



INSTITUTO DE DERMATOLOGIA PROF. R. D. AZULAY
Chefia: Prof. David Rubem Azulay

**I
N
S
T
I
T
U
T
O

D
E

D
E
R
M
A
T
O
L
O
G
I
A

P
R
O
F.
R
U
B
E
M

D
A
V
I
D

A
Z
U
L
A
Y**

Displasia Ectodérmica Hipoidrótica (Síndrome de Christ-Siemens-Touraine)

Autores:

Lucila D'Amico Póvoa

Ana Carolina Nunes Tasca

Luis Miguel Zabaleta

Bernard Kawa Kac

Luna Azulay-Abulafia



Displasia Ectodérmica Hipoidrótica

INSTITUTO DE DERMATOLOGIA
PROF. RUBEM DAVID AZULAY

ID: I.H.G, 28 anos, masculino, branco, casado, desempregado, residente no Rio de Janeiro.

Q.P: “não tenho poros”





Displasia Ectodérmica Hipoidrótica

HDA:

- ausência de transpiração
- episódios freqüentes de aumento da temperatura corporal (várias internações na infância)
- cefaléia de forte intensidade culminando em síncope
- fotofobia e infecções de vias aéreas superiores
- nascimento de poucos dentes



Displasia Ectodérmica Hipoidrótica

INSTITUTO
DE
DERMATOLOGIA
PROF. RUBEM
DAVID AZULAY

H.P.P: nada digno de nota.

H.Familiar: tem três filhos normais. Não há casos semelhantes na família.

H.Pessoal: capacidade intelectual preservada.





Displasia Ectodérmica Hipoidrótica

Exame Dermatológico

- Ausência de suor à inspeção
- Cabelos finos e frágeis; rarefação de pêlos na maior parte do corpo.
- Lágrimas e saliva sem alterações.





Displasia Ectodérmica Hipoidrótica

Exame Dermatológico

- Hipotricose do couro cabeludo
- Bossa frontal saliente; depressão da ponte nasal





Displasia Ectodérmica Hipodrótica

INSTITUTO DE DERMATOLOGIA
PROF. RUBEM DAVID AZULAY

- Sulcos radiados periorbitários
- Lábios proeminentes





Displasia Ectodérmica Hipoidrótica

INSTITUTO DE DERMATOLOGIA
PROF. RUBEM DAVID AZULAY

- Sobrancelhas e cílios escassos





Displasia Ectodérmica Hipodrótica

INSTITUTO DE DERMATOLOGIA
PROF. RUBEM DAVID AZULAY

- Hipodontia
- Unhas de aspecto normal





Displasia Ectodérmica Hipodrótica

Prova da pilocarpina não evidenciou sudorese



INSTITUTO DE DERMATOLOGIA

PROF. RUBEM DAVID AZULAY

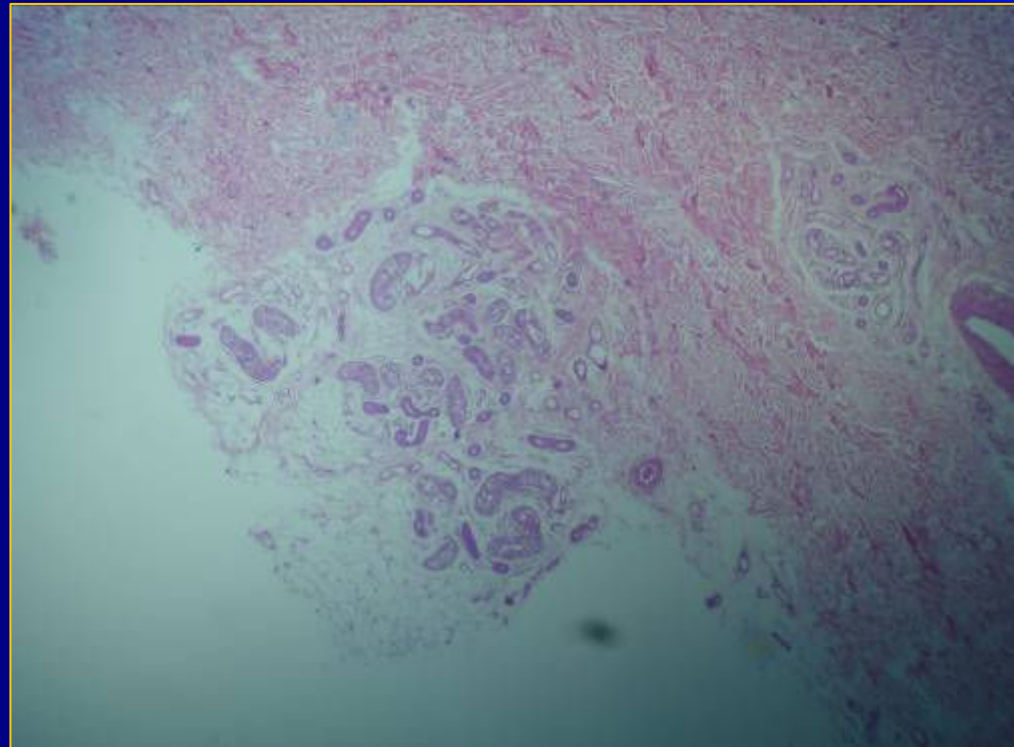




Displasia Ectodérmica Hipoidrótica

Exame Histopatológico

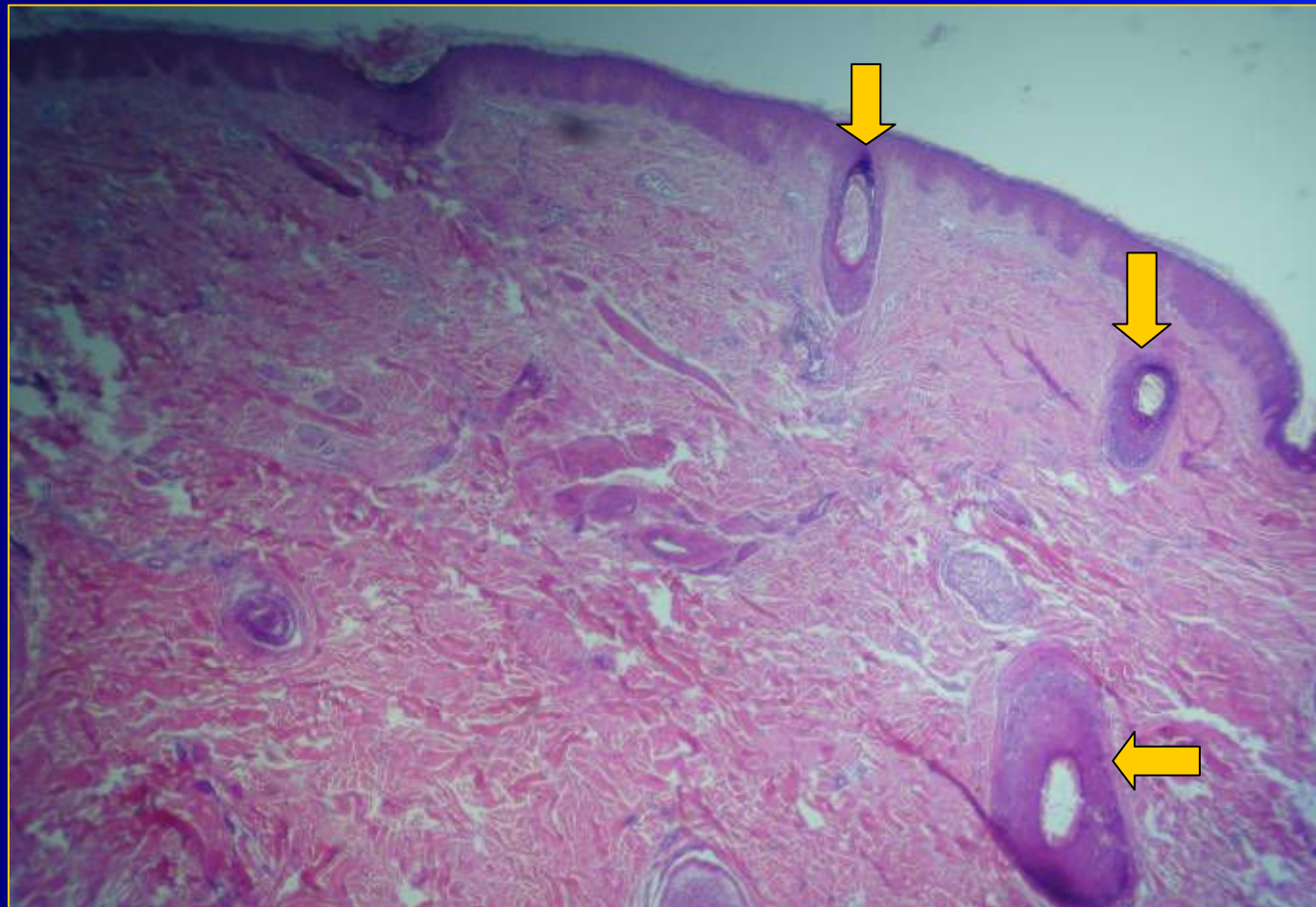
Região palmar: glândulas écrinas hipoplásicas, porém típicas.





Displasia Ectodérmica Hipodrótica

Couro cabeludo: folículos pilosos em número diminuído e em fase telógena.





Displasia Ectodérmica Hipoidrótica

- **Hipóteses Diagnósticas:**
displasia ectodérmica hipoidrótica
- **Diagnósticos Diferenciais:**
outras displasias ectodérmicas
doenças febris
- **Diagnóstico Conclusivo:**
**displasia ectodérmica hipoidrótica
(síndrome de Christ-Siemens-Touraine)**





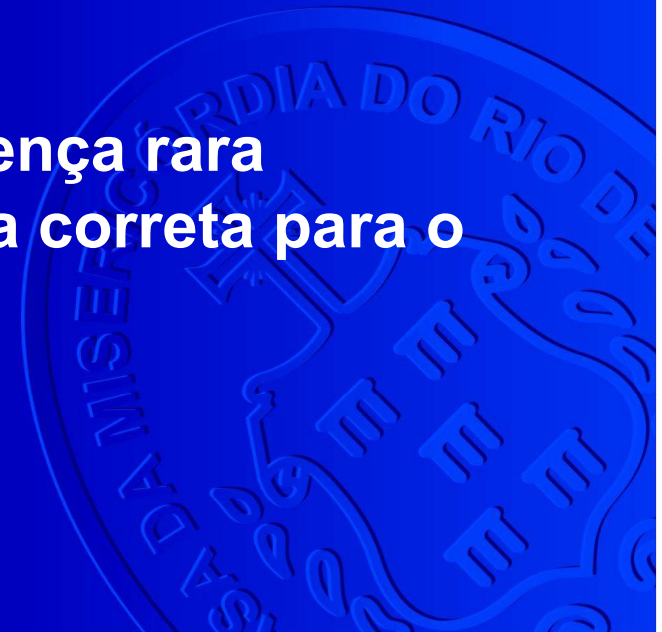
Displasia Ectodérmica Hipoidrótica

- **Conduta terapêutica:**

- orientação para evitar o calor e exercícios físicos
- uso de roupas leves e ambiente refrigerado
- acompanhamento odontológico

- **Motivo da apresentação:**

diagnóstico de caso típico de doença rara
permitindo orientação de conduta correta para o
paciente





Displasia Ectodérmica Hipoidrótica

Resumo

- Displasias ectodérmicas: grupo heterogêneo de desordens genéticas resultantes de anormalidades na estrutura ou função de dois ou mais componentes derivados do ectoderma (pêlos, dentes, unhas e glândulas sudoríparas écrinas).
- Existem cerca de 197 displasias ectodérmicas.
- A diferenciação se baseia na presença ou ausência de sudorese, na combinação das estruturas afetadas e no modo de herança.



Displasia Ectodérmica Hipoidrótica

INSTITUTO
DE
DERMATOLOGIA
PROF. RUBEM
DAVID AZULAY

Resumo

- A displasia ectodérmica hipoidrótica (síndrome de Christ-Siemens-Touraine) é a mais comum das displasias ectodérmicas.
- 1/100.000 nascidos do sexo masculino.
- Primeira descrição por Thurman (1848).
- Charles Darwin (1875): dez membros de uma família na Índia.



Displasia Ectodérmica Hipoidrótica

Manifestações Clínicas

- Tríade de anomalias congênitas:
 - hipoidrose por diminuição das glândulas écrinas
 - hipo ou anodontia
 - hipotricose
- Fácies peculiar com a fronte proeminente, ponte nasal em sela, pálpebras finas e rugosas, hiperpigmentação periorbitária, lábios proeminentes. Características mais evidentes no segundo ano de vida.
- Hipoplasia das glândulas mucosas das vias aéreas superiores com infecções crônicas: rinite, sinusite, faringite.



Displasia Ectodérmica Hipoidrótica

Genética

- Mutações no gene que codifica a proteína transmembrânica ectodisplasina (gene EDA no cromossomo Xq12-13.1).
- A ectodisplasina pertence à família do fator de necrose tumoral e participa na regulação da formação de estruturas ectodérmicas.
- É expressa nos queratinócitos, na membrana externa dos folículos pilosos e nas glândulas sudoríparas.



Displasia Ectodérmica Hipodrótica

Genética

- A forma mais comum é a recessiva ligada ao X.
- 70% dos homens afetados recebem o gene da mãe portadora e os demais casos resultam de mutações de novo (como nosso paciente).
- 60 a 80% das mulheres portadoras expressam algumas alterações da doença especialmente hipotricose e hipodontia.



Displasia Ectodérmica Hipoidrótica

Referências bibliográficas

1. Berg D, Weingold DH, Abson KG, Olsen EA. Sweating in Ectodermal Dysplasia Syndromes. Arch Dermatol 1990;126:1075-1078.
2. Café MEM, Azulay RD. Genodermatoses hiperplásicas, aplásicas, displásicas e atróficas. In: Azulay e Azulay. Dermatologia. Ed Guanabara Koogan; 2008.p. 598-599.
3. Fabel J, Filho JSA, Leonardo MM, pena GPM. Apresentação clínica da displasia ectodérmica hipohidrótica no recém-nascido: a propósito de um caso. An Bras Dermatol 1999; 74(4):375-378.
4. García JG, Ruiz HG, Borge, FM. Manifestaciones ORL de la displasia ectodérmica hipohidrótica. Acta Otorrinolaringol Esp 2005; 55: 176-178.
5. Harper JF, Trembath RC. Genetics and genodermatoses. In: Burns T, Breathnach S, Cox N, Griffiths C, editors. Rook's Textbook of Dermatology. Massachusetts:Blackwell; 2004.p.12.40-12.42
6. Kutz S, Penneys NS. Sebaceous gland papules in anhidrotic ectodermal dysplasia. Arch Dermatol. 1971: 103(5):507-509.
7. Piletta PA, Calza AM, Masouye I, Harms M, Saurat JH. Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia with recurrent otitis and sebaceous gland hypertrophy of the face. Dermatology 1995; 191:355-358.
8. Sampaio MMSC, Zebrak NS, Gonzalez CH. Caso em foco. Pediat. (S. Paulo) 1981; 3: 256-259
9. Sampaio SAP, Rivitti EA. Dermatologia. 3ª ed. São Paulo: Artes Médicas; 2007.p.1082-1083
10. Sybert VP, Ectodermal dysplasias. In: Wolff K, Goldsmith LA, Katz SI, Gilchrest BA, Paller AS, Leffell DJ, editors. Fitzpatrick's Dermatology in General Medicine. New York: Mc Graw Hill; 2007.p.1339-1342.
11. Sybert VP, Zonana J. Ectodermal Dysplasias. In: Bologna JL, Jorizzo JL, Rapini RP et al, editors. Dermatology. London: Mosby; 2003. p.906-907



Displasia Ectodérmica Hipoidrótica

INSTITUTO DE DERMATOLOGIA

PROF. RUBEM DAVID AZULAY

Obrigada!

