

Trabalhos Científicos

Título: Ictiose Lamelar: Desafios Genéticos, Clínicos E Terapêuticos De Uma Genodermatose Rara

Autores: MARIA LUIZA ALVARENGA BOTREL (UNIVERSIDADE PROFESSOR EDSON ANTÔNIO VELANO – UNIFENAS BH), LAURA ANDRADE CARVALHO (UNIVERSIDADE PROFESSOR EDSON ANTÔNIO VELANO – UNIFENAS BH), JOÃO PEDRO SPANIER (HOSPITAL EVANGÉLICO DE BELO HORIZONTE (HEBH))

Resumo: A ictiose lamelar (IL) é uma genodermatose rara, autossômica recessiva, com incidência de 1:200.000 a 1:300.000 nascidos vivos, sem predileção por sexo ou etnia. Resulta de alterações na diferenciação epidérmica, causando pele espessa, ressecada e escamosa, com comprometimento da barreira cutânea (RICHARD, 2023, MARITSKA et al., 2024). Geralmente, manifesta-se ao nascimento como bebê colódio. O gene TGM1, que codifica a transglutaminase-1, é o mais frequentemente afetado. Suas mutações promovem perda de água transepidérmica e elevam riscos de infecções, distúrbios eletrolíticos e complicações neonatais, incluindo ectrópio, eclábio, necrose digital, alopecia e queratodermia palmoplantar (GENEREVIEWS, 2023). O manejo neonatal deve ser precoce e rigoroso. Análise crítica e atualizada sobre os aspectos clínicos, moleculares e terapêuticos da ictiose lamelar, destacando a importância do manejo multidisciplinar e do aconselhamento genético. Realizou-se uma revisão narrativa nas bases PubMed, Scopus, SciELO e GeneReviews®65039, utilizando os termos: “lamellar ichthyosis”, “TGM1 mutation”, “collodion baby”, “autosomal recessive congenital ichthyosis” e “retinoid therapy”. Foram incluídos artigos, relatos e revisões em inglês e português, publicados entre 2000 e 2024, com foco em aspectos genéticos, clínicos e terapêuticos da IL, especialmente abordagens neonatais, tratamento sistêmico e impacto psicossocial. A ictiose lamelar (IL) manifesta-se ao nascimento, frequentemente como bebê colódio, com escamas progressivamente espessas, especialmente nas extremidades. Complicações neonatais incluem desidratação, sepse, distúrbios hidroeletrólíticos e alterações oculares como ectrópio e ceratoconjuntivite evaporativa (MARITSKA et al., 2024). Cerca de 90% dos casos clássicos têm mutações no gene TGM1, associadas a formas graves, enquanto genes como ALOX12B, NIPAL4 e CYP4F22 relacionam-se a formas mais leves. A variabilidade clínica sugere influência epigenética ou ambiental (GENEREVIEWS, 2023, RICHARD, 2023). O diagnóstico é clínico, com biópsia e testes genéticos em casos atípicos. O tratamento inclui hidratação intensiva, emolientes (vaselina) e retinoides orais, como a acitretina, com monitoramento devido a efeitos adversos, a vitamina D tem potencial terapêutico complementar (TSIVILIKA et al., 2022). A IL afeta qualidade de vida, com impacto social, escolar e no vínculo mãe-bebê, demandando suporte psicológico e aconselhamento genético, especialmente em contextos de consanguinidade. A ictiose lamelar é uma genodermatose rara, com impacto físico, emocional e social. Requer manejo precoce e contínuo, com abordagem multidisciplinar. Avanços diagnósticos e terapêuticos têm melhorado o controle da doença. É crucial garantir acesso a cuidados especializados, reabilitação dermatológica e orientação genética, sobretudo em contextos de consanguinidade. Diagnóstico precoce e empatia profissional são fundamentais para a qualidade de vida dos pacientes.