

DISPLASIA ECTODÉRMICA: RELATO DE DOIS CASOS EM UMA MESMA FAMÍLIA.

Valquiria G. de Aquino*; Waldemar V. Silva Junior. Marcial F. Galera

Unidade de Genética Médica e Biologia Molecular – HGU – Departamento de Pediatria - Faculdade de Medicina – UNIC - Cuiabá -MT.

Introdução: As displasias ectodérmicas representam um grupo de condições hereditárias, nas quais uma ou mais estruturas anatômicas derivadas do ectoderma não se desenvolvem de maneira adequada. Existem relatos de mais de 120 variações dessa síndrome, sendo a forma clássica a displasia ectodérmica hipohidrótica também conhecida com síndrome Christ-Siemens-Touraine, caracterizada pela tríade hipohidrose, oligodontia e hipotricose sendo que cada forma tem sua origem e características baseada na ausência ou presença de glândulas sudoríparas, cuja prevalência na população é de 1:100.000 e esta ligada ao cromossomo X. A avaliação odontológica é uma etapa importantíssimo do tratamento e constitui a maior fonte do diagnóstico clínico, já que a hipodontia, a anodontia ou a formação cônica de caninos e pré-molares são as manifestações mais relevantes desta síndrome juntamente com as malformações faciais como fronte proeminente, cristas supra-orbitárias salientes, ponte nasal em sela, pálpebras finas e rugosas, lábios proeminentes. Em lactentes pode ser questionado em caso de relato de febre de origem desconhecida associado a algumas destas alterações. O objetivo deste trabalho é informar a existência de outras formas de apresentação como autossômica recessiva onde os pais são normais, porém os filhos de ambos os sexos podem ser afetados, facilitando o reconhecimento clínico desta variante para brindar aos afetados tratamento sintomático e adequado aconselhamento genético.

Metodologia: Estudo retrospectivo de prontuário médico.

Resultados: ADRS e RARS irmãos com respectivamente 12 e 14 anos, sexo masculino, nascidos em Tangará da Serra, pais não consanguíneos, mãe com 39 anos, GII PII AO, com queixas de pele seca, transpiração diminuída e aumento importante da temperatura corpórea. Ao exame evidenciam-se mãos ásperas, rarefação de cabelos, sobrancelhas e cílios, presença de oligodontia e

dentes esparsos em forma de cone. Ambos apresentam extremidades distais afiladas. Os pais não apresentam alterações.

Conclusões: A displasia ectodérmica é uma doença ligada ao cromossomo X, sendo o risco de recorrência da doença para descendentes de mulheres portadoras de 50%. Neste relato poderíamos estar diante tanto de uma forma Ligada ao X quanto Autossômica Recessiva. Contra a herança Ligada ao X temos o fato que a mãe não apresenta mínimas alterações (SIC) e contra a herança Autossômica Recessiva não termos na irmandade dos afetados indivíduos do sexo feminino.