



## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso: As Dificuldades De Uma Portadora Da Síndrome De Christ-Siemens-Touraine No Tocantins

**Autores:** NATÁLIA BELTRAMI (ITPAC-PORTO); MARCO AURÉLIO LEÃO BELTRAMI (ITPAC-PORTO); JANDREI ROGÉRIO MARKUS (MÉDICO INFECTOLOGISTA SCIH HOSPITAL E MATERNIDADE DONA REGINA - PALMAS); NATHALIE ADAMOGLU DE MENDONÇA (ITPAC-PORTO); GECYCA MASCARENHAS GOMES (ITPAC-ARAGUAINA)

**Resumo:** Introdução: A Síndrome de Christ-Siemens-Touraine ou displasia ectodérmica anidrótica ou hipodrótica é uma doença rara, recessiva ligada ao cromossomo X, cujas manifestações clínicas são a ausência ou redução do suor, a hipotricose e a anodontia total ou parcial. A maioria dos indivíduos que apresentam a síndrome demonstram rugas frontais características, nariz em sela, lábios espessos e evertidos, orelhas grandes, tíbias proeminentes além de xerose. Em mais de 90% são do sexo masculino e as mulheres geralmente são portadoras de apenas um gene X alterado e são assintomáticas. Descrição do caso: Paciente I.M.V, feminina, 3 anos, residente em Porto Nacional - TO, encaminhada ao ambulatório para avaliação de anodontia, hipotricose e hipertermia frequente. Várias Internações com quadros classificados como pneumonia antes do primeiro ano de vida por episódios de febres recorrentes. Necessita de vários banhos por dia e não pode se exercitar devido a hipertermia. Apresenta maculas hipercrômicas ao redor dos olhos e em volta do nariz, xerose, anodontia, olhos com rugas ao seu redor, hipotricose com pelos raros e finos, ausência de sobrancelhas e hipoplasia dos cílios. Uma tia materna apresentou alopecia com melhora após os 4 anos de idade. Discussão: A paciente possui as características da síndrome, apresentando rugas frontais, nariz em sela, lábios espessos evertidos, orelhas grandes e xerose. A ausência de glândulas sudoríparas desencadeia hipertermias frequente, devido a região em que vive. Necessita de banhos constantes, ambiente arejado, e ventiladores, já que os pais não possuem condição financeira para manter um ar condicionado. Conclusão: Uma das principais limitações encontradas pelos médicos em relação a esta patologia é a falta de tratamento específico. As medidas terapêuticas se concentram basicamente no controle da temperatura da paciente e uso de emolientes para pele seca.