Genética | Caso Clínico

PD-242 - (20SPP-9545) - DIAGNÓSTICO E ORIENTAÇÃO DE DOIS CASOS DE DISPLASIA ECTODÉRMICA

Sara Soares[1]; Ana Rita Soares[2]; Joana Soares[1]; Ana Fortuna[2]; Leonilde Machado[1]

1 - Centro Hospitalar Tâmega e Sousa; 2 - Centro Hospitalar do Porto

Introdução / Descrição do Caso

Introdução: As diplasias ectodémicas são caracterizadas por anomalias de ≥2 estruturas derivadas da ectoderme. A displasia ectodérmica hipo-hidrótica (DEH) é uma doença poligênica rara, caracterizada por hipo/anidrose, hipotricose e hipo/oligodontia. O diagnóstico pode ser difícil, sobretudo no 1º ano de vida, pela inespecificidade dos sintomas - febre recorrente, noção de intolerância ao calor ou hipertermia após esforços. Na DEH ligada ao X (75% dos casos), as portadoras podem ter apresentação mais leve.

Caso 1: Lactente do sexo masculino, observado na consulta de Genética com 7 meses. Primeiro filho de casal não consanguíneo, sem antecedentes relevantes. Apresenta cabelo claro e escasso, pele clara com dermografismo, mamilos hipopigmentados e dismorfia facial ligeira. A mãe apresenta fácies semelhante, agenesia dentária, cabelo claro, fino e escasso e hipotiroidismo. O estudo do gene EDA revelou a variante c.519522del (p. Lys174Argfs*) em hemizigotia (estudo da mãe em curso).

Caso 2: Lactente do sexo masculino, observado na consulta de Genética com 8 meses. Segundo filho de casal não consanguíneo. A referir 7 episódios infeciosos, um internamento por febre sem foco e noção materna de hipertermia/desconforto em ambientes quentes. Apresenta cabelo claro e escasso, pele clara com lesões eczematosas. A investigação realizada foi normal. A mãe apresenta cabelo fino, hipoplasia dentária e atraso na erupção dentária definitiva. O estudo do gene EDA revelou a variante c.502+1G>A p.? em hemizigotia (estudo da mãe em curso).

Comentários / Conclusões

As displasias ectodérmicas são doenças subdiagnosticadas, sobretudo na forma ligeira. Os autores pretendem alertar para esta entidade, cujo prognóstico é bom, com a devida orientação e cuidados diários.

Palavras-chave : displasia ectodérmica, displasia ectodérmica anidrótica, EDA