



Universidade Federal do Rio de Janeiro
Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira
Hospital Universitário Clementino Fraga Filho
Residência Médica em Dermatologia

Análise da haste capilar no diagnóstico de genodermatose rara

Ana Elisa Andrade Mendonça; Adriana Da Silva Diaz André; Regina Lucia Barbosa Santos;
Simone Saintive; Gabriel Castro Tavares.

Rio de Janeiro, 30 de agosto de 2023.



Relato do caso

❑ Identificação

- Menino, 7 meses, branco.

❑ História da doença atual

- Internação por eritrodermia esfoliativa.

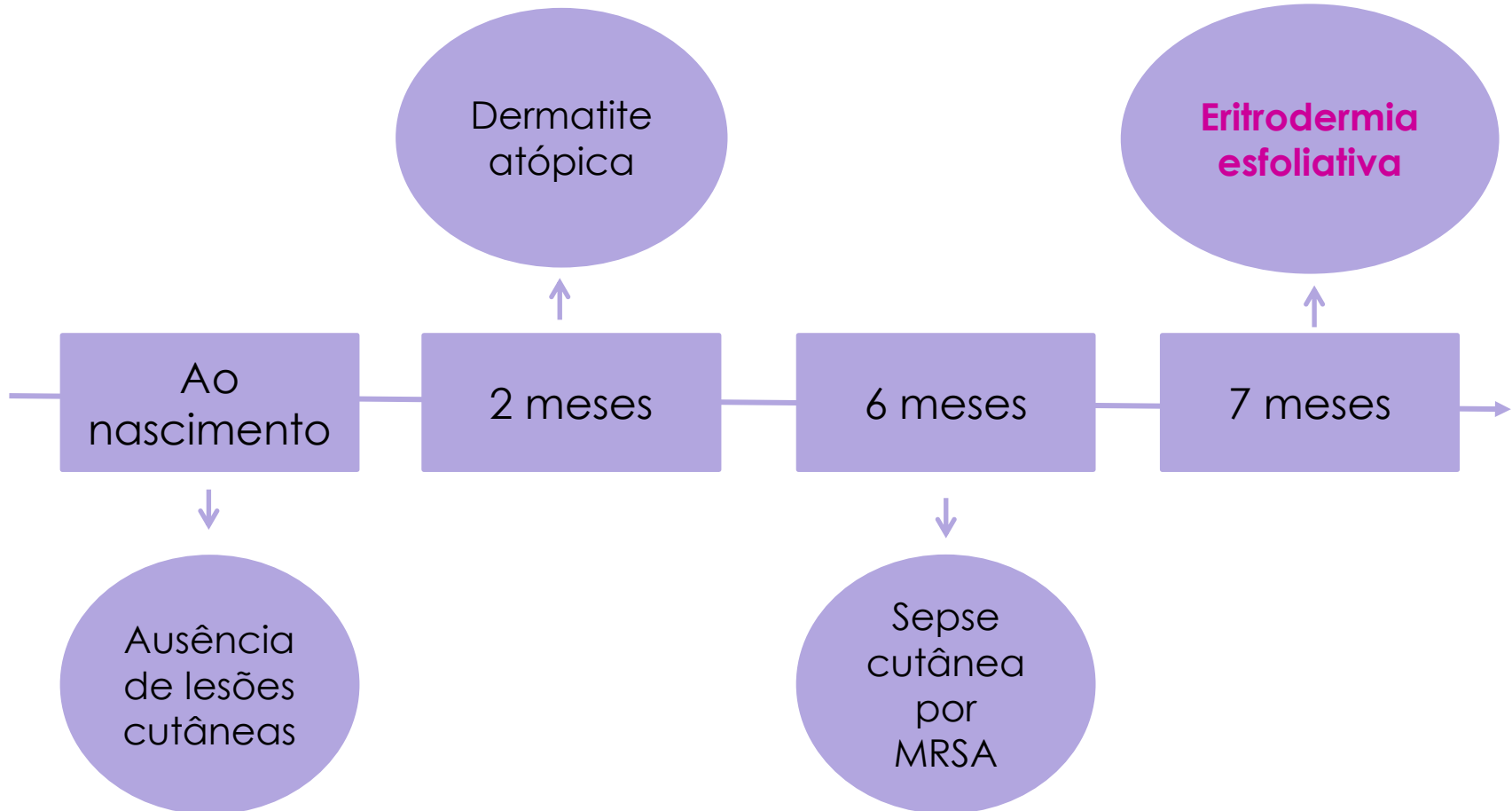
❑ História fisiológica

- Desenvolvimento neuropsicomotor e pondero-estatural adequados.

❑ História familiar

- Mãe com asma e rinite alérgica.

Relato do caso







Relato do caso

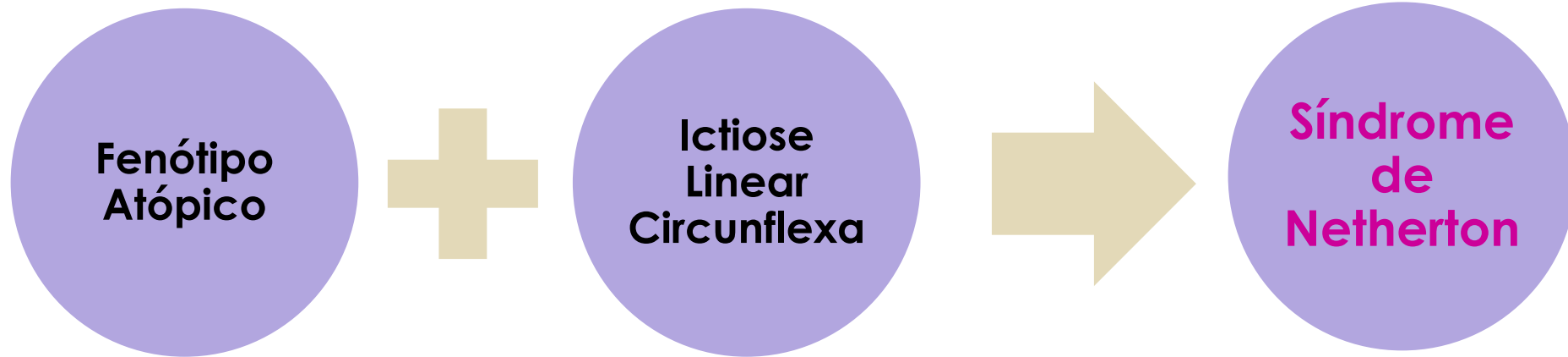
❑ Laboratório

- Hipogamaglobulinemia.
- Hemograma e IgE total sem alterações.

❑ Histopatológico

- Hiperplasia psoriasiforme e hipogranulose.

Hipótese diagnóstica



Síndrome de Netherton



Genodermatose autossômica recessiva rara
Mutação no gene SPINK 5

II

Ao nascer ou logo
após

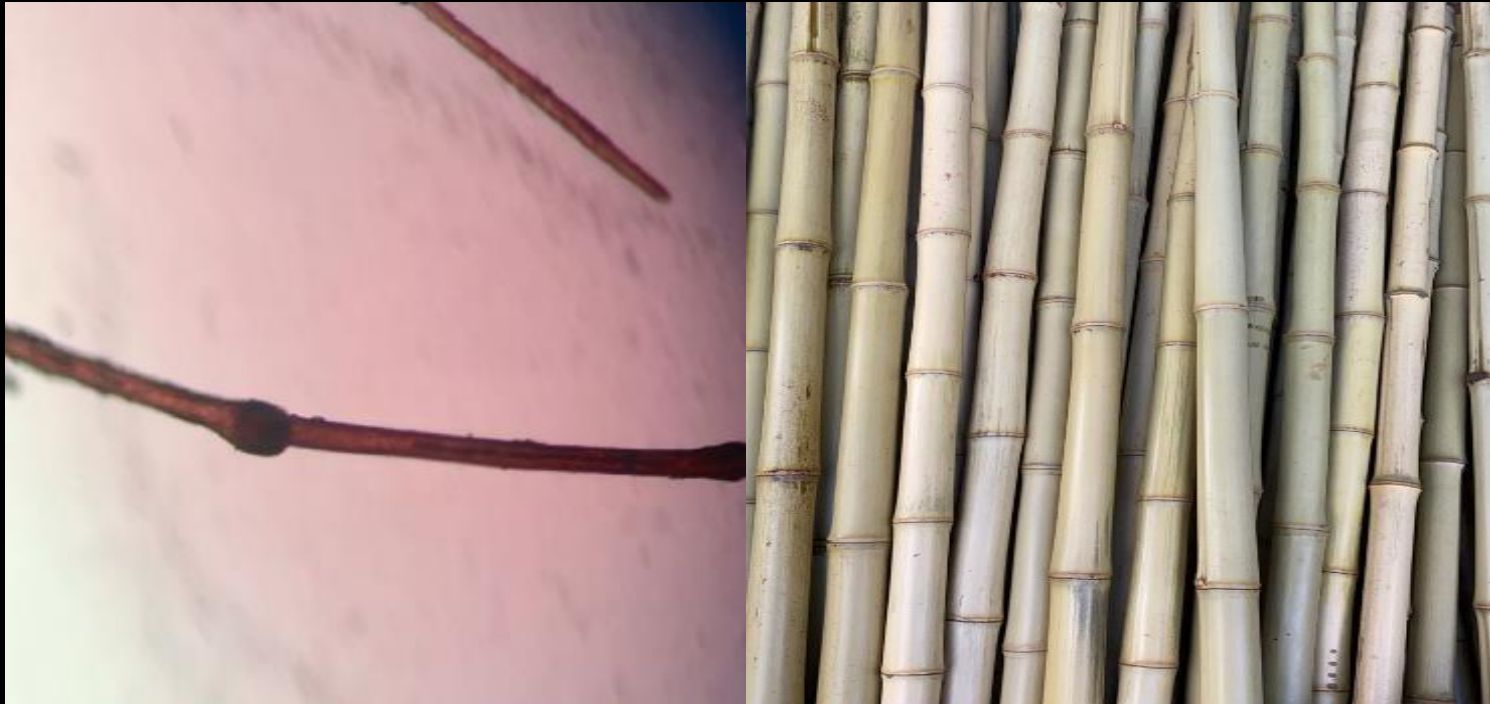
Eritrodermia
Esfoliativa

Eritrodermia
ictiosiforme
congenita

Diagnóstico



Tricorrexe invaginata



Síndrome de Netherton



Confirmação diagnóstica

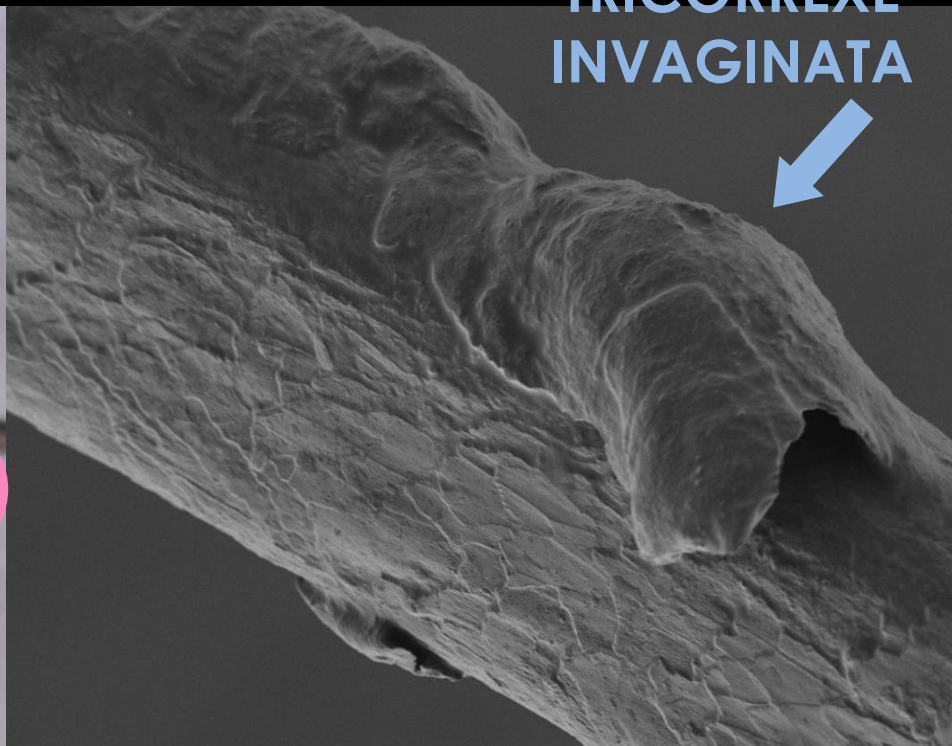
Detecção na mutação do gene SPINK 5

- Positivo em 66-75% dos casos
- Alto custo

Tricorrexe invaginata

- Achado patognomônico
- Necessário centenas de fios para encontrar um alterado à MO

Estudo da haste capilar



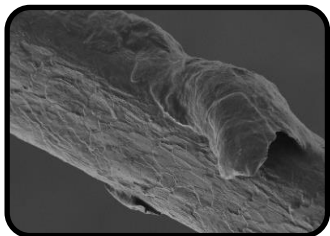
TRICORREXE
INVAGINATA



Motivos da apresentação



Genodermatose rara



MEV nas doenças da haste capilar



Referências

1. Akkurt Z, Tuncel T, Ayhan E, Uçmak D, Uluca Ü, Uçak H. Rapid and Easy Diagnosis of Netherton Syndrome with Dermoscopy. *Journal of Cutaneous Medicine and Surgery*. 2014;18(4):280-282.
2. Leite Portocarrero L. Non-Invasive Diagnosis of Netherton Syndrome. *Journal of Dermatology & Cosmetology*. 2018;2(1):72-74.
3. Saleem H, Shahid M, Shahbaz A, Sohail A, Shahid M, Sachmechi I. Netherton Syndrome: A Case Report and Review of Literature. *Cureus*. 2018;10(7): e3070.
4. Leung A, Barankin B, Leong K. An 8-Year-Old Child with Delayed Diagnosis of Netherton Syndrome. *Case Reports in Pediatrics*. 2018; 1-4.
5. Solovan C, Doroftei F, Pinteala M, Chiriac A, Cristea C. Scanning electron microscopic examination of the hair shaft abnormalities in Netherton's syndrome. *International Journal of Dermatology*. 2015;54(6):693-694.

Obrigada!



Instituto de Pediatria | IPPMG

Universidade Federal do Rio de Janeiro

