

SÍNDROME DA INCONTINÊNCIA PIGMENTAR: RELATO DE CASO CLÍNICO. Procianoy F , Borges Fortes F J . Serviço de Oftalmologia HCPA . HCPA.

Objetivo: O objetivo dos autores é apresentar um caso clínico de uma paciente do sexo feminino, recém nascida e portador desta síndrome de grande raridade. Comentários: A Síndrome da Incontinência Pigmentar é uma doença dos tecidos ectodérmicos, de herança genética dominante ligada ao cromossomo X. Sua patogênese é desconhecida. A doença geralmente é letal em embriões do sexo masculino. A síndrome caracteriza-se por alterações pigmentares e bolhosas da pele, distribuídas nas chamadas linhas de Blaschko. As manifestações sistêmicas associadas podem ser dentárias, esqueléticas, oculares e do sistema nervoso central. O envolvimento ocular ocorre em cerca de 20-35% dos pacientes. As principais manifestações oculares encontradas são epiteliopatia pigmentar retiniana (hipopigmentação e moteamento difusos), hipoplasia foveal e anormalidades vasculares periféricas com áreas de não-perfusão, podendo levar a neovascularização. Outros sinais considerados secundários são catarata, leucocoria, atrofia óptica, estrabismo, nistagmo e microftalmia. Conclusões: É importante que todos pacientes com Incontinência Pigmentar realizem acompanhamento oftalmológico completo incluindo avaliação cuidadosa da retina a procura de zonas avasculares. A doença deve ser incluída no diagnóstico diferencial de pacientes com não-perfusão vascular retiniana periférica, neovascularização pré-retiniana, descolamento de retina infantil ou hipoplasia foveal, particularmente se houver evidência de manifestações sistêmicas ou dermatológicas características