



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Christ-Siemens-Touraine Em Escolar De 8 Anos De Idade: Um Relato De Caso

Autores: ANA CARLA MESQUITA CISNE (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO SUPERIOR DO VALE DO PARNAÍBA (IESVAP)-PI), DANIELA CAVALCANTE MEDEIROS DA CUNHA (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO SUPERIOR DO VALE DO PARNAÍBA (IESVAP)-PI), LUANA FERREIRA RODRIGUES (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO SUPERIOR DO VALE DO PARNAÍBA (IESVAP)-PI), ISADORA AMORIM ARAÚJO (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO SUPERIOR DO VALE DO PARNAÍBA (IESVAP)-PI), ELDER BONTEMPO TEXEIRA (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO SUPERIOR DO VALE DO PARNAÍBA (IESVAP)-PI), LUAN KELVES MIRANDA DE SOUZA (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO SUPERIOR DO VALE DO PARNAÍBA (IESVAP)-PI), CHRISTIANE MELO SILVA BONTEMPO (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO SUPERIOR DO VALE DO PARNAÍBA (IESVAP)-PI)

Resumo: A síndrome de Christ Siemens Touraine (SCST) também conhecida como Displasia Ectodérmica Hipodróica (DEH) é uma doença genética rara caracterizada por uma tríade própria. Possui uma incidência de 1:100.000, tendo poucos casos descritos na literatura. **DESCRIÇÃO DO CASO:** Paciente, 8 anos, masculino, pardo, trazido pela mãe com queixa de lesões elementares com prurido, dentição incompleta e disfemia. Com diagnóstico prévio de Ictiose Lamelar há 9 meses. Ao exame físico geral: Fâneros (pele seca, áspera e com presença de lesões elementares hipocrômicas disseminadas, supercílios e cabelos com aspectos finos e esparsos). Cabeça e Pescoço: Fácies sindrômica (lábios proeminentes, rugas frontais periorbitárias, hipodontia, dentes caninos pontiagudos, nariz em sela, fronte ampla), sem linfonodos palpáveis. Tórax simétrico, ausculta respiratória e cardíaca normais. Abdome flácido, indolor à palpação, sem visceromegalias. A conduta no primeiro momento foi encaminhamento para geneticista e solicitação de exames laboratoriais de rotina, função tireoidiana, dosagem de eletrólitos, RX panorâmico da mandíbula e cariótipo. **DISCUSSÃO:** A SCST é uma doença genética de caráter recessivo ligada ao cromossomo X, sendo que 90 dos pacientes são do sexo masculino, caracterizada por ausência parcial ou completa de glândulas sudoríparas (anidrose), hipotricose e hipodontia. A fácies do paciente é patognomônica. Seu diagnóstico torna-se difícil, pois as alterações clínicas evoluem ao longo dos anos, tendo seu diagnóstico precoce infatível e seu tratamento inespecífico. **CONCLUSÃO:** Este relato mostrou relevantes dados e informações acerca da SCST, além de contribuir para comunidade científica, considerando a importância do conhecimento e de seu manejo na suspeita clínica, diagnóstico e tratamento reverberando na qualidade de vida do paciente, assemelhando-se, portanto, às referências bibliográficas encontradas.