



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Christ-Siemens-Touraine: Relato De Caso

Autores: ISADORA FALCÃO BARBOSA FERREIRA (SES - PB), MARIA MONALLIZA BATISTA DE ARAÚJO (SES-PB), KYVIA CRISTIANE DUARTE FERNANDES (SES-PB), MARIA LUIZA BALBINO SILVA (SES-PB), ANNANDA LUISA LUCAS SIQUEIRA (SES-PB), MARIA DO SOCORRO ADRIANO DE OLIVEIRA (SES-PB)

Resumo: Introdução: A displasia ectodérmica ou Síndrome de Christ-Siemens-Touraine é uma doença hereditária rara, não progressiva, com um padrão recessivo ligado ao X. É caracterizada pelo desenvolvimento defeituoso de estruturas derivadas da ectoderme, como pele, dentes, unhas, glândulas sudoríparas e cabelos. Descrição de caso: M.G.M.C, sexo masculino, 2 anos, natural de Araruna-PB, internado na UTI pediátrica de um hospital infantil em João Pessoa-PB, com quadro de Insuficiência Respiratória Aguda, sem história pregressa de internamentos ou comorbidades. No exame físico, foi observado a presença de fácies sindrômicas e alterações características como: hipotricose, rarefação de sobrancelhas e cílios, nariz em sela, lábios evertidos, xerose cutânea, hiperqueratose palmoplantar e anodontia completa. A genitora relatou que o menor não apresentava sudorese, apresentava temperatura corporal frequentemente elevada, afebril, pele ressecada e possuía um tio e avô-materno com fácies e alterações de pele semelhantes à sua. Foi avaliado por uma geneticista, que através do exame físico e da anamnese, confirmou o diagnóstico clínico de Displasia Ectodérmica Hipodrótica. Discussão: Pacientes com displasia ectodérmica apresentam a tríade clássica: ausência parcial ou completa de glândulas sudoríparas, hipotricose e oligodontia. Além de fácies sindrômica, o paciente possuía manifestações clínicas características da síndrome, como redução da sudorese, anodontia total e hipotricose. Todos esses sinais e sintomas, juntamente com a história familiar (herança genética) corroboraram para o diagnóstico. O tratamento proposto para o paciente, foi de suporte, com hidratação da pele, uso de roupas leves e avaliação odontológica, dermatológica e oftalmológica. Conclusão: O conhecimento do quadro clínico da Síndrome de Christ-Siemens-Touraine, é de grande importância, visto que o seu tratamento é baseado em medidas paliativas, para melhor controle dos sinais e sintomas dos pacientes acometidos, com o objetivo de proporcionar uma melhor qualidade de vida a esses pacientes.