



## Trabalhos Científicos

**Título:** Importância Do Reconhecimento Da Cútis Laxa Hereditária: Relato De Caso

**Autores:** RUANA ALVAREZ FONTENELE (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); JOANA TÁSSIA PINHEIRO DE FIGUEIREDO (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CEARÁ); LARISSA ALMEIDA NUNES SANTOS (HOSPITAL GERAL WALDEMAR DE ALCÂNTARA); ERLANE MARQUES RIBEIRO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); ROSENILDE DO NASCIMENTO SILVA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); GABRIELA MAIA MOTA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); CRÍCIA MARIA LIMA PONTES (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA)

**Resumo:** Introdução: Cútis laxa é uma desordem rara, hereditária ou adquirida, do tecido conjuntivo, caracterizada por pele frouxa, inelástica e com múltiplas dobras. Nos casos hereditários, há um defeito genético de componentes da matriz extracelular. Este trabalho objetiva apresentar a síndrome e suas manifestações sistêmicas. Descrição do caso: Paciente feminina, branca, 1 ano de idade, apresentando frouxidão cutânea, pele de aparência envelhecida, fontanela anterior alargada, fâcies peculiar (ectrópio bilateral, narinas evertidas e lábio superior longo) e hérnia umbilical, evoluiu com dispnéia aos pequenos esforços, relatando seis internações prévias por pneumonia e persistência de desconforto respiratório mesmo após resolução dos quadros pneumônicos. A tomografia de tórax evidenciou frouxidão da cúpula diafragmática e múltiplas atelectasias. A ultrassonografia de vias urinárias mostrou dilatação ureteral bilateral, estenose da junção ureterovesical e múltiplos divertículos de bexiga. A mãe da paciente tem uma irmã gêmea que possui um filho de sete meses com o mesmo quadro clínico. Ambas são casadas com irmãos de uma outra família do mesmo interior. Discussão: Cútis Laxa é um grupo heterogêneo de doenças e recentemente tem sido associada a erros inatos do metabolismo. O caso descrito sugere o diagnóstico de Cútis Laxa autossômica recessiva, devido à precocidade das alterações de pele, associadas a manifestações sistêmicas, como divertículos, hérnias e complicações pulmonares, que podem ser corrigidas cirurgicamente, embora com benefícios temporários. Os mecanismos causadores da doença ainda não são bem compreendidos. Nesta síndrome, é importante ficar atento a complicações graves e potencialmente fatais, tais como o enfisema pulmonar, que acarreta cor pulmonale. Conclusão: A importância do reconhecimento e diagnóstico de Cútis Laxa reside na atuação preventiva das complicações, definição do prognóstico e realização de aconselhamento genético, visto que um tratamento específico para a doença ainda é desconhecido.