
RELATO DE CASO

Relato de caso: bebê arlequim – ictiose congênita

Cleomar Orlando Aigner¹, Gonzalo Ariel Maturana Gajardo², Mariana Matiello³, Michele Birckholz Rocha³, Thais Cristina Costa Fritzen³

Resumo

Feto arlequim é uma variante grave da ictiose congênita, uma herança autossômica recessiva que causa alteração da queratinização da pele, que incide em cerca de 1/100.000 nascimentos e está geralmente associada a consanguinidade dos pais. Manifesta-se ao nascimento como uma pele espessada que evolui para rachaduras generalizadas, comprometendo as suas funções básicas e predispondo a infecções. Relata-se o caso de um RN do sexo feminino, cujos pais não referem nenhum grau de parentesco. A mesma foi mantida em isolamento em incubadora, mas faleceu no nono dia de vida por insuficiência respiratória restritiva.

Descritores: 1. Consangüinidade;
2. Ectrópio;
3. Ictiose lamelar.

Abstract

Harlequin fetus is a variant of severe congenital ichthyosis, an autosomal recessive heredity make change in the keratinization of skin, which appear around 1/100.000 births and is usually associated with consanguineous parents. At birth it seems like a thicken skin that develops into widespread cracks, affecting its basics functions and predisposes to infections. We report the case of a female newborn, whose parents don't mention any degree of kinship. The baby stood on isolation in incubator, but died at ninth day of life from restrictive respiratory failure.

Key Words: 1. Inbreeding;
2. Ectropion;
3. Lamellar ichthyosis.

¹Médico pediatra do Hospital Santo Antônio.

²Médico neonatologista do Hospital Santo Antônio, professor de pediatria da Universidade Regional de Blumenau.

³Acadêmica da Universidade Regional de Blumenau.

Introdução

Ictiose deriva da palavra grega *ICTHYS* que significa “peixe”.⁽¹⁾ É um termo utilizado para descrever distúrbios hereditários e adquiridos que produzem escamas “semelhantes às dos peixes”.⁽²⁾ Uma variante grave da ictiose, o bebê arlequim, ocorre raramente numa incidência de 1/100.000 nascimentos.^(1,3) Esta doença se apresenta ao nascimento por escamas espessas que parecem uma armadura, envolvendo toda a pele, resultando em alterações na regulação térmica, no equilíbrio hídrico, e na proteção contra infecção.⁽⁴⁾ Em poucos minutos após o nascimento desenvolvem profundas rachaduras e fissuras e acentuados ectrípios e eclábios.⁽³⁾

Relato do Caso

G.A.V.L., 30 anos, natural de Gaspar-SC, G7P5A1, chegou ao hospital em trabalho de parto. Não apresentava registro de pré-natal. Ao exame obstétrico: BCF:130bpm, movimentação fetal presente, toque vaginal com 10 cm de dilatação, apresentação pélvica, bolsa íntegra, plano +3 de De Lee. Idade gestacional pela DUM (duvidosa) de aproximadamente 30 semanas. Indicado parto cesáreo devido à prematuridade e à apresentação pélvica, contudo, houve rápida evolução da expulsão fetal, sendo então realizado parto vaginal sem episiotomia. Bolsa rota no ato, líquido amniótico meconial espesso.

TS, RN do sexo feminino, branca, pesando 1950g, medindo 45 cm, PC:30, PT:29, PABD:28, Apgar 7/8, não necessitando de manobras de reanimação. Tubo digestivo pérvio. Sucção presente. Ao primeiro exame sem alterações cardiopulmonares. Apresentava placas laminares descamativas generalizadas. Avaliação da dermatopediatra: ectrípio e eclábio, macroglossia, malformações de pavilhão auricular, microdactilia de mãos e pés, além de fissuras extensas e membrana endurecida (carapaça) em todo o corpo. Rarefação de cabelos, tendo como hipótese diagnóstica feto arlequim.

Mantido em isolamento em incubadora com umidificador de ambiente, sem necessidade de O₂ suplementar, recebendo leite materno via sonda orogástrica. Utilizou-se Mupirocina nas fissuras com sinais de infecção e vaselina nas demais. Analgesia com Dolantina e Dipirona, e Lacrima para lubrificação ocular. Iniciado antibioticoterapia como profilaxia de infecções secundárias com Ampicilina e Gentamicina EV.

Exames realizados no primeiro dia de vida: TS:AB+, hemoglobina:16,5 hematócrito:50, volume corpuscular

médio:104, leucócitos:18.700, bastões:12%, segmentados:52%, plaquetas:387.000. Hemocultura: crescimento de *Klebsiella pneumoniae*. Resistente a ampicilina e imipenem. Durante a internação evoluiu com aumento das fissuras entre as placas, com sinais de infecção em algumas delas. No segundo dia de vida começou apresentar necrose de todos os quirodáctilos. Apresentava vários episódios de choro e irritabilidade, que acalmavam após administração da medicação analgésica. No nono dia de vida a paciente faleceu por insuficiência respiratória restritiva, por endurecimento das placas que envolviam toda a circunferência torácica.

Conclusão

A ictiose é uma genodermatose comum, provocada por anormalidade da queratinização. Varia muito em intensidade e extensão, desde forma leve (xerodermia) até quadro grave, incompatível com a vida, o feto arlequim, caso relatado neste trabalho.⁽⁵⁾ Este se manifesta por uma camada grossa de hiperqueratose com fissuras que dividem áreas de pele amareladas em formas poligonais que simulam o tradicional traje do Arlequim.⁽¹⁾

A ictiose em arlequim é uma doença na qual existe uma barreira epidérmica anormal, histologicamente representada com aumento importante do extrato córneo.^(4,1) É provável que o erro bioquímico básico envolva defeitos no metabolismo das proteínas e lipídios participantes do processo de queratinização.⁽⁵⁾ Em 2005, a base genética da ictiose em arlequim foi descrita. O gene foi mapeado ao cromossomo 2q35, conhecido como ABCA12 e codifica uma proteína transmembrana reguladora envolvida no transporte lipídico. A ictiose em arlequim resulta das mutações altamente agressivas do ABCA12.⁽⁴⁾ É uma herança autossômica recessiva, frequentemente relacionada com a presença de consanguinidade entre os pais.⁽¹⁾ Contudo no relato apresentado podemos considerar um caso esporádico de pais normais e não consanguíneos. A genealogia da paciente pode ser observada na figura 1.

As crianças são natimortas ou morrem em alguns dias, devido não só a anormalidade cutânea, como a outras anomalias que podem estar associadas.⁽⁵⁾ A contração da pele em torno dos olhos e lábios em razão da espessa camada queratinizada, leva à formação de ectrípio e eclábio.⁽⁴⁾ As unhas são hipoplásicas, as orelhas estão ausentes ou são rudimentares e a pele recobre as extremidades como se fosse uma luva levando a deformidades de flexão das articulações e dos membros.^(1,5)

A rigidez da pele restringe os movimentos respiratórios levando inclusive à hipoventilação e parada respiratória.⁽¹⁾

Embora a camada córnea esteja acentuadamente espessada, a função de barreira está comprometida com rachaduras e fissuras.⁽²⁾ Tais características podem ser visualizadas na figura 2 e 3.

A pele é uma porta de entrada para infecção localizada e generalizada principalmente pelo *Staphylococcus aureus*, mas também devido a germes gram positivos e gram negativos.⁽¹⁾ As crianças nascidas com ictiose arlequim morrem com frequência nos primeiros dias de vida, mas alguns sobrevivem com cuidados clínicos apropriados.⁽⁴⁾

Os recém-nascidos devem receber cuidados especiais em virtude das complicações que podem apresentar desde alterações hidroeletrólíticas devido à importante perda de água com desidratação hipernatrêmica, instabilidade de temperatura, infecção de pele, até sepse.^(1, 3, 6) Deve-se manter esses pacientes em incubadora umidificada, controle rigoroso da temperatura corporal e manutenção da hidratação da pele com cremes hidratantes em livre demanda.⁽⁶⁾

Ectrópio pode levar à ulceração da córnea, por isto a necessidade freqüente do uso de colírio de metilcelulose. O eclábio dificulta bastante a alimentação por via oral sendo necessária a administração de líquidos por via endovenosa e/ou sonda nasogástrica.⁽¹⁾

A maioria dos bebês sucumbe ao sofrimento, infecção respiratória, ou insuficiência respiratória restritiva.⁽³⁾

Figura 1: Genealogia da paciente. Indivíduo 7 é a paciente acometida pela ictiose arlequim (único filho dessa relação). Note que os filhos dos outros 3 relacionamentos não apresentavam a doença.

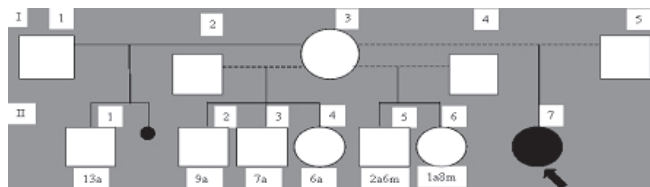


Figura 2: Presença de placas amareladas e espessas, envolvendo toda a pele, com fissuras profundas, lembrando uma couraça. Hipoplasia / agenesia de pavilhão auricular. Deformidade de mãos.



Figura 3: RN nas primeiras horas após o nascimento. Presença de eclábio, ectrópio.



Figura 4: RN no quinto dia de vida. Observa-se necrose de quirodactilos.



Referências bibliográficas:

1. Ceccon MERJ, Diniz EMA, Feferbaum R, Krebs VLJ, Kim CAE, Vaz AC, Ramos JLA. Ictiose Congênita. *Pediatria* 1994;16(3): 113-119.
2. MacDonald MG, Seshia MMK, Mullett, MD. *Neonatalogia: fisiopatologia e tratamento do recém nascido*. 6 ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2007. p.1369
3. Cohen BA. *Atlas colorido de dermatologia pediátrica*, 1 ed. São Paulo: Manoli; 1995.
4. Lai-Cheong JE, McGrath JA. Advances in understanding the genetic basis of inherited single gene skin barrier disorders: new clues to key genes that may be involved in the pathogenesis of atopic dermatitis. *Anais Brasileiros de Dermatologia* 2006; 81(6): 567-71.
5. Sampaio AS, Rivitti EA. *Dermatologia*. 2 ed. São Paulo: Artes Médicas; 2001.
6. Vahlquist A, Ganemo A, Virtanen M. Congenital Ichthyosis: An Overview of Current and Emerging Therapies. *Acta Dermato Venereologica* 2008; 88: 4–14

Endereço para Correspondência:

Cleomar Orlando Aigner
Rua Itajaí, 545 Vorstadt
Blumenau –SC.