



## RELATO DE CASO

### Incontinência pigmentar: relato de caso

#### *Incontinentia pigmenti: case report*

Nilton Nasser<sup>1</sup>, Nilton Nasser Filho<sup>2</sup>, Thaiana Santoro C. Rosa<sup>3</sup>

#### Resumo

A incontinência pigmentar é uma afecção hereditária rara, dominante ligada ao cromossomo X. A condição acomete o neonato afetando a pele, cabelos e sistema nervoso central, tem maior incidência no sexo feminino, sendo letal, na maioria das vezes, quando afeta o sexo masculino. A doença se caracteriza por manifestações cutâneas e extra cutâneas, sendo a primeira mais prevalente. As lesões cutâneas são progressivas evoluindo em quatro estágios de acordo com cada fase evolutiva da doença. O diagnóstico baseia-se no quadro clínico e na apresentação histológica. A boa resposta ao tratamento clínico no relato de um caso de incontinência pigmentar estimulou os autores a discutir os aspectos etiológicos, diagnósticos e terapêuticos da enfermidade.

**Descritores:** Incontinência pigmentar. Genodermatose.

#### Abstract

Incontinent pigment is a rare inherited disorder, X chromosome-linked dominant. The condition affects the newborn affecting the skin, hair and central nervous system, has a higher incidence in females, being lethal in most cases, when it affects males. The disease is characterized by cutaneous and extra skin, the former being more prevalent. The skin lesions are progressive evolving in four stages according to each phase of the disease diagnosis based on clinical and histological presentation. The good response to treatment in clinical report of a case of pigmentary incontinence motivated the authors to discuss the etiological aspects, diagnosis and treatment of disease.

**Keywords:** Incontinence pigmentary. Genodermatosis.

1. Doutor em Dermatologia formado pela Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ) e Professor titular da disciplina de Dermatologia da Universidade Regional de Blumenau (FURB), Blumenau, SC.
2. Médico Residente em Dermatologia da Policlínica do Rio de Janeiro, RJ.
3. Acadêmica de Medicina da Universidade Regional de Blumenau (FURB), Blumenau, SC.

## Introdução

A incontinência pigmentar ou síndrome de Block-Sulzberger é uma genodermatose rara, dominante e ligada ao cromossomo X, causada por uma mutação no gene NEMO, do fator genético kappa B (nuclear kappa B essencial modulador), localizado na porção q28 deste cromossomo. O termo incontinência pigmentar surgiu do aspecto microscópico das lesões, na terceira fase da doença, caracterizada pela presença de pigmento livre, na camada basal da epiderme, como se os melanócitos estivessem incontinentes a melanina<sup>1</sup>.

A condição acomete, principalmente, neonatos do sexo feminino, sendo letal, na maioria das vezes, quando afeta o sexo masculino, ocorrendo abortamento espontâneo na maioria dos casos. No entanto, há casos relatados em pacientes masculinos mosaicos para a doença e em portadores da Síndrome de Klinefelter<sup>1,2</sup>.

A doença se caracteriza por manifestações cutâneas associadas as lesões em vários órgãos e aparelhos, sendo de origem ecto e mesodérmica. Nos últimos anos, os métodos diagnósticos e o conhecimento das várias manifestações da doença levaram ao diagnóstico de um maior número de casos. As manifestações cutâneas são progressivas e podem ser descritas em quatro estádios<sup>2</sup>.

Os autores descrevem um caso de incontinência pigmentar em lactente do sexo feminino, encaminhada ao ambulatório de dermatologia de um hospital universitário, por apresentar lesões verrucosas e crostosas desde o nascimento. O motivo da apresentação é a raridade do caso em nosso meio.

## Caso Clínico

Criança com nove meses de idade, sexo feminino, natural e procedente de Blumenau, SC. A mãe da criança procurou o serviço de dermatologia pois sua filha apresentava manchas e verrugas pruriginosas na pele desde o nascimento, relata que as lesões eram hiper-crômicas e difusas no tronco e punho direito, sendo desencadeadas principalmente pelo calor.

Ao exame físico geral não apresentou lesões oftalmológicas e respondeu bem aos estímulos nervosos para a idade.

Ao exame dermatológico presença de lesões hiperpigmentadas em todo o tegumento, em forma de malha, mosqueada ou reticulada, de coloração azul-castanha com configuração bizarra, em estrias, redemoinhos e placas de contorno geográfico, como mostra a figura 1. Além de lesões verrucosas, apresenta lesões crostosas,

com disposição linear que se inicia no dorso lateral do pé direito e estende-se para a parte posterior da perna atingindo a panturrilha, onde as lesões se tornam mais finas e hiperpigmentadas, como mostra a figura 2.

O diagnóstico foi feito através da história clínica da paciente e confirmado pelo anatomopatológico da lesão, a biópsia da pele revelou, de acordo com a figura 3, espongirose epidérmica, infiltrado eosinofílico e presença de melanina "solta" na derme.

Foi realizado o tratamento tópico com pomada de corticoide salicilado nas lesões mais espessas, vaselina salicilada 10% nas lesões crostosas e orientação familiar para futuros problemas dentário, oftalmológico e neurológico.

## Discussão

A síndrome envolve órgãos e tecidos cuja origem embrionária é ectodérmica e mesodérmica, podendo se manifestar por alterações cutâneas e extra cutânea, sendo a primeira mais prevalente. Estas se apresentam na maioria dos casos, nas primeiras semanas de vida e são divididas evolutivamente em quatro fases e quando não aparecem ao nascimento sugerem que este estágio foi intrauterino<sup>3,4</sup>.

Os achados cutâneos evoluem em quatro fases clássicas, podendo ocorrer concomitantemente ou sequencialmente. A fase 1 está presente em quase 90 % dos casos, ocorrem vesículas e bolhas inflamatórias lineares que surgem ao nascimento ou durante os primeiros dois meses e podem durar semanas a meses; na fase 2 há formação de placas hiperqueróticas verrucosas lineares que podem durar muitos meses; na fase 3 há pigmentação castanha ou cinza-azulada, em distribuição em linhas de Blaschko ou em "figura chinesa", surgida na infância e esmaece lentamente ate desaparecer na idade adulta, na fase 4 formam-se máculas lineares hipopigmentadas, com ausência de apêndices cutâneos em tronco e membros, ocorridas na idade adulta<sup>5</sup>.

Alguns autores descrevem apenas três fases, uma vez que a quarta fase pode ser tardia e subdiagnóstica. No presente relato a criança apresenta lesões características do estágio II e III, lesões verrucosas lineares e hiperpigmentação em mosaico em todo o tegumento, sendo patognomônicas para o diagnóstico clínico<sup>6</sup>.

As manifestações cutâneas podem lembrar muitas doenças, dependendo da fase de evolução. O diagnóstico diferencial deve ser feito, na fase 1, com lúpus bolhoso e penfigoide bolhoso juvenil; na fase 2 com hiperqueratose epidermolítica, hiperqueratose (associada a infecções cutâneas) e líquen estriado; na fase

3, com hipermelanose nevoide, dermopatiapigmentosa reticularis, Síndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn e condrodysplasia punctata, ligada ao X, e na fase 4, com hipomelanose de Ito e aplasia cútis congênita<sup>6</sup>.

Em cerca de 70 a 80% dos casos as manifestações extra cutâneas ocorrem e envolvem o sistema nervoso central (convulsões, retardo mental, acidentes vasculares encefálicos isquêmicos, hidrocefalia e anormalidades anatômicas); olhos (estrabismo, catarata, anoftalmia, microftalmia e outras); dentes (hipodontia, anodontia parcial, entre outras); estruturas ósseas e musculatura esquelética (sindactilia, deformidades cranianas, nanismo, costelas supranumerárias, hemiatrofia e encurtamento das pernas e braços)<sup>6,7</sup>.

O diagnóstico baseia-se no quadro clínico e na apresentação histológica que é distinta em cada fase evolutiva da doença<sup>3</sup>. Na fase vesículo bolhosa, há vesículas repletas de eosinófilos; na fase verrucosa, há hiperqueratose, disceratose, acantose e papilomatose; na fase de hiperpigmentação, evidencia-se derrame pigmentar, com presença de numerosos melanófagos na derme, e na fase de hipopigmentação encontra-se afinamento da epiderme e ausência de anexos. Os exames de neuroimagem podem ser úteis nos pacientes sintomáticos, mas não são realizados de rotina e, por isso, a frequência de anormalidades neurológicas nesses pacientes ainda é desconhecida<sup>8</sup>.

O manejo inicial das alterações cutâneas e sistêmicas da incontinência pigmentar é feito com medicações para alívio dos sintomas, associado com medidas suportivas e medidas corretivas, quando possível, afinal a patologia é auto-limitada e não há um tratamento específico. As lesões cutâneas, geralmente, regredem espontaneamente<sup>8,9</sup>.

Apesar da raridade da doença os autores concluem que a incontinência pigmentar deve sempre ser lembrada no diagnóstico diferencial em recém-nascidos com lesões do tipo vesículas. O prognóstico está estreitamente ligado à presença de malformações em outros órgãos e sistemas<sup>9</sup>.

## Referências

1. Franco LM, Goldstein J, Prose NS, Selim MA, Tirado CA, Coale MM, et al. Incontinentia pigmenti in a boy with XXY mosaicism detected by fluorescence in situ hybridization. *J Am Acad Dermatol.* 2006; 55:136-8.
2. Escobedo J. Incontinentia pigmenti without Systemic Malformations: a case report and description for primary care clinicians. *Proceedings of UCLA Health Care.* 2000; 4:10-2.
3. Ormond DT, Gamonal SB, Gamonal A, Carvalho MT. Condiloma de Buschke-Lowenstein em paciente com incontinência pigmentar. *An Bras Dermatol.* 1998; 73:29-32.
4. Tristão OC, Baraky AKC, Carvalho MTF, Pereira CAC. Incontinentia pigmenti - síndrome de Block-Sulzberger: relato de caso. *An Bras Dermatol.* 1995; 70:231-3.
5. Lamounier FMC, Mansur CA, Corrêa, GM, Mansur JS, Mansur LA. Incontinência pigmentar: relato de dois casos. *An Bras Dermatol.* 2001; 76:73-8.
6. Al Aboud A, Al Aboud K, Al Hawsawi K, Al Aboud D, Ramesh V. "Pigmentary mosaicism of hyperpigmented type in two sisters." *Dermatology Department, Hera General Hospital, Makkah, Saudi Arabia.* amoa65@hotmail.com
7. Sethuraman G, Srinivas CR, D'Souza M, Thappa DM, Smiles L. Dyschromatosis universalis hereditaria." *Department of Dermatology, PSG Institute of Medical Sciences & Research, Coimbatore, Tamil Nadu, India.* kgsethu@yahoo.com MID: 12372090 [PubMed - indexed for MEDLINE]
8. Basarab T, Dunnill MG, Munn SE, Russell-Jones R. Incontinentia pigmenti: variable disease expression within an affected family. *Department of Dermatology, Ealing Hospital NHS Trust, Southall, Middlesex, UK.* PMID: 9784048 [PubMed - indexed for MEDLINE]
9. B. Ponties Le Rouxa, G. Hornezb, P. Beaulieuc, H. Dariaea and P. Milleta "Incontinentia pigmenti" 20 Janvier 1995; accepté le: 8 Juillet 1995. Available online 26 May 1999.

## Anexo

**Figura 1:** Lesões hiperpigmentadas no dorso e nádegas.



**Figura 2:** Lesões crostosas com disposição linear no dorso lateral do pé.



**Figura 3:** Espongiose epidérmica e infiltrado eosinofílico abundante (HE 200x)

