

ÁREA TEMÁTICA: (marque uma das opções)

- COMUNICAÇÃO
- CULTURA
- DIREITOS HUMANOS E JUSTIÇA
- EDUCAÇÃO
- MEIO AMBIENTE
- SAÚDE
- TRABALHO
- TECNOLOGIA

Dermatologia e Doenças Raras: Relato de Caso da Síndrome de Sjögren-Larsson

Rodrigo Gomes Penha (rodrigo.g.penha@gmail.com)

Tayza Katelline Danilau Ostroski (tayzakd@yahoo.com.br)

Iasmin Alves Chirichela (ias_ac@live.com)

Eloina Do Rocio Valenga Baroni (eloinabaroni@gmail.com)

RESUMO: A Liga de Dermatologia da UEPG tem por intuito levar a comunidade o conhecimento a respeito de doenças pouco divulgadas, como é o caso desta síndrome rara que está sendo atendida no ambulatório do Hospital Universitário. A Síndrome de Sjögren-Larsson (SSL) é uma doença genética rara (1:200000) descrita pela primeira vez em 1957 no norte da Suécia. É uma doença de herança autossômica recessiva, caracterizada pela tríade: ictiose, retardo mental e diplegia espástica. As manifestações clínicas se devem à ausência da enzima aldeído graxo desidrogenase (FALDH) que leva ao acúmulo de lipídios na pele e no sistema nervoso, ocasionado pela deficiência da oxidação da cadeia longa dos ácidos graxos. Outras manifestações podem ocorrer, como: alterações oculares, leucoencefalopatia, baixa estatura, dentes afastados, hipoplasia do esmalte dentário, hipertelorismo e cifoescoliose. Desde a infância o paciente pode ter déficit neurológico e retardo mental de leve a acentuado. A espasticidade atinge gradualmente os membros inferiores. Com relação ao quadro dermatológico, existe eritema ao nascimento, após ocorre o aparecimento de xerose e descamação, e a pele se apresenta com a coloração acastanhada. O prognóstico é dependente do quadro neurológico e a sobrevivida gira em torno de 30 anos. Relato de Caso: BHGS, 19 anos, sexo masculino e BLGS, 17 anos, sexo feminino, filhos de pais não consanguíneos, foram encaminhados ao ambulatório de neurologia do hospital universitário dos campos gerais para acompanhamento de síndrome rara. Ao exame físico apresentavam ictiose generalizada que acometia principalmente áreas de flexão dos membros, dificuldade para deambular, espasticidade em membros inferiores e superiores, e retardo no desenvolvimento psicomotor. BHGS apresenta agressividade, dificuldade para dormir e histórico de epilepsia. BLGS apresenta agressividade apenas no período pré-menstrual. No ambulatório de dermatologia do mesmo hospital foram avaliados e aconselhados ao uso de sabonete líquido e loção hidratante. Houve melhora importante dos aspectos da ictiose após introdução da terapia dermatológica, porém os pacientes necessitam de acompanhamento periódico no ambulatório para controle da doença.

PALAVRAS-CHAVE – Síndrome de Sjögren-Larsson. Ictiose. Retardo mental.