

Displasia Ectodérmica Hipohidrótica (Síndrome de Christ-Seimens-Touraine)

Navarro B¹, Prado E D¹, Bedin V²

1- Pós-Graduando de Dermatologia pela FPS

2- Professor e Coordenador do Curso de Pós Graduação de Dermatologia BWS-APS

INTRODUÇÃO:

A displasia ectodérmica hipohidrótica (DEH) é rara e se caracteriza por alopecia, hipodontia e hipohidrose, com diferentes apresentações dependentes da penetrância da alteração localizada na região q11-21.1 do cromossomo X. A incidência é 0,00001%, sendo 90% dos pacientes homens.

APRESENTAÇÃO CLÍNICA DO CASO:

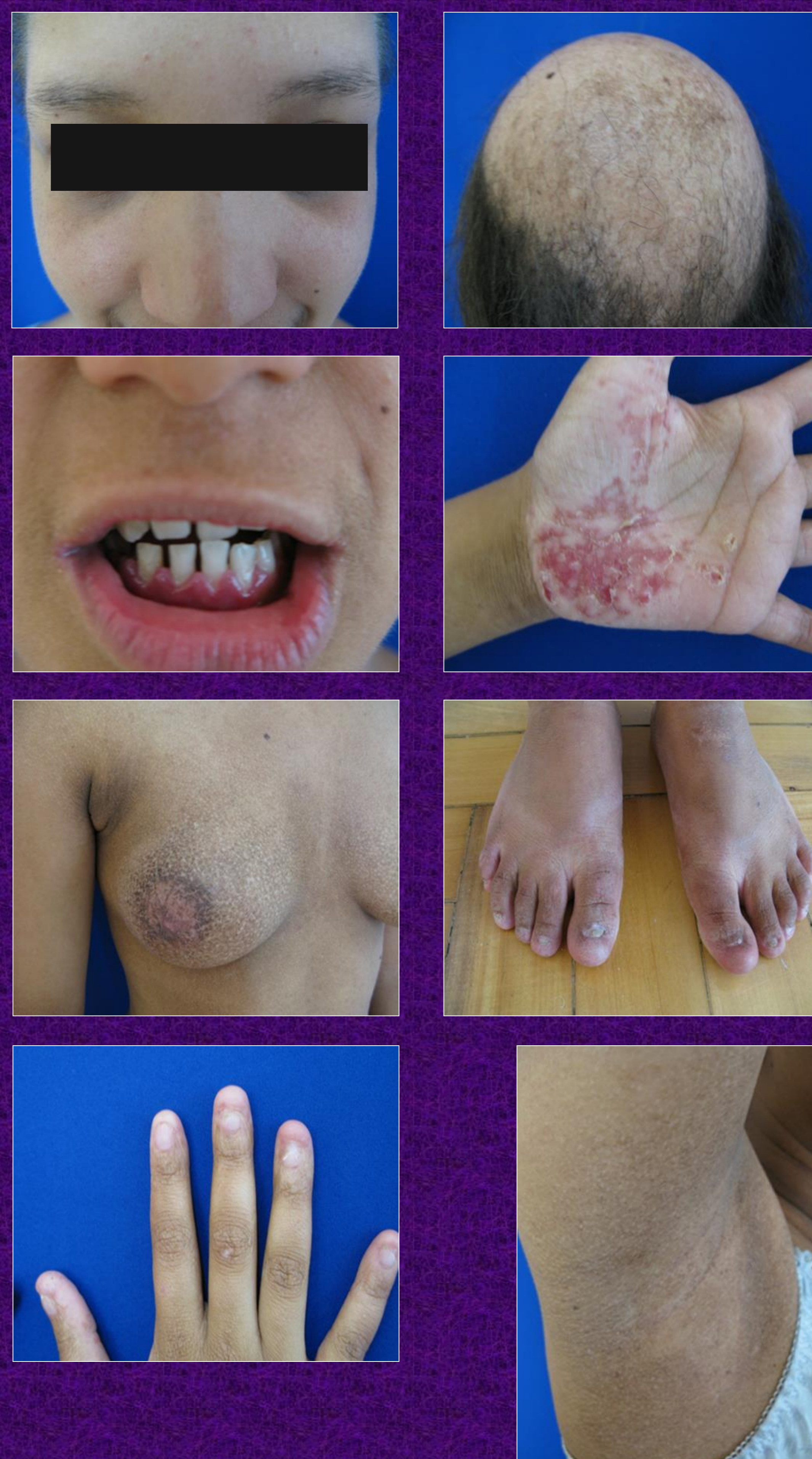
Paciente feminina de 16 anos. Desde os 03 meses de idade, unhas distróficas e alopecia definitiva. Na infância, vários episódios febris, sem sudorese, melhorando com o desenvolvimento. Antecedentes de rinite e asma. Mantém dentes decíduos. Ao exame físico, hipohidrose, estrabismo convergente sutil, alopecia cicatricial, hipertelorismo, ausência de cílios, hipertrofia da base nasal, ausência de comissura labial e filtro, hipotrofia do lábio superior e hipertrofia do inferior, microdontia, ausência de mamilos com desenvolvimento normal das mamas, raros pêlos sexuais, pterígio ungueal, sindactilia parcial (3^o e 4^o quirodáctilos), cúbito valgo, eczema intratável nas palmas das mãos e xerose difusa. Cognição normal. Biópsia com atrofia epidérmica e de glândulas écrinas.

DISCUSSÃO:

DEH exhibe graus variáveis com xerose, alopecia, hipoplasia de glândulas sudoríparas écrinas e de mucosas, hipo ou anodontia, implantação nasal baixa, proeminência labial, ocasionalmente voz rouca, hipoplasia à ausência de mamilos, ausência de lágrimas e conchas nasais, distrofia nasal, eczema e asma. Além disso, rinite, otite média aguda e infecções pulmonares são frequentes. Em alguns casos, a dentição deficiente pode levar à necessidade de próteses dentárias. Geralmente, a alopecia não é total e a estatura pode ser desde baixa até normal. A história natural desses pacientes envolve a hipertermia severa na infância pela sudorese inadequada, ocasionalmente levando-os ao óbito. Com o crescimento, a febre tende a melhorar gradativamente.

CONCLUSÃO:

Os traços apresentados suportam a hipótese de DEH. O diagnóstico precoce e a intervenção nos momentos de hipertermia são fundamentais para a sobrevida. Aproximadamente 90% das mulheres portadoras do gene alterado podem ser identificadas pelo exame dentário e teste da sudorese. O aconselhamento genético das portadoras é de importância para prevenção da transmissão.



REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

- >Ruhin B., Martinot V., Lafforgue P., Catteau B., Manouvrier-Hanu S., Ferri J. Pure Ectodermal Dysplasia: Retrospective Study of 16 Cases and Literature Review. Cleft Palate–Craniofacial Journal, 2001 September, 38 (5):504-18.
- >Kathleen JM., Timothy JF., Kennard JF., Rebecca JS., Thomas M. Growth Characteristics of Children With Ectodermal Dysplasia Syndromes. Pediatrics, 2008 August, 116(2):29-34
- >Izzet Y., Zelal B., Refik Ul., Turksel CD., Osman D., Aydin E.,Yasemin Y., Kadriye OD. Ectodermal Dysplasia: Retrospective Study of Fifteen Cases. Archives of Medical Research, 2006, 37:403–9.
- >Robert M., Phil M., Mary-Louise M., Lisa N. Ear, nose and throat manifestations of ectodermal dysplasia. The Journal of Laryngology & Otology, 2004 June, 18: 406–8.
- >Anoop TM.,Simi S., Mini PN.,Ramachandran M., Jabbar PK., Rajakumari PK., Sujathan P. Hypohydrotic Ectodermal Dysplasia. Journal of Association of Physicians of India, 2008 April, 56: 268-70.
- >Itthagaran A., King N. Ectodermal dysplasia: a review and a case report. Pediatric dentistry, Quintessence international,1997, 28(9): 595-602.
- > Ali G., Kumar M., Verma R., Khajuria V., Wadhwa MB. Anhidrotic ectodermal displasia (Christ-Seimens-TouraineSyndrome)-Case report with a review. Indian Journal of Medical Sciences, 2000 December, 54(12): 541-44.