

Genética | Caso Clínico

PD-235 - (20SPP-9743) - UM DIAGNÓSTICO DE PÔR OS CABELOS EM PÉ

Ana De Carvalho Vaz¹; Pedro Marinho¹; Carolina Germana Silva¹; Mariana Bastos Gomes¹; Emília Monteiro¹

1 - Unidade Local de Saúde do Alto Minho (ULSAM) - Serviço de Pediatria

Introdução / Descrição do Caso

A síndrome dos cabelos impenteáveis é uma rara anomalia estrutural da haste capilar que dá origem a cabelos crespos e indisciplinados, difíceis de pentear. A maioria dos casos é esporádica, no entanto, a transmissão hereditária também está descrita. A etiologia envolve um defeito na queratinização da bainha radicular interna, podendo estar envolvidas mutações no gene PADI3, TGM3 ou TCHH. A clínica induz a suspeita diagnóstica que é confirmada através do exame microscópico do cabelo, demonstrando sulcos longitudinais na haste do cabelo.

Descrevem-se dois casos clínicos: uma criança de três anos e outra criança de quatro anos. Os cuidadores referiram, desde sempre, dificuldade em pentear os cabelos. Ambas sem antecedentes pessoais e familiares relevantes e com um desenvolvimento psicomotor e estatura-ponderal adequados. No primeiro caso, a criança apresenta cabelo loiro, crespo, grosseiro e com uma textura peculiar. No segundo caso, a criança apresenta cabelo loiro, fino e encaracolado. Perante a suspeita, foram orientados para dermatologia e a microscopia eletrónica de varrimento confirmou o diagnóstico.

Comentários / Conclusões

A síndrome dos cabelos impenteáveis habitualmente ocorre isoladamente, no entanto, está descrita uma possível associação com displasias ectodérmicas, catarata juvenil, displasia retiniana, oligodontia, braquidactilia e, ocasionalmente, perturbação do desenvolvimento intelectual. Não existe um tratamento específico para esta síndrome. Com este caso clínico pretendemos realçar a importância de um elevado índice de suspeição, permitindo uma identificação precoce da síndrome dos cabelos impenteáveis, o que contribui para uma diminuição da ansiedade parental, redução de múltiplas avaliações e custos de saúde associados.