



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Eec – Ectrodactilia, Displasia Ectodérmica, Fenda Lábio-Palatina – Relato De Caso Em Recém-Nascido.

Autores: REGIANY PAULA GONÇALVES DE OLIVEIRA (HOSPITAL E MATERNIDADE SÃO JOSÉ DOS PINHAIS); RAFAEL MARQUES LAZZARINI (HOSPITAL E MATERNIDADE SÃO JOSÉ DOS PINHAIS); KEILA OUCHI (HOSPITAL E MATERNIDADE SÃO JOSÉ DOS PINHAIS)

Resumo: Introdução: A síndrome engloba a tríade: displasia ectodérmica, ectrodactilia e fissura lábio-palatina (EEC), é uma rara anomalia congênita múltipla em que estes sinais clínicos se apresentam em vários graus de gravidade. Descrição do caso: Ao exame de recém-nascido (RN) a termo do sexo masculino, detectou-se fenda lábio palatal bilateral completa, ectrodactilia e sindactilia em mãos e pés, sinais de displasia ectodérmica e obstrução do canal lacrimal. RN nascido de parto normal, em bom estado geral, mantido em alojamento conjunto para investigação. Mãe albina, apresentando lesões de pele, com sindactilia, onicodisplasia e fenda lábio palatal corrigida, sem diagnóstico estabelecido. Durante o pré-natal não identificada as anormalidades do recém-nascido. Discussão: Doença rara, autossômica dominante de expressão variável. Seu diagnóstico é realizado pela avaliação clínica e investigação genética. Identificaram duas formas de síndrome EEC que diferem quanto ao substrato genético, porém clinicamente indistinguíveis. Resultam de mutações ao nível do cromossomo 3q27 e 7q11.2, relacionadas com o desenvolvimento da ectomesoderme, que geram respectivamente as síndromes EEC tipos 3 e 1. A ectrodactilia/sindactilia são os achados clínicos mais comuns (85-90%), daí também se designar por síndrome da “garra de lagosta”. As alterações ectodérmicas mais frequentes são tricodisplasia, hipotricose, distrofia ungueal e alterações dentárias. A fenda lábio-palatina surge em 60-70% dos casos. Alterações oculares (alterações do aparelho lacrimal, queratites, úlceras), otológicas e do sistema nervoso central podem estar presentes, mas são menos específicas. A síndrome apresenta uma grande variabilidade clínica intra e interfamiliar. Conclusão: A síndrome EEC é considerada o arquétipo de um grupo de doenças com diagnóstico complexo. Há a tendência de considerar estas condições como manifestações do mesmo espectro simplificando a classificação clínica de pacientes. A necessidade de um pré-natal adequado e o aconselhamento genético é essencial para as famílias. O prognóstico é bom e necessita acompanhamento multidisciplinar.