



Trabalhos Científicos

Título: Displasia Ectodérmica, Ectrodactilia E Fenda Lábio-Palatina: Um Relato De Caso

Autores: LAURA LIMA FONSECA (HUGG); MARIA CANDIDA GOMES (HUGG); RENATA MONTEIRO BARROS DA SILVA (HUGG); GABRIELA DA COSTA VICTAL (HUGG); PATRICIA AURELIANO BRUCE (HUGG); MARIANA CARDOSO GONÇALVES (HUGG)

Resumo: INTRODUÇÃO A Síndrome EEC (ectrodactilia, displasia ectodérmica e fissura de lábio e/ou palato) é extremamente rara (prevalência de 1,5 a cada 100 milhões de nascimentos), de herança autossômica dominante e decorre de mutação no gene decodificador de uma proteína supressora de tumor (p63), relacionada ao ectoderma e mesoderma. DESCRIÇÃO DO CASO RN sexo feminino, nascido de parto cesáreo em 11 de abril de 2015, com 37 semanas, polidramnio, apresentação cefálica, Apgar 8/9. Ao exame físico apresentava fontanelas algo tensas, clavículas íntegras, lábio leporino bilateral e fenda palatina bilateral, orelhas de implantação baixa, aumento da região temporoparietal, murmúrio vesicular universalmente audível com ausculta ruidosa, retração intercostal e subcostal, mãos e pés em “garra de lagosta” com apenas dois dígitos e pele xerodérmica. Mãe de 30 anos com história de displasia ectodérmica e pai hígido. O RN realizou ultrassonografia transfontanela, de abdome e pelve, todas sem alterações. Avaliado pelo serviço de genética, que confirmou a hipótese de síndrome EEC e colocada prótese no palato. Atualmente encontra-se em acompanhamento multidisciplinar. DISCUSSÃO Com aproximadamente 200 casos descritos, nota-se que a síndrome EEC é rara. Possui herança autossômica dominante com penetrância reduzida e expressividade variável. A Displasia Ectodérmica é a característica mais significativa e decorre de distúrbios do folheto embrionário ectodérmico. Dentre as características mais comuns, encontram-se fenda lábio-palatina parcial ou completa, tricodisplasia, hipotricose, desidrose, onicodisplasia, alterações de extremidades, alterações dentárias, anomalias do ducto lacrimal e olhos, hipoplasia facial, malformações genitourinárias, retardo mental, entre outros. Geralmente apenas a clínica é suficiente para o diagnóstico, não necessitando de confirmação com estudos genéticos. CONCLUSÃO A síndrome EEC é rara, mas é importante conhecê-la para orientar o tratamento e possíveis comorbidades, bem como para fazer o diagnóstico diferencial com outras síndromes genéticas. Vale ressaltar a importância do acompanhamento multidisciplinar para seus portadores.