

Relato de Caso: Suspeita clínica e confirmação molecular de displasia ectodérmica associada à mutação no gene *CST6* em lactente.

Autores: Nathana Goettems Soares¹; Emily Oliveira¹; Alessane Tanski¹; Enzo Ramirez¹.

Orientador: Dr. André Anjos da Silva²

1 - Acadêmico de Medicina, Universidade do Vale do Rio dos Sinos (UNISINOS).

2 - Médico Geneticista, Doutor em Genética e Biologia Molecular.

Universidade do Vale do Rio dos Sinos- UNISINOS

INTRODUÇÃO:

As displasias ectodérmicas são doenças genéticas raras que afetam estruturas derivadas do ectoderma. A ceratose folicular espinulosa decalvante destaca-se por alterações foliculares, alopecia cicatricial e manifestações cutâneas e oculares. Este estudo relata o caso de um lactente com achados clínicos compatíveis e confirmação molecular por mutação no gene *CST6*.

DESCRIÇÃO DO CASO:

Paciente masculino, 1 ano e 2 meses, encaminhado à genética por alterações fenotípicas. Nascido a termo, sem intercorrências perinatais e triagens neonatais normais. História familiar positiva no ramo materno, com casos de alopecia, hipodontia, dentes pontiagudos, hipohidrose e baixa acuidade auditiva.

Ao exame físico, apresentava perímetro cefálico de 49 cm, cabelos esparsos, sobrancelhas rarefeitas, dois dentes pontiagudos e pele ressecada, sugerindo hipohidrose, além de criptorquidia à esquerda. Crescimento adequado. Foi realizado painel genético, identificando variante no gene *CST6* (11q13). O diagnóstico foi ceratose folicular espinulosa decalvante, com padrão autossômico dominante. Realizado aconselhamento genético e indicado seguimento multidisciplinar.

DISCUSSÃO:

As displasias ectodérmicas compreendem mais de 200 condições genéticas, relacionadas a alterações no desenvolvimento ectodérmico. A associação entre alterações capilares, dentárias e cutâneas, aliada ao padrão hereditário, constitui um padrão clínico que direciona ao diagnóstico.

O gene *CST6* (11q13) codifica a cistatina M/E, envolvida na homeostase epidérmica e na diferenciação queratinocitária. Sua distinção leva à disfunção da barreira cutânea e inflamação folicular. A confirmação molecular permite diagnóstico e monitoramento de complicações, como infecções cutâneas e alterações oculares e odontológicas. O manejo inclui medidas de suporte, prevenção de hipertermia e acompanhamento multiprofissional, incluindo suporte psicológico.

CONCLUSÃO:

O caso destaca a relevância da avaliação clínica associada à investigação genética no diagnóstico de displasias ectodérmicas raras. A identificação da variante no gene *CST6* permitiu correlacionar o fenótipo à etiologia, reforçando a importância do aconselhamento genético e do acompanhamento multidisciplinar.