

Ictiose Arlequim: Estratégias de Manejo Multidisciplinar em Caso Neonatal Grave

AUTORES: Nayana Marques Vidal, Flora Mère Lúcio, Wallace Wilians Meireles da Silva, Marcus Vinicius Oliveira de Mello, Antônio Cavalcanti de Barros Wanderley Neto, Claudia Maciel Brito Aguiar de Arruda, Ana Gloria Vale de Melo, Madna Avelino Silva, Thiago do Vale Machado, Erlane Marques Ribeiro.

NOME DA INSTITUIÇÃO: *HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN*

INTRODUÇÃO

Bebê Arlequim é uma forma rara e grave da ictiose congênita de herança autossômica recessiva que causa uma hiperqueratinização da pele, podendo causar óbito neonatal. Objetivamos apresentar um caso atendido no Serviço de Referência de Doenças Raras, enfatizando a importância do tratamento multidisciplinar e a construção de um protocolo para manejo clínico

DESCRIÇÃO DO CASO

Menina, RNPT nasceu com 34s 6d, peso=2.188g, APGAR 9/9, fruto da primeira gestação de pais consanguíneos. Na gestação houve diabetes gestacional, hipertireoidismo e ruptura prematura de membranas, evoluindo para parto cesáreo em hospital secundário e transferida para suporte neonatal em hospital terciário, público e de referência em doenças raras. Avaliada por equipe de genética em UTI neonatal, observou-se múltiplas placas espessas com fissuras profundas na pele, ectrópico bilateral, eclábio e necrose de dedos de mãos e pés. Houve necessidade de suporte respiratório em ventilação mecânica, fez uso de antibiótico de largo espectro, cuidados intensivos para infecção neonatal e atendimento por equipe multidisciplinar com pediatra, estomatoterapeuta, dermatologista, cirurgião infantil, geneticista, paliativista, porém faleceu após 7 dias por septicemia. Foi feito aconselhamento genético com risco de recorrência de 25% para a prole do casal. A paciente usou lubrificação ocular, emolientes para pele e pela gravidade do caso foi decidido por não realizar a cirurgia de amputação dos dedos necrosados. Não conseguimos realizar teste molecular por problemas técnicos.



DISCUSSÃO e COMENTÁRIOS FINAIS

A ictiose é uma genodermatose que varia em intensidade e extensão, de forma leve até quadros graves, como a ictiose congênita do tipo Arlequim. A doença é frequentemente relacionada à consanguinidade, como no caso apresentado. O teste molecular, apesar de ser útil para aconselhamento genético, não é necessário para o diagnóstico, que é clínico, devido às alterações frequentes nesses casos como as placas hiperqueratinizadas em todo corpo, o ectrópico e o eclábio, que estavam presentes no caso que apresentamos. A atuação do paliativista é essencial por se tratar de uma doença sem cura e com risco de óbito. A infecção neonatal em prematuro desde o nascimento contribuiu para o mau prognóstico. A cirurgia de amputação das extremidades dos membros é discutível. Diante da ictiose congênita tipo Arlequim, é necessária uma abordagem multidisciplinar na tentativa de melhorar a qualidade de vida do paciente e sua família. Deve-se considerar uso de incubadora umidificada e aquecida, aplicação de emolientes, cuidados com a lubrificação dos olhos. Faz necessário avaliar complicações frequentes deste quadro e, em consonância com as diversas especialidades envolvidas, elaborar um protocolo para melhor avaliação e acompanhamento desses pacientes, visando melhorar prognóstico e sobrevida.



REFERENCIA

Ahmed H, O'Toole EA. Recent advances in the genetics and management of harlequin ichthyosis. *Pediatr Dermatol*. 2014 Sep-Oct;31(5):539-46. doi: 10.1111/pde.12383.