

Patologia	Hipomelanose de Ito (ORPHA: não tem)
<p data-bbox="188 712 300 779"><i>Descrição clínica</i></p>	<p data-bbox="331 340 1418 698">A Hipomelanose de Ito (HI) é uma condição neurocutânea multissistémica que se caracteriza pela presença de áreas maculares de pele hipopigmentada, unilaterais ou bilaterais, que seguem as linhas de Blaschko, surgindo habitualmente nos dois primeiros anos de vida. A sua incidência foi estimada entre 1/8.500 a 1/10.000 indivíduos. O fenotipo da HI é heterogéneo, podendo apresentar características muito variáveis, para além das alterações cutâneas, incluindo alterações neurológicas (anomalias estruturais do sistema nervoso central, atraso do desenvolvimento psicomotor/perturbação do desenvolvimento intelectual, epilepsia, microcefalia, macrocefalia e hipotonia), oftalmológicas (estrabismo, cataratas, nistagmo e degeneração da retina) e esqueléticas (baixa estatura, assimetria facial e/ou dos membros, anomalias dentárias, <i>pectus carinatum</i> ou <i>excavatum</i>, escoliose e anomalias dos dedos).</p> <p data-bbox="331 728 1418 795">O prognóstico varia caso a caso e depende das anomalias associadas. As lesões cutâneas não necessitam de qualquer tipo de terapêutica.</p> <p data-bbox="331 824 1418 967">Foram identificadas diversas anomalias cromossómicas nos fibroblastos, presentes em mosaico, em cerca de 50% dos doentes com HI, tendo sido sugerido, por vários autores, que o fenótipo encontrado nestes doentes resulta da existência de mosaicismo cutâneo, de doenças monogénicas ou cromossómicas, ao invés de constituir uma síndrome distinta.</p> <p data-bbox="331 996 1418 1131">A Hipomelanose de Ito é geralmente de ocorrência esporádica e baixo risco de recorrência em irmãos do afectado. A maioria dos casos resulta de anomalias cromossómicas em mosaico (foram identificadas diversas anomalias cromossómicas, presentes em mosaico, em cerca de 50% dos doentes com HI).</p>
<p data-bbox="188 1176 300 1243"><i>Para saber mais</i></p>	<p data-bbox="331 1153 890 1182">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK538268/</p> <p data-bbox="331 1189 686 1218">https://omim.org/entry/300337</p> <p data-bbox="331 1225 861 1254">https://core.ac.uk/download/pdf/71739504.pdf</p>