



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Goltz: Relato De Caso

Autores: LUCIMARY DE COSTA SYLVESTRE (HOSPITAL PEQUENO PRÍNCIPE); PATRICIA MASSUCHETO LEDESMA (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO PARANÁ); RAPHAEL RODERO BATAGLINI (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO PARANÁ); REGIANE DO ROCIO DE ALMEIDA TORRES (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO PARANÁ); RENAN MAGALHÃES CASCARDO (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO PARANÁ)

Resumo: Introdução: A síndrome de Goltz ou hipoplasia dérmica focal (OMIM 305600) é uma desordem genética, rara, hereditária autossômica dominante ligada ao cromossomo Xp11.23, do gene PORCN. É uma doença que afeta o ectoderma e o mesoderma, envolvendo, principalmente a pele, os membros distais e os olhos. Pacientes do sexo feminino são heterozigoto ou mosaico para a mutação do gene envolvido, enquanto no sexo masculino a forma heterozigota é letal intraútero. Apresenta uma grande variabilidade fenotípica, podendo acometer, também, o sistema urinário, gastrointestinal, cardiovascular e o sistema nervoso central. O diagnóstico é baseado na clínica, análise histológica, radiografia de ossos longos e análise citogenética. Descrição do caso: M.C.B.T, 19 meses, feminino, branca, natural de Campo Mourão/PR, apresentou no nascimento múltiplas malformações congênicas: onfalocele, hidronefrose, cisto de ovário, deformidade em “garra de lagosta” com polegar acessório, sindactilia, microftalmia à esquerda, coloboma à direita, hipoplasia de aleta nasal, orelhas rudimentares, lesões cutâneas hipoplásicas e atróficas eritematosas dispostas linearmente em padrão reticular hiperocrômicas e hipocrômicas acompanhando as linhas de Blaschko na cabeça, tronco e membros, lesões papilomatosas periorificiais e no palato e períneo, lesões verrucosas interfalangianas, nevo lipomatoso na região nugal, madarose, alopecia atrófica, cabelos esparsos e quebradiços, oncodistrofia, anoníquia e hipoplasia dentária. Discussão: A variedade na apresentação clínica pode ser decorrente da inativação precoce ou tardia do gene responsável por esta síndrome. Apesar da gravidade, o prognóstico costuma ser bom em relação à mortalidade, requerendo um manejo multidisciplinar e imediato. Conclusão: É importante, para os pacientes com a síndrome de Goltz, a comprovação do diagnóstico através de análise citogenética e histológica para prevenção de possíveis doenças de caráter maligno. A paciente relatada foi encaminhada para um centro multidisciplinar com o intuito de promover reabilitação estética e funcional, além de acompanhamento psicológico e educacional.