

Trabalhos Científicos

Título: Desafios Diagnósticos Da Displasia Ectodérmica Anidrótica

Autores: JULIA FERREIRA VILHENA (UNIVERSIDADE EDSON ANTÔNIO VELLANO), ANA LUÍSA PEREIRA DELFRARO (UNIVERSIDADE EDSON ANTÔNIO VELLANO), LUIZA CABRAL RAMOS ESTEVES (UNIVERSIDADE EDSON ANTÔNIO VELLANO)

Resumo: A displasia ectodérmica anidrótica (DEA) é uma condição genética rara que afeta os sistemas ectodérmicos, como glândulas sudoríparas, cabelos, dentes e unhas. A ausência de suor compromete o controle térmico do corpo. Devido à apresentação clínica variável, o diagnóstico precoce é desafiador. Este estudo discute os desafios diagnósticos da DEA, com base em estudos recentes. "Analisar os principais desafios diagnósticos da DEA, com foco nas estratégias clínicas e genéticas para um diagnóstico preciso." Para esta revisão integrativa, foi realizada uma busca nas bases de dados PubMed, Cochrane e Lilacs. Os descritores utilizados foram "Ectodermal dysplasia anhidrotic"; "Diagnosis"; "Genetic testing"; "Clinical challenges". Os critérios de inclusão foram estudos publicados entre 2020 e 2024, incluindo metanálises, ensaios clínicos e estudos observacionais. Excluíram-se artigos irrelevantes, duplicatas e revisões sistemáticas. Foram encontrados 48 artigos, sendo 8 duplicados, 16 fora do escopo e 10 com desenhos inadequados. Foram incluídos 14 artigos. "Dentre os 14 artigos analisados, 71,4% abordaram o diagnóstico clínico da displasia ectodérmica anidrótica, e 100% desses destacaram que a ausência de suor e as anomalias dentárias são os principais indicativos para o diagnóstico, embora a variabilidade clínica possa levar a diagnósticos errôneos. 35,7% dos estudos analisaram o papel do diagnóstico molecular e 100% desses afirmaram que o sequenciamento do gene EDA é a técnica mais eficaz para confirmar o diagnóstico, especialmente em casos leves ou atípicos. 21,4% dos estudos discutiram o diagnóstico diferencial com outras condições genéticas, como a displasia ectodérmica hipohidrótica, e 95% desses ressaltaram que a diferenciação molecular é crucial para evitar diagnósticos incorretos, uma vez que ambas as condições compartilham sintomas semelhantes, como a perda de cabelo e a ausência de suor. 42,8% dos artigos analisaram a importância da educação médica, e 100% desses sugeriram que o aumento do conhecimento sobre a condição entre os profissionais de saúde pode reduzir significativamente o número de diagnósticos tardios, resultando em melhores desfechos para os pacientes." O diagnóstico precoce da displasia ectodérmica anidrótica continua sendo um grande desafio, principalmente devido à sua variabilidade clínica e à semelhança com outras condições genéticas. O uso de ferramentas genéticas, como o sequenciamento do gene EDA, tem mostrado ser fundamental para a confirmação diagnóstica, permitindo um manejo mais eficaz. A conscientização médica sobre a condição, aliada ao uso de diagnósticos moleculares, pode melhorar significativamente o reconhecimento precoce e, consequentemente, a qualidade de vida dos pacientes afetados.