

Incontinência Pigmenti – Caso Clínico

ADELAIDE TABORDA *, VÍCTOR BASTOS *, JOÃO FONSECA *, EVELINE RUAS **, ANA MORENO **

Hospital de São Teotónio – Viseu

Resumo

A incontinência Pigmenti (I P) é uma rara genodermatose evoluindo tipicamente por três estádios (vesículas, lesões verrucosas e hiperpigmentação), afectando o sexo feminino em mais de 95% dos casos referidos.

Os autores descrevem um caso de I P num recém-nascido. A correlação clinicopatológica do sexo feminino, com história familiar, lesões cutâneas polimorfas (vesiculosas, pustulosas e verrucosas), eosinofilia periférica e alterações histopatológicas permitiu estabelecer o diagnóstico.

A propósito de I P, apresentam uma breve revisão das suas manifestações clínicas e patológicas.

Palavras-Chave: Incontinência Pigmenti; genodermatose, recém-nascido.

Summary

Incontinentia Pigmenti – A Case Report

Incontinentia Pigmenti is an uncommon genodermatosis with significant manifestations affecting the neuroectodermal, ocular and skeletal tissues. The cutaneous manifestations usually occur in three stages: vesicular, verrucous and hyperpigmentation. More than 95% of reported cases occur in females.

The authors present a clinical case of I P in a newborn baby. Clinicopathologic correlation of the newborn's female sex, positive family history of I P, polymorphous (vesicular, pustular and verrucous) cutaneous lesions, peripheral eosinophilia and lesional histopathologic findings established the diagnosis.

The clinical and pathologic features of incontinentia Pigmenti are reviewed briefly.

Key-Words: Incontinentia Pigmenti; genodermatosis, newborn.

Introdução

A Incontinentia Pigmenti (Síndrome de Bloch-Sulzberger) é uma doença neurocutânea, de transmissão ligada ao cromossoma X dominante, habitualmente letal para o sexo masculino. A quase totalidade dos casos foi descrita no sexo feminino^(1, 2). Descrita por Bloch em 1926 e posteriormente por Sulzberger em 1928⁽³⁾ apresenta-se com um largo espectro de manifestações: cutâneas, neurológicas, oculares e dentárias^(1, 4). As lesões cutâneas têm sido classicamente descritas em 3 fases sequenciais: *erupção vesiculo-bolhosa*, *lesões verrucosas e máculas hiperpigmentadas*. Alguns autores descrevem, ainda, uma 4.ª fase que consiste no desenvolvimento de cicatrizes atróficas, que podem ser subtis e apenas visualizadas no Verão quando as áreas circundantes ficam hiperpigmentadas^(2, 5).

É uma doença rara e na literatura portuguesa são escassas as publicações^(6, 7) abordando esta situação, pelo que descrevemos um caso em que as manifestações se iniciaram na 1.ª semana de vida.

Caso Clínico

FMM era um recém-nascido (RN) do sexo feminino, de pais não consanguíneos, resultado duma 4.ª gestação, vigiada. As ecografias e a serologia do grupo TORCH não revelaram alterações havendo, contudo, referência a hipertensão arterial e depressão medicada com antidepressivos tricíclicos. O parto ocorreu às 36 semanas, por cesariana, não havendo necessidade de reanimação (Apgar: 9/10).

Logo após o nascimento são detectadas lesões vesículo-bolhosas a nível do tronco, apresentando o RN excelente estado geral. Colocado o diagnóstico de Impétigo estafilocócico, e realizada investigação laboratorial (Hemograma, proteína C reactiva e serologia do grupo TORCH), da qual se destacou apenas a presença de

Correspondência: Adelaide Taborda
Hospital de São Teotónio
Viseu

* Serviço de Pediatria do Hospital de S. Teotónio – Viseu.

** Serviço de Dermatologia do H. Universitário de Coimbra.

Aceite para publicação em 22/11/99.

Entregue para publicação em 12/06/97.

eosinofilia, iniciou antibioterapia com Ampicilina (75 mg/Kg/dia) e Netilmicina (5 mg/Kg/dia) e após 48 horas, perante ausência de melhoria clínica, foi associada Flucloxacilina (30 mg/Kg/dia). As lesões cutâneas evoluíram estendendo-se para os membros e iniciando, ao 6.º dia, um aspecto verrucoso com disposição grosseiramente linear, a nível das extremidades (Figs. 1 e 2), o que levou à suspeita diagnóstica de Incontinentia Pigmenti (I P).



FIG. 1 – Lesões vesículo-bolhosas e verrucosas a nível dos membros inferiores.



FIG. 2 – Faixas hiperqueratósicas a nível dos membros superiores.

Investigada a possibilidade de ocorrência familiar, constatou-se que a mãe e irmã tinham manifestações que poderiam corresponder a I P. A mãe tivera lesões cutâneas idênticas em criança, apresentando actualmente hipopigmentação a nível dos membros inferiores (fig. 3), dentes cónicos, hipodôncia (fig. 4) e alopecia do vertex (fig. 5). A irmã, actualmente com 10 anos de idade, sofreu também semelhantes lesões cutâneas e evidencia alterações oculares (estrabismo).

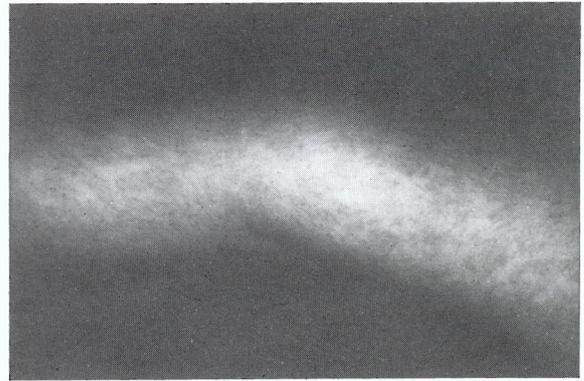


FIG. 3 – Manchas hipopigmentadas a nível dos membros inferiores da mãe.



FIG. 4 – Alterações dentárias (dentes cónicos, hipodôncia), observadas na mãe.



FIG. 5 – Alterações a nível do couro cabeludo apresentadas pela mãe – alopecia do vertex.

O perfil evolutivo das lesões cutâneas com ausência de resposta à terapêutica instituída, associado à história familiar e à presença de eosinofilia, tornava o diagnóstico de Incontinentia Pigmenti mais provável. Foi enviada à consulta de Dermatologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra para confirmação diagnóstica, onde fez bió-

psia cutânea. O exame histopatológico das lesões vesiculosas revelou essencialmente infiltração eosinofílica com disqueratose e formação de vesículas intraepidêmicas; a observação de lesões verrucosas mostrou acantose irregular e disqueratose (fig. 6).



FIG. 6 – Disqueratose e marcado espessamento da epiderme, característicos do estadio verrucoso.

Teve alta aos 15 dias de vida após ter realizado Ecografia transfontanelar, cujo resultado foi normal, ficando em vigilância na Consulta de Neonatologia do nosso Hospital e no seu Pediatra Assistente.

As lesões cutâneas evoluíram para hiperpigmentação a nível dos membros inferiores e abdômen.

Reavaliada aos 18 meses apresentava desenvolvimento psicomotor adequado. Ao exame físico destacava-se, além da hiperpigmentação referida, alopecia no vertex, dentes cónicos e exame neurológico normal.

Discussão

A Incontinentia Pigmenti é uma genodermatose com história familiar descrita em 55% dos doentes⁽⁵⁾. No caso clínico referido, dois membros da família estavam afetados, como foi descrito em cerca de 1/3 dos casos⁽⁵⁾.

A criança apresentou as lesões cutâneas típicas da IP com os três estadios na sequência clássica: lesões vesiculobolhosas, verrucosas e hiperpigmentadas.

As manifestações cutâneas de IP ocorrem, geralmente, em estadios sucessivos podendo, contudo, mais do que um estar presente simultaneamente.

As lesões vesiculobolhosas surgem, geralmente, ao nascimento ou nas primeiras semanas de vida^(3,5), tendo uma distribuição preferencial a nível do tronco e membros.

A fase verrucosa caracteriza-se pela presença de pápulas, pústulas e elementos hiperqueratósicos lineares a nível dos membros. Podendo estar presentes ao nascer,

têm classicamente início entre a 2.^a e a 6.^a semana, desaparecendo geralmente no 1.^o ano de vida.

As lesões hiperpigmentadas, apresentadas pela criança, surgem, geralmente, após as fases vesiculobolhosa e verrucosa, podendo eventualmente estar presentes ao nascimento, constituindo a primeira manifestação cutânea do recém-nascido^(2,4,5,8). Localizam-se a nível dos membros e, principalmente, do tronco. Ao longo da infância vão-se atenuando podendo desaparecer na puberdade.

Ocasionalmente, no adulto, persiste hipopigmentação residual nas zonas de hiperpigmentação prévia, tal como se observa na mãe da criança. Esta é, muitas vezes, a única manifestação de doença na idade adulta e constitui a 4.^a fase de IP, descrita por alguns autores^(2,6,8,9).

A alopecia no vertex, constatada na criança e sua mãe tem sido, igualmente, verificada na literatura⁽⁵⁾.

Alterações dentárias, oculares e do sistema nervoso central são as manifestações associadas mais referidas, sendo as duas últimas responsáveis pela maior severidade da doença. Podem surgir tardiamente na infância ou na idade adulta.

Anomalias dentárias características (anodôncia, hipodôncia, dentes cónicos e atraso da erupção dentária) foram detectadas em cerca de 2/3 dos doentes avaliados após o 1.^o ano de vida⁽²⁾. A criança tal como a mãe, apresentava deformação cónica dos dentes cuja erupção teve início após os 12 meses de idade.

Anomalias oculares foram descritas em cerca de 1/3 dos pacientes⁽²⁾, sendo as mais frequentes: estrabismo, cegueira, cataratas congénitas, microftalmia, alterações retinianas. No caso descrito não foi detectada, até ao momento da avaliação, patologia oftalmológica; no entanto, a irmã frequente consulta deste foro por estrabismo.

Mais de 1/3 dos doentes com IP evidencia complicações do SNC^(2,10), sendo as mais comuns convulsões, atraso mental, paralisia espástica, microcefalia. A ausência de convulsões e de alterações psicomotoras, como verificado neste caso clínico, parece ser preditivo de desenvolvimento normal.

A eosinofilia periférica detectada (13%) está de acordo com o referido na literatura⁽²⁾.

A cada um dos estadios de IP correspondem alterações histopatológicas específicas^(6,8). No caso descrito, a biópsia cutânea revelou alterações típicas das fases vesiculobolhosa e verrucosa, o que permitiu a confirmação diagnóstica.

Os estadios precoces da IP podem mimetizar outras dermatoses vesiculobolhosas (Epidermólise bolhosa, Impétigo bolhoso e Dermatite Herpetiforme) cujo diagnóstico diferencial pode necessitar, nalguns casos, de estudo laboratorial. A combinação de lesões bolhosas e lesões nodulares lineares ou lesões verrucosas num

lactente do sexo feminino é sugestivo de Incontinentia Pigmenti ⁽³⁾.

A I P é uma doença hereditária potencialmente grave pelas manifestações associadas impondo, por um lado, aconselhamento genético aos pais e eventualmente à criança afectada e por outro, uma avaliação multidisciplinar seriada.

Bibliografia

1. Vogt J, Matheson J. Incontinentia Pigmenti (Bloch-Sulzberger Syndrome). A case report. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1991; 71: 454-6.
2. Cohen B A. Incontinentia Pigmenti. *Neurologic Clinics* 1987; 5: 361-77.
3. Elnhawi M O, George W M. Incontinentia Pigmenti: A Review. *Cutis* 1988; 41: 259-61.
4. O' Brien J E, Feingold M. Incontinentia Pigmenti. A longitudinal study. *AJDC* 1985; 139: 711-2.
5. Carney R G. Incontinentia Pigmenti. A World statistical analysis. *Arch Dermatol* 1976; 112: 535-42.
6. Ventura L, Silva I, Carreiro H, et al. Incontinentia Pigmenti. *Arquivos do H. D. Estefânia* 1987; 2: 163-9.
7. Massa A, Selores M, Dias F, Soares P, Malheiro M S. Revisão da Incontinência Pigmentar – Estudo de uma família. *Jornal do Médico* 1986; 120: 848-51.
8. Cohen P R. Incontinentia Pigmenti: Clinicopathologic characteristics and differential diagnosis. *Cutis* 1994; 54: 161-6.
9. Mallory S B, Krafchik B R. Incontinentia Pigmenti. *Pediatric Dermatology* 1992; 9: 306-8.
10. Triki C, Devictor D, Roge-Wolter M, et al. Complications cérébrales de L'Incontinencia Pigmenti. Étude clinique et pathologique d'un cas. *Rev Neurol* 1992; 148: 773-6.