

ACROQUERATODERMIA AQUAGÊNICA ASSOCIADA A MUTAÇÕES DO GENE DA FIBROSE CÍSTICA

Bertoletti, L¹; Marco, RMD¹; Marin, LG¹;
1. Universidade Luterana do Brasil (ULBRA)



INTRODUÇÃO:

A acroqueratoderma aquagênica é uma entidade rara, caracterizada por manifestação dérmica. Múltiplas associações foram enumeradas incluindo-se a associação a mutações do gene da fibrose cística.

DESCRIÇÃO DO CASO:

Paciente feminino 10 anos de idade, apresenta placas hipocrômicas em palma de mãos após imersão em água em torno de 6 minutos, permanecendo lesão residual em menor tamanho ao longo do dia. Nega prurido, refere enrugamento da pele associado, sem demais alterações. Este é o segundo episódio com duração em torno de 1 mês, sendo o anterior aos 9 anos com duração aproximadamente similar. Paciente não fez tratamentos prévios e possuía exames laboratoriais de rotina inalterados, sem alterações clínicas identificadas. Mediante avaliação dermatológica, aventou-se a possibilidade de diagnóstico para Acroqueratoderma Aquagênica (AA) e fora orientado uso de vaselina salicilada 3% e procura por aconselhamento genético para investigação de fibrose cística (FC) em concomitância.

DISCUSSÃO:

A AA é uma entidade que pode ser mais prevalente nos doentes com fibrose cística e possuir associação a uma mutação isolada no gene CFTR comum em 70% dos pacientes, sugerindo assim apenas um sinal do estado de portador de FC.

CONCLUSÃO:

foram descritas diversas modalidades terapêuticas, entre as quais, o cloreto de alumínio, anti-histamínicos, toxina botulínica e iontoforese 4, todas com resultados variáveis. Estão ainda descritos diversos casos de remissão espontânea.

REFERÊNCIAS:

1. Fougerousse AC, Zeitoun M, Lestang P. Kératose aquagénique palmaire [Aquagenic palmar keratoderma]. *Presse Med.* 2018 Sep;47(9):835-836. French. doi: 10.1016/j.lpm.2018.06.007. Epub 2018 Jul 19. PMID: 30032923.
2. Coelho-Macias V, Fernandes S, Lamarão P, Assis-Pacheco F, Cardoso J. Acroqueratoderma aquagênica associada a uma mutação do gene da fibrose cística. *Revista Portuguesa de Pneumologia.* 2013;19(3):125-128.