

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Christ Siemens Touraine Ou Displasia Ectodérmica: Um Relato De Caso

Autores: IZA TENÓRIO CRESPO CONCEÇÃO (UNISUL), CECÍLIA LOPES GARCIA REGIS (HIJG), AGATHA JUNKES SCHMIDT (UNISUL), AMANDA BECKER ROLING (UNISUL), IGOR HENRIQUE BISELLO (UNISUL), LAURA JECKS FERREIRA (UNISUL)

Resumo: A Síndrome de Christ Siemens Touraine é uma doença genética rara e não progressiva, que afeta o desenvolvimento de estruturas derivadas da ectoderme. Paciente masculino de 3 anos e 7 meses. Nascido de 32 semanas e 1 dia, Apgar 8/9, peso 1.810g, perímetro cefálico (PC) 30cm e estatura 40cm, sem reanimação, com desconforto respiratório leve e 1 dia de oxigênio inalatório. Em UTI com sonda gástrica por 27 dias, até alta com peso 2.038g, 43,5cm e PC de 32cm. Aleitamento materno exclusivo até 6 meses, misto até 8 meses e introdução alimentar aos 8 meses pela idade gestacional corrigida. Durante a puericultura foi identificado atraso no DNPM onde iniciou, aos 12 meses, acompanhamento em hospital de referência com fonoaudiologia e fisioterapia motora, com evolução nos meses seguintes, além de falha nas sobrancelhas e atraso na dentição. Solicitado pela odontologia, raio-X panorâmico com dentição decídua, presença de anomalia dentária associada a hipodontia, confirmando diagnóstico de Displasia Ectodérmica Hipohidrótica, com seguimento semestral. Andou e primeiro dente aos 2 anos. Avaliado por neurologista, solicitado TC crânio com discreta plagiocefalia posicional. Bisavô materno com ausência de dentição e cabelos, dois primos maternos com dentição incompleta e cabelos ralos, ambos sem ausência de suor. Ao exame físico atual, peso 14kg, estatura 92cm, rarefação de sobrancelha, ausência de dentição, dentes incisivos pontiagudos, fronte proeminente, cabelos ressecados, suor apenas no corpo e atraso na fala. As displasias ectodérmicas (DE) são um grupo de doenças da ectoderme com classificados de acordo com estrutura acometida. A síndrome de Christ Siemens Touraine é uma DE rara, ocorre por distúrbio genético de herança recessiva ligada ao cromossomo X. Os homens costumam ser afetados de forma mais frequente e severa, enquanto as mulheres são portadoras assintomáticas do gene. O referido paciente apresenta hipohidrose parcial, hipotricose e hipodontia. Em geral, a primeira manifestação da doença é febre de origem obscura, devido a hipohidrose total, não sendo comum o comprometimento do desenvolvimento psicomotor e intelectual (DNPM), o que contrasta com o caso em questão, visto que o atraso do DNPM foi o principal indício que levou a investigação da doença. Logo, o diagnóstico clínico, que costuma não ser precoce, foi elucidado nos primeiros anos de vida da criança. O tratamento é sintomatológico e uma equipe multidisciplinar tem grande relevância na terapêutica do paciente. Fisioterapia e fonoaudiologia auxiliam no desenvolvimento motor e fala, e a avaliação odontológica propõe prótese dentária com intuito de melhora alimentar e estética. Na perspectiva médica, medidas comportamentais para controle sintomático da temperatura corporal e qualidade de vida. Compreender a SCST é de suma importância para seu correto manejo, para implementação de medidas paliativas eficazes, direcionadas ao controle dos sintomas e promoção de qualidade de vida.