



Trabalhos Científicos

Título: Descrição De Uma Menina E Sua Mãe Com Diagnóstico De Condrodisplasia Punctata Dominante Ligada Ao X

Autores: MATEUS ARENHARDT DE SOUZA (UFCSPA), LAURA FUCHS (UFCSPA), FRANCIELE MANICA (UFCSPA), PAULO RICARDO GAZZOLA ZEN (UFCSPA E SCMPA), RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA (UFCSPA E SCMPA), ISABELLA SILVA MORAES (UFCSPA)

Resumo: Introdução: A condrodisplasia punctata dominante ligada ao X (CPLX) é uma doença genética rara que acomete principalmente o sistema esquelético e a pele. Nosso objetivo foi relatar os achados clínicos de uma paciente e sua mãe com este diagnóstico. Descrição do caso: A paciente era a primeira filha de um casal jovem. A mãe apresentava, de forma similar à filha, alterações ósseas identificadas desde o nascimento. A paciente nasceu de parto normal, pesando 2100g. Quanto à sua evolução neuropsicomotora, ela apresentou um atraso, sendo que sentou sem apoio somente aos 12 meses de idade. Ao exame físico, a paciente apresentava baixa estatura, cabelos secos e esparsos, prega epicântica bilateral, fendas palpebrais oblíquas para baixo, raiz nasal baixa, orelhas em abano, pescoço curto, tórax curto e alargado, além de manchas ásperas e secas, hiper e hipocrômicas, no tronco e nos braços, que seguiam as linhas de Blaschko. A avaliação radiográfica evidenciou redução na altura dos corpos vertebrais da coluna cervical inferior, torácica e lombossacra, escoliose toracolombar de convexidade direita, acentuação da lordose lombar, e estenose do canal raquidiano. Também foi evidenciado hipoplasia dos ossos dos membros superiores, com ausência de ossificação dos núcleos distais, hipoplasia da extremidade proximal do fêmur direito, adelgaçamento dos ossos da perna direita e pé direito cavo. Ela foi submetida à cirurgia de alargamento do músculo psoas por possuir escoliose congênita. Discussão: A CPLX surge quase que exclusivamente em mulheres e é geralmente letal em homens. O início dos seus sintomas dá-se já ao nascimento, como visto em nossa família. Os mesmos podem ser variáveis, sendo que as alterações de pele podem evoluir para lesões atróficas. Conclusão: A CPLX é uma condição que afeta principalmente indivíduos do sexo feminino, e cujos sintomas envolvem especialmente os ossos e a pele.