



mariainesdeoliveiraborges@gmail.com

## DISQUERATOSE CONGÉNITA DA PONTA DO CABELO ATÉ À UNHA DO PÉ!

Maria Inês Borges<sup>1</sup>, Ivan Cabo<sup>1</sup>, Simão Nogueira<sup>1</sup>, João Abreu<sup>2</sup>, Maria Fátima Carvalho<sup>2</sup>, José Pedro Figueiredo<sup>3</sup>

1. IFE de Estomatologia; 2. AH do Serviço de Estomatologia; 3. Professor Auxiliar da FMUC e Diretor de Serviço de Estomatologia ; Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

### INTRODUÇÃO

A disqueratose congénita é uma doença rara (1:1 000 000) de transmissão: recessiva ligada ao cromossoma X; autossómica dominante; ou recessiva. Mutações nos genes da enzima da telomerase são encontradas em metade dos casos.

Manifestando-se, habitualmente, na primeira década de vida, clinicamente caracteriza-se pela tríade unhas distróficas, hiperpigmentação reticular cutânea e leucoplasias da cavidade oral. Estes doentes apresentam, ainda, risco elevado de desenvolver anemia aplásica (80% dos casos), síndromes mielodisplásicas ou leucemia.

Ao nível da cavidade oral apresenta risco aumentado de cáries, hipodontia, periodontite, pigmentações acastanhadas, taurodontismo, redução do rácio coroa/raiz e perda de dentes. Outras alterações incluem trombocitopenia, anemia, cabelo grisalho prematuramente, alopecia, atraso no desenvolvimento, baixa estatura, fibrose pulmonar e maior risco de desenvolver neoplasia.

As lesões leucoplásicas sofrem transformação maligna num terço dos casos, num período de 10-30 anos.

O objectivo deste trabalho consiste no reconhecimento e diagnóstico d

### DESCRIÇÃO DE CASO CLÍNICO

Menina, 13 anos de idade, referenciada ao Serviço de Estomatologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, para avaliação da cavidade oral.

Ao exame objectivo destaca-se cabelo grisalho, distrofia ungueal acentuada, hiperpigmentação reticular cervical e a nível do tronco.

Ao nível Intra-oral apresentava discreta placa esbranquiçada no bordo lateral esquerdo da língua.

A realização de ortopantomografia evidenciou redução do rácio coroas/raízes.

Na última observação não apresentava lesões a nível da língua, mantendo-se o restante exame objectivo sobreponível. Mantém vigilância semestral em consulta de Estomatologia.



Fig1. a) cabelo grisalho; língua sem lesões leucoplásicas; b) Distrofia ungueal; discreta hiperpigmentação reticular; c) ortopantomografia – redução do rácio coroa/raiz;

### DISCUSSÃO E CONCLUSÃO

É importante reconhecer a tríade clássica da disqueratose congénita para o diagnóstico precoce. O tratamento das várias manifestações da cavidade oral é sintomático, sendo essencial o seguimento e vigilância de placas brancas/lesões leucoplásicas, para detecção precoce, em caso de transformação maligna.

Atendendo ao carácter hereditário é essencial o aconselhamento genético familiar.

A vigilância destes doentes deve ser realizada semestralmente em consulta e durante toda a vida.

### BIBLIOGRAFIA

