

## **Pediatria Ambulatória | Caso Clínico**

### **PD-109 - (21SPP-11878) - HIPERTRICOSE CONGÉNITA - DO BENIGNO AO PATOLÓGICO**

Catarina Cezanne<sup>1</sup>; Pedro Miguel<sup>2</sup>; Andreia Romana<sup>1</sup>; Nádia Santos<sup>1</sup>; Rita Martins<sup>1</sup>; Sofia Fraga<sup>1</sup>; Manuela Braga<sup>1</sup>

1 - Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, E.P.E.; 2 - Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria - Centro Hospitalar Lisboa Norte, E.P.E.

#### **Introdução / Descrição do Caso**

A hipertricose (HT) caracteriza-se por um crescimento excessivo de pêlo para a idade, género e etnia, em áreas não dependentes de androgénios. A HT congénita é rara, podendo ser uma condição cutânea isolada ou associada a outras malformações.

Caso 1: menino de 23 meses, dos antecedentes familiares destaca-se pai com pilosidade excessiva. Referenciado à consulta com um mês de vida por HT generalizada, pêlo fino, poupando palmas das mãos e planta dos pés. Sem dismorfias, sem alterações nos genitais. Desenvolvimento psicomotor adequado à idade. Avaliação analítica sem alterações. Notado desaparecimento gradual da pilosidade no primeiro ano de vida, assumindo-se hipertricose lanuginosa congénita.

Caso 2: menina de 19 meses, referenciada à consulta aos dois meses por HT generalizada, sopro sistólico e fácies dismórfica – macrocânea, fronte curta, columela larga e antevertida, implantação baixa dos pavilhões auriculares e do couro cabeludo. Pai e irmã com fenótipo semelhante. Dos antecedentes pessoais a referir polihidrâmnios, cariótipo fetal 46XX. Avaliação laboratorial endocrinológica normal; ecocardiograma com espessamento do septo interventricular e da parede do ventrículo esquerdo; radiologicamente a salientar espessamento da calote craniana e discreto alargamento metafisário dos ossos longos. Referenciada à consulta de genética, colocada hipótese de síndrome de Cantú, a aguardar estudo genético.

#### **Comentários / Conclusões**

A HT congénita pode traduzir um amplo espectro de condições clínicas, desde variante do normal a patologia endocrinológica e/ou genética. Com estes casos clínicos pretendemos realçar a importância do seu diagnóstico diferencial, como sinal clínico isolado ou associado a síndromes complexas.

**Palavras-chave : Síndrome de Cantú, Hipertricose**