

Neurologia | Caso Clínico

PD-194 - (20SPP-9433) - AFINAL (NEM TUDO) SÃO SÓ MANCHAS!

Gabriela Reis¹; Tânia Mendo¹; Joana Monteiro¹; Maria Carlos¹; Fátima Furtado¹

1 - Unidade Local de Saúde do Baixo Alentejo, Beja, Portugal

Introdução / Descrição do Caso

Introdução: A Hipomelanose de Ito é uma síndrome neurocutânea, caracterizada por hipopigmentação da pele ao longo das linhas de Blaschko, associada a alterações neurológicas, oftalmológicas e cardíacas, entre outras. Apresentam-se 2 casos de Hipomelanose de Ito, com 10 anos de seguimento.

Descrição do caso:

Caso 1: Doente do sexo masculino, seguida em Neuropediatria desde os 20 meses, por atraso de desenvolvimento psicomotor e episódios paroxísticos. À observação, apresentava dismorfismos faciais, coloboma da íris e lesões cutâneas hipomelânicas, correspondentes às linhas de Blaschko. Realizou RMN-CE com hemimegalencefalia direita e espessamento do córtex peri-silvico e frontal, compatíveis com hipomelanose de Ito. Na evolução, constatou-se défice cognitivo, alterações comportamentais e crises convulsivas. Por esse motivo, realizou EEG, com atividade epiléptica multifocal. Atualmente com epilepsia refratária. Frequenta o ensino básico, com apoio socio-educativo.

Caso 2: Doente do sexo feminino, com antecedentes familiares de Leucinose, referenciada aos 18 meses à Consulta de Neuropediatria por atraso de desenvolvimento psico-motor. À observação, apresentava dismorfismos faciais e lesões cutâneas hipomelânicas, características de Hipomelanose de Ito. Realizou RMN-CE, com alterações difusas da substância branca e dilatações de espaços perivasculares, descritos no contexto desta Síndrome. Concomitantemente, com CIA-OS, encerrada cirurgicamente, e hipoacusia mista. Atualmente, apresenta défice cognitivo ligeiro, tendo apoio educativo. Aguarda estudo genético.

Comentários / Conclusões

Os autores apresentam 2 casos de uma patologia rara, com manifestações, evolução e prognóstico distintos, realçando a importância do exame objetivo completo para o diagnóstico.

Palavras-chave : Blashko, Neurocutâneo, Desenvolvimento, epilepsia