

Caso Clínico

Bebé Colódio (Síndrome do bebé Arlequim) - A Propósito de um Caso Clínico

Harlequin Baby - A Case Report

Francisco Sachissokele

1º Superintendente Médico. Especialista Assistente Graduado Hospitalar em Dermatologia.

RevCSE 2009; 17-19

RESUMO

A Ictiose de Arlequim ou Síndrome do Bebé Colódio é uma forma de Ictiose congénita relativamente rara. Tem-se muito pouca informação sobre a sua patogénese, evolução clínica, tratamento apropriado e prognóstico, porque a maior parte dos doentes morre poucas semanas após o nascimento, devido a complicações como sepsis e dificuldade respiratória. Apresentamos aqui o caso de uma menina com o Síndrome de Bebé de Arlequim. Ela apresentou-se com as manifestações cutâneas típicas de escamas em placas espessas, maciças, com fissuras, ectrópio e eclábio, deformidades dos pavilhões auriculares e extremidades distais dos membros. Após tratamento de suporte, a doente sobreviveu e está agora com quatro anos, mantendo actualmente apenas as lesões ictiosiformes. Este é o primeiro caso de Bebé Colódio em Angola com uma sobrevida longa.

Palavras-chave: Eritrodermia Ictiosiforme não bolhosa, Eritrodermia Ictiosiforme não bolhosa congénita, Feto Arlequim, Ictiose de Arlequim, Bebé colódio.

ABSTRACT

Harlequin ichthyosis, or harlequin fetus, is a relatively rare, severe form of congenital ichthyosis. Very little is known about the pathogenesis, clinical course, appropriate treatment and prognosis of harlequin ichthyosis because most of the infants die within a few weeks after birth due to sepsis and respiratory difficulties. The case of an Angolan female harlequin baby is reported. She had the typical skin manifestations of thick armour like scales with fissures, ectropion and eclabium, atrophic and crumpled ears and deformities of distal extremities. Supportive treatment was given and the baby survived and now is now over four years old and the skin developed into congenital ichthyosiform erythroderma. This is the first case report of a harlequin fetus in Angola that has a prolonged survival.

Key-Words: Erythroderma Ichthyosiforme, Nonbullous, Ichthyosiform Erythroderma, Nonbullous Congenital, Harlequin Fetus, Harlequin ichthyosis, Collodion baby

Introdução

O termo ictiose, proveniente da palavra grega *Ictus*, que significa peixe, traduz bem a expressão de escamas que a pele ictiósica evoca. O espessamento da camada córnea, responsável por este aspecto, é, na maior parte das vezes hereditário e por vezes adquirido, desenvolvido em associação com uma outra doença sistémica ou genética.

São ictioses hereditárias a Ictiose Vulgar, a Ictiose ligada ao sexo, eritrodermia ictiosiforme congénita (bolhosa ou não bolhosa).

A Ictiose Vulgar é a forma mais comum de ictiose caracterizada por proeminente descamação, especialmente nas superfícies externas das extremidades herdada com carácter autossómico dominante e afecta tanto homens como mulheres. Não se revela à nascença, mas nos primeiros anos de vida. Há hiperqueratose no dorso e superfícies extensoras dos membros, respeitando as grandes pregas. Geralmente um terreno atípico está frequentemente associado, assim como os folículos pilosos formando uma queratose pilar. Desenvolve-se durante toda a vida e manifesta-se por um estágio crónico da pele que é sobretudo embaraçoso e inestético.

A Ictiose ligada ao sexo é uma forma crónica de Ictiose que é herdada como carácter recessivo, ligado ao sexo, trazido no cromossoma X e transmitido ao feto masculino. É marcada pelo prurido e agrava-se com a idade. Caracteriza-se por descamação severa, com escamas negras, especialmente nas extremidades e tórax, poupando as pregas, que aparecem desde o nascimento. Está associada a deficiências de sulfatase esteroidal.

A Eritrodermia ictiosiforme congénita é a forma mais grave e apresenta-se com um eritema generalizado associado à ictiose. Pode ser bolhosa ou seca.

A Ictiose bolhosa de Siemens é herdada de forma autossómica dominante e caracterizada por eritema generalizado e pústulas dispersas. A doença pode apresentar-se de forma semelhante às hiperqueratoses epidermolíticas; porém, é menos grave, em alguns aspectos, aos achados clínicos e histopatológicos, e está associada com o gene que codifica a queratina-2A.

O Bebê Colódio ou feto Arlequim é uma ictiose congénita, crónica, herdada como carácter autossómico recessivo e representa a forma mais grave de Ictiose não bolhosa (2,3). O recém-nascido apresenta pele que se assemelha a uma maçã assada, com revestimento brilhante, resistente e membranoso. Nasce com placas hiperqueratóticas maciças, associadas a deformidades dos membros, ouvidos rudimentares, ectrópio e eclábio. Estes bebés têm risco aumentado de infecção e desequilíbrios de hidroelectrolíticos devido às fissuras cutâneas e a redução da função de barreira cutânea. Raramente sobrevivem por mais de horas a uma semana (4).

O tratamento em ambiente de alta humidade permite o deslocamento gradual da membrana colódio. O desbridamento manual e queratolítico não são recomendados, mas a aplicação tópica de análogos de Vitamina D, Calcipotieno e Calcipotril podem ser benéficos.

O diagnóstico pré-natal está disponível para muitas das ictioses congénitas, pelo que, se há suspeita baseada na história familiar, biópsia da pele fetal, realizada entre a 19-21 semanas pode demonstrar neste caso a hiperqueratose compacta e maciça, devendo-se ter em conta

que o desenvolvimento inicial do estrato córneo espessado normalmente está ausente antes das 24 semanas (5).

O tratamento da ictiose congénita é difícil, especialmente nas suas formas severas; contudo, o uso de emolientes tópicos contendo ácido láctico, ureia ou glicerina pode melhorar parcialmente o ressecamento e descamação. Tretinoína tópica (Retin-A) é eficaz, mas é pouco tolerada devido à irritação. Os Retinóides orais também são bastante eficazes mas as recidivas após cessação do tratamento são muito comuns. Estudos recentes demonstram que o Fumarato de Liorozol oral, um inibidor da citocromo P-450 é bastante eficaz e bem tolerado no tratamento de vários tipos e ictiose (6).

Descrição do Caso Clínico

Recém-nascida do sexo feminino, raça negra, nascida de parto eutócico em Luanda. de pais sem consanguinidade.

Apresentava uma grotesca aparência com escamas em placas espessas maciças generalizadas, ectrópio, eclábio, deformidades dos pavilhões auriculares e extremidades distais dos membros. Estava envolvida numa membrana de colódio, lisa e brilhante e tinha uma carapaça envolvendo o couro cabeludo e parte superior da face com opacidade corneana.

Estava estável do ponto de vista hemodinâmico e respiratório.

Da investigação realizada, a ecografia abdominal, EGC, exames hematológicos e bioquímicos não mostraram alterações.

Foi feito o diagnóstico clínico de Ictiose de Arlequim e foi internado em incubadora sob o cuidado do Pediatra, Oftalmologista e Dermatologista.

O tratamento envolveu a aplicação cutânea de anti-sépticos, NaCl 0,9% e emolientes (óleo de cozinha).

A membrana de colódio desprende-se progressivamente ao longo dos dias, deixando um eritema difuso generalizado com fissurações cutâneas sangrantes.



Figuras 1 e 2– A doente apresentava escamas em placas espessas generalizadas, ectrópio, eclábio (à esquerda) e deformidades das extremidades distais dos membros (à direita).

Ao 5º dia, tinha eritema generalizado com placas esticadas do estrato córneo e já sem sangramento das fissurações, pelo que teve alta para o domicílio, com indicação de seguimento em ambulatório.

Ao 30º dia apresentava melhoria significativa do seu quadro eritodérmico, com despegamento quase total da membrana que a envolvia.

Evacuada para o exterior do país aos 10 meses de vida, aí esteve a ser seguida durante 6 meses.

Actualmente a doente encontra-se com quatro anos de idade, tendo havido recuperação quase total da função oftálmica, regressão do ectrópio e eclábio, mantendo apenas as deformidades das extremidades distais e lesões ictiosiformes.

Discussão

Este caso enquadra-se nas doenças hereditárias com distúrbios de queratinização; pouco comuns as que se apresentam no período neonatal, são de difícil prevenção e tratamento, especialmente nas suas formas graves.

O diagnóstico foi sugerido pelas características

clínicas típicas, sobretudo a aparência grotesca .

É imperativo o seguimento multidisciplinar destes doentes e impõe-se o manuseamento numa incubadora especial, com monitorização cuidadosa da temperatura da criança. Pode ser necessária a administração de nutrientes e fluidos por via parentérica.

Este é o primeiro caso de Bebê Colódio em Angola com uma sobrevida longa.



Figura 3– Aspecto actual da doente.

REFERÊNCIAS

1. BIBLIOTECA VIRTUAL EM SAUDE (BVS), DE ESCRITORES EM CIENCIAS DA SAUDE, URL: <http://decs.bvs.br/cgi-bin/wxis1660.exe/decsserver/> Acessado aos 24 de Junho de 2009-07-02
2. Dahlstrom JE, McDonald T, Maxwell L, Jain S. Harlequin ichthyosis—a case report. *Pathology*, 1995 Jul; 27 (3); 289-92.
3. Nepali N, Makaju RK, Sharma N, Bedi TR, Chawla CD, Harlequin baby—a case report of keratinisation disorder. *Nepal Med Coll J*, 2005 Dec; 7(2); 148-9.
4. S Bianca, C Ingegrosi, F Binaffini, Harlequin foetus *Postgrad Med* 2003;49;81.
5. Shimizu A, Akiyama M, Ishiko A, Yoshiike T, Suzumori K, Shimizu H, Prenatal exclusion of harlequin ichthyosis; potential pitfalls in the timing of the fetal skin biopsy *Br J Dermatol*, 2005 Oct; 153(4); 811-4.
6. Ward PS, Jones RD. Successful treatment of a harlequin fetus. *Arch Dis Child*, 1989 Sep; 64(9); 1309-11.