



UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ — UFPI
CAMPUS SENADOR HELVÍDIO NUNES DE BARROS — CSHNB
CURSO DE MEDICINA



WIRLLANE GOMES FONSECA DE ARAÚJO

**ICTIOSE LAMELAR E SEUS IMPACTOS NA VIDA ADULTA:
UM RELATO DE CASO**

PICOS - PIAUÍ

2025

WIRLLANE GOMES FONSECA DE ARAÚJO

ICTIOSE LAMELAR E SEUS IMPACTOS NA VIDA ADULTA:

UM RELATO DE CASO

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao Curso de Medicina, da Universidade Federal do Piauí, Campus Senador Helvídio Nunes de Barros, como requisito parcial para obtenção do Grau de Bacharel em Medicina.

Orientadora: Prof^a. Dra. Fátima Regina Nunes de Sousa

PICOS - PIAUÍ

2025

FICHA CATALOGRÁFICA
Serviço de Processamento Técnico da Universidade Federal do Piauí
Biblioteca José Albano de Macêdo

A663i

Araújo, Wirllane Gomes Fonseca de.

Ictiose lamelar e seus impactos na vida adulta: um relato de caso / Wirllane Gomes Fonseca de Araújo – 2025.

33 f.

1 Arquivo em PDF.

Indexado no catálogo *online* da biblioteca José Albano de Macêdo, CSHNB.

Aberto a pesquisadores, com restrições da Biblioteca.

Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação) – Universidade Federal do Piauí, Curso de Bacharelado em Medicina, Picos, 2025.

“Orientadora: Prof^ª. Dra. Fátima Regina Nunes de Sousa”.

1. Ictiose Lamelar. 2. Doença Dermatológica. 3. Saúde - Relatos de Casos. I. Araújo, Wirllane Gomes Fonseca de. II. Sousa, Fátima Regina Nunes de. III. Título.

CDD 610

Elaborada por Maria Letícia Cristina Alcântara Gomes
Bibliotecária CRB n° 03/1835

WIRLLANE GOMES FONSECA DE ARAÚJO

ICTIOSE LAMELAR E SEUS IMPACTOS NA VIDA ADULTA:

UM RELATO DE CASO

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao Curso de Medicina, da Universidade Federal do Piauí, Campus Senador Helvídio Nunes de Barros, como requisito parcial para obtenção do Grau de Bacharel em Medicina.

Defendido e aprovado em 07 de agosto de 2025.

BANCA EXAMINADORA:

Fátima Regina Nunes de Sousa

Profa. Dra. Fátima Regina Nunes de Sousa

Orientador(a) – UFPI/CSHNB

Paulo Victor A. Marques

Prof. Me. Paulo Victor Amorim Marques

Professor – UFPI/CSHNB

Élton Carlos Batista de Sousa

Prof. Éliton Carlos Batista de Sousa

Professor – UFPI/CSHNB

Aos meus pais e meus irmãos que sempre foram minha base e meu refúgio em todos esses anos. Sou imensamente feliz e realizada por tê-los sempre ao meu lado me apoiando e me incentivando em todas as fases da minha vida, em especial essa, a realização de um sonho. Essa vitória é nossa. Amo-os com todo o meu coração.

AGRADECIMENTOS

Agradeço, primeiramente, a Deus por ser a minha fortaleza. Ele que me presenteou com a vida e com uma família a qual serei eternamente grata. Eu sinto a Tua presença e o Teu agir em todas as fases da minha vida.

Agradeço aos meus pais, Ione e Maria das Neves, por todo amor, valores, dedicação e abdição. Vocês não mediram esforços na realização desse sonho. A meu pai, por todas as conversas de incentivo, piadas e comentários futebolísticos ao longo dos dias. À minha mãe, por ser minha companheira e amiga, pelas orações diárias, pelas ligações com palavras de conforto e de amor. Vocês foram cruciais para suportar a distância.

Aos meus irmãos, Willamys e Welington, por todo apoio oferecido em todos esses anos de vida, pelos conselhos e pelas brincadeiras, tudo isso tornou a ausência menos desafiadora e cresceu ainda mais o orgulho e o amor que tenho por vocês. Às minhas cunhadas, Carla e Ellen, por trazerem alegria a nossa família e estarem presentes por mim em muitos momentos os quais não pude.

Aos meus tios (as) e primos (as), por todo incentivo e apoio dedicados ao longo dos anos. A presença, o carinho e as palavras de encorajamento de vocês foram fundamentais em minha caminhada acadêmica e pessoal. Sou imensamente agradecida por tê-los como minha família.

Aos meus professores, que, ao longo desses anos, foram fundamentais na construção não só do meu lado profissional, como também pessoal e humano. Eu tenho orgulho de tê-los nessa caminhada, nunca esquecerei de todos os ensinamentos, conselhos, risadas, passeios. Em especial, à minha orientadora, prof. Dra. Fátima Regina que eu escolhi, não só por sua competência, mas por ser fruto de inspiração para mim e por considerá-la uma mãe ao longo do curso, obrigada por tudo, a senhora tem um lugar muito especial em meu coração.

Aos meus colegas de turma, por estarem presentes nessa jornada desafiadora. Aos meus coautores, Edla C., Fernando D. e Sara T., por fazerem parte da construção deste relato de caso. Aos meus grandes e queridos amigos que fiz nessa caminhada: Gabriela, Edla, Marjorie, Filipe, Bruno, Fernando, vocês foram família e fundamentais para suportar todos os desafios da graduação e de estar longe de casa, que Deus os abençoe e os proteja sempre. Amo-os.

"Então Samuel pegou uma pedra, e a pôs entre Mispa e Seim, e chamou o seu nome Ebenézer, dizendo: Até aqui nos ajudou o Senhor."

1 Samuel 7:12

RESUMO

A Ictiose Lamelar (IL) é uma genodermatose rara, pertencente ao grupo das ictioses congênitas autossômicas recessivas (ICAR) decorrente de uma falha no cromossomo 14q11 causando defeito na transglutaminase-1 (TGM1). Este relato teve como objetivo descrever as características clínicas da Ictiose Lamelar e seus impactos na vida de uma paciente do interior do nordeste brasileiro. Paciente, 27 anos, com diagnóstico de Ictiose Lamelar, compareceu ao ambulatório de dermatologia da Universidade Federal do Piauí. Na anamnese foi relatado quadro de prurido intenso há cerca de três meses, associado a descamação acentuada, dor, sangramentos cutâneos e ressecamento ocular, oral e genital. A paciente afirmou que a sintomatologia piorou após abandono do tratamento há 5 anos. O tratamento proposto foi a associação da acitretina com emolientes e orientações quanto a importância do uso de métodos contraceptivos e do seguimento clínico com a realização dos exames laboratoriais e acompanhamento periódico. O caso enfatiza a relevância da ampliação do conhecimento acerca da Ictiose Lamelar e a necessidade de uma abordagem multiprofissional visando a melhoria da qualidade de vida e a minimização das complicações decorrentes da doença.

Descritores: Ictiose Lamelar; Doença Dermatológica; Relatos de Casos.

ABSTRACT

Lamellar Ichthyosis (LI) is a rare genodermatosis, belonging to the group of autosomal recessive congenital ichthyoses (ARCI), resulting from a failure on chromosome 14q11 causing a defect in transglutaminase-1 (TGM1). This case report aimed to describe the clinical characteristics of Lamellar Ichthyosis and its impacts on the life of a patient from the interior of northeastern Brazil. A 27-year-old patient, diagnosed with Lamellar Ichthyosis, attended the dermatology outpatient clinic at the Federal University of Piauí. During the anamnesis, she reported intense pruritus for about three months, associated with marked desquamation, pain, cutaneous bleeding, and dryness of the eyes, mouth, and genital area. The patient stated that the symptoms worsened after discontinuing treatment five years ago. The proposed treatment was the combination of acitretin with emollients and guidance on the importance of using contraceptive methods and clinical follow-up with laboratory tests and regular monitoring. The case emphasizes the relevance of expanding knowledge about Lamellar Ichthyosis and the need for a multidisciplinary approach aimed at improving quality of life and minimizing complications arising from the disease.

Keywords: Ichthyosis, Lamellar; Skin Diseases; Case Reports.

LISTA DE ILUSTRAÇÕES

- Figura 1 – Fragmento de pele do flanco direito de paciente de 6 anos de idade com IL evidenciando epiderme espessada com papilomatose de padrão psoriasiforme, acantose, estrato granuloso presente e acentuada hiperqueratose compacta, além de derme papilar com leve infiltrado perivascular linfocitário (HE, 100 x).....14
- Figura 2 – Lábios com ressecamento importante levando a um aspecto fissurado além de hiperpigmentação perioral, mais acentuada nas comissuras labiais e região infralabial, associada a queilite crônica secundária a xerose16
- Figura 3 – A) Descamação lamelar em dorso e membros superiores. B) descamação lamelar em tórax e abdome16
- Figura 4 – Descamação lamelar em membros inferiores17
- Figura 5 – A) Hiperlinearidade palmar. B) liquenificação em dorso da mão.....17
- Figura 6 – Hiperlinearidade, liquenificação e fissuras em região plantar.....18

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

AcilCer - ω -O-acilceramidas

CSHNB - Campus Senador Helvídio Nunes de Barros

DNA - Ácido Desoxirribonucleico

ICAR - Ictioses Congênicas Autossômicas Recessivas

IL – Ictiose Lamelar

OMS - Organização Mundial da Saúde

PI - Piauí

SUS - Sistema Único de Saúde

TGM-1 – Transglutaminase 1

UBS - Unidade Básica de Saúde

UFPI - Universidade Federal do Piauí

β -hCG - Subunidade beta - gonadotrofina coriônica humana

SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO	13
2 RELATO DE CASO	15
3 DISCUSSÃO	19
4 CONCLUSÃO	25
REFERÊNCIAS	26
ANEXO A - NORMAS DE SUBMISSÃO DA REVISTA BRASILEIRA DE RELATOS DE CASOS	30

1 INTRODUÇÃO

As ictioses constituem um grupo heterogêneo de genodermatoses, resultantes de uma desordem no processo de queratinização da epiderme. Essa desordem pode ser herdada ou adquirida, culminando em uma diferenciação anormal dos queratinócitos e na formação defeituosa da barreira epidérmica superficial. A disfunção dessa camada cutânea provoca um aumento na perda de água transepidérmica, além de desencadear processos inflamatórios. A cornificação desordenada é clinicamente caracterizada por descamação cutânea, variando em graus de espessamento, prurido, hipoidrose e eritema. [1] Um histopatológico da pele afetada pode corroborar com os achados, conforme ilustrado na figura 1.

A Ictiose Lamelar (IL) foi relatada pela primeira vez em 1966 por Frost e Van Scott, juntamente com a eritrodermia ictiosiforme congênita não bolhosa. Trata-se de uma condição rara, de expressão variável, envolvendo uma mutação no gene transglutaminase (TGM1) no cromossomo 14, havendo, porém, relato da existência de outros genes mutados. A mutação desse gene na área de codificação para Arg141 e Arg142 promove desestabilização de proteínas, tornando suscetível a degradação proteolítica. [2,3]

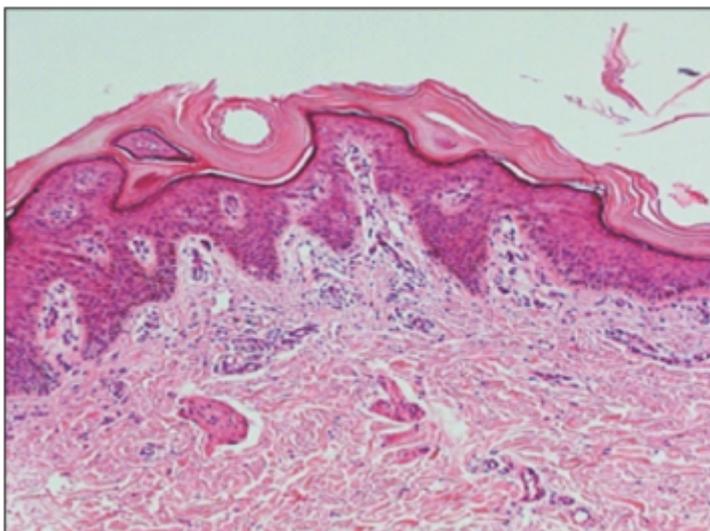
Estima-se que a prevalência global da ictiose lamelar varie entre 1 a cada 300.000 nascidos vivos, afetando igualmente homens e mulheres, uma vez que segue um padrão de herança autossômica recessiva.[4] Nos Estados Unidos, a incidência é de aproximadamente 6,7 em 100.000 para todos os tipos moderados a graves de ictiose. [5] Na França, a prevalência de todas as formas de ictiose congênita é de 13,3 por milhão de habitantes, sendo a ictiose lamelar responsável por cerca de 4,5 por milhão. [6] No Brasil, não há dados epidemiológicos populacionais robustos, sendo a estimativa de frequência baseada em referências internacionais.

Ectrópio, alopecia, unhas espessas e maior suscetibilidade a infecções de pele são frequentemente observados em todas as formas de ictiose. Prurido intenso e fragilidade da pele também são queixas comuns. A doença também pode causar limitações funcionais, como restrição nos movimentos articulares e risco de superaquecimento. As formas sindrômicas de ictiose podem envolver manifestações sistêmicas, que variam desde condições atópicas até doenças neurológicas graves.

Tanto os sintomas na pele quanto os sinais extracutâneos geram forte impacto psicossocial nos pacientes e em seus familiares. [7]

Nesse sentido, esse estudo objetiva relatar um caso clínico de Ictiose Lamelar em uma paciente adulta nordestina, sem histórico familiar e sem consanguinidade parental, avaliada no ambulatório de dermatologia da Universidade Federal do Piauí, Campus Senador Helvídio Nunes de Barros (UFPI-CSHNB), em Picos-PI.

Figura 1: Fragmento de pele do flanco direito de paciente de 6 anos de idade com IL evidenciando epiderme espessada com papilomatose de padrão psoriasiforme, acantose, estrato granuloso presente e acentuada hiperqueratose compacta, além de derme papilar com leve infiltrado perivascular linfocitário (HE, 100 x).



Fonte: Matsuno CA, Santana LOB, Simis DRC, Barbo M de LP, Vieira MW. Ictiose lamelar: um relato de caso. Revista da Faculdade de Ciências Médicas de Sorocaba, 2014.

2 RELATO DE CASO

Paciente do gênero feminino, 27 anos, negra, profissional doméstica comparece ao ambulatório de dermatologia da Universidade Federal do Piauí (UFPI) para atendimento médico.

Na anamnese foi relatado queixa de prurido intenso iniciado há 3 meses. Menciona também que, no último mês, houve intensificação do prurido associado a descamação intensa, dor e sangramento em corpo e pés após lesões nas áreas afetadas, além de ressecamento conjuntival e de mucosas (oral e genital) que pioram à noite e com exposição à luz solar. Afirma ter o diagnóstico de Ictiose Lamelar desde a infância e ter realizado tratamento com acitretina (Neotigason®), o qual resultou em internações hospitalares devido aos efeitos colaterais da medicação não sabendo informar mais detalhes. Atualmente, reitera não realizar o tratamento há 5 anos fazendo apenas uso de óleo mineral sem melhora da sintomatologia. Afirma pais não consanguíneos, ter nascido de parto normal a termo, sem intercorrências e que, no seu primeiro mês de vida, sua avó notou descamação por toda sua pele associada a prurido aparente. Relata também que desde a infância sofre com a presença de sangramentos nas regiões em que o prurido é mais intenso, episódios esses que trouxeram dificuldades na aceitação, no enfrentamento e na adaptação à doença em sua vida cotidiana. Nega história familiar associada. Nega comorbidades.

Ao exame físico, foi observado presença de queilite crônica secundária a xerose (figura 2), descamação lamelar disseminada (figura 3 e figura 4), hiperlinearidade palmar (figura 5a), liquenificação em dorso da mão (figura 5b) e hiperlinearidade, liquenificação e fissuras em região plantar (figura 6). Não havia outras alterações dignas de nota. A paciente recebeu tratamento com vaselina sólida para o quadro sintomático atual e foram solicitados exames laboratoriais complementares (hemograma com contagem de plaquetas, leucograma, ureia, creatinina, TGO, TGP, lipidograma e β -hCG) para avaliação da condição sistêmica da paciente.

Após 20 dias, a paciente retorna para consulta ambulatorial com relato de piora do quadro referindo intensificação do prurido devido ao aumento da temperatura local da região onde reside. Após avaliação dos exames solicitados

dentro do padrão de normalidade e com β -hCG negativo, foi realizada a conduta de iniciar o tratamento com acitretina (Neotigason®) associada ao uso de emolientes, principalmente após o banho e de lágrima artificial. Somado a isso, orientações quanto à importância ao retorno, ao uso de métodos contraceptivos, a realização mensal do teste de gravidez e dos exames laboratoriais com fins de acompanhamento da terapêutica, além de acompanhamento com oftalmologista e psicossocial. No entanto, devido ao não retorno da paciente às consultas programadas, foi perdido o seguimento clínico.

Figura 2: Lábios com ressecamento importante levando a um aspecto fissurado além de hiperpigmentação perioral, mais acentuada nas comissuras labiais e região infralabial, associada a queilite crônica secundária a xerose.



Fonte: Próprio autor.

Figura 3: A) Descamação lamelar em dorso e membros superiores. B) Descamação lamelar em tórax e abdome.



Fonte: Próprio autor.

Figura 4: Descamação lamelar em membros inferiores.



Fonte: Próprio autor.

Figura 5: A) Hiperlinearidade palmar. B) liquenificação em dorso da mão.



Fonte: Próprio autor.

Figura 6: Hiperlinearidade, liquenificação e fissuras em região plantar.



Fonte: Próprio autor.

3 DISCUSSÃO

O caso descrito apresenta-se de forma atípica, pois, ainda que a ictiose lamelar seja uma doença de herança autossômica recessiva, estando assim, frequentemente relacionada a existência de consanguinidade parental, tal fator não foi identificado no presente relato. Ademais, é notória a escassez de publicações de casos clínicos semelhantes na literatura, sobretudo no contexto do Nordeste brasileiro, onde os dados epidemiológicos são limitados, o que reforça a relevância clínica desta presente discussão.

As ictioses compreendem distúrbios dermatológicos de queratinização e cornificação caracterizados pela pele escamosa e eritematosa com acometimento generalizado. [1,8] As características dermatológicas corroboram com a origem do nome da doença, do grego *Ichthys*, que significa peixe. [9] São doenças consideradas raras e que podem se manifestar ao nascimento ou no início da vida, como a nossa paciente em questão. [1,10]

Segundo Zaenglein, [7] “as ictioses são o produto de mutações em mais de 50 genes que afetam proteínas de diversas funções, englobando proteínas estruturais, proteínas de reparo de DNA e enzimas de biossíntese de colesterol.” Essas alterações genéticas ocasionam defeitos da barreira cutânea que aumentam a perda de água transepidérmica e favorecem uma hiperproliferação compensatória. [7,10] Essas alterações na barreira epidérmica superior (camada mais externa da pele), prejudicam as funções naturais desse órgão como na defesa contra lesões químicas e biológicas ao limitar a absorção de água e nutrientes, além de interferir no processo de perda de água da pele para o ambiente favorecendo dessecação. [1]

As ictioses podem ser divididas em adquiridas ou hereditárias, sendo a maioria pertencente ao segundo grupo. As formas adquiridas das ictioses podem ser causadas por diversos fatores como doenças autoimunes, neoplasias, déficits nutricionais, distúrbios endócrinos, doenças infecciosas e secundária ao uso de determinados medicamentos. [1] Em virtude da ausência de uma classificação e terminologia internacionalmente aceitas, foi realizada, em 2009, a Primeira Conferência de Consenso sobre Ictiose. Nessa ocasião, foram estabelecidos dois grupos: a ictiose hereditária não sindrômica, cuja manifestação clínica se limita apenas à pele, como a ictiose vulgar, a ictiose recessiva ligada ao cromossomo X, as

ictioses congênitas autossômicas recessivas (ICAR), as ictioses queratinopáticas, entre outras e as formas sindrômicas, com sintomas extracutâneos, como a Síndrome CHILD, a Doença de Refsum, a Síndrome de Sjögren–Larsson, a Síndrome de Netherton e outros agravos. [12,13]

As ICAR compreendem um grupo diverso fenotípico e geneticamente de afecções raras da queratinização da pele agrupadas em subtipos: eritrodermia ictiosiforme congênita não bolhosa, ictiose arlequim e ictiose lamelar. [14,15] Os pacientes acometidos manifestam escamas espessas generalizadas pelo corpo associada a eritema, dor e prurido intenso. [16] Além de outros sinais e sintomas adicionais como: hiperlinearidade palmoplantar, alopecia fibrosante, contraturas digitais, hiperkeratose subungueal, onicogribose, ceratodermia palmoplantar difusa, ceratose pilar, hipoacusia, infecções recorrentes, hipoidrose com intolerância ao calor e pele malcheirosa. [8,11,16] Também estão relacionadas a complicações oculares como ectrópio, lagofalmo, xeroftalmia, erosões frequentes da córnea e ceratite, quadros estes que podem favorecer deficiências visuais. [11]

Na literatura, foram relatados 12 genes associados às ICAR: transglutaminase-1 (TGM1), ALOX12B, ALOXE3, CERS3, CYP4F22, PNPLA1, NIPAL4/ichthyin, ABCA12, SDR9C7, SLC27A4, SULT2B1 e LIPN. A mutação no gene TGM1 é considerada a principal causa de desenvolvimento das ICAR. A maioria desses genes estão envolvidos na produção de ω -O-acilceramidas (acilCer), um lipídio essencial na formação da barreira da pele. [17,18,19] Ainda que as variantes genéticas responsáveis pelo surgimento das ICAR estejam bem assimiladas, o meio pelo qual essas mutações se expressam nas modificações fenotípicas ainda requer estudos para esclarecimento. [20]

A Ictiose Lamelar representa um dos principais fenótipos cutâneos dos subtipos das ICAR e é considerada a segunda manifestação mais grave, atrás apenas da ictiose arlequim. [2,18] Mutações no gene TGM-1 estão presentes em 70 a 86% dos casos de IL. [17,18] Este gene codifica a enzima transglutaminase-1, responsável por fazer ligações cruzadas de proteínas para constituir o envelope celular cornificado. [10] Alterações no cromossomo 14q11 do gene TGM-1 foi percebido em metade dos pacientes com IL e cerca de 5% dos pacientes apresentaram uma mutação no gene CYP4F22 localizado no cromossomo 19p13.12. [21]

A IL é uma genodermatose caracterizada por placas distribuídas por todo o corpo no formato de escamas espessas marrom-escuras associadas a prurido, eritema, inflamação, dor, hiperqueratose, xerodermia, descamação da pele, formação de fissuras na pele e até alopecia cicatricial com acometimento principalmente na periferia do couro cabeludo devido à rigidez da pele. [2,21,22] E, frequentemente, pelo excesso de escamas (descamação), os pacientes apresentam intolerância ao calor, devido a obstrução dos ductos sudoríparos; xeroftalmia, pela obstrução dos ductos lacrimais; e perda eventualmente irreversível da audição, pelo bloqueio do canal auditivo. [1,21] O perfil da nossa paciente se encaixa na maioria dessa descrição, excetuando a alopecia cicatricial e a perda da audição.

Além disso, a IL pode favorecer o desenvolvimento de depressão e comprometer a qualidade de vida, uma vez que as manifestações cutâneas graves - principalmente em regiões expostas do corpo - instituem no paciente sentimentos de vergonha e timidez, além de favorecerem problemas de autoestima, isolamento social e discriminação. [2,22] Assim como Abeni [11] relata, “o prurido intenso – sintoma mais comum em pacientes com IL (\pm 80% dos casos) - está fortemente associado a uma pior qualidade de vida”, a qual foi observado e relatado pela paciente. Dessa forma, a IL possui um grande impacto psicossocial nos pacientes e em seus familiares, não só pela desfiguração do paciente como também pelos altos custos financeiros necessários para realizar o tratamento, [10,11] motivo este que resultou no abandono do tratamento da paciente em questão. Ademais, também está associada a outras manifestações oculares - principalmente em casos graves - como eclábio, ectrópio, ceratite de exposição secundária ao ectrópio, megalocórnea unilateral, nervos corneanos aumentados, blefarite, ausência de glândulas meibomianas, triquíase e madarose. [22,23]

Essencialmente, o diagnóstico da Ictiose Lamelar é baseado em características clínicas e o dermatologista é o especialista mais indicado. [11,15] Além disso, é importante obter uma história familiar detalhada envolvendo questionamentos sobre consanguinidade parental, a qual foi descartada neste relato e, além da avaliação da pele, realizar um exame físico completo. [1] Apesar de desafiador, é necessário um diagnóstico preciso para predizer o prognóstico do quadro, iniciar e potencializar tratamentos conforme necessidade, estabelecer consultas de

acompanhamento no tempo adequado e fornecer um planejamento familiar mediante diagnóstico pré-natal e aconselhamento genético - quando for o caso - visto que há a possibilidade de transmissão aos filhos. [1]

O teste genético ou molecular - que cobre um painel dos genes relacionados às ictioses - é considerado o de escolha, visto que em até 90% dos casos podem ser encontradas mutações genéticas, porém devido sua baixa disponibilidade não é realizado com frequência. [10,11,17] Preferivelmente, testes genéticos múltiplos devem ser realizados, mas um único gene ABCA12 também pode ser uma opção em um ambiente de recursos limitados. [24]

No ano de 2019, um estudo de Coorte avaliou, por meio de um novo método diagnóstico não invasivo, os parâmetros biomecânicos da pele de pacientes com ictiose lamelar diagnosticados clinicamente. Avaliaram a distensibilidade da pele, a hidratação e o índice de melanina, sendo referido que houve uma diminuição significativa na hidratação e um aumento no índice de melanina nas placas de ictiose. Concluíram, então, que este novo dispositivo, apesar de necessitar de mais estudos para a aplicabilidade em ambientes clínicos, poderá ser adequado para a avaliação da pele de pacientes com ictiose em resposta a tratamentos médicos. [25]

No período pré-natal pode ser realizada a ultrassonografia tridimensional quando houver suspeita de ICAR grave, principalmente a ictiose arlequim, e o diagnóstico será estabelecido quando houver partículas densas flutuantes no líquido amniótico ("sinal do floco de neve"), um indício de eliminação anormal de corneócitos. [17] A biópsia de pele fetal e a observação por microscopia eletrônica durante o último trimestre gestacional também podem ser úteis no diagnóstico de IL. [17] Ainda, após o nascimento, pode ser realizado a biópsia da pele com análise histopatológica que deve evidenciar uma epiderme espessada com papilomatose de padrão psoriasiforme, acantose, estrato granuloso e acentuada hiperqueratose compacta, além de derme papilar com leve infiltrado perivascular linfocitário. [25]

O tratamento da IL, atualmente, é sintomático e objetiva melhorar a qualidade de vida dos pacientes, entretanto, não é baseado na patogênese da doença, visto que é uma doença incurável. [1,17] Assim, requer uma associação de diferentes terapias incluindo medidas não farmacológicas como banhos frequentes, umidificação do ambiente e o uso de cremes hidratantes diários, além de medidas farmacológicas

como agentes ceratolíticos de base (como o ácido lático). [7] Produtos como retinoides orais, análogos da vitamina D, corticosteroides e inibidores da calcineurina também podem ser utilizados. [17,21]

O uso de emolientes tópicos é essencial, pois tem como objetivo restaurar a função da barreira epidérmica e favorecer a descamação da pele espessada, contribuindo para uma melhora visível da aparência cutânea e redução de sintomas como rigidez e prurido. Aqueles considerados custo-benefício incluem o petrolato e a parafina, entretanto os pacientes têm preferência por cremes emolientes com menor oleosidade como o glicerol, a ureia, o propilenoglicol e o dexpanthenol. A frequência de aplicação no corpo varia conforme cada paciente, porém a maioria precisa aplicar ao menos duas vezes ao dia. [1]

O uso de retinoides, sistêmicos ou tópicos, são utilizados há décadas no tratamento da IL e são considerados um recurso terapêutico indispensável, o que corrobora com a piora do quadro clínico da paciente, visto o abandono do tratamento medicamentoso. São derivados sintéticos da vitamina A que reduzem a espessura da pele, corrigem a proliferação e diferenciação dos queratinócitos e auxiliam na atenuação da inflamação. Os retinoides tópicos, principalmente tretinoína e tazaroteno, demonstraram benefícios na redução das escamas e apresentam menor risco de efeitos adversos comparado aos retinoides sistêmicos, devendo ser considerado seu uso em casos leves de IL. [1,7]

Os retinoides sistêmicos, no entanto, devem ser considerados em casos moderados a graves associados a um comprometimento funcional e/ou psicossocial. Seus efeitos são dose-dependente, sendo recomendada a menor dose que alcance e mantenha o efeito terapêutico desejado e o contínuo monitoramento laboratorial, uma vez que seu tratamento é de longo prazo e estão associados a efeitos colaterais desagradáveis, como queilite, xerose e irritação da pele, além de possível elevação dos níveis séricos de triglicérides, do colesterol, das enzimas hepáticas e da fosfatase alcalina. A acitretina e a isotretinoína são exemplos de retinoides sistêmicos, sendo a acitretina o único medicamento aprovado e disponível no Brasil e no SUS (Sistema Único de Saúde), sendo este o especial motivo da escolha para nossa paciente, pois a isotretinoína é tida como a primeira linha em pacientes com potencial reprodutivo, visto que a gravidez em pacientes em uso da acitretina só é

segura 3 anos após a última dose do fármaco. Além disso, devido ao potencial teratogênico, é necessário que ocorra aconselhamento e uso de métodos contraceptivos de forma adequada em ambos os casos, informação esta enfatizada a paciente em questão. [1,7,14,15,26,27]

É válido ressaltar também que, em pacientes com exposição prolongada e em uso de altas doses dos retinoides sistêmicos, são relatados efeitos colaterais musculoesqueléticos, como hiperostose e fechamento epifisário prematuro, sendo recomendado a realização de avaliações de crescimento em crianças e exames de densitometria óssea e de acompanhamento a cada 3–5 anos em adultos. Somado a isso, a avaliação oftalmológica de rotina, o uso prolongado de colírios e a realização de massagem nas pálpebras é recomendada, pois além do aparecimento dos sintomas oftalmológicos originados da IL pode ocorrer o ressecamento da mucosa induzido pelos retinoides sistêmicos. [18,27]

Por fim, destaca-se a importância da associação entre a universidade e os serviços de saúde na formação profissional e na promoção da assistência à população. Isso se deve a relevância dos atendimentos realizados em ambientes acadêmicos, os quais oferecem, além de consultas gratuitas, uma alternativa viável para indivíduos que necessitam de acolhimento, cuidado qualificado, diagnósticos complexos e precoces, e condutas terapêuticas assertivas e acessíveis. Esses serviços também favorecem o encaminhamento ágil para outras especialidades médicas, por meio dos demais ambulatórios integrados à instituição. Ademais, tais experiências favorecem o incentivo à pesquisa sendo fundamentais para o aprimoramento humano e técnico-científico dos futuros médicos. [28,29]

4 CONCLUSÃO

A Ictiose Lamelar é uma genodermatose rara de padrão autossômico recessivo, cuja apresentação clínica demanda atenção individualizada. O caso aqui descrito, referente a uma paciente residente no nordeste brasileiro, evidencia não apenas os desafios terapêuticos impostos pela doença, mas também a escassez de alternativas efetivas no cenário atual.

Nesse sentido, ressalta-se a necessidade de estudos voltados ao desenvolvimento de terapias genéticas direcionadas aos defeitos moleculares envolvidos na patogênese da IL, a fim de estabelecer um tratamento promissor para esses agravos. Ademais, considerando o impacto significativo na qualidade de vida e nas relações interpessoais da paciente, o manejo clínico deve ser multiprofissional, incluindo, além do acompanhamento dermatológico, o suporte de especialidades como oftalmologia e, sobretudo, psicologia, a fim de promover uma abordagem integral.

REFERÊNCIAS

- 1 Gutiérrez-Cerrajero C, Sprecher E, Paller AS, Akiyama M, Mazereeuw-Hautier J, Hernández-Martín A, González-Sarmiento R. Ichthyosis. *Nat Rev Dis Primers*. 2023 Jan 19;9(1):2. doi: 10.1038/s41572-022-00412-3. PMID: 36658199.
- 2 Hernán Cortés, Martín Rojas-Márquez, Octavio D Reyes-Hernández, Juan C. Morales-Morfín, Mário RB Guapillo-Vargas, Miguel Varela-Cardoso, Jonathan J. Magaña, Gerardo Leyva-Gómez, Manuel González-del Carmen. Increased risk of depression and impairment in quality of life in patients with lamellar ichthyosis. *Dermatologic Therapy*. 2020. 05 de Dezembro. 34(1),e14628. doi:10.1111/dth.14628
- 3 Maritska, Ziske a, Sandria, Sandria b, Noviyanti, Nunung b, Lubis, Ulfa Mc, Ástria, Maretha Wc, Prastika, Merta Ac, Chandra, Priya Ac, Chandra, Raden Satria Surya c. Genética da ictiose lamelar. *Revista Egípcia de Dermatologia e Venereologia* 44(2):p 69-72, maio-agosto de 2024. | doi: 10.4103/ejdv.ejdv_38_22
- 4 Tomazoni A, Souza S, Scapin SQ, Rocha PK. Cuidados de enfermagem à criança com ictiose lamelar: relato de caso. *Rev. Soc. Bras. Enferm. Ped.* 2016;16(1):51-5. doi: 10.31508/1676-3793201600007
- 5 Milstone LM , Miller K , Haberman M , Dickens J. Incidência de ictiose moderada a grave nos Estados Unidos. *Arch Dermatol.* 2012;148(9):1080–1081. doi:10.1001/archdermatol.2012.1702
- 6 Dreyfus I, Chouquet C, Ezzedine K, Henner S, Chiavérini C, Maza A, Pascal S, Rodriguez L, Vabres P, Martin L, Mallet S, Barbarot S, Dupuis J, Mazereeuw-Hautier J. Prevalence of inherited ichthyosis in France: a study using capture-recapture method. *Orphanet J Rare Dis.* 2014 Jan 6;9:1. doi: 10.1186/1750-1172-9-1. PMID: 24393603; PMCID: PMC3892037.
- 7 Andrea L. Zaenglein MD, Moise L. Levy MD, Nicole S. Stefanko MD, Latanya T. Benjamin MD, Anna L. Bruckner MD, Keith Choate MD, PhD, Brittany G. Craiglow MD, John J. DiGiovanna MD, Lawrence F. Eichenfield MD, Peter Elias MD, Philip Fleckman MD, Leslie P. Lawley MD, Richard A. Lewis MD, Anne W. Lucky MD, Erin F. Mathes MD, Leonard M. Milstone MD, Amy S. Paller MD, Sonali S. Patel MD, Dawn H. Siegel MD, Joyce Teng MD, PhD, Sherry A. Tanumihardjo PhD, Lauren Thaxton MD, Mary L. Williams MD, PeDRA Use of Retinoids in Ichthyosis Work Group. Consensus recommendations for the use of retinoids in ichthyosis and other disorders of cornification in children and adolescents. *Pediatric Dermatology*. 2020. 10 de novembro. doi: 10.1111/pde.14408

8 Metze D, Traupe H, Süßmuth K. Ichthyoses. A Clinical and Pathological Spectrum from Heterogeneous Cornification Disorders to Inflammation. *Dermatopathology*. 2021. 6 de abril. 8(2):107-123. <https://doi.org/10.3390/dermatopathology8020017>

9 Sosa Flores, J.L., Zegarra Hinostroza de Lip, C.E. , Merino Escobar, E.Y. y Orellano Sánchez, A.C. 2023. Ictiosis Laminar. Un caso familiar recorrente. *Revista del Cuerpo Médico Hospital Nacional Almanzor Aguinaga Asenjo*. 2023.17 de fevereiro. 626–629. DOI:<https://doi.org/10.35434/rcmhnaaa.2022.154.1395>.

10 Sun Q, Burgren NM, Cheraghlou S, Paller AS, Larralde M, Bercovitch L, Levinsohn J, Ren I, Hu RH, Zhou J, Zaki T, Fan R, Tian C, Saraceni C, Nelson-Williams CJ, Loring E, Craiglow BG, Milstone LM, Lifton RP, Boyden LM, Choate KA. The Genomic and Phenotypic Landscape of Ichthyosis: An Analysis of 1000 Kindreds. *JAMA Dermatology*. 2022. 01 de Janeiro. 158(1):16-25. doi: 10.1001/jamadermatol.2021.4242. PMID: 34851365; PMCID: PMC8637393.

11 Damiano Abeni, Roberta Rotunno, Andrea Diociaiuti, Simona Giancristoforo, Domenico Bonamonte, Angela Filoni, Carmelo Schepis, Maddalena Siragusa, Iria Neri, Annalucia Viridi, Daniele Castiglia, Giovanna Zambruno, Christine Bodemer, May El Hachem. The Burden of Autosomal Recessive Congenital Ichthyoses on Patients and their Families: An Italian Multicentre Study. *Acta Dermato-Venereologica*. 2021. 22 de Junho. doi: 10.2340/00015555-3822

12 Vinzenz Oji, Gianluca Tadini, Masashi Akiyama, Claudine Blanchet Bardon, Christine Bodemer, Emmanuelle Bourrat, Philippe Coudiere, John J. DiGiovanna, Peter Elias, Judith Fischer, Philip Fleckman, Michal Gina, John Harper, Takashi Hashimoto, Ingrid Hausser, Hans Christian Hennies, Daniel Hohl, Alain Hovnanian, Akemi Ishida-Yamamoto, Witold K. Jacyk, Sancy Leachman, Irene Leigh, Juliette Mazereeuw-Hautier, Leonard Milstone, Fanny Morice-Picard, Amy S. Paller, Gabriele Richard, Matthias Schmuth, Hiroshi Shimizu, Eli Sprecher, Maurice Van Steensel, Alain Taïeb, Jorge R. Toro, Pierre Vabres, Anders Vahlquist, Mary Williams, Heiko Traupe. Revised nomenclature and classification of inherited ichthyoses: Results of the First Ichthyosis Consensus Conference in Sorèze 2009. *Journal of the American Academy of Dermatology*. 2010. p 607-641,ISSN 0190-9622. doi: 10.1016/j.jaad.2009.11.020.

13 Belda Júnior W, Di Chiacchio N, Criado PR, editores. *Tratado de Dermatologia*. 4ª ed. São Paulo: Atheneu; 2023.

14 BRASIL. Ministério da Saúde. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas das Ictioses Hereditárias. Relatório de Recomendação nº 641, Brasília: Secretaria de Ciência, Tecnologia, Inovação e Insumos Estratégicos em Saúde, 2021.

15 Andrea Diociaiuti, Marialuisa Corbeddu; Sabrina Rossi; Elisa Pisaneschi; Claudia Cesario; Angelo Giuseppe Condorelli; Tonia Samela; Simona Giancristoforo; Adriano Angioni; Giovanna Zambruno; Antonio Novelli; Rita Alaggio; Damiano Abeni; May El Hachem. *ross-Sectional Study on Autosomal Recessive Congenital Ichthyoses: Association of Genotype with Disease Severity, Phenotypic, and Ultrastructural Features in 74 Italian Patients*. *Dermatology*, 2024. 8 de abril. 240 (3): 397–413. doi: 10.1159/000536366

16 Peña-Corona, S. I., Gutiérrez-Ruiz, S. C., Echeverria, M. D. L. D. C., Cortés, H., González-Del Carmen, M., Leyva-Gómez, G. *Advances in the treatment of autosomal recessive congenital ichthyosis, a look towards the repositioning of drugs*. *Frontiers in Pharmacology*. 2023. doi: 10.3389/fphar.2023. ISSN: 1663-9812.

17 Chulpanova DS, Shaimardanova AA, Ponomarev AS, Elsheikh S, Rizvanov AA, Solovyeva VV. *Current Strategies for the Gene Therapy of Autosomal Recessive Congenital Ichthyosis and Other Types of Inherited Ichthyosis*. *International Journal of Molecular Sciences*. 2022; 23(5):2506. doi: 10.3390/ijms23052506

18 Zeng J, Shan B, Guo L, Lv S, Li F. *Compound Heterozygous Mutations in TGM1 Causing a Severe Form of Lamellar Ichthyosis: A Case Report*. *Pharmgenomics Pers Med*. 2022;15:583-588. doi:10.2147/PGPM.S361350

19 Zhang H, Ericsson M, Weström S, Vahlquist A, Virtanen M, Törmä H. *Patients with congenital ichthyosis and TGM1 mutations overexpress other ARCI genes in the skin: Part of a barrier repair response?* *Exp Dermatol*. 2019. 1. Out. v. 28, n. 10, p. 1164. doi: 10.1111/exd.13813. PMID: 30372788; PMCID: PMC7379499.

20 Lefferdink R, Rangel SM, Chima M, Ibler E, Pavel AB, Kim H, Wu B, Abu-Zayed H, Wu J, Jackson K, Singer G, Choate KA, Guttman-Yassky E, Paller AS. *Secukinumab responses vary across the spectrum of congenital ichthyosis in adults*. *Arch Dermatol Res*. 2023 Mar.315(2):305-315. doi: 10.1007/s00403-022-02325-3.. PMID: 35218370; PMCID: PMC10234080.

21 Binkhonain FK, Aldokhayel S, BinJadeed H, Madani A. *Successful Treatment of an Adult with Atopic Dermatitis and Lamellar Ichthyosis Using Dupilumab*. *Biologics*. 2022 Jun 23;16:85-88. doi: 10.2147/BTT.S362391. PMID: 35769328; PMCID: PMC9236574.

22 Cortés H, Cariño-Calvo L, Reyes-Hernández OD, Rojas-Márquez M, Magaña JJ, Vizcaino-Dorado PA, Villegas-Vazquez EY, Quintas-Granados LI, Jiménez-Islas E, Cortés-Mollinedo VA, Leyva-Gómez G, González-Del Carmen M. *High Levels of Anxiety, Depression, Risk of Suicide, and Implications for Treatment in Patients with Lamellar Ichthyosis*. *Healthcare (Basel)*. 2023 Jul 20;11(14):2071. doi: 10.3390/healthcare11142071. PMID: 37510511; PMCID: PMC10380064.

23 Subramanian N, Nivean PD, Alam MS. Combined medical and surgical management for cicatricial ectropion in lamellar ichthyosis: A report of three cases. *Indian J Ophthalmol.* 2020 Nov;68(11):2615-2617. doi: 10.4103/ijo.IJO_855_20. PMID: 33120713; PMCID: PMC7774180.

24 Cortés H, Magaña JJ, Reyes-Hernández OD, Zacaula-Juárez N, González-Torres M, Diaz-Beltrán W, León-Trejo MC, Cariño-Calvo L, Leyva-Gómez G, González-Del Carmen M. Non-invasive analysis of skin mechanical properties in patients with lamellar ichthyosis. *Skin Res Technol.* 2019 May;25(3):375-381. doi: 10.1111/srt.12663. Epub 2019 Jan 2. PMID: 30600859.

25 Matsuno CA, Santana LOB, Simis DRC, Barbo M de LP, Vieira MW. Ictiose lamelar: um relato de caso. *Revista da Faculdade de Ciências Médicas de Sorocaba,* 2014. 24 de setembro. 16(3):146-8.

26 Katugampola RP, Finlay AY. Oral retinoid therapy for disorders of keratinization: single-centre retrospective 25 years' experience on 23 patients. *Br J Dermatol.* 2006 Feb;154(2):267-76. doi: 10.1111/j.1365-2133.2005.06906.x. PMID: 16433796.

27 Lilly E, Bunick CG. Congenital Ichthyosis: A Practical Clinical Guide on Current Treatments and Future Perspectives. *Clin Cosmet Investig Dermatol.* 2023 Sep 11;16:2473-2479. doi: 10.2147/CCID.S388608. PMID: 37719935; PMCID: PMC10503504.

28 Alves LMB, Henriques RP de SA, Ramalho B dos S, Nascimento NMS do, Felipe TTSB, Miranda DR de. A importância de um ambulatório de vertigem para a saúde pública. *Braz. J. Hea. Rev.* 2025, 27 de fevereiro;8(1):e78015. doi:10.34119/bjhrv8n1-517.

29 de Lima MS, Soares KS, Ribeiro E de OA, Salino AV, Prestes GB de R, Oliveira TT. Paciente pediátrico com Ictiose Lamelar: relato de caso / Lamellar Ichthyosis in a pediatric patient. *Braz. J. Hea. Rev.* 2022 May 31;5(3):10602-14. doi:10.34119/bjhrv5n3-221.

ANEXO A – Normas de Submissão da Revista Brasileira de Relatos de Casos

Fonte: Revista Brasileira de Relatos de Casos

Disponível em:

<https://bjcasereports.com.br/index.php/bjcr/about/submissions#authorGuidelines>

Submissão de Manuscrito

A submissão de um manuscrito ao BJCR implica necessariamente que :

- O trabalho descrito não foi publicado anteriormente ou não está sendo considerado para publicação em nenhum outro periódico .
- Que sua publicação foi aprovada por todos os coautores.

Envio on-line

Siga o link "Enviar manuscrito" e envie todos os arquivos do seu manuscrito seguindo as instruções na tela. Os dados de identificação dos autores e suas afiliações não devem ser enviados no manuscrito final, a fim de manter o processo de avaliação às cegas. Todos os metadados dos autores, como nome completo, afiliações, autor correspondente e descrições, devem ser preenchidos no cadastro de cada autor, individualmente.

Requisito do ORCID iD: Para aumentar a integridade e a disseminação da sua pesquisa, agora exigimos os ORCID iDs de todos os autores no momento do envio do manuscrito.

Passos a seguir:

1. Garanta o registro ORCID: antes do envio, todos os autores contribuintes devem se registrar para obter um ORCID iD, caso ainda não o tenham feito.
2. Inclua os ORCID iDs: no formulário de envio, insira os ORCID iDs de cada autor.
3. Verificação: nosso sistema verificará a autenticidade dos ORCID iDs e a vinculação adequada aos perfis dos autores.

Observação: Submissões sem os IDs ORCID completos de todos os autores não serão processadas. Esta etapa é crucial para a precisão e o reconhecimento do seu trabalho acadêmico.

Idioma: O inglês é o idioma oficial da BJCR . No entanto, também receberemos artigos em português.

Autoria: O BJCR segue as diretrizes do Comitê Internacional de Editores de Revistas Médicas (ICMJE), que afirmam que, para se qualificar para autoria de um manuscrito, os seguintes critérios devem ser observados:

- Contribuições substanciais para a concepção ou design do trabalho; ou a aquisição, análise ou interpretação de dados para o trabalho; E
- Elaborar o trabalho ou revisá-lo criticamente quanto ao conteúdo intelectual importante; E
- Aprovação final da versão a ser publicada; E
- Acordo para ser responsável por todos os aspectos do trabalho, garantindo que questões relacionadas à precisão ou integridade de qualquer parte do trabalho sejam adequadamente investigadas e resolvidas.

Aqueles que contribuíram para o trabalho, mas não se qualificam para autoria, devem ser listados na seção de agradecimentos. Os autores são responsáveis por definir os papéis de cada um no desenvolvimento do manuscrito.

Ética em pesquisa e publicação

Todas as informações referentes às condutas quanto aos aspectos éticos das pesquisas relacionadas a estudos em humanos ou animais são descritas em sessões exclusivas na plataforma BJCR.

Formatação de texto

Todos os manuscritos devem ser submetidos em Word. Não existe um formato padrão para submissão de manuscritos. Se o artigo for aceito, ele será formatado pelo departamento de edição de texto do BJCR. Os autores devem seguir as seguintes diretrizes:

- Use uma fonte Palatino de 12 pontos para o texto.
- Use itálico para dar ênfase.
- Use a função de numeração automática de páginas para numerar as páginas.
- Não use funções de campo.
- Use paradas de tabulação ou outros comandos para recuos, não a barra de espaço.
- Use a função de tabela, não planilhas, para criar tabelas.
- Salve seu arquivo em formato doc. (Word 2010 ou superior).

De acordo com o modelo de artigo correspondente para cada seção, as seguintes seções devem constar em todos os tipos de manuscrito: Título, Lista de autores e afiliações, Informações sobre o autor correspondente, Aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa (se necessário), Resumo (não estruturado em seções; máximo de 200 palavras) e Palavras-chave. Recomendamos o uso de descritores em Ciências da Saúde (DeCS - <https://decs.bvsalud.org/>) para a seleção de palavras-chave.

Palavras-chave : Máximo de 5 palavras-chave (separadas por ponto e vírgula) baseadas no MeSH (Medical Subject Headings) da National Library of Medicine.

Todas as figuras e tabelas devem ser incluídas no manuscrito principal.

Tabelas: Todas as tabelas devem ser numeradas em algarismos arábicos e devem ser sempre citadas no texto em ordem numérica consecutiva. Para cada tabela, forneça uma legenda (título) explicando seus componentes.

Figuras: Todas as figuras devem ter resolução mínima de 300 dpi e devem ser inseridas no corpo do texto (no arquivo de modelo).

Referências: As citações de referências no texto devem ser identificadas por números entre colchetes (por exemplo, [1]). A lista de referências deve incluir apenas trabalhos citados no texto e que tenham sido publicados ou aceitos para publicação. As entradas na lista devem ser numeradas consecutivamente. Se disponíveis, inclua sempre os DOIs como links DOI completos em sua lista de referências. Todas as referências devem ser inseridas na lista no formato NLM.

Os autores devem seguir os seguintes estilos de referência para seus manuscritos (não use "et al."):

Artigo de periódico (sem DOI): Costa MB, Farias IR, da Silva Monte C, Filho LIPF, de Paula Borges D, de Oliveira RTG, Ribeiro-Junior HL, Magalhães SMM, Pinheiro RF. Anormalidades cromossômicas e expressão gênica desregulada de reparo de DNA em agricultores expostos a pesticidas. *Environ Toxicol Pharmacol.* 2021 fevereiro;82:103564.

Artigo de periódico (com DOI): de Oliveira RTG, Cordeiro JVA, Vitoriano BF, de Lima Melo MM, Sampaio LR, de Paula Borges D, Magalhães SMM, Pinheiro RF. O eixo ERVs-TLR3-IRF está ligado à patogênese da síndrome mielodisplásica. *Med Oncol.* 2021 17 de fevereiro;38(3):27. doi: 10.1007/s12032-021-01466-1.

Agradecimentos: Agradecimentos a pessoas, bolsas, fundos, etc. devem ser colocados em uma seção separada após a seção de referências.

Conflito de interesses: Qualquer conflito de interesses deve ser colocado em uma seção separada, após a seção de agradecimentos. Como critério para conflito de interesses, utilizamos o conceito relatado pelo Comitê Internacional de Editores de Revistas Médicas, que reforça que os autores devem evitar firmar acordos com patrocinadores de estudos, tanto com fins lucrativos quanto sem fins lucrativos, que interfiram no acesso dos autores a todos os dados do estudo ou que interfiram em sua capacidade de analisar e interpretar os dados e de preparar e publicar manuscritos de forma independente, quando e onde escolherem. Assim, todos os autores devem divulgar todos os relacionamentos ou interesses que possam influenciar ou enviesar indevidamente seu trabalho.

Financiamento: Todas as fontes de financiamento do estudo devem ser divulgadas em uma seção separada após a seção de conflito de interesses.

O plágio é expressamente proibido nas submissões do BJCR. Plágio inclui copiar texto, ideias, imagens ou dados de outra fonte, mesmo de suas próprias publicações, sem dar crédito à fonte original. O BJCR reserva-se o direito de contratar um serviço de verificação de plágio caso identifique anormalidades textuais ou de dados no manuscrito submetido.

O BJCR recomenda o uso de declarações, listas de verificação e fluxogramas para conscientização dos autores em relação ao desenvolvimento do seu estudo (por exemplo, CARE , CONSORT , STARD , STREGA , PRISMA , SQUIRE , COREQ , ENTREQ , CHEERS e SAMPL).

Tipos de artigos

Relatos de Casos Clínicos

Os Relatos de Casos Clínicos da Revista Brasileira de Relatos de Casos oferecem uma plataforma para a apresentação abrangente e informativa de casos médicos únicos ou notáveis. Recomendamos fortemente que todos os Relatos de Casos Clínicos sejam acompanhados por uma revisão da literatura relacionada ao foco do estudo. Essa revisão da literatura aprimora o contexto e a compreensão do caso relatado.

Diretrizes de submissão:

1. Estrutura: Os relatórios de casos clínicos devem seguir o seguinte formato:
 - Resumo: Um resumo conciso com no máximo 200 palavras, resumindo os principais aspectos do caso e sua relevância.
 - Introdução: Forneça uma introdução com uma breve revisão da literatura que destaque o conhecimento existente, casos semelhantes ou pesquisas relevantes na área. Enfatize a lacuna ou singularidade que seu relato de caso aborda.
 - Descrição do relato de caso: Apresente uma descrição abrangente do caso clínico, incluindo histórico do paciente, achados clínicos, procedimentos diagnósticos, tratamento e resultados.
 - Discussão e Conclusão: Analise e discuta a importância do caso, as implicações clínicas e as lições aprendidas. Conclua resumindo as principais conclusões.
 - Referências: liste todas as fontes citadas em seu relatório de caso e revisão de literatura usando um estilo de citação padronizado (por exemplo, NLM).
2. Limite de palavras: Relatos de Casos Clínicos não devem exceder 1.500 palavras. No entanto, se o relatório for acompanhado de uma revisão bibliográfica, o limite combinado de palavras é estendido para 3.000 palavras.

3. Tabelas, Figuras e Referências: Não há limites rígidos para o número de tabelas, figuras ou referências. Os autores são incentivados a usar esses elementos criteriosamente para aumentar a clareza e a relevância de seus relatos de caso.
4. Limites de autores: Não há restrições quanto ao número de autores para relatos de casos clínicos.

Revisão da literatura:

- Recomendamos fortemente que os autores forneçam uma revisão da literatura relacionada ao caso em questão. Essa revisão da literatura deve oferecer insights sobre o contexto mais amplo, pesquisas existentes e estudos relevantes relacionados ao caso relatado.

Ao aderir a essas diretrizes atualizadas, você pode contribuir efetivamente para a apresentação e compreensão de Relatos de Casos Clínicos em sua área de interesse, enriquecendo o discurso com revisões abrangentes de literatura, quando aplicável.

Aviso de direitos autorais

Ao submeter um manuscrito à Revista Brasileira de Relatos de Casos (BJCR), os autores confirmam que detêm todos os direitos autorais sobre o seu trabalho. Ao submeter, os autores concedem à BJCR o direito não exclusivo de primeira publicação sob a Licença Internacional Creative Commons Atribuição 4.0 (CC BY 4.0), que permite uso, distribuição e reprodução irrestritos em qualquer meio, desde que seja dado o devido crédito ao trabalho original e sua publicação inicial nesta revista seja reconhecida.

Os autores que publicam nesta revista concordam com os seguintes termos:

- Licença: Este trabalho está licenciado sob uma Licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC BY 4.0).
- Direitos autorais: Os autores mantêm os direitos autorais de seu trabalho. Eles não transferem os direitos autorais para o BJCR, mas concedem ao periódico o direito não exclusivo de publicar o artigo.
- Reutilização e redistribuição: Os autores podem firmar acordos separados para distribuição não exclusiva da versão publicada do trabalho (por exemplo, publicação em um repositório institucional ou como um capítulo de livro), com o devido reconhecimento da autoria e publicação inicial neste periódico.

- Autoarquivamento: Os autores têm permissão e são incentivados a compartilhar seu trabalho on-line (por exemplo, em repositórios institucionais, sites pessoais ou redes acadêmicas) imediatamente após a publicação, sem embargo , em conformidade com a política de acesso aberto do BJCR.



**TERMO DE AUTORIZAÇÃO PARA DISPONIBILIZAÇÃO ELETRÔNICA
DE TRABALHO DE CONCLUSÃO DE CURSO NA BASE DE DADOS DA
BIBLIOTECA**

1. Identificação do material bibliográfico:

[] Monografia [X] TCC Artigo

Outro: _____

2. Identificação do Trabalho Científico:

Curso de Graduação: Medicina

Centro: Universidade Federal do Piauí - Campos Senador H. N. de Barros

Autor(a): Willane Gomes Fonseca de Araújo

E-mail (opcional): willanearaujo@gmail.com

Orientador (a): Fátima Regina Nunes de Sousa

Instituição: UFPI | CSHNB

Membro da banca: Paulo Victor Amorim Marques

Instituição: UFPI | CSHNB

Membro da banca: Élton Carlos Batista de Sousa

Instituição: UFPI | CSHNB

Membro da banca: _____

Instituição: _____

Titulação obtida: Bacharelado em Medicina

Data da defesa: 07/08/2025

Título do trabalho: Ictiose Espinosa e seus impactos na vida adulta:
um relato de caso

3. Informações de acesso ao documento no formato eletrônico:

Liberação para publicação:

Total:

Parcial: . Em caso de publicação parcial especifique a(s) parte(s) ou o(s) capítulos(s) a serem publicados: _____

TERMO DE AUTORIZAÇÃO

Considerando a portaria nº 360, de 18 de maio de 2022 que dispõe em seu Art. 1º sobre a conversão do acervo acadêmico das instituições de educação superior - IES, pertencentes ao sistema federal de ensino, para o meio digital, autorizo a Universidade Federal do Piauí - UFPI, a disponibilizar gratuitamente sem ressarcimento dos direitos autorais, o texto integral ou parcial da publicação supracitada, de minha autoria, em meio eletrônico, na base dados da biblioteca, no formato especificado* para fins de leitura, impressão e/ou *download* pela *internet*, a título de divulgação da produção científica gerada pela UFPI a partir desta data.

Local: Picos - Piauí Data: 09/08/2025

Assinatura do(a) autor(a): Willane Gomes Ferreira de Araújo

* Texto (PDF); imagem (JPG ou GIF); som (WAV, MPEG, MP3); Vídeo (AVI, QT).