

## **INCONTINÊNCIA PIGMENTAR LIGADA AO X - SÍNDROME DE BLOCH - SULZBERGER: A IMPORTÂNCIA DAS INTERDISCIPLINAS PEDIÁTRICAS PARA O DIAGNÓSTICO**

### **Pôster**

Autores deste trabalho:

**Fernanda Beatriz Ferreira Souza:** Universidade de Uberaba

**Iasmim Rodrigues Paula e Silva :** Universidade de Uberaba

**Juan Thomaz Gabriel de Souza Ramos:** Universidade de Uberaba

**Larissa da Silva Redondo:** Universidade de Uberaba

**Berenice Alves Ferreira dos Reis:** Universidade de Uberaba

**Milena de Oliveira Amui:** Universidade de Uberaba

**Maria Clara Borges Campos:** Universidade de Uberaba

**Milene de Oliveira Reis:** Universidade de Uberaba

Área do Trabalho: Pediatria

Data da submissão: 31/07/2018 às 12:10

### **Justificativa**

A Incontinência Pigmentar, síndrome de Bloch-Sulzberger, é uma genodermatose multissistêmica rara (1:50.000) ligada ao X, afetando exclusivamente sexo feminino, com diversas anormalidades sistêmicas, como neurológicas, oftalmológicas e principalmente dermatológicas.

### **Objetivo(s)**

Relatar um caso clínico de um RN com lesões vesico-bolhosas distribuídas linearmente seguindo as linhas de blaschko (foto), em todo corpo desde o segundo dia de vida, e mostrar a importância do diagnóstico precoce pela Dermatologia.

### **Método(s)**

A base para o diagnóstico de Incontinência Pigmentar é essencialmente clínico. Os sinais dermatológicos evoluem em quatro fases. Na fase 1, estágio inflamatório, caracteriza-se por bolhas e vesículas, linearmente em extremidades e tronco, nas primeiras semanas de vida. Na fase 2, estágio verrucoso, com pápulas e placas hiperqueratósicas, que surgem entre a segunda e sexta semanas de vida. Na fase 3, estágio de hiperpigmentação, entre três e seis meses com manchas hiperpigmentadas. E fase 4, após a adolescência, com lesões atróficas. Pode ocorrer também alterações dentárias, alterações em couro cabeludo e unhas, e oftalmológicas. O possível envolvimento neurológico pode manifestar com epilepsia ou atraso psicomotor. O teste genético molecular pode confirmar sendo o gene IKBKG o único relacionado.

### **Resultado(s)**

Estudo anatomopatológico da pele evidenciou epiderme com hiperparaceratose, hipergranulose, acantose irregular e ceratinócitos apoptóticos. Ao exame dermatológico presença de onicodistrofia e hiperpigmentação pós inflamatória seguindo as linhas de Blaschko, caracterizando-se a terceira fase da Incontinência



Pigmentar. Exame oftalmológico e neurológico preservado.

### **Conclusão (ões)**

A incontinência pigmentar é uma genodermatose rara e de difícil diagnóstico. Devido a dificuldade de acesso ao teste genético molecular, o diagnóstico clínico é essencial e o acompanhamento rigoroso dos pacientes é importante diminuindo assim as complicações extracutâneas sendo necessário participação da neurologia, oftalmologia, dermatologia, odontopediatria, fonoaudiologia e nutrição.