



Residência Multiprofissional

UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA
RESIDÊNCIA EM ÁREA PROFISSIONAL DE SAÚDE MULTIPROFISSIONAL
ATENÇÃO INTEGRAL AO PACIENTE COM NECESSIDADES ESPECIAIS

EDUARDA RODRIGUES GOMES

Incontinência pigmentar e sífilis congênita: relato de caso

Uberlândia
2023

EDUARDA RODRIGUES GOMES

Incontinência pigmentar e sífilis congênita: relato de caso

Trabalho de Conclusão de Residência
apresentado à Faculdade de Medicina da
Universidade Federal de Uberlândia como
requisito parcial para obtenção do título de
especialista.

Área de concentração: Atenção Integral ao
Paciente com Necessidades Especiais.

Orientadora: Prof.^a Dr.^a Fabiana Sodré de
Oliveira

Coorientadora: Prof.^a Dr.^a Késia Lara dos
Santos Marques

Uberlândia
2023

EDUARDA RODRIGUES GOMES

Incontinência pigmentar e sífilis congênita: relato de caso

Trabalho de Conclusão de Residência
apresentado à Faculdade de Medicina da
Universidade Federal de Uberlândia como
requisito parcial para obtenção do título de
especialista.

Área de concentração: Atenção Integral ao
Paciente com Necessidades Especiais

Uberlândia, 19 de maio de 2023.

Banca examinadora:

Prof.^a Dr.^a Fabiana Sodr  de Oliveira – Faculdade de Odontologia da Universidade
Federal de Uberl ndia

Me. Luiz Roberto da Silva – Faculdade de Medicina da Universidade Federal de
Uberl ndia

Me. Djessyca Miranda e Paulo – Faculdade de Odontologia da Universidade Federal
de Uberl ndia

Prof.^a Dr.^a Eliane Maria de Carvalho – Hospital de Cl nicas da Universidade Federal
de Uberl ndia

AGRADECIMENTOS

Agradeço, em primeiro lugar, a Deus que tem me sustentado até aqui. À minha mãe, Carmem, pelo amor incondicional e que apesar de não estar mais fisicamente presente, continua me iluminando. À minha irmã, Rayza, e a minha filha Helena, pela compreensão e carinho nos momentos difíceis desse trabalho. Aos meus avós Ilto (*in memoriam*), Maria Elza (*in Memoriam*) e Zilma pelos exemplos de fé e de perseverança. Ao meu pai Ecio, pelo apoio. Aos meus tios Adriano e Carina por serem meus exemplos profissionais na odontologia. A minha prima Gabriela pela companhia nas inúmeras noites em claro durante os estudos. A minha orientadora, Prof.^a Dr.^a Fabiana Sodré de Oliveira e Coorientadora Prof.^a Dr.^a Késia Lara dos Santos Marques pela oportunidade de participar desse projeto na universidade e pela sua disponibilidade e ajuda na elaboração deste material. À equipe SEPAE: Maiza, Késia, Djessyca, Suzana, Rita, Mara e Yasmim, meu eterno agradecimento por todo conhecimento compartilhado, pelo respeito e ética com seus pacientes. Ao Dr. Luiz Roberto da Silva, médico geneticista e professor do Hospital de Clínicas da Universidade Federal de Uberlândia, pelo carinho, disponibilidade e pela amigável recepção no Serviço de Genética do HC-UFU. Ao meu grupo do programa de residência multiprofissional Leonardo, Carolina, Gessica, Marcos e Ana Paula, obrigada pela amizade e apoio durante esses dois anos, que se tornaram mais leves pelo companheirismo. A Prof.^a Dr.^a Eliane Maria de Carvalho, pelo apoio desde a minha primeira residência em Atenção ao Paciente em Estado Crítico. Aos pacientes com incontinência pigmentar e as suas famílias, em especial a paciente desse caso e sua família que somente com a sua colaboração a execução desse projeto foi possível. Juntos, acreditamos que a pesquisa é uma grande ferramenta para o conhecimento científico. Ao Hospital Odontológico e toda equipe também envolvidos neste projeto pela disposição e contribuição na análise de dados. Ao Programa de Pós-Graduação em Atenção Integral ao Paciente com Necessidades Especiais do HC-UFU pela formação, e a secretaria COREMU pelo empenho no seu trabalho.

“Mas aqueles que esperam no Senhor renovam suas forças. Voam alto como águias; correm e não ficam exaustos, andam e não se cansam.”

(Isaías 40:31)

Resumo

Objetivos: Incontinência pigmentar e sífilis congênita são condições que afetam vários sistemas do corpo e apresentam importantes manifestações na cavidade bucal. O presente estudo teve como objetivos relatar um caso de uma criança em idade pré-escolar diagnosticada com incontinência pigmentar e sífilis congênita, verificar as características clínicas e principais aspectos das duas condições e enfatizar a importância da abordagem multidisciplinar e do atendimento odontológico precoce.

Relato de caso: criança do sexo feminino, 3 anos de idade, compareceu à consulta odontológica para avaliação clínica. Ela foi encaminhada pelo médico geneticista para avaliação clínica e acompanhamento odontológico aos 3 meses de idade com a suspeita de fissura palatina submucosa devido à sífilis congênita. Durante o exame clínico foi observado que a criança apresentava manchas hiperocrômicas espiraladas seguindo as linhas de Blaschko no tronco e manchas hipocrômicas lineares nos membros. No exame intrabucal, foram observados dentição decídua incompleta e agenesia do dente 82. **Conclusão:** apesar da raridade da síndrome, o cirurgião-dentista deve estar atento ao diagnóstico precoce, reconhecer as alterações da Incontinência pigmentar e da sífilis congênita, orientar os pais sobre os cuidados com a saúde bucal e monitorar a condição bucal, levando em consideração as possíveis manifestações futuras e consequências na cavidade oral, contribuindo para uma boa saúde e qualidade de vida. O atendimento multiprofissional é de extrema importância.

Palavras-chave: Incontinência Pigmentar; Síndrome de Bloch-Sulzberger; Sífilis Congênita; Manifestações Orais; Relato de Caso.

Abstract

Objectives: Incontinentia pigmenti and congenital syphilis are conditions that affect several body systems and have important manifestations in the oral cavity. The present study aimed to report a case of a child in preschool age diagnosed with incontinentia pigmenti and congenital syphilis, verify the clinical characteristics and main aspects of both conditions and emphasize the importance of a multidisciplinary approach and early dental care. Case report: female child, 3 years old, attended the dental appointment for clinical evaluation. The child was referred by the geneticist for clinical evaluation and dental follow-up at 3 months of age with the suspicion of submucosal cleft palate due to congenital syphilis. During the clinical examination, it was observed that the child had spiral hyperchromic spots following Blaschko's lines on the trunk and linear hypochromic spots on the limbs. In the intraoral examination, incomplete deciduous dentition and agenesis of tooth 82 were observed. Conclusion: despite the rarity of the syndrome, the dentist should be attentive to the early diagnosis, recognize changes in incontinentia pigmenti and congenital syphilis, guide parents about oral health care and monitor the oral condition, considering the possible future manifestations and consequences in the oral cavity, contributing to good health and quality of life. Multidisciplinary care is extremely important.

Keywords: Incontinentia Pigmenti; Bloch-Sulzberger Syndrome; Congenital Syphilis; Oral Manifestations; Case Report.

Resumen

Objetivos: Incontinencia pigmentaria y sífilis congénita son condiciones que afectan varios sistemas del cuerpo y tienen importantes manifestaciones en la cavidad oral. El presente estudio tuvo como objetivo informar un caso de un niño en edad preescolar con diagnóstico incontinencia pigmentaria y sífilis congénita, verificar las características clínicas y principales aspectos de ambas condiciones y enfatizar la importancia del abordaje multidisciplinario y la atención odontológica temprana. Caso clínico: niña de 3 años de edad acude a consulta odontológica para evaluación clínica. Es remitida por genetista para valoración clínica y seguimiento odontológico a los 3 meses de edad con sospecha de paladar hendido submucoso por sífilis congénita. Durante el examen clínico se observó que el niño presentaba manchas hiperocrómicas espirales siguiendo las líneas de Blaschko en el tronco y manchas hipocrómicas lineales en las extremidades. En examen intraoral, se observó dentición temporal incompleta y agenesia del diente 82. Conclusión: a pesar de la rareza del síndrome, el odontólogo debe estar atento al diagnóstico precoz, reconocer cambios en la incontinencia pigmentaria y sífilis congénita, orientar a los padres sobre el cuidado de la salud bucal y monitorear el estado bucal, teniendo en cuenta las posibles manifestaciones y consecuencias futuras en la cavidad oral, contribuyendo a una buena salud y calidad de vida. La atención multidisciplinar es extremadamente importante.

Palabras llave: Incontinencia Pigmentaria; Síndrome de Bloch-Sulzberger; Sífilis Congénita; Manifestaciones Orales; Reporte de un Caso.

SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO	12
2 RELATO DE CASO	14
3 DISCUSSÃO	17
4 CONCLUSÃO	22
REFERÊNCIAS	22
FIGURAS	27
APÊNDICE.....	31
ANEXO.....	34

Especialidade ou área da pesquisa

Odontopediatria

Título

Incontinência pigmentar e sífilis congênita: relato de caso

Incontinencia pigmentaria y sífilis congénita: reporte de caso

Incontinentia pigmenti and congenital syphilis: case report

Nome dos Autores

Eduarda Rodrigues Gomes

Residente multiprofissional na área de concentração em Atenção Integral ao Paciente com Necessidades Especiais da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Uberlândia.

Késia Lara dos Santos Marques

Cirurgiã-dentista do Setor de Pacientes Especiais do Hospital Odontológico da Universidade Federal de Uberlândia.

Luiz Roberto da Silva

Médico geneticista da Universidade Federal de Uberlândia

Fabiana Sodr  de Oliveira

Professora da  rea de Odontologia Pedi trica, Faculdade de Odontologia da Universidade Federal de Uberl ndia.

Avenida Par , 1760, Bloco 2G - Sala 02, Campus Umuarama, Uberl ndia, Minas Gerais.

Contato:

Fabiana Sodr  de Oliveira

Avenida Par , 1720, Bloco 2G - Sala 02, Campus Umuarama, Uberl ndia, Minas Gerais.

Telefone: (34) 3225-8146

E-mail: fabianasodre@ufu.br

Nome dos autores e contribuição de cada um

Eduarda Rodrigues Gomes

Coleta dos dados e elaboração do artigo

Késia Lara dos Santos Marques

Elaboração e revisão do artigo

Luiz Roberto da Silva

Revisão do artigo

Fabiana Sodré de Oliveira

Concepção, correção e revisão do artigo

1 INTRODUÇÃO

A Incontinência Pigmentar (IP) ou Síndrome de Bloch-Sulzberger (OMIM 308300) é uma condição genética rara caracterizada por uma desordem ectodérmica multissistêmica, de herança dominante e ligada ao cromossomo X.¹ O nome IP descreve a característica do aspecto histológico das lesões na terceira fase, devido a incontinência de melanina dos melanócitos na camada basal da epiderme e na derme superficial, levando a manchas pigmentadas irregulares pela presença de pigmento livre.²

A IP é causada por mutações no gene NEMO, localizado no locus Xq28 do cromossomo X. Este gene é responsável por codificar a proteína IKK-gama, que é uma subunidade essencial para a ativação do fator de transcrição NF-kappaB, e portanto, fundamental para muitas vias celulares, incluindo a resposta imunológica, inflamatória e apoptótica.³ A deleção dos éxons 4 a 10 do gene NEMO é a mutação mais comum associada à IP, afetando cerca de 80% dos indivíduos. No entanto, é importante notar que a IP pode ser causada por outras mutações no gene NEMO. Além disso, as manifestações clínicas da condição podem variar bastante entre os indivíduos afetados, mesmo dentro da mesma família, devido a diferentes mutações genéticas ou modificações epigenéticas.⁴

Estima-se que a sua prevalência seja de 0,7 casos por 100.000 nascimentos.⁴ Este número continua a crescer, especialmente, com o maior delineamento dos mecanismos moleculares subjacentes.⁵ A proporção é significativamente maior em crianças do sexo feminino, em uma proporção de cerca de 20:1.¹ Em indivíduos hemizigóticos do sexo masculino, a IP geralmente é letal durante a gestação ou no período neonatal. Por outro lado, nas mulheres, a condição pode apresentar um amplo

espectro de manifestações clínicas, variando de leves a graves, dependendo da mutação genética envolvida.⁴

A IP pode afetar vários sistemas do corpo, incluindo a pele, o cabelo, as unhas, os olhos, o sistema nervoso central e os dentes.^{1,5, 6} As lesões cutâneas ocorrem da infância a vida adulta em quatro estágios: presença de eritema seguida por vesículas (estágio I), lesões verrucosas (estágio II) e listras e espirais hiperpigmentadas (estágio III), que respeitam as linhas de Blaschko, e listras lineares atróficas, pálidas e sem pelos (estágio IV).⁵ As lesões dermatológicas representam os principais critérios de diagnóstico e são observadas em 100% dos casos.⁷

As alterações descritas em pessoas afetadas incluem alopecia, cabelo sem brilho, unhas distróficas, predisposição para deslocamento de retina e ocasionalmente alterações neurológicas, como convulsões, atraso no desenvolvimento e deficiência intelectual.⁵ Na cavidade bucal, podem ser observadas anomalias dentárias de número, como hipodontia e anadontia e de forma, como microdontia e dentes com formato anormal, tanto na dentição decídua e permanente,^{5,8} fissura labial e palatina.⁹

Algumas alterações relatadas anteriormente também podem ocorrer na sífilis congênita. Ela ocorre devido a disseminação hematogênica do *Treponema pallidum*, com a transmissão da gestante infectada não tratada ou tratada de forma inadequada para o seu conceito, na maioria das vezes, por via transplacentária. O estágio da sífilis na mãe e o tempo de exposição do feto no útero são os principais fatores que determinam a probabilidade de transmissão vertical do *Treponema pallidum*. Acontece aborto espontâneo, morte perinatal ou natimorto em aproximadamente 40% dos conceitos de mães com sífilis não tratada.¹⁰

A maioria dos bebês afetados pela sífilis congênita são assintomáticos ao nascimento.¹¹ No entanto, durante os primeiros anos de vida, a criança pode desenvolver sequelas motoras, cognitivas, neurológicas, visuais e auditivas, o que é uma grande preocupação para os médicos que tratam a doença.¹²

Embora a síndrome IP seja uma genodermatose rara, ela apresenta importantes manifestações na cavidade bucal assim como a sífilis congênita, com impacto direto na qualidade de vida da criança. Sendo assim, esse relato teve como objetivos relatar um caso de uma criança em idade pré-escolar diagnosticada com a IP e sífilis congênita, verificar as características clínicas e principais aspectos das duas condições e enfatizar a importância do atendimento odontológico precoce, interdisciplinar e multiprofissional.

2 RELATO DE CASO

Criança do sexo feminino, 3 anos de idade, leucoderma, compareceu à clínica de um Projeto de Extensão da Área de Odontologia Pediátrica da Faculdade de Odontologia da Universidade Federal de Uberlândia, acompanhada pela mãe, para consulta regular com a equipe da Odontopediatria. A criança foi encaminhada pelo médico geneticista aos 3 meses de idade para avaliação odontológica para verificar a existência de fenda palatina submucosa devido ao histórico de sífilis congênita e desde então segue em acompanhamento odontológico.

Este relato de caso foi preparado seguindo as diretrizes “Case Report Guidelines” (CARE)¹³ e inicialmente, para participação dessa pesquisa, foi obtida a assinatura do responsável legal da menor através do termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE). As informações sobre a história médica pré-, trans-, pós-natal e odontológica da criança, foram coletadas durante anamnese e registrados no

prontuário odontológico da criança, disponível na Faculdade de Odontologia da Universidade Federal de Uberlândia (FOUFU), com acesso mediante autorização prévia do setor, para maiores esclarecimentos sobre o diagnóstico, os achados clínicos, o tratamento e a evolução do caso.

Segundo dados coletados, a criança é a segunda filha, de casal não consanguíneo, nascida a termo, de parto normal, com 37 semanas de idade gestacional, pesando 2.200 gramas e medindo 44 centímetros de comprimento. A mãe relatou que logo após o nascimento, a criança apresentava lesões crostosas com bordas mal definidas e bolhas nas axilas com teor amarelado de diferentes tamanhos e em diferentes estágios de evolução. Nesse momento a criança recebeu cefalexina durante treze dias devido à infecção secundária das lesões na pele.

A mãe realizou onze consultas pré-natais e necessitou de cuidados especiais durante a gestação, relatou uso de polivitamínicos, medicações para tratamento de infecção no trato urinário e para tratamento de sífilis. Nesse caso, a mãe realizou o tratamento com três doses de penicilina G benzatina (Penicilina G benzatina 2,4 milhões UI, intramuscular, semanal, dose total 7,2 milhões UI). No entanto, a mãe apresentou uma queda inadequada de títulos de acordo com os testes sorológicos indicando que ainda havia a presença da doença (acima de 1:16), com a necessidade de repetir o tratamento. As demais sorologias foram negativas. O parceiro também recebeu tratamento para a sífilis.

Para o tratamento da sífilis congênita, a criança recebeu Penicilina cristalina dose de 50.000 UI/kg/dose, intravenoso, a cada 12 horas, nos primeiros 7 dias de vida e a cada 8 horas após 7 dias, totalizando 10 dias. Com 16 dias de vida, para dar continuidade a propedêutica, a criança foi transferida do Hospital Municipal para a Unidade de Tratamento Intensivo Neonatal do Hospital de Clínicas da Universidade Federal de Uberlândia (HC-UFU). Nesse momento, a criança apresentava no tronco posterior e membros, hiperpigmentação residual em linhas de Blaschko, cicatrizes

hipercrômicas com regiões vesiculares pelo corpo, principalmente no tronco à direita, axilar direita, região inguinal e coxa direita. Diante desse quadro, a criança foi avaliada por um médico geneticista e pela equipe de dermatologia que realizou a biópsia das lesões confirmando o diagnóstico de incontinência pigmentar, recebendo alta hospitalar após 24 dias de internação, com boa evolução.

Com relação à história odontológica, a mãe relatou que a primeira consulta da criança foi aos 3 meses e que os hábitos alimentares nessa ocasião envolviam amamentação e mamadeira com fórmula infantil. No exame geral, foram observadas pequenas lesões bolhosas nas mãos. No exame extrabucal, não foram observadas alterações e no exame intrabucal, a mucosa gengival e os rodetes gengivais apresentavam-se com aspectos de normalidade, o palato profundo e ausência de dentes.

As consultas de retorno foram agendadas de acordo com a classificação de risco à cárie e o cronograma das clínicas de Odontopediatria. Aos 3 anos de idade, no exame clínico geral foi observado que a criança apresentava manchas hipercrômicas espiraladas seguindo as linhas de Blaschko no tronco (Figura 1), principalmente em tronco à direita (Figura 2), manchas hipocrômicas lineares nos membros (Figuras 3 e 4), região axilar, inguinal e femoral. No exame intrabucal foi observado dentição decídua incompleta com ausência dos segundos molares (Figuras 5 e 6), dente incisivo lateral decíduo (62) com alteração de forma e aspecto conoide (Figura 5) e agenesia do dente 82 (Figura 6). Nessa consulta foi realizado selante defossas e fissuras do primeiro molar decíduo inferior (Figura 7).

A alimentação atualmente é baseada em refeições (arroz, feijão e carne), frutas, doces e mamadeira contendo leite e achocolatado a noite. Foram reforçadas as orientações sobre hábitos alimentares, de higiene bucal e de sucção não nutritivos e da importância dos retornos às consultas. A criança permanecerá em acompanhamento odontológico periódico para prevenção e manutenção da saúde bucal, com monitoramento da erupção, do desenvolvimento da oclusão dentária e realização dos tratamentos necessários. Além disso, está atualmente em acompanhamento multiprofissional com consultas regulares no HC-UFU, que inclui: médicos pediatra, geneticista, dermatologista e oftalmologista periodicamente.

3 DISCUSSÃO

Este estudo relatou o caso clínico de uma criança do sexo feminino com diagnóstico definitivo de IP e sífilis congênita. O encaminhamento médico foi feito pela suspeita de fissura palatina submucosa devido ao histórico de sífilis congênita, uma vez que os maxilares também podem ser afetados.¹⁴ As fissuras palatinas são anormalidades congênitas resultantes da falta de fusão, na linha mediana, dos processos bilaterais do maxilar e ocorrem por volta da décima segunda semana de vida intrauterina, podendo estar ligadas a hereditariedade, poluição, a doenças da mãe durante a gestação e uso de medicamentos, entre outros.¹⁵ A presença de fissura palatina submucosa foi descartada pelo exame clínico inicial onde constatou-se a normalidade do palato.

A sífilis congênita é uma doença infecciosa causada pela bactéria *Treponema Pallidum* transmitida da mãe ao feto por via hematogênica transplacentária, em qualquer fase da gestação.¹⁰ Essa bactéria pode afetar as estruturas faciais dependendo do momento da infecção e causar a Tríade de Hutchinson, característica

da condição, com ceratite ocular, otite média e malformações dentárias (molares em amora, incisivos centrais permanentes estreitos com entalhe da borda incisal e hipoplasia do esmalte).¹⁴ Além das possíveis anomalias de desenvolvimento neuropsicomotor associadas à doença¹⁶, manifestações orofaciais como nariz em sela, palato profundo e atrésico, gengivite e mordida aberta também são observadas.¹⁷ A criança não apresentou nenhuma anomalia oftalmológica, auditiva e de desenvolvimento neuropsicomotor. Das manifestações orofaciais somente foi possível observar o palato profundo, uma vez que a criança ainda não apresenta dentes permanentes.

Um outro fator importante a considerar neste presente caso sobre a sífilis congênita é que, no Brasil apresenta um agravamento de notificação compulsória desde 2010, sendo que em 2009, a taxa de sífilis congênita era de 2,1 casos/1.000 nascidos vivos e em 2021 chegou a 9,9 casos/1.000 nascidos vivos, sendo assim um grave problema de saúde pública.¹⁸

As manifestações da sífilis congênita geralmente aparecem durante os primeiros meses de vida, manifestando-se por erupções vesículo bolhosas localizadas nas palmas das mãos e plantas dos pés ao redor do nariz e da boca. Vale ressaltar que, uma vez não sendo diagnosticadas as sequelas precoces da sífilis congênita (até o segundo ano de vida), manifestações tardias podem surgir.¹⁹ Embora crianças com a condição também possam apresentar lesões cutâneas (pênfigo sífilítico), o diagnóstico definitivo das lesões cutâneas apresentadas nesse caso foi determinado como sendo IP.

A síndrome da IP apresenta alta expressividade, o que significa que a maioria dos indivíduos afetados manifesta o fenótipo nos primeiros meses de vida.⁵ O seu diagnóstico fundamenta-se principalmente nos critérios clínicos, como a presença de

lesões cutâneas que envolvem quatro estágios sucessivos, alterações no cabelo, unha, retina, dentes, além da história familiar. Em alguns casos, a realização de testes genéticos e análise histológica das lesões por meio do exame de biópsia também podem ser úteis.^{1,4,5,6,7}. Nesse caso, a hipótese diagnóstica foi considerada nos primeiros dias após o nascimento pela equipe médica e confirmada pelos médicos geneticista e dermatologista, através da biópsia das lesões de pele.

O primeiro estágio que corresponde ao bolhoso é caracterizado por erupções tipo vesículas que são lineares nas extremidades e/ou circunferencial no tronco e se manifestam do nascimento até aproximadamente aos 4 meses de idade.⁵ As manifestações do primeiro estágio foram descritas pela mãe durante a consulta odontológica aos 3 meses de idade, coletadas do prontuário odontológico. Já aos 3 anos de idade as alterações cutâneas eram características do terceiro estágio (geralmente observadas a partir dos 4 meses até os 16 anos de idade) e do quarto estágio. Apresentando-se como estrias e espirais hiperpigmentadas seguindo as linhas de Blaschko e máculas lineares hipocrômicas, respectivamente, principalmente no tronco e membros.

Embora a IP possa afetar crianças do sexo masculino, quando isso ocorre na maioria dos casos, é letal no período embrionário.^{8,20} O sexo feminino apresenta expressão fenotípica variável, as mulheres heterozigotas sobrevivem por causa do mosaicismo funcional resultante do processo de inativação X como é visto em outras doenças ligadas ao X. A sobrevivência ocasional de crianças do sexo masculino é devido a uma mutação mosaico²⁰ e está relacionada à Síndrome de Klinefelter.⁸

Na literatura, há também relatos documentados de outras alterações, além destas manifestações cutâneas, alterações oculares e do sistema nervoso central descritas^{1,3,5,7}, como anormalidades mamárias e esqueléticas, malformação na orelha,

condrodistrofia, pé torto, baixa estatura baixa e nanismo.²¹ Além da eosinofilia que pode estar presente em torno de 88% dos afetados.⁶ Essas alterações não foram observadas no caso descrito, entretanto, é importante ressaltar que o monitoramento oftalmológico e neurológico em longo prazo é essencial, demonstrando a relevância do acompanhamento multiprofissional e incluindo o aconselhamento genético.^{4,6}

Essa síndrome tem manifestações intraorais significativas e as anormalidades orais incluem palato ogival, hipoplasia de palato mole, fenda palatina e lábio leporino.² De acordo com Russel e Finn (1967)²², as manifestações dentárias consistem em dentes ausentes, dentes cônicos com cúspides adicionais e atraso na erupção dentária. No entanto, esses achados não são patognomônicos dessa síndrome. Isso porque as mesmas manifestações podem estar presentes em outras doenças, como displasia ectodérmica e sífilis congênita.²³

A alteração mais comum na IP é a anodontia parcial (43,1% dos indivíduos afetados), seguida por dentes cônicos (30%) e atraso na erupção dentária (18%).²⁴ Segundo o estudo realizado por Santa-Maria e colaboradores (2017)²⁸, os resultados mostraram que a agenesia de dentes decíduos e permanentes estava presente em 60,0% e 92,8% dos pacientes, respectivamente. Na maioria dos casos, pelo menos seis dentes ausentes foram observados. Treze (92,8%) pacientes apresentavam agenesia do segundo molar, 71,4% dos casos apresentavam anormalidades da coroa e os incisivos centrais foram os dentes mais comumente afetados. A má oclusão foi observada em 10 (71,4%) pacientes e o palato atrésico em 7 (50,0%) pacientes.²⁵ No presente caso, foram observadas as alterações dentárias comumente citadas na literatura, como a hipodontia (dente 82), dente cônico (dente 62) e atraso de erupção dos segundos molares decíduos.^{24,25,26} O atraso na erupção dos dentes decíduos, nesse caso clínico, pode estar relacionado tanto a IP^{5,6} como ao baixo peso ao

nascimento²⁷ e à sífilis congênita.¹⁷ Sendo de extrema importância o acompanhamento e investigação radiográfica da presença dos demais dentes permanentes.

Apesar das manifestações dermatológicas serem um dos aspectos mais importantes da IP, elas resultam em menos dano ao paciente do que as odontológicas.²⁶ Isso porque o sistema estomatognático é complexo e sua unidade anatômica consiste em quase toda a região crânio-cervical. Suas ações conjuntas e isoladas são responsáveis pela mastigação, fala, deglutição, respiração, paladar e postura da cabeça e pescoço.⁶ Sendo assim, a prevenção e promoção da saúde bucal são de grande importância para melhorar os aspectos funcionais e estéticos que têm grande impacto na vida social.²⁵ Dependendo da frequência, as anormalidades dentárias e/ou orais representam critérios menores e felizmente, a maioria das anormalidades dentárias e algumas orais podem ser corrigidas.²⁸

O tratamento das alterações cutâneas e sistêmicas da IP é sintomático, e as lesões cutâneas costumam ter resolução espontânea.⁶ As alterações na cavidade bucal requerem tratamento e continuam na idade adulta devido aos diferentes estágios de desenvolvimento dos dentes e da mandíbula antes da erupção dos dentes permanentes. Por isso, posteriormente uma abordagem multidisciplinar que pode envolver a avaliação de implantodontistas, periodontistas, especialistas em ortopedia e próteses dentofaciais para avaliar o tratamento adequado.²⁹

O atendimento odontológico precoce e longitudinal é fundamental para a resolução das complicações odontológicas e a manutenção da saúde bucal em crianças com diagnóstico de IP⁸ e sífilis congênita até a idade adulta.³⁰ Os cuidados dentários precoces, intervenções estéticas e cirúrgicas para resolução de complicações dentárias é essencial por razões funcionais. Os danos estéticos e

problemas na linguagem podem afetar as relações sociais e as atividades escolares de uma criança, o aconselhamento psicológico para crianças e seus pais é essencial, independentemente da gravidade da condição.²⁹

4 CONCLUSÃO

Apesar da raridade da IP, o odontopediatra deve estar atento ao diagnóstico precoce, reconhecer as manifestações dentárias típicas, orientar os pais e/ou cuidadores sobre os cuidados em saúde bucal e monitorar a condição bucal, considerando as possíveis manifestações futuras e as consequências da IP e da sífilis congênita na cavidade bucal contribuindo para uma boa saúde e qualidade de vida. O atendimento interdisciplinar e multiprofissional é de extrema relevância, levando em consideração as características multissistêmicas das duas condições.

REFERÊNCIAS

- 1 Scheuerle A. Incontinentia pigmenti. Orphanet Encyclopedia: The portal for rare disease and orphan drugs. November, 2019. Available from: https://www.orpha.net/consor/cgibin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=360&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Incontinentia-pigmenti.
- 2 Landy SJ, Donnai D. Incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome). J Med Genet. 1993 Jan;30(1):53-9. doi: 10.1136/jmg.30.1.53.
- 3 Smahi A, Courtois G, Vabres P, Yamaoka S, Heuertz S, Munnich A, et al. Genomic rearrangement in NEMO impairs NF-kappaB activation and is a cause of

incontinentia pigmenti. The International Incontinentia Pigmenti (IP) Consortium. *Nature*. 2000 May 25;405(6785):466-72. doi: 10.1038/35013114.

4 Cammarata-Scalisi F, Fusco F, Ursini MV. Incontinentia Pigmenti. *Actas Dermosifiliogr*. 2019 May;110(4):273-278. doi: 10.1016/j.ad.2018.10.004.

5 Scheuerle AE, Ursini MV. Incontinentia Pigmenti. 1999 Jun 8 [Updated 2017 Dec 21]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2023. Available from <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1472/>.

6 Poziomczyk CS, Recuero JK, Bringhenti L, Santa Maria FD, Campos CW, Travi GM et al. Incontinentia pigmenti. *An Bras Dermatol*. Jan-Feb 2014;89(1):26-36. doi: 10.1590/abd1806-4841.20142584.

7 Martínez-Gayosso A, García-Romero MT. Incontinentia pigmenti: multisistemic genodermatosis. *Bol Med Hosp Infant Mex*. 2020;77(3):112-118. doi: 10.24875/BMHIM.19000173.

8 Regis WF, Santos A Filho. Manifestações orais da síndrome de Bloch-Sulzberger: uma revisão integrativa. *BJSCR*. 2019 Jun-Ago; 27(1):132-135. Available from: https://www.mastereditora.com.br/periodico/20190607_200558.pdf.

9 Nojima K, Onoda M, Nishii Y, Sueishi K. Orthodontic treatment for Bloch-Sulzberger syndrome in patient with cleft lip and palate. *Bull Tokyo Dent Coll*. 2017;58(4):259-267.doi: 10.2209/tdcpublish.2016-0051.

10 Secretaria de Estado da Saúde de São Paulo (BR). Centro de Controle de Doenças. Programa Estadual de DST/Aids. Guia de bolso para o manejo da sífilis em gestantes e sífilis congênita. São Paulo, 2016.

- 11 Costa CV, Santos IA, Silva, JM, Barcelos TF, Guerra HS. Congenital syphilis: repercussions and challenges. *Arq. Catarin Med.* 2017 jul-set; 46(3):194-202. Available from: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-849511>.
- 12 Lima TM, Machado IL, Siqueira JP, Almeida MT. Perfil epidemiológico de pacientes com sífilis congênita e gestacional em um município do Estado de São Paulo, Brasil. *Rev. Bras. Saúde Mater. Infant.* 2019 out-dez. 19 (4): 873- 880. Recife. doi: 10.1590/1806-93042019000400007.
- 13 Checklist of information to include when writing a case report. CARE (for Case Reports Guidelines). 2013. Available from: <https://static1.squarespace.com/static/5db7b349364ff063a6c58ab8/t/5db7bf175f869e5812fd4293/1572323098501/CARE-checklist-English-2013.pdf>
- 14 Valente T, Scalercio M, Israel M, Ramos ME. (2008). Diagnóstico da sífilis a partir de manifestações bucais, *Rev Bras Odont*, 65(2), pp.159-164. doi:<http://dx.doi.org/10.18363/rbo.v65n2.p.159>
- 15 Loffredo LD, Souza JM, Yunes J, Freitas JA, Spiri WC (1994). Fissuras lábio-palatais: estudo caso-controle. *Revista de Saúde Pública*, 28, 213-217. Available from: <https://www.scielo.br/j/rsp/a/x55YgpyNzLQtJrybftxR9Tm/?format=pdf&lang=pt>.
- 16 Domingues CS, Duarte G, Passos MR, Sztajnbok DC, Menezes ML. Protocolo Brasileiro para Infecções Sexualmente Transmissíveis 2020: sífilis congênita e criança exposta à sífilis. *Epidemiol. Serv. Saúde* 30 (spe1) 15 Mar 2021. doi.org/10.1590/S1679-4974202100005.esp1.
- 17 Santos ES, Sá JO, Lamarck R. Manifestações orais da sífilis: revisão sistematizada da literatura. *Archives of Health Investigation.* (2019). 8 (8), 413-416. doi: <https://doi.org/10.21270/archi.v8i8.3330>
- 18 Ministério da Saúde (BR). Secretaria de Vigilância em Saúde. Boletim Epidemiológico de Sífilis. Brasília, DF, n. 01, 2022 dez. Available from: <https://www.gov.br/saude/pt-br/centrais-deconteudo/publicacoes/boletins/epidemiologicos/especiais/2022/boletim-epidemiologico-de-sifilis-numero-especial->

-out-2022/view.

- 19 Kalinin Y, Neto AP, Passarelli DH. Sífilis: Aspectos clínicos, transmissão, manifestações orais, diagnóstico e tratamento. 2015. v. 23, n. 45– 46, p. 65–76. doi: 10.15603/2176-1000/odonto.v23n45-46p65-76.
- 20 Chambelland A, Aubert H, Bourrat E, Morice-Picard F, Puzenat E, Lacour JP, et al. Incontinentia pigmenti in boys: causes and consequences. *Ann Dermatol Venereol*. 2020 Mar;147(3):188-193. doi: 10.1016/j.annder.2019.07.007.
- 21 Bergmann K, Gregersen PA, Graakjær J, Tareen A, Sommerlund M. [Incontinentia pigmenti in a newborn boy]. *Ugeskrift para Laeger*. 2021 Jun;183(25) doi:V03210247. PMID: 34169827.
- 22 Russell DL, Finn SB. Incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome): a case report with emphasis on dental manifestations. *J Dent Child* 1967;34:494-500. PMID: 4864182
- 23 Gorlin RJ, Anderson JA. The characteristic dentition of incontinentia pigmenti. *J Pediatr*. 1960;57:78-85, doi: 10.1016/s0022-3476(60)80214-4.
- 24 Carney RG, Carney RG Junior. Incontinentia pigmenti. *Arch Dermatol*. 1970;102:157-62.
- 25 Wu HP, Wang YL, Chang H-H, Huang GF, Guo MK. Dental anomalies in two patients with incontinentia pigmenti. *J Formos Med Assoc*. 2005 Jun; 104(6):427-30. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16037833/>.
- 26 Kitakawa D, Fontes PC, Magalhães FA, Almeida JD, Cabral LA. Incontinentia pigmenti presenting as hypodontia in a 3-year-old girl: a case report. *J Med Case Rep*. 2009 Nov 10;3:116. doi: 10.1186/1752-1947-3-116.

- 27 Castro CR, Cabral MB, Mota EL, Cangussu MC, Vianna MI. Baixo peso ao nascer e atraso na erupção de dentes decíduos em crianças. *Rev. Bras. Saude Mater. Infant.* 2019 Set; 19(3). doi.org/10.1590/1806-93042019000300012.
- 28 Santa-Maria FD, Mariath LM, Poziomczyk CS, Maahs MA, Rosa RF, Zen PR, et al. Dental anomalies in 14 patients with IP: clinical and radiological analysis and review. *Clin Oral Investig.* 2017 Jun;21(5):1845-1852. doi: 10.1007/s00784-016-1977-y.
- 29 Bodemer C, Diociaiuti A, Hadj-Rabia S, Robert MP, Desguerre I, Maniere MC, et al. Multidisciplinary consensus recommendations from a European network for the diagnosis and practical management of patients with incontinentia pigmenti. *JEADV* 2020, 34, 1415–1424. doi: 10.1111/jdv.16403.
- 30 Waterloo MR, Ribeiro A. Aspectos bucais da sífilis congênita: relato de caso. *Rev Ibero-am Odontopediatr Odontol Bebê* 2004; 7(36):132-7. Available from: <https://www.dtscience.com/wpcontent/uploads/2015/11/Aspectos-Bucais-da-S%C3%ADfi-lis-Cong%C3%AAnitaRelato-de-Caso.pdf>

FIGURAS

Figura 1 - Hiperpigmentação residual em linhas de Blaschko em tronco (lado esquerdo).



Figura 2 - Hiperpigmentação residual em linhas de Blaschko em tronco (lado direito).



Figura 3 - Manchas hipocrômicas lineares em membro superior.



Figura 4 - Manchas hipocrômicas lineares em membros inferiores.



Figura 5 - Dentes decíduos anteriores superiores, incisivo lateral decíduo (dente 62) com alteração de forma (aspecto conoide).



Figura 6 - Dentes decíduos inferiores apresentando agenesia do incisivo lateral (dente 82).



Figura 7 - Selante de fossas e fissuras no primeiro molar decíduo inferior (dente 74).

APÊNDICE

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO PARA RESPONSÁVEL LEGAL POR MENOR DE 18 ANOS

Considerando a sua condição de responsável legal pelo(a) menor, apresentamos este convite e solicitamos o seu consentimento para que ele(a) participe da intitulada “Incontinência pigmentar e sífilis congênita: relato de caso”, sob a responsabilidade dos pesquisadores Eduarda Rodrigues Gomes, Fabiana Sodré de Oliveira e Késia Lara dos Santos Marques.

Nesta pesquisa nós estamos buscando descrever um caso sobre a síndrome analisando as alterações dessa condição e a importância do atendimento e acompanhamento odontológico.

O Termo/Registro de Consentimento Livre e Esclarecido está sendo obtido pela pesquisadora Eduarda Rodrigues Gomes, durante a consulta odontológica na clínica de Odontopediatria da Área de Odontologia Pediátrica, no Hospital Odontológico da Faculdade de Odontologia da Universidade Federal de Uberlândia. Você terá o tempo que for necessário para decidir se a pessoa sob sua responsabilidade participará ou não da pesquisa (conforme item IV da Resolução nº 466/2012 ou Capítulo III da Resolução nº 510/2016).

Na participação do(a) menor sob sua responsabilidade, ele(a) terá o atendimento odontológico de rotina e, serão realizados registros fotográficos/filmagem para documentar as alterações observadas. O pesquisador responsável atenderá as orientações das Resoluções nº 466/2012, Capítulo XI, Item XI.2: f e nº 510/2016, Capítulo VI, Art. 28: IV - manter os dados da pesquisa em arquivo, físico ou digital, sob sua guarda e responsabilidade, por um período mínimo de 5 (cinco) anos após o término da pesquisa.

Em nenhum momento, nem o(a) menor e nem você serão identificados. Os resultados da pesquisa serão publicados e ainda assim a identidade dele(a) e a sua serão preservadas.

Nem ele(a) e nem você terão gastos e nem ganhos financeiros por participar na pesquisa.

Havendo algum dano decorrente da pesquisa, você terá direito a solicitar indenização através das vias judiciais (Código Civil, Lei 10.406/2002, Artigos 927 a 954 e Resolução CNS nº 510 de 2016, Artigo 19).

Os riscos consistem em quebra da confidencialidade e consequentemente danos materiais e morais, mesmo que toda a descrição desse trabalho seja feita de forma cuidadosa para que não haja exposição de qualquer dado que possa revelar a identidade dos participantes e de terceiros. Sendo assim, providências serão tomadas para que a identidade dos participantes continue de forma anônima afim de evitar constrangimento e danos psicológicos. Os benefícios serão a contribuição para o avanço do conhecimento nessa área e contribuir indiretamente para o paciente ou outros indivíduos com a mesma condição, levando em consideração algum aspecto antes não observado na literatura.

A qualquer momento, você poderá retirar o seu consentimento para que o(a) menor sob sua responsabilidade participe da pesquisa. Garantimos que não haverá coação para que o consentimento seja mantido, nem que haverá prejuízo ao(à) menor sob sua responsabilidade. Até o momento da divulgação dos resultados, você também é livre para solicitar a retirada dos dados do(a) menor sob sua responsabilidade da pesquisa.

Uma via original deste Termo de Consentimento Livre e Esclarecido ficará com você, assinada e rubricada pelos pesquisadores.

Em caso de qualquer dúvida ou reclamação a respeito da pesquisa, você poderá entrar em contato com Eduarda Rodrigues Gomes (34) 99187-9270, Dra. Fabiana Sodr  de Oliveira e Dra. K sia Lara dos Santos Marques.

Voc  poder  tamb m entrar em contato com o Comit  de  tica na Pesquisa com Seres Humanos – CEP, da Universidade Federal de Uberl ndia, localizado na Av. Jo o Naves de  vila, n  2121, bloco A, sala 224, *campus* Santa M nica – Uberl ndia/MG, 38408-100; pelo telefone (34) 3239-4131 ou pelo e-mail cep@propp.ufu.br. O CEP/UFU   um colegiado independente criado para defender os interesses dos participantes das pesquisas em sua integridade e dignidade e para contribuir para o desenvolvimento da pesquisa dentro de padr es  ticos conforme resolu  es do Conselho Nacional de Sa de.

Uberl ndia, ... de de 20.....

Assinatura do(s) pesquisador(es)

Eu aceito participar do projeto citado acima, voluntariamente, após ter sido devidamente esclarecido.

Assinatura do participante de pesquisa

ANEXO



REVISTA DE ODONTOPEDIATRÍA LATINOAMERICANA

ÓRGANO OFICIAL DE LA ASOCIACIÓN LATINOAMERICANA DE ODONTOPEDIATRÍA

LISTA DE COTEJO

Con la finalidad de asistir a los autores en ajustar los manuscritos a la normativa de la Revista de Odontopediatría Latinoamericana, recomendamos verificar que cumple con todos los ítems antes de su envío.

Aspecto evaluado	
Carta de envío de manuscrito	
Solicita la revisión del manuscrito y declara que no está siendo evaluado en otra revista	☐
Especifica la existencia de conflictos de interés y las fuentes de financiamiento	☐
Indica que, de ser aceptado y publicado, los derechos de la obra pertenecen a la Revista de Odontopediatría Latinoamericana	☐
Firmada por todos los autores	☐
Aspectos Generales	
El tema es adecuado a los objetivos de la Revista de Odontopediatría Latinoamericana	☐
El tipo de artículo se ajusta a los indicado: Artículos de investigación, Artículos de revisión, Relato de casos	☐
Manuscrito en Español o en Portugués, en formato digital Microsoft Word, en fuente Arial 12, doble espacio entre líneas, con márgenes de 2,5 centímetros y página tamaño A4o carta.	☐
Las páginas, con la salvedad de la hoja de presentación, está ser numeradas.	☐
Enviar a alop.editor@gmail.com , Asunto: Publicación Artículo Revista de Odontopediatría Latinoamericana, Cuerpo: Título de artículo, nombre de autor, solicitando revisión y publicación. Archivos adjunto: Carta de envío, Artículo en Word, archivos de figuras, tablas.	☐
Hoja de Presentación	
Título del trabajo (máximo de 15 palabras con espacios y solamente la primera palabra en mayúscula, sin abreviaturas)	☐
Nombre completo de los autores, seguido de su titulación principal, afiliación institucional y correo electrónico (se existen más de 6 autores debe ser presentada justificación)	☐
Dirección completa y teléfono del autor principal	☐
Texto	
Título y subtítulo (en español, portugués e inglés)	☐

El resumen es conciso, describe claramente el objetivo, los materiales y métodos, resultados y conclusiones.	☐
Resumen: en español no debe exceder 250 palabras. Debe incluir las siguientes secciones: objetivos, material y métodos, resultados y conclusiones . No usar abreviaciones o siglas. Palabras clave: Al final del resumen deben ser incluidas máximo seis (6) palabras llaves, en consonancia con los “Descriptores para Ciências da Saúde” – BIREME (DeCS). http://decs.bvs.br/	☐
Resumo: Versión en portugués del resumen no debe exceder 250 palabras. Debe incluir las secciones tal como el resumen en español. Palavras chaves: Palabras claves en portugués. deben ser incluidas máximo seis (6) palabras llaves, en consonancia con los “Descriptores para Ciências da Saúde” – BIREME (DeCS). http://decs.bvs.br/	☐

Abstract: Versión en inglés del resumen, no debe exceder 250 palabras. Keywords: Palabras claves en su versión en inglés. Debe incluir las secciones tal como el resumen en español. (MeSH) https://www.nlm.nih.gov/mesh/MBrowser.html	☐
Introducción: Presenta el estado actual del conocimiento con relación al tema provee el contexto para el artículo. Indica si el trabajo forma parte de tesis de grado, trabajo de ascenso, proyecto de grupo o multicéntrico. Enuncia las hipótesis y objetivos del trabajo.	☐
Secciones del trabajo según su naturaleza (Materiales y métodos, presentación de caso, discusión)	☐
Material y Métodos: Para trabajos de investigación: Presentados con detalles: población del estudio, tipo de muestra, técnicas. Periodo de estudio, variables estudiadas, proceso de aleatorización y cegado, criterios de inclusión y exclusión. Cita los métodos estadísticos utilizados y los programas de ordenador empleados. Presenta evidencias claras de que los principios éticos fueron seguidos.	☐
Resultados: Describe los resultados obtenidos según los métodos utilizados. Pueden incluirse subtítulos. Debe haber consistencia entre los datos en el texto, las tablas y los gráficos, sin repetir ni redundar. Deben reportarse todos los resultados estadísticos, no solo aquellos resultados estadísticamente significantes.	☐
Discusión: Detalla los resultados novedosos, sin repetir los resultados. No colocar datos que no hayan sido incluidos en los resultados. Considera los aspectos innovadores e importantes del estudio y relata las observaciones relevantes de otros estudios. Mencionalos beneficios y limitaciones del trabajo.	☐
Conclusiones: Puntualiza los principales hallazgos, soportados por los datos del estudio.	☐
Tablas: numeradas consecutivamente en números arábigos según su aparición, estar en páginas separadas y presentan una leyenda en la parte superior.	☐
Fotografías/figuras: en archivo JPG o TIF con resolución mínima de 300 DPI, acompañada con leyenda. Cuida la confidencialidad de los sujetos en las fotografías clínicas.	☐
Abreviaturas con descripción por extenso, entre paréntesis, la primera vez en que son mencionadas. Evitarlas en el título, resumen o conclusiones.	☐
Aspectos éticos	
Los principios éticos de investigación definidos por la Declaración de Helsinki deberán ser respetados. Los autores deben describir en la sección de Material y Métodos la aprobación por los Comités de ética en investigación de la Institución donde la fue realizada. Anexar aval del comité de ética o del consentimiento informado firmado por los padres de los pacientes incluidos en el estudio, así como la autorización del uso de imágenes de los pacientes, según sea el caso.	☐

Referencias

Siguiendo la normativa de Vancouver (Requisitos Uniformes del International Committee of Medical Journal Editors) [//www.nlm.nih.gov/bsd/uniform_requirements.html](http://www.nlm.nih.gov/bsd/uniform_requirements.html). Numeradas según el orden de aparición en el texto. Se recomienda no exceder 30 referencias. Para trabajos de revisión no exceder 50 referencias.

