

Genética | Caso Clínico

EP-113 - (1JDP-10248) - A IMPORTÂNCIA DA PELE: UM CASO DE PIEBALDISMO

Sofia Teixeira¹; Débora Aroeira Mendes²; Yana Dobrutska²; Ermelinda Júlia²; Julieta Morais²; Ana Sofia Borges³

1 - USF Fátima - ACES Médio Tejo - ARSLVT; 2 - Serviço de Pediatria - Centro Hospitalar Do Médio Tejo E.P.E.; 3 - Serviço de Dermatologia Pediátrica - Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, E.P.E.

Introdução / Descrição do Caso

O Piebaldismo é uma doença rara autossômica dominante, geralmente benigna, pertencente ao grupo das genodermatoses. Estima-se uma prevalência de 1/20 000 crianças. Resulta da mutação do gene KIT no cr.4 ou gene SLUG no cr.8., responsável pela migração, proliferação e diferenciação dos melanoblastos durante a embriogénese. Caracteriza-se por ausência de melanina na epiderme, poliose circunscrita no couro cabeludo da fronte, zonas hiperpigmentadas, leucotriquia e máculas. Possui um fenótipo sobreponível com outras doenças, sendo o diagnóstico genético.

Rapaz, 16 anos, apresenta na 1ª consulta aos 15 dias de vida poliose circunscrita com formato triangular no couro cabeludo da fronte, manchas café com leite dispersas e despigmentação incipiente na região abdominal, inguinal e membros inferiores. Foram colocadas as hipóteses diagnósticas de vitiligo, Neurofibromatose tipo 1, Síndrome de Legius e Piebaldismo. Na consulta de Genética aos 10 anos foi feito o diagnóstico genético de Piebaldismo por heterozigotia da mutação c.250G>A no exão 18 do gene KIT, originando a formação de um codão STOP prematuro na posição 835 da proteína p.Trp835. Foi realizada pesquisa da mutação nos familiares, que veio negativa. Actualmente mantém poliose, efélides e manchas de morfologia variada, extensas e, de momento, bem demarcadas. Foi realizada exclusão de alterações oculares, auditivas e neurológicas. Mantém seguimento em consulta de Dermatologia, Neurologia e Genética.

Comentários / Conclusões

O Piebaldismo, apesar de raro, é uma doença a ter em conta no diagnóstico diferencial face a um doente com genodermatoses. Apresenta bom prognóstico, apesar de não existir tratamento. A prevenção de complicações cutâneas assenta na evicção da exposição solar e aplicação de protector solar.

Palavras-chave : Piebaldismo, Pediatria, Genodermatose