

CONDRODISPLASIA PUNCTATA DOMINANTE LIGADA AO X: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E RADIOLÓGICAS DE UM CASO FAMILIAR

Mariana Castro Pires¹ (mariufcspa@yahoo.com); Maiquel André Teixeira¹; Júlia de Souza Leffa¹; Júlio Pasquali Andrade¹; Mateus Xavier Schenato¹; Pâmela Rossi dos Santos¹; Eduardo Priesnitz Friedrich³; Franciele Manica¹; Paulo Ricardo Gazzola Zen^{1,2}; Rafael Fabiano Machado Rosa^{1,2}

¹Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA);

²Irmadade da Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre (ISCOMPA);

³Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS);

INTRODUÇÃO

A condrodisplasia punctata é uma doença genética dominante ligada ao X. Nosso objetivo foi relatar as características clínicas e radiológicas de uma família com essa condição.

DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente de 5 anos, veio encaminhada por suspeita de displasia óssea. Ela estava internada no hospital para tratamento de uma celulite em região lateral da coxa direita. Ela era a primeira filha de uma mãe com 28 anos e alterações ósseas identificadas desde o nascimento. Ela relatou que o ultrassom realizado na gestação havia mostrado anormalidades ósseas fetais também. O parto foi normal e o peso da criança ao nascer foi de 2100g. A sua evolução neuropsicomotora foi atrasada. A sua evolução neuropsicomotora foi atrasada. Na avaliação dela, observaram-se baixa estatura, cabelos secos e esparsos, microcefalia, epicanto bilateral, fendas palpebrais oblíquas para baixo, raiz nasal baixa, orelhas em abano, pescoço curto, cifoescoliose e hiperlordose, clinodactilia bilateral de 5º dedo das mãos, além de manchas hiperkeratóticas, hiper e hipocrômicas, localizadas em todo tronco e braços, seguindo as linhas de Blaschko.

A análise radiográfica revelou redução em altura dos corpos vertebrais, escoliose toracolombar de convexidade direita, acentuação da lordose lombar, desmineralização difusa, estenose do canal raquídeo, horizontalização do sacro, hipoplasia dos ossos do membro superior direito, e hipoplasiado fêmur e dos ossos da perna direita.

DISCUSSÃO

A condrodisplasia punctata ligada ao X é uma doença rara que acomete os ossos de fetos e recém-nascidos, estando associada também à baixa estatura, a alterações de pele seguindo as linhas de Blaschko e à catarata, entre outras. Esta última pode ser congênita ou surgir no início da vida. A inteligência dos pacientes usualmente é normal.

CONCLUSÃO

Nosso relato tem por objetivo chamar atenção para os achados clínicos e radiológicos da condrodisplasia punctata ligada ao X, o que pode auxiliar no seu diagnóstico.