. A ausência de autoanticorpos, o desenvolvimento neuropsicomotor preservado e os achados ultrassonográficos compatíveis com espessamento da fáscia muscular, foram fundamentais para afastar outras hipóteses diagnósticas. A SSS é uma doença semelhante à esclerodermia e se apresenta de forma difusa ou segmentar. A forma difusa está associada à mutação no gene FBN1, ligada à ativação do TGF-946, e fibrose. A forma segmentar, mais branda e unilateral, associada a mutações em IL-17C, com benefício do uso de secukinumabe. O tratamento farmacológico permanece insatisfatório. Losartana e micofenolato de mofetila surgem como terapias antifibróticas promissoras, embora ainda com pouca evidência. A fisioterapia é essencial para preservar a mobilidade e qualidade de vida. Síndrome da Pele Rígida é uma condição rara, desafiadora e subdiagnosticada, que exige diagnóstico clínico criterioso. Destaca-se a importância de identificar a doença o quanto antes, pois o diagnóstico precoce, juntamente com o encaminhamento para equipes multiprofissionais, é essencial para prevenir limitações funcionais e melhorar a qualidade de vida dos pacientes.