

EP-116 - (1JDP-9894) - GENGIVOESTOMATITE HERPÉTICA GRAVE EM ADOLESCENTE: SÓ UMA INFECÇÃO?

Maria Luis Tomé¹; Maria João Gaia¹; Maria Adriana Rangel¹; Helena Santos¹

1 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/ Espinho

Introdução / Descrição do Caso

As Displasias Ectodérmicas são um grupo heterogêneo de doenças genéticas com alterações no desenvolvimento de duas ou mais estruturas derivadas da ectoderme. Podem associar-se a imunodeficiências e infecções recorrentes.

Adolescente, 17 anos, sexo masculino, recorreu ao Serviço de Urgência por lesões orais dolorosas e ulceradas, odinofagia, tosse e febre com 5 dias de evolução. Ao exame objetivo, apresentava hipertrofia amigdalina, placa esbranquiçada sugestiva de candidíase na mucosa lingual e mucosite labial. Constatada xerose e hiperpigmentação cutânea, cabelo fino e frável, hipodontia com uso de placa dentária desde a infância, persistência de dentes decíduos e hiposudorese. História de irmão com fenótipo idêntico e mãe com hipotricose. Apresentava leucocitose, neutrofilia e proteína-C-reativa elevada. A PCR do exsudado das lesões confirmou a presença de Herpes simplex 1, serologias negativas. Foi medicado com aciclovir, ceftriaxona e fluconazol com boa evolução das lesões e da tolerância oral.

Por suspeita de Displasia Ectodérmica Hipohidrótica ligada ao X, efetuou estudo genético que identificou a variante c.871G>A (p.Gly291Arg) do gene EDA em hemizigotia, confirmando o diagnóstico. Realizou ainda estudo das subpopulações linfocitárias - sem alterações. Foi constatada a presença de obesidade e insulinoresistência, tendo sido tratado com metformina e medidas dietéticas.

Comentários / Conclusões

A displasia ectodérmica hipo-hidrótica caracteriza-se por hipo/anidrose, hipotricose e hipodontia. A intolerância ao exercício por hiposudorese pode levar ao sedentarismo e obesidade. O diagnóstico deve ser precoce para permitir o acompanhamento multidisciplinar e adequada gestão das comorbilidades.

Palavras-chave : Displasia ectodérmica anidrótica, ligada ao X, Ectodisplasina A (EDA), Gengivoestomatite herpética