

Incontinência pigmentar ou Síndrome de Bloch-Sulzberger

Incontinence Pigmenti or Bloch-Sulzberger Syndrome

Resumo

Introdução

A incontinência pigmentar (IP) afeta principalmente neonatos do sexo feminino. As manifestações cutâneas progridem em quatro fases: vesicobolhosa, verrucosa, hiperpigmentar e hipopigmentar. Outros tecidos podem ser afetados, como: dentes, olhos, ossos, sistema nervoso central, musculatura esquelética e sistema imune.

Objetivos

Apresentar um relato de caso de uma genodermatose rara ligada ao cromossomo X: Incontinência Pigmentar.

Materiais / Sujeitos e Métodos

Paciente H.G.L, feminino, 15 dias de vida, apresentou pápulas e vesículas com base eritematosa e máculas hipercrômicas acastanhadas de distribuição linear em tronco, membros superiores e inferiores sem sintomas associados. As primeiras lesões surgiram ao nascimento e tornaram-se mais evidentes com 6 dias de vida.

Resultados

Após a elucidação diagnóstica clínico-patológica, um acompanhamento de longa data, multidisciplinar e periódico se realizou com o objetivo de detectar precocemente manifestações extracutâneas.

Conclusões

A Incontinência Pigmentar é uma síndrome de difícil diagnóstico, e possui muitos diagnósticos diferenciais a serem lembrados. Reconhecer as alterações típicas de cada fase da doença é de suma importância para que a criança tenha, precocemente, o acompanhamento multidisciplinar adequado.

Abstract

Incontinentia Pigmenti (IP), also known as Bloch-Sulzberger Syndrome or Bloch-Siemens Syndrome, is a rare genodermatosis characterized by change in the ecto and mesodermal tissues of different organs and systems, with cutaneous manifestations, eye, dental and central nervous system. With an autosomal dominant inheritance linked to chromosome X, the IP affects females, in more than 95% of cases. Its frequency is 1 case for every 40,000 to 50,000 newborns. Cutaneous manifestations are the first signs of the disease. It presents in four clinical stages, evolutionary or overlapping, following the Blaschko lines: (1) vesicular or inflammatory, (2) verrucous, (3) hyperpigmented and (4) hypopigmented or atrophic. The term pigmentary incontinence emerged from the microscopic aspect of the diseases in the third stage, with the presence of free pigment in the basal layer of the epidermis.

Autora/Coautora

Flávia Emy Onaga Rezende de Souza
Pós-graduanda em Dermatologia
Faculdades BWS
Brasil

Dora Patrícia Ramirez Angarita
Pós-graduanda em Dermatologia
Faculdades BWS
Brasil

Palavras-chave

Dermatologia. Incontinência pigmentar.
Assistentes de Pediatria. Relatos de
Casos.

Keywords

Dermatology. Incontinentia Pigmenti.
Pediatric Assistants. Case Reports.

Trabalho submetido: 30/06/22. Publicação aprovada: 26/07/22. Financiamento: nenhum. Conflito de interesses: nenhum.

INTRODUÇÃO

A Incontinência pigmentar (IP), também conhecida como Síndrome de Bloch-Sulzberger, é uma genodermatose rara ligada ao cromossomo X, com manifestações cutâneas, oculares, odontológicas e no sistema nervoso central (SNC) ^(1,2).

O objetivo deste estudo é apresentar um relato de caso de uma apresentação clínica clássica de IP, no ambulatório de Dermatologia da BWS, em São Paulo (SP).

RELATO DO CASO

Paciente H.G.L, sexo feminino, 15 dias de vida, apresentou pápulas e vesículas com base eritematosa e máculas hipercrômicas acastanhadas de distribuição linear em tronco, membros superiores e inferiores sem sintomas sistêmicos associados (figuras 1 e 2). As primeiras lesões surgiram ao nascimento e se tornaram mais evidentes com 6 dias de vida. No hemograma solicitado, apresentou eosinofilia de 500 células por microlitro e a biópsia evidenciou exocitose eosinofílica com derrame pigmentar, ambos resultados de exames compatíveis com o quadro clínico. O uso de hidratante e cuidados locais da pele para evitar infecção cutânea foram prescritos. Iniciou-se o acompanhamento multidisciplinar a longo prazo, incluindo neurologista, oftalmologista, dentista e dermatologista.

Figura 1 - Pápulas e vesículas com base eritematosa e máculas de distribuição linear em membros superiores.



Fonte: Original da autora.

Figura 2 - Máculas hipercrômicas acastanhadas de distribuição linear em tronco, membros superiores e inferiores.



Fonte: Original da autora.

As manifestações cutâneas são os primeiros sinais da doença, e apresentam-se em quatro fases evolutivas concomitantes ou sequenciais com lesões lineares restritas às linhas de Blaschko, são elas: (1) vesiculares ou inflamatórias, (2) verrucosas, (3) hiperpigmentadas e (4) hipopigmentadas ou atróficas. Assim como no caso acima descrito, acomete principalmente crianças do sexo feminino, uma vez que possui herança autossômica dominante ligada ao cromossomo X. O reconhecimento precoce das lesões cutâneas, muitas delas patognomônicas da IP, possibilitou o rápido diagnóstico e o correto encaminhamento do paciente para o acompanhamento multidisciplinar⁽¹⁻³⁾.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Postula-se que, aproximadamente, 80% dos pacientes com incontinência pigmentar têm uma deleção envolvendo os éxons 4-10 i IKBKG/NEMO, sendo o defeito cromossômico principal no braço longo do cromossomo Xq28. No sexo feminino, o gene provoca a doença e no sexo masculino geralmente é letal⁽³⁾.

As lesões cutâneas ocorrem em 80% dos casos, sendo que se manifestam nas primeiras semanas de vida e evoluem em quatro fases clássicas: 1) eritematovesiculosa: surge antes da 2ª semana de vida ou durante os primeiros dois meses e caracteriza-se por lesões papulovesiculares com base eritematosa distribuídas linearmente em membros e/ou tronco, assintomáticas e que desaparecem espontaneamente em torno do 4º mês. Pode haver eosinofilia no hemograma e eosinófilos nas vesículas; 2) verrucosa: apresenta-se como pápulas verrucosas lineares e/ou placas hiperkeratóticas que substituem as lesões precedentes, assintomáticas e que regredem em até 6 meses; 3) pigmentar: patognomônica. Inicia-se entre o 3º e o 6º mês de vida com manchas hiperpigmentadas acastanhadas ou cinza-azuladas assimétricas estriadas que percorrem as linhas de Blaschko no tronco e/ou extremidades. As lesões progridem por meses e persistem por anos com melhora ou desaparecimento na adolescência ou na vida adulta. A denominação da síndrome decorre dessa fase; 4) hipocrômica: manchas hipocrômicas e atróficas, com ausência

de pelos e que podem permanecer pelo resto da vida. No caso relatado, observou-se uma concomitância da fase um e três ⁽⁴⁻⁶⁾.

A depender da fase evolutiva dos achados cutâneos, os principais diagnósticos diferenciais são: fase 1) lúpus bolhoso e penfigoide bolhoso; fase 2) hiperqueratose epidermolítica ou associada a infecções e líquen estriado; fase 3) dermatopatia pigmentosa reticularis ou hipomelanose nevoide e fase 4) hipomelanose de Ito ou aplasia cútis congênita ⁽¹⁾.

Em cerca de 70 a 80% dos casos, as manifestações extracutâneas ocorrem e envolvem os sistemas: nervoso central (convulsões, retardo mental, acidentes vasculares encefálicos isquêmicos, hidrocefalia e anormalidades anatômicas); oftalmológico (anormalidades vasculares da retina, estrabismo, catarata, anoftalmia, microftalmia e outras); odontológico (hipodontia, anodontia parcial, entre outras); músculo-esquelético (sindactilia, deformidades cranianas, nanismo, costelas supranumerárias, hemiatrofia e encurtamento de pernas e braços). Mesmo não sendo observada no momento do diagnóstico nenhuma manifestação extracutânea no caso relatado, iniciou-se o acompanhamento multidisciplinar de longo prazo para detecção e tratamento precoce do acometimento em outros órgãos ^(5,6).

As características histopatológicas são distintas em cada fase evolutiva da doença. Na fase vesicobolhosa, há vesículas preenchidas com eosinófilos; na fase verrucosa, observa-se hiperqueratose, disceratose, acantose e papilomatose; na fase hiperpigmentar, evidencia-se derrame pigmentar, com presença de numerosos melanófagos na derme, e na fase hipopigmentar encontra-se afinamento da epiderme e ausência de anexos ^(1,4).

Após o diagnóstico clínico-patológico, faz-se necessário o acompanhamento multidisciplinar ambulatorial periódico. Além disso, a família deve ser orientada a realizar aconselhamento genético.

CONCLUSÕES

A incontinência pigmentar é uma síndrome de difícil diagnóstico e, em cada fase evolutiva, possui muitos diagnósticos diferenciais a serem lembrados. Enfatizamos a necessidade do médico dermatologista de reconhecer as alterações típicas de cada fase, a fim de que o paciente tenha acompanhamento multidisciplinar adequado e periódico de longo prazo, bem como a respectiva família seja orientada precocemente quanto às fases subsequentes da doença e às possíveis alterações em outros órgãos e/ou sistemas.

REFERÊNCIAS

1. Pereira MA, Mesquita LA, Budel AR, Cabral CS, Feltrim Ade S. Incontinência pigmentar ligada ao X ou síndrome de Bloch-Sulzberger: relato de um caso. *An Bras Dermatol*. [Internet]. Jun 2010 [Citado 2022 Jun.22];85(3):372-5. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/abd/a/8q7QjKLXs7R8k7hF99Y9ggn/?lang=en>
2. Bodemer C, Diociaiuti A, Hadj-Rabia S, Robert MP, Desguerre I, Manière MC, et al. Multidisciplinary consensus recommendations from a European network for the diagnosis and practical management of patients with incontinentia pigmenti. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. [Internet]. 2020 Jul [Citado em 2022 Jun. 17];34(7):1415-1424. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1111/jdv.16403>
3. Cammarata-Scalisi F, Fusco F, Ursini MV. Incontinentia pigmenti. *Actas Dermo-Sifiliográficas*. [Internet]. 2019 Mai [Citado 2022 Jun. 20];110(4):273-278. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1016/j.ad.2018.10.004>
4. Batson R, Keeling BH, Diaz LZ. Incontinentia Pigmenti. *J Pediatr*. [Internet]. 2016 Set [Citado em 2022 Jun. 20]; v. 176, p. 218-218. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1016/j.jpeds.2016.05.081>
5. Kim BJ, Shin HS, Won CH, Lee JH, Kim KH, Kim MN, et al. Incontinentia Pigmenti: clinical observation of 40 korean cases. *J Korean Med Sci*. [Internet]. 2006 Jun [Citado em 2022 Jun.15];21(3):474-7. Disponível em: <https://doi.org/10.3346/jkms.2006.21.3.474>
6. Bergmann K, Gregersen PA, Graakjær J, Tareen A, Sommerlund M. Incontinentia pigmenti in a newborn boy. *Ugeskr Laeger*. [Internet]. 2021 Jun

21 [Citado 2022 Jun.27];183(25):V03210247. Disponível em:
<https://ugeskriftet.dk/videnskab/incontinentia-pigmenti-hos-en-nyfodt-dreng>