



## Trabalhos Científicos

**Título:** Associação De Doença Falciforme Do Tipo Sc Com Displasia Ectodérmica Anidrótica: Relato De Caso

**Autores:** TAMÍRIS BAPTISTA SAMPAIO (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), LAÍSA MILENA FARIAS PRACIANO PEIXOTO (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), LAYANNA BEZERRA MACIEL PEREIRA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), BRUNA MARTINS DE CARVALHO (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), JOSÉ ANTÔNIO GONÇALVES MATIAS (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), CARLOS ALEXANDRE GUEDES SOUTO (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), RICARDO WILLIAM DE ALMEIDA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), HUGO LEONARDO JUSTO HORÁCIO (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), TACIANA DE ARAÚJO FRANÇA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), MARINA CAVALCANTE SILVEIRA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), SHEYLA VIRGÍNIA LINS ROCHA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), EMANUELLE CARVALHO CÉSAR FÉLIX (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), VICTOR HUGO PAIVA SIMÕES (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), MARIA ALICE FEITOSA COSTA HOLANDA DA SILVA (COMPLEXO DE PEDIATRIA ARLINDA MARQUES), JOACILDA DA CONCEIÇÃO NUNES (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), BEATRIZ NUNES GOMES (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), CHRISTIAN GIUSEPPE SANTOS ROCHA DE LIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), CLARISSA GIOVANA LUNA DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), JOÃO VICTOR BEZERRA RAMOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), LETÍCIA REZENDE LIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA)

**Resumo:** Introdução: A doença SC caracteriza-se por mutação herdada no gene da beta globina em dupla heterozigose, e ausência de hemoglobina A normal, porém com apresentação clínica mais leve do que a doença em homozigose, denominada anemia falciforme com SS. Descrição do caso: Lactente masculino, 1 ano e 1 mês, deu entrada no Hospital com quadro de febre há 7 dias por infecção do trato urinário, porém ao hemograma observou-se anemia com características de hemolítica e a eletroforese de hemoglobina definiu como hemoglobinopatia com dupla heterozigose, do tipo SC, observou-se ainda início da erupção dentária pela arcada superior, com incisivos centrais no formato conoides e pontiagudos, pelos e sobrancelhas escassas e alterações no leito ungueal. Analisando os critérios clínicos, percebe-se que a criança apresenta também uma Displasia Ectodérmica Anidrótica. Discussão: A Displasia Ectodérmica é uma doença genética rara caracterizada pela alteração de duas ou mais estruturas de origem ectodérmica, como pele, unha, cabelos, dentes, cujo modelo de herança é na maioria das vezes é ligada ao X. Também recebe o nome de Síndrome de Christ-Siemens-Touraine. Possui expressividade clínica variável, porém as manifestações mais comuns são a hipodontia, com dentes em formato de cones, hipotricose do couro cabeludo e corpo, supercílios e cílios ausentes ou escassos e unhas distróficas ou ausentes ao nascimento. A forma anidrótica/hipodrótica (DEA/DEH) é caracterizada pela presença de cabelos esparsos, anormalidades dentárias, glândulas sudoríparas escassas e episódios de hipertermia. Conclusão: As hemoglobinopatias são doenças prevalentes no Brasil, porém quando associadas a outras doenças genéticas, leva a dificuldade de diagnóstico e muitas vezes, mesmo com o teste do pezinho, pode gerar dificuldade no diagnóstico inicial ocasionando prejuízo na instituição precoce da linha de cuidados para crianças com transtornos falciformes.