

INCONTINÊNCIA PIGMENTAR: GENODERMATOSE RARA EM NEONATO

Incontinência Pigmentar, Dermatopatias, Doenças Genéticas Ligadas ao Cromossomo X

Érica Batalha Gomes¹

Ana Carolina Mota¹

Yasmim Cavalcante¹

Claudia Brasil¹

Cristina Vasconcelos Linheiro¹

Amanda Maria Menezes Dantas ²

¹Graduando em medicina - Unichristus

² Médica dermatologista e professora do Centro Universitário Christus - Unichristus

INTRODUÇÃO: A incontinência pigmentar ou síndrome de Block-Sulzberger é uma genodermatose incomum, que afeta, principalmente, o sexo feminino e possui herança autossômica dominante ligada ao cromossomo X. Trata-se de uma doença multissistêmica com manifestações dermatológicas, oftalmológicas, dentárias e que pode apresentar complicações como: deficiência imunológica e neovascularização cerebral com quadros convulsivos. O termo incontinência pigmentar surgiu do aspecto microscópico das lesões na terceira fase da doença, caracterizada pela presença de melanina livre, na camada basal epidérmica, sugerindo melanócitos incontinentes ao pigmento. **OBJETIVO:** Relatar caso raro de lactente diagnosticada com incontinência pigmentar após o surgimento de lesões dermatológicas. **RELATO DE CASO:** Paciente P.C.N, sexo feminino, natural e procedente de São Paulo (SP). Apresentou ao 2º dia de vida erupção cutânea vesicobolhosa em punho direito, sendo aventada a possibilidade de bolha de sucção. Após 4 dias, apresentou lesões em região posterior dos membros inferiores que regrediram espontaneamente e formaram manchas hiperpigmentadas assimétricas, onduladas e estriadas que seguiam as linhas de Blaschko. A mãe foi orientada a aguardar a resolução do quadro. A paciente nasceu a termo de parto cesárea, pesando 3110g, Apgar 9-10, sorologias negativas. A mãe negou intercorrências durante o acompanhamento pré-natal e casos semelhantes na família. Com aproximadamente dois meses de vida, a lactente apresentou nova recidiva das lesões bolhosas em membros inferiores e região perineal. Após avaliação de um médico membro da família foi orientada a procurar parecer genético. Foi solicitado o sequenciamento do gene IKBKG/NEMO em Xq28 que mostrou a presença de uma deleção envolvendo os éxons 4-10 do referido gene, o que confirmou o diagnóstico de incontinência pigmentar. Como a herança é autossômica dominante ligada ao cromossomo X, a mãe foi orientada a realizar o sequenciamento genético, porém a deleção não foi encontrada na genitora. Sendo assim, foi estabelecido que a mutação da paciente é de origem *de novo*. A geneticista encaminhou para acompanhamento dermatológico, no entanto não foi realizada biópsia devido à ausência de lesões vesicobolhosas íntegras. Foi realizado acompanhamento genético e oftalmológico

periódico sem surgimento de lesões no SNC e retina. Após os dois primeiros anos de vida, as lesões ficaram retidas na pele. Foram identificadas intercorrências como quadros alérgicos recorrentes (dermatite, asma, rinite) controlados com corticóides, broncodilatadores e leucotrienos, com um quadro importante de sinusite atípica com dessaturação que cursou com alterações hematológicas importantes aos 3 anos de idade. Atualmente, paciente possui 9 anos de idade e apresenta desenvolvimento neuropsicomotor apropriado para a idade. A hipótese genética é de inativação do X aberrante. **CONCLUSÃO:** A incontinência pigmentar é rara, mas deve ser lembrada entre os diagnósticos diferenciais de lesões vesicobolhosas com manchas hiperpigmentadas residuais. A condição exige acompanhamento dermatológico, neurológico, odontológico, oftalmológico e aconselhamento genético. À vista disso, há necessidade de reconhecimento do quadro cutâneo para o diagnóstico apropriado no período neonatal e promoção de orientação precoce e adequada para diminuir a morbidade da patologia.