

# Importância das alterações cutâneas no diagnóstico de doenças neurológicas

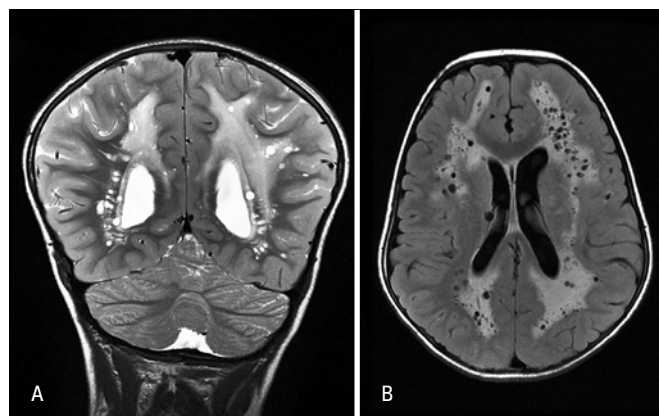
Importance of cutaneous changes in the diagnosis of neurological diseases

Ana Maria Mateus<sup>1</sup>, Rita Lopes da Silva<sup>2</sup>, Carla Conceição<sup>3</sup>, José Pedro Vieira<sup>2</sup>



**Figura 1.** Manchas hipopigmentadas no membro superior, segundo as linhas de Blaschko

Criança de 7 anos, do gênero masculino, previamente saudável, recorreu ao serviço urgência por cefaleia occipital e despertar noturno com 1 semana de evolução. Apresentava manchas hipopigmentadas lineares segundo as linhas de Blaschko no hemitórax e membro superior esquerdos (Figura 1); macrocrânia, fenda palpebral antimongoloide, alteração do contorno pupilar no olho esquerdo e sindactilia. Sem alterações no exame neu-



**Figura 2.** Ressonância magnética coronal T2 (A) e *axial fluid attenuated inversion recovery* (FLAIR) (B). Hipersinal T2 e FLAIR da substância branca dos hemisférios cerebrais, com predomínio periventricular e central, de forma quase simétrica e difusa. Incontáveis imagens quísticas dispersas por toda a substância branca lesada, em algumas regiões com configuração mais linear, parecendo corresponder à dilatação de espaços perivasculares

rológico. A tomografia computadorizada craniocéfálica revelou acentuação da hipodensidade da substância branca e diminutas imagens quísticas. A ressonância encefálica evidenciou extenso processo de leucoencefalopatia e dilatações múltiplas de espaços perivasculares, achados raramente descritos no contexto clínico de hipomelanose de Ito (HI) (Figura 2).

A HI é uma síndrome neurocutânea com potencial de envolvimento multissistémico. O diagnóstico pressupõe lesões cutâneas hipopigmentadas em linhas de Blaschko.<sup>(1)</sup> As manifestações extracutâneas mais frequentes são do foro neurológico, sobretudo défice cognitivo e epilepsia.<sup>(2)</sup> Alguns casos com quadro neu-

<sup>1</sup> Serviço de Pediatria, Hospital do Espírito Santo de Évora, Évora, Portugal.

<sup>2</sup> Serviço de Neurologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa, Portugal.

<sup>3</sup> Serviço de Imagiologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa, Portugal.

Autor correspondente: Ana Maria Mateus – Largo Senhor da Pobreza – Évora (Sé e São Pedro) – CEP: 7000-811 – Évora, Portugal – Tel.: +351266740100 – E-mail: anamariamateus@sapo.pt

Data de submissão: 6/8/2013 – Data de aceite: 2/12/2013

DOI: 10.1590/S1679-45082014A12931

rológico *minor* ou nulo podem ter alterações na ressonância encefálica.<sup>(3)</sup> A dilatação de espaços perivasculares é um achado de significado incerto, nem sempre associado a doença neurológica, principalmente quando em regiões específicas, como a capsulolenticular e a protuberância. No entanto, espaços perivasculares múltiplos e fora das localizações habituais ocorrem, por exemplo, nas mucopolissacaridoses e em várias outras situações, incluindo HI.<sup>(4)</sup> Dessa síndrome fazem também parte manifestações musculoesqueléticas, craniofaciais e oculares nas quais se incluem as dismorfias descritas no caso apresentado.<sup>(2,5,6)</sup>

Embora seja uma afecção rara, seu reconhecimento é facilitado pelo mosaicismo pigmentar, com morfologia e padrão de distribuição característicos, que reflete diferentes linhagens celulares.<sup>(2)</sup> O substrato genético é heterogêneo, encontrando-se descritas aneuploidias, cromossomos em anel, inversões e translocações de cromossomos X ou de autossomos.<sup>(5-8)</sup>

A variabilidade nas manifestações clínicas e seu diagnóstico e orientação precoces ditam o prognóstico.<sup>(5,8)</sup> A intervenção terapêutica multidisciplinar, em

função dos achados clínicos, deve ser dirigida para minimizar a eventual morbidade associada.<sup>(5)</sup>

## REFERÊNCIAS

1. Ruiz-Maldonado R, Toussaint S, Tamayo L, Laterza A, Del Castillo V. Hypomelanosis of Ito: diagnostic criteria and report of 41 cases. *Pediatr Dermatol.* 1992;9(1):1-10.
2. Sugathan P, Grabowski A. Hypomelanosis of Ito. *Brunei Int Med J.* 2012;8(3):139-44.
3. Bhushan V, Gupta RR, Weinreb J, Kairam R. Unusual brain MRI findings in a patient with Hypomelanosis of Ito. *Pediatr Radiol.* 1989;20(1-2):104-6.
4. Ruiz Miyares FJ, Deleu D, Akhtar N, Salim K, D'Souza A, Own A, et al. Honeycomb-like appearance of dilated Virchow-Robin spaces. *Acta Neurol Belg.* 2010;110(1):116-7.
5. Janniger CK. Pediatric hypomelanosis of Ito. *Medscape reference: drugs, diseases and procedures.* [Internet]. [Updated May 30, 2012]. Available from <http://emedicine.medscape.com/article/909996>
6. Gómez-Lado C, Eiriz-Puñal J, Blanco-Barca O, del Río-Latorre E, Fernandez-Redondo V, Castro-Gago M. Hipomelanosis de Ito. Un síndrome neurocutáneo heterogêneo y posiblemente infradiagnosticado. *Rev Neurol.* 2004;38(3):223-8.
7. Ronald B David, editor. *Clinical Pediatric Neurology.* 3rd ed. New York: Demos Medical Publishing, LLC; 2009.
8. Torchia D, Schachner LA. X-Chromosomal Translocation and Segmental Hypopigmentation. *N Engl J Med.* 2012;367(13):1245.