**SÍNDROME DE CHRIST-SIEMENS-TOURAINE: UM RELATO DE CASO**

Isadora Amorim Araújo 1; Luana Ferreira Rodrigues 1; Daniele Cavalcante Medeiros da Cunha 1; Christiane Melo Silva Bontempo²

¹Discente do curso de Medicina pelo Instituto Educacional do Vale do Parnaíba – IESVAP, Parnaíba-PI, Brasil.

²Docente do curso de Medicina do Instituto Educacional do Vale do Parnaíba – IESVAP, Parnaíba-PI, Brasil.

Área temática: Síndromes genéticas

E-mail autor: isadorinhaamorim35@hotmail.com

**Introdução:** A displasia ectodérmica (DE) constitui um complexo grupo de doenças hereditárias. As formas mais frequente é a hipohidrótica, também conhecida como Síndrome de Christ-Siemens-Touraine (SCST). É uma condição rara, afetando 1:100.000 nascimentos, dos quais 90% são do sexo masculino. A característica mais marcante dessa síndrome é a hipohidrose: incapacidade de produzir suor, devido ao comprometimento total ou parcial das glândulas sudoríparas. Por esta razão, observa-se que a criança portadora apresenta intolerância ao calor a diminuição do suor, provocando elevação da temperatura corporal, ocorrência de crises de hipertermia e convulsões febris. Complementando a tríade característica da síndrome, o paciente apresenta, também, hipotricose (diminuição de cabelos), e hipodontia (ausência congênita de alguns dentes). A pele, geralmente hiperpigmentada, torna-se fina e desidratada, muitas vezes descamativa, podendo ser sede de dermatites atópicas, xerodermia e placas de liquenificação. As malformações dentárias encontradas com mais frequência são anodontia completa ou parcial da dentição decídua e/ou permanente, podendo causar ausência ou deficiência alveolar. As manifestações orais incluem ainda hiposalivação e disfagia, devido à redução das secreções salivares e faríngeas. Além disso, a SCST apresenta ainda secreção lacrimal reduzida e problemas na conjuntiva ocular, além de cataratas congênitas. Infecções respiratórias e gastrointestinais também podem ocorrer em função do desenvolvimento deficiente das glândulas mucosas. Na apresentação completa da síndrome observa-se também a presença de rugas frontais, nariz em sela, orelhas grandes, tíbia proeminente e pele seca. **Objetivo:** Relatar um caso clínico sobre Síndrome de Christ-Siemens-Touraine em paciente de 8 anos, natural do estado do Piauí. **Caso clínico:** Paciente, sexo masculino, 8 anos, foi trazido pela mãe ao ambulatório de Pediatria com queixa de lesões elementares com prurido, demora do crescimento capilar, disfemia e dentição incompleta. Apresenta diagnóstico prévio de Ictiose Lamelar desde os 9 meses de idade. Foi internado aos 10 meses com Meningite. Apresenta alergia a poeira, amaciante e perfumes. Atualmente faz uso de dexclorfeniramina, prednisona, ureadin, cold cream e complexo B. Ao exame físico geral: Fâneros (pele seca, áspera e com presença de lesões elementares hipocrômicas disseminadas, supercílios e cabelos finos e esparsos). Cabeça e Pescoço: Fácies sindrômica (lábios proeminentes, rugas frontais periorbitárias, hipodontia, dentes caninos pontiagudos, nariz em sela, fronte ampla), sem linfonodos palpáveis. Tórax simétrico, ausculta respiratória e cardíaca normais. Abdome flácido, indolor à palpação, sem visceromegalias. A conduta foi encaminhamento para o geneticista, solicitação de cariótipo, exames laboratoriais de rotina, dosagem de eletrólitos, função tireoidiana e Rx panorâmico de mandíbula. **Discussão:** A SCST é uma doença na qual é dependente de uma mutação genética, geralmente ligada ao cromossomo X, seguido da forma autossômica menos severa. Mais comum no sexo masculino. Caracterizada pela tríade de ausência parcial ou completa de glândulas sudoríparas, hipotricose e hipodontia. Além disso, podem-se encontrar nariz em sela, orelhas grandes, pele seca e lábios espessos evertidos. A capacidade reduzida de transpiração resulta em hipertermia e os pacientes manifestam febre intermitente, em especial, durante o clima quente e após exercícios ou refeições. A alopecia é uma das primeiras características que chamam a atenção, mas raramente é total. Os cabelos são esparsos, finos e secos. Os dentes incisivos e/ou caninos são caracteristicamente cônicos e pontiagudos e são a chave para o diagnóstico da síndrome, podendo ser a única anormalidade óbvia. A fácies característica é patognomônica A boca pode ser seca, pela hipoplasia de glândulas salivares, favorecendo o aparecimento de cáries mais precocemente. Seu diagnóstico é eminentemente clínico, sendo o cariótipo solicitado apenas para excluir outras doenças. Deve ser suspeitado diante de descamação ao nascimento e/ou hipertermia inexplicada, além de anormalidades na sua dentição. Existe, também, a dosagem de genes específicos, sendo requisitado em casos de dúvida. Seu tratamento é inespecífico e consiste em fornecer uma melhor condição de vida para o paciente. **Conclusão:** Este relato de caso apresentou dados e informações importantes acerca da SCST, além de contribuir para comunidade científica, considerando a relevância do conhecimento e de seu manejo na suspeita clínica, diagnóstico e tratamento, além de uma inter-relação com todos os profissionais envolvidos na área da saúde, justificada pela amplitude de sinais clínicos que o portador dessa síndrome apresenta.

**Palavras-chave:** Displasia Ectodérmica. Hipohidrose. Hipotricose. Hipodontia.

**REFERÊNCIAS**

Ahiskalioglu, E. O. et al. MANEJO ANESTÉSICO DE PACIENTE PEDIÁTRICO COM DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOIDRÓTICA SUBMETIDO A CIRURGIA DE EMERGÊNCIA. Rev. Bras. Anestesiol., Rio de Janeiro, v. 65, n. 6, p. 522-524, ago, 2014.

Ferreira, C. S. et al. DISPLASIA ECTODÉRMICA: RELATO DE CASO. Arq Odontol, Belo Horizonte, v. 48, n. 1, p. 47-52, jan/mar, 2012.

Silveira, J. M. et al. REABILITAÇÃO ESTÉTICO-FUNCIONAL DE PACIENTE COM DISPLASIA ECTODÉRMICA EM IDADE PRECOCE. Rev Assoc Paul Cir Dent, v. 66, n. 1, p. 42-47, 2012.

Succi, I. B., Fontenelle, E. CASO PARA DIAGNÓSTICO. An Bras Dermatol, Rio de Janeiro, v. 84, n. 2, p. 194-6, 2009.

Errante, P. R. et al. DISPLASIA ECTODÉRMICA ANIDRÓTICA COM IMUNODEFICIÊNCIA. Rev. Bras. Alerg. Imunopatol., v. 33, n. 6, p. 215-219, 2011.

Moreira, C. et al. DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA LIGADA AO X E ECZEMA ATÓPICO - RELATO DE UM CASO E DISCUSSÃO SOBRE OS MECANISMOS DO ECZEMA. Nascer e Crescer –Birth and Growth Medical Journal, v. 26, n. 4, p. 251-4, 2017.

Neves, F. S. et al. DISPLASIA ECTODÉRMICA: RELATO DE DOIS CASOS CLÍNICOS. Revista de Odontologia da Universidade Cidade de São Paulo, v. 23, n. 2, p. 194-9, 2011.