

ICTIOSE CONGÊNITA. *CONGENITAL ICHTHYOSIS.*

Patricia G. **BALBINOT**¹, Andressa C. **BONAT**¹, Evanguelia A. **SHWETZ**²,
Guilherme A. **SHWETZ**³, Gilberto **PASCOLAT**⁴

Rev.Méd.Paraná/1295

Balbinot PG, Shwetz GA, Bonat AC, Shwetz EA, Pascolat G. Ictiose Congênita. Rev. Méd. Paraná, Curitiba, 2009; 67(1-2):13-16.

RESUMO - Relata-se o caso de um recém-nascido do sexo feminino com ictiose congênita, cuja mãe também apresentava características de ressecamento de pele sem diagnóstico prévio. Após condução adequada a evolução foi satisfatória sendo acompanhado nos ambulatórios de recém-nascidos de risco e de dermatologia.

DESCRITORES - Ictiose Congênita. Ictiose Lamelar.

INTRODUÇÃO

Ictiose deriva da palavra grega *ictbys* que significa peixe, e se refere ao aspecto escamoso da pele dos pacientes portadores desta doença^{1,2,3}. Referências à ictiose foram encontradas em antigos textos médicos com mais de 2.000 anos. Robert Wilan fez pela primeira vez uma descrição mais exata de ictiose na literatura inglesa de 1808. Mais tarde, a doença foi classificada em formas hereditária e adquirida⁴. As ictioses que acometem predominantemente a pele se classificam em ictiose vulgar, forma mais comum de ictiose, com incidência de 1/300 nascimentos, ictiose recessiva ligada ao cromossoma X, com incidência de 1/2.500 nascidos homens⁵, ictiose arlequim, forma mais grave de ictiose, com incidência de 1/300.000 nascimentos^{6,7}, ictiose lamelar, que se manifesta ao nascer como bebê-colóidio⁷ e eritrodermia ictiosiforme congênita não bolhosa, com incidência de 1/200.000 nascimentos, podendo manifestar-se logo ao nascimento ou nos primeiros meses de vida⁷.

O objetivo deste trabalho é relatar o caso de um recém-nascido do sexo feminino com diagnóstico clínico de Ictiose Lamelar, que apresentou comprometimento de pele importante ao nascimento e que evoluiu satisfatoriamente devido ao manejo precoce.

RELATO DO CASO

Gestante, branca, vinte três anos de idade, tabagista, na terceira gestação, dois partos cesarianos anteriores, tipo sanguíneo O+, sorologias negativas, xerodermia importante, fazendo pré – natal de alto risco por diabetes melito gestacional dependente de insulina a partir do terceiro trimestre de gestação. Procurou o hospital com queixa de bolsa rota há três dias com perda de líquido constante. No momento do parto observou-se grande quantidade de líquido amniótico (polidrâmnio). O recém-nascido era do sexo feminino, com 36 semanas gestacionais, pesou 2.060g, nasceu em apneia, hipotônico, cianótico e bradicárdico, respondendo satisfatoriamente às medidas de reanimação (ventilação com pressão positiva).

O boletim de Apgar foi 5 no primeiro minuto e 7 no quinto minuto de vida, mediu 44cm, perímetro cefálico de 33 cm e perímetro torácico de 28cm, corpo recoberto por “vérnix” espesso em grande quantidade, bastante aderido à pele, com algumas regiões em processo de descamação e sulcos profundos, fácies senil, pele espessa e enrugada, como mostram as figuras 1, 2, 3, 4 e 5.

Trabalho realizado no Serviço de Pediatria do Hospital Universitário Evangélico de Curitiba (HUEC), Curitiba, Paraná.

1 - Médico-Residente de segundo ano do Serviço de Pediatria do HUEC.

2 - Professora-Assistente do Departamento de Pediatria da Faculdade Evangélica do Paraná e chefe do Serviço de Neonatologia e UTI Neonatal do HUEC.

3 - Médico-Residente de segundo ano do Serviço de Dermatologia do Hospital de Clínicas do Paraná.

4 - Coordenador da Residência Médica do HUEC e Professor da disciplina de Pediatria na Faculdade Evangélica do Paraná (FEPAR).



Figura 1 - Pele espessada com sulcos profundos.



Figura 2 - Fácies senil.



Figura 3 - Sulcos cutâneos profundos.



Figura 4 - Descamação plantar.



Figura 5 - Descamação importante em couro cabeludo

Após atendimento inicial na sala de parto o recém-nascido foi transferido a UTI neonatal em regular estado geral, não conseguindo manter um padrão respiratório efetivo, sendo colocado em incubadora aquecida e caixa de oxigênio a 40%. Devido à dificuldade respiratória foi realizada radiografia de tórax que revelou a presença de condensação em terço médio do pulmão

direito compatível com pneumonia, sendo iniciado antibioticoterapia, ampicilina e gentamicina.

No primeiro dia de vida a criança permanecia hipotônica, hipoativa, com pele áspera, espessa, descamativa e com sulcos profundos. Foi mantida em incubadora aquecida e solicitada avaliação dermatológica que definiu o diagnóstico como ictiose congênita sendo iniciado vaselina sólida. Também foi realizada avaliação oftalmológica que orientou o uso de lubrificante ocular pela presença de xeroftalmia. No terceiro dia de vida a criança encontrava-se mais ativa sendo colocada para mamar no seio materno, a pele permanecia seca, áspera e descamativa, mas demonstrava melhora gradual.

Após 21 dias de internação a criança recebeu alta hospitalar, encontrava-se em bom estado geral, ativa, reativa, sugando efetivamente no seio materno e apresentava melhora importante do aspecto da pele, foi prescrita vaselina pastosa, colírio de metilcelulose e encaminhada aos ambulatórios de recém-nascidos de risco e dermatologia. As imagens abaixo (Figs. 6, 7, 8 e 9) mostram o aspecto da pele do recém-nascido no sétimo dia de vida.



Figura 6 - Lesões descamativas em palma.



Figura 7 -Pele áspera com sulcos profundos



Figura 8 - Alopecia de sobrancelhas



Figura 9 - Alopecia em couro cabeludo

DISCUSSÃO

Ictiose lamelar é uma doença rara, com prevalência estimada em torno de 1 em cada 200-300.000 nascidos vivos na população geral⁸. É geneticamente heterogênea e herdada de forma autossômica recessiva^{9,10,11,12}. No presente caso, avaliando os antecedentes, constatou-se herança genética devido a mãe haver apresentado ao nascimento as mesmas características da pele do recém-nascido, segundo relatos da avó materna. Atualmente a mãe apresenta xerodermia importante que mantém desde a infância podendo ser uma ictiose não diagnosticada.

A ictiose lamelar foi mapeada até agora para 3 loci cromossômicos: 14q11. 2, onde se localiza o gene da trasglutaminase -1 (tgm-1)^{10,13}, responsável por 60 % dos casos de ictiose lamelar; 2q33-35 (gene abca12) e 19p12-q12^{7,8,9,12,14}.

Na maioria dos portadores de ictiose lamelar a doença manifesta-se ao nascer como bebê-colódio, denominação utilizada para se referir ao aspecto da pele que, espessada à custa da camada córnea, se torna um envoltório espesso, brilhante, pouco flexível e translúcido^{1,3,5,7,8,10,13}. Pode haver eversão de pálpebras e às vezes dos lábios, as áreas flexoras são acometidas ocorrendo espessamento e descamação das palmas das mãos e plantas dos pés. As escamas são grandes, quadranguladas, de cor amarelada ou castanha, aderentes no centro e com bordas soltas que se destacam logo após o nascimento deixando uma pele avermelhada¹. Raquitismo tem sido relatado em portadores desta forma de ictiose por deficiência na síntese de vitamina D⁷.

A função barreira é deficiente, estando a criança em risco elevado para desidratação, desequilíbrio hidroeletrólítico, absorção de tópicos, com intoxicações e septicemias; requer, portanto, cuidados intensivos nos primeiros dias de vida.

A assistência ao recém-nascido em UTI neonatal, com hidratação, controle adequado de temperatura, nutrição, prevenção de infecções e cuidados com a pele e os olhos é primordial^{2,6,13}. Neste caso a conduta realizada foi de controle hidroeletrólítico e da temperatura corporal, colírio de metilcelulose em ambos os olhos e vaselina sólida.

O diagnóstico de ictiose é clínico, histopatológico, ultraestrutural e por métodos de biologia molecular para identificação de mutações⁶. A manifestação histopatológica é de hiperqueratose com normogranulose ou hipergranulose⁵. Neste paciente não foi realizada biópsia de pele durante a internação, sendo feito diagnóstico clínico desta variante de ictiose. Na alta foi feito encaminhamento para dermatologista para realização de biópsia de pele e acompanhamento.

Esta doença tem como diagnósticos diferenciais mais importantes a eritrodermia ictiosiforme congênita, síndrome de Netherthon, síndrome Sjögren-Larsson e a tricodistrofia^{7,13,14}.

Não há cura para as ictioses congênitas, portanto, o tratamento visa reduzir os sintomas e melhorar a qualidade de vida dos pacientes. Os alvos a serem abordados no planejamento do tratamento são a qualidade e quantidade de escamas, a espessura da camada córnea, a inflamação da pele, a falha da barreira cutânea, as infecções secundárias e a rigidez da pele. Todos esses fatores geram os principais sintomas desses pacientes: xerose, descamação, eritema, prurido, hipo-hidrose e ectrópio⁵.

O tratamento tópico da ictiose classicamente inclui aplicações de agentes queratolíticos como ácido retinóico 0,1% creme, ácido láctico e propilenoglicol^{9,15}. O tratamento precoce dos casos graves de ictiose congênita diminui a mortalidade por complicações e a acitretina, um derivado da vitamina A pertencente ao grupo dos retinóides⁵, parece ser o tratamento mais eficiente com fácil administração oral¹⁵. Dentre os efeitos colaterais atribuídos ao uso de retinóides destacam-se queilite, xerostomia, xeroftalmia, toxicidade hepática e elevação dos lipídios sanguíneos^{5,6}. Também apresenta efeitos colaterais ósseos (desmineralização ou calcificação de ligamentos) que ocorrem após muitos anos de tratamento, devendo ser

monitorados a cada ano.

Em 2008 um estudo avaliou a eficácia e segurança da acitretina em 28 crianças com doenças congênitas da queratinização (dessas, 19 eram alguma forma de ictiose). As idades variaram entre 1 e 13 anos (média de 7,6 anos) e o seguimento ocorreu por até 36 meses (média de 13,5 meses). Melhora clínica (>90%) ocorreu em 82% dos pacientes em 2-4 semanas de tratamento. Em relação aos efeitos adversos, alterações no perfil lipídico ocorreram em cinco crianças e alterações nas transaminases em seis crianças, mas foram transitórias e não foi necessária alteração de dose ou suspensão do tratamento. Nenhum paciente teve prejuízo no crescimento ou alterações na monitoração radiológica⁵.

A ictiose congênita é uma doença que pode trazer sérios prejuízos aos recém-nascidos se não manejada de forma adequada, daí a importância dos pediatras e principalmente os neonatologistas estarem familiarizados com esta doença, já que está presente ao nascimento.

Balbinot PG, Shwetz GA, Bonat AC, Shwetz EA, Pascolat G. Congenital Ichthyosis. Rev. Méd. Paraná, Curitiba, 2009; 67(1-2):13-16.

ABSTRACT - We report the case of a newborn female with congenital ichthyosis, whose mother also had characteristics of the skin without a previous diagnosis. After conducting the appropriate outcome was satisfactory and was accompanied by the outpatients neonates at risk and dermatology.

KEYWORDS - Congenital Ichthyosis. Lamellar Ichthyosis.

REFERÊNCIAS

- Ceccon Jurfest ME, Diniz Albuquerque EM, Feferbanm R, Krebs Jornada VL, Kim Chong, Vaz Costa FA, Ramos Araújo JL. Ictiose congênita: Instituto da Criança Prof. Pedro de Alcantra do HC da Fmusp 1994; 16(3): 113-119.
 - Georgetti FC, Eugênio GR and Volpe HT. Harlequin ichthyosis: case report and literature review. Rev Paul Pediatría 2006; 24(1):90-3.
 - Aigner CO, Gajardo Maturana GA, Matiello M, Rocha MB and Fritzen TC. Relato de caso: bebê arlequim – ictiose congênita. Arquivos Catarinense de Medicina 2008; 37(4).
 - Frank Victor MD and Julie V Schaffer MD. Lamellar ichthyosis: Dermatology Online Journal 11(4): 13.
 - Yang JM, Ahn KS, Cho MO, Yoneda K, Lee CH, Lee JH et al . Novel mutations of the transglutaminase 1 gene in lamellar ichthyosis: J Invest Dermatol 2001; 117 (8): 214-218.
 - Ministério da Saúde. Protocolo clínico e diretrizes terapêuticas - ictioses hereditárias. Portaria nº 13, de 15 de janeiro de 2010.
 - Vinzenz OJI and Heiko Traupe. Ichthyoses: differential diagnosis and molecular genetics: Eur J Dermatol 2006; 16 (4):349-59.
 - Cakmak A, Baba F, Cakmak S, Shermatov K and Karazeybek H. Treatment of congenital ichthyosis whit acitretin: The Internet Journal of Pediatrics and Neonatology 2008; 8 (1).
 - Roberts JB and Adelson D. Case report: prolonged collodion membrane causing constrictive bands of the digits and treatment. Dermatology Online Journal 2010; 16 (1):15.
 - Klar J, Schweiger M, Zimmerman R, Zechner R, Törmä H, Vahlquist A et al. Mutations in the fatty acid transport protein 4 gene cause the ichthyosis prematurity syndrome: The American Journal of Human Genetics 2009; 85: 248-253.
 - Bolgui B, Hamamci N, Akdeniz S and Çelenk S. Oral manifestations of lamellar ichthyosis; a case report: Iranian Journal of Pediatrics 2009; 19(3):298-302.
 - Schwartz RA, Okulicz JF. Ichthyosis vulgaris, hereditary and acquired. pesquisado em www.emedicine.medscape.com updated: jun 23, 2010.
 - Hennies HC, küster W, Wiebe V, Krebsová A and Reis A . Genotype/phenotype correlation in autosomal recessive lamellar ichthyosis: Am. J. Hum. Genet . 1998; 62: 1052-1061.
 - Sampaio SA, Riviti EA. Ictioses: Dermatologia, 2008; 3ª ed: 1028-1042.
 - Azulay I, Bonalumi A, Azulay DR and Leal F. Ictiose lamelar: Atlas de Dermatologia 2007, p 409.
-