

DOI: <https://doi.org/10.29184/anaiscfmc.v42025p76>

## Relato de caso de paciente com Hipomelanose de Ito: um desafio diagnóstico com atraso neuropsicomotor e cardiopatia congênita

*Larissa Arêas Araújo, Lara Cosendey Bucker do Nascimento, Gabriel Viana Cerqueira, Livia Anzolin Bastos Neves, Gabriel Soares Cavalcanti e Francine Peixoto Ferreira*

### RESUMO

A Hipomelanose de Ito (HI) é uma desordem neuroectodérmica rara, com incidência estimada em 1 a cada 8.000 pacientes pediátricos. Resulta de mosaicismos genéticos, podendo causar alterações cutâneas, neurológicas, musculoesqueléticas, oftálmicas, orais, cardíacas, urológicas e genitais. As manifestações dermatológicas típicas incluem hipopigmentação em padrões lineares ou giratórios, associadas a complicações multissistêmicas, como pneumonias de repetição. Trata-se de um estudo descritivo, tipo relato de caso, baseado na observação clínica de uma paciente atendida em hospital público de Campos dos Goytacazes. Os dados foram obtidos por anamnese com a responsável legal, exame físico detalhado e análise de prontuário, com ênfase nas lesões cutâneas e manifestações sistêmicas. Paciente do sexo feminino, de 9 meses, parda escura, procedente de Campos dos Goytacazes, RJ, foi internada no Hospital Ferreira Machado com pneumonia bilateral. Ao exame físico, apresentava máculas hipocrômicas irregulares, assimétricas, em faixas lineares seguindo as linhas de Blaschko, distribuídas por membros, tronco e face. As lesões estavam presentes desde o nascimento. A avó paterna possuía lesões semelhantes e cardiopatia. Segundo a mãe, a criança já teve três episódios de pneumonia. No exame, constatou-se sopro sistólico 4+/6, taquidispneia, taquicardia (137 bpm) e ginecomastia discreta. O ecocardiograma revelou insuficiência mitral, comunicação interventricular perimembranosa, valvas atrioventriculares no mesmo plano, hiperfluxo pulmonar e dilatação das cavidades esquerdas, resultando em insuficiência cardíaca. Neurologicamente, observou-se atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, com dificuldade de fixação do olhar e coordenação motora fina. A criança aguarda cirurgia corretiva da comunicação interventricular pelo SUS, para redução da sobrecarga cardíaca. A HI é caracterizada por mosaicismos pigmentares, originando máculas hipopigmentadas ao longo das linhas de Blaschko. Se a mutação ocorrer precocemente, outras estruturas embrionárias podem ser afetadas, gerando manifestações neurológicas e cardíacas mais severas. Cerca de 30% dos pacientes com HI apresentam cardiopatias, ressaltando a importância da triagem precoce. O diagnóstico é clínico, baseado nos achados dermatológicos e nas manifestações, e o tratamento requer abordagem multidisciplinar — incluindo pediatria, dermatologia, neurologia, cardiologia e genética — com foco no controle das manifestações e suporte ao desenvolvimento. A HI, de apresentação variável e multissistêmica, exige reconhecimento precoce e intervenção oportuna. Nesse contexto, nota-se que lesões hipopigmentadas podem indicar síndromes genéticas, sendo essenciais a triagem adequada e o acompanhamento integral. Estudos genéticos futuros podem aprimorar o diagnóstico e o manejo.

**Palavras-chave:** Lactente. Mosaicismos. Transtornos do Desenvolvimento Infantil.