



## Paquioníquia congênita: acolhimento de doença rara na APS

Ozório Luiz de Souza Neto<sup>1</sup>, Carolinne Beatriz Alves<sup>2</sup>, Thulio Henrique Martins Ferreira<sup>3</sup>, Ariane Cristina Dias de Carvalho<sup>4</sup>, Lawrence Luciano Fernandes Bezerra<sup>5</sup>

Modalidade: Relatos de experiência

Classificação CIAP-2 / Código Q: S29; S99 e QR36; QD34

### RESUMO

Síndrome de Jadassohn-Lewandowsky ou Paquioníquia congênita é uma genodermatose rara, autossômica dominante, devido às mutações nos genes da queratina, que afeta principalmente a pele e as unhas. Apresenta quadro clínico caracterizado por dor plantar intensa, alterações ungueais hipertróficas, hiperqueratose palmoplantar com bolhas e ceratose folicular. Este trabalho objetiva apresentar um relato de caso de Paquioníquia Congênita diagnosticado na Atenção Primária à Saúde, em Unidade Básica de Saúde no norte do Mato Grosso. Dados foram coletados a partir de prontuário médico, entrevista com a mãe da paciente, além de registros fotográficos obtidos durante as consultas médicas e fornecidos pela mãe. Foi obtido Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. Este trabalho foi realizado conforme as orientações contidas no *Case Report Guidelines Checklist 2013 (CARE)*. Paciente feminino, um ano e dois meses de idade, veio à Unidade, trazida pela mãe, pois se queixava de lesão traumática em quinto dedo do pé, causada por tropeço devido à curvatura aumentada das unhas. Ao exame, apresentava unhas espessas, de coloração amarelo-acastanhadas, com curvaturas acentuadas de ambas as mãos e pés. Associado a isso, manifestava bolhas palmoplantares, que evoluíam para calosidades. À oroscopia, leucoplasia em mucosa oral e atraso do aparecimento de dentição. Já havia realizado tratamento com antifúngicos várias vezes, além de tratamentos recorrentes para candidíase oral, mas nunca houve melhora das lesões ou do aspecto das unhas. Esta é uma doença rara, apenas existindo entre 1000 a 10000 casos relatados em todo o mundo. No entanto, a similaridade com outras onicodermatoses, pode levar ao uso

<sup>1</sup> Graduado pela Faculdade de Ciências Biomédicas de Cacoal-RO (FACIMED); ozorioolsn@gmail.com.

<sup>2</sup> Acadêmica de Medicina, 5º ano, Universidade Federal de Mato Grosso (UFMT), *campus* Sinop; caroolbalves@gmail.com.

<sup>3</sup> Acadêmico de Medicina, 5º ano, Universidade Federal de Mato Grosso (UFMT), *campus* Sinop; henriquethuliof@gmail.com.

<sup>4</sup> Médica Pediatra pelo Hospital Universitário Júlio Muller; arianemedbr@gmail.com.

<sup>5</sup> Preceptor em Medicina da Família e Comunidade da Secretaria Municipal de Saúde de Sinop/Comissão de Residência Médica de Sinop (SMS/COREME); lluciano.med@gmail.com.

indiscriminado de antifúngicos, expondo pacientes às medicações hepatotóxicas sem um benefício significativo. Logo, como é esperado que a Atenção Primária à Saúde seja a primeira busca do paciente por cuidado, é importante o conhecimento da Paquioníquia Congênita pelos médicos de família e comunidade.

**PALAVRAS-CHAVE:** Paquioníquia congênita. Doenças Raras. Acolhimento. Atenção Primária à Saúde.