



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Christ-Siemens-Touraine Em Paciente Do Sexo Feminino: Um Relato De Caso

Autores: MARCOS ANTONIO COUTINHO COSTA RODRIGUES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA), ANA LUCIA DE LIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA), ANNE KAROLINE TOMÉ BRIGLIA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA), CÁSSIA IASMIN DE SOUZA NASCIMENTO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA), STEPHANY PINA DA CUNHA NASCIMENTO MESQUITA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA), CHARLOTE AGUIAR BUFFI BRIGLIA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA), DARLENE SUSAN DA SILVA FEITOSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA), ELLEM TATIANI DE SOUZA WEIMMANN (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA)

Resumo: Introdução: Síndrome de Christ-Siemens-Touraine ou Displasia Ectodérmica Hipoidrótica (DEH) é uma genodermatose com desenvolvimento estrutural e funcional anormal de apêndices ectodérmicos. Caracteriza-se por: hipotricose, dentição anômala e hipoidrose. Descrição do caso: Paciente feminina, aos 5 meses, apresentou atraso do desenvolvimento neuropsicomotor (sustento cefálico parcial, postura assimétrica, hipertonia de membros com mãos predominantemente fechadas) e fácies sindrômicas com cariótipo 46 XX. Ao exame dermatológico, notou-se rarefação capilar em sobrancelha e cílios, haste pilosa normal, nariz em sela, discromia em ponta nasal, unhas sem alterações, sem dentição, intolerância ao calor. Aos 10 meses permaneceu sem dentição, com intolerância ao calor e hipoidrose, densidade capilar aumentada, presença de um terço das sobrancelhas e cílios, xerodermia ictiosiforme em pernas. Aos 14 meses, evoluiu com aumento de densidade capilar, presença completa de cílios, pápulas hipocrômicas em ponta nasal com vesículas lunares hiperocrômicas. Com 19 meses, continuou com atraso motor leve, fala em pequenas palavras, deambulação com base alargada, nascimento de dentes cônicos, cílios completos e aumento de pelos, fechando diagnóstico de DEH. Discussão: A DEH tem herança recessiva ligada ao X com incidência de 1:100.000 nascidos, 90 do sexo masculino, ocorrendo raramente em mulheres. Destaca-se: nariz em sela, lábios espessos evertidos, xerose, hipotricose com cabelos esparsos, finos, secos, curtos e pouco pigmentados, sobrancelhas esparsas ou ausentes, cílios normais em geral, pelos corporais ausentes ou esparsos e anormalidade ungueal em 50 dos casos com unhas finas e enrugadas. Dentes incisivos e/ou caninos são caracteristicamente cônicos e pontiagudos e foram a chave para o diagnóstico da síndrome. Conclusão: O conhecimento do quadro clínico relatado é de grande importância para o diagnóstico diferencial de dermatopatologias genéticas, visto que o caso clínico é uma síndrome rara, principalmente em pacientes do sexo feminino, com diagnóstico dependente da evolução clínica.