



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Goltz

Autores: DANIEL VICTOR ARNEZ CAMACHO (HSL-PUCRS); CARINE LUCENA RECH (HSL-PUCRS); ANDRESSA MOLINAR (HSL-PUCRS); NATALIA BITENCOURT DE LIMA (HSL-PUCRS); LETICIA MACHADO ACOSTA (HSL-PUCRS); ELISA HUBER (HSL-PUCRS); MANOEL ANTONIO DA SILVA RIBEIRO (HSL-PUCRS); RENATO MACHADO FIORI (HSL-PUCRS)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Goltz é uma doença rara evidenciada por alterações de diversos tecidos e/ou órgãos, sendo seu diagnóstico essencialmente clínico. Por ser uma doença incomum, faz-se necessária a documentação do caso. Descrição do Caso: Neonato feminino, idade gestacional de 29 semanas e 2 dias, peso de nascimento de 1620g, Apgar 2/8. Mãe 39 anos, G5, tabagista, portadora de Hepatite C, pais não-consanguíneos, não realizou pré-natal. Apresentou várias malformações: fenda labial à esquerda, orelhas displásicas, lesão de pele em flanco esquerdo, vermelha, bordos nítidos e irregulares (aplasia cutis), membros encurtados, mão esquerda ectrodactilia, mão direita monodactilia, pé direito com sindactilia proximal de 2º e 3º dedos, coloboma de retina e microftalmia, além de dermatopatias características da síndrome. Necessitou de CPAP por 48h e após tolerou manter-se ventilando espontaneamente. Exames de imagem revelaram cardiopatia congênita (CIA, CIV e aceleração do fluxo pulmonar), encefalopatia (agenesia de corpo caloso) e osteocondropatias, Realizou cariótipo com resultado conjunto cromossômico feminino normal. Durante a internação necessitou de gastrostomia para alimentação, uma vez que não apresentou sucção adequada para dieta via oral. Apresentou ganho ponderal adequado e recebeu acompanhamento multidisciplinar. Discussão: A Síndrome de Goltz é uma genodermatose rara que acomete múltiplos órgãos além da pele. Por se tratar na maioria das vezes de uma entidade dominante ligada ao X, faz-se necessário aconselhamento genético, sugerindo aos pacientes portadores dessa síndrome evitar filhos, devido ao alto risco de os descendentes serem acometidos da mesma forma. Conclusão: Destaca-se a importância do acompanhamento multidisciplinar dos casos, com o intuito de diagnosticar, acompanhar e tratar o comprometimento de todos os órgãos ou sistemas afetados, oferecendo melhor qualidade de vida aos pacientes.