

Mesa: Paulo Vale, Margarida Marques, Cláudia Ferreira

PO31- 14:50/14:55

SÍNDROME DE HAY-WELLS: CASO CLÍNICO

Cristina Sousa¹, Goretti Silva¹, Jorge Breda¹, Fernando Falcão-Reis²

(1-Hospital de São João, 2-Hospital de São João / Faculdade de Medicina da Universidade do Porto)

Introdução:

A Síndrome de Hay-Wells é uma doença genética rara, com um padrão de transmissão autossómico dominante. É uma forma de displasia ectodérmica, condicionando um desenvolvimento anómalo do cabelo, unhas, dentes e glândulas, geralmente associado a fenda palatina e/ou lábio leporino e anquibléfaro. Esta síndrome está presente desde o nascimento e o diagnóstico é feito com base nas características fenotípicas da criança.

Material e Métodos:

Caracterização clínica de um caso; seu tratamento cirúrgico e *follow-up*.

Resultados:

Os autores descrevem um caso de um recém-nascido, sem história de consanguinidade parental ou casos semelhantes na família. A gestação foi de termo, vigiada, e o parto eutócico, sem complicações.

Ao nascimento, pôde observar-se a existência de alopecia, anquibléfaro, fenda palatina, micrognatia e ausência de unhas. O restante exame físico oftalmológico e geral não revelou alterações.

A ecografia oftálmica mostrou um segmento posterior sem alterações.

Foi realizada ecografia abdomino-pélvica que não apresentava alterações relevantes. Foi também realizada ecografia encefálica transfontanelar que revelou a presença de pequeno quisto no septo pelúcido e aparente espessamento na zona correspondente ao quiasma óptico, não se podendo excluir displasia septo-óptica. As análises laboratoriais (hemograma com plaquetas, ionograma, função hepática, função renal, imunofenotipagem e doseamento de imunoglobulinas) revelaram défice de imunoglobulina A; sem outras alterações relevantes.

A criança foi submetida a correcção cirúrgica do anquibléfaro. Foi efectuada discisão de pontes de anquibléfaro utilizando bisturi eléctrico. O pós-operatório decorreu sem complicações e após 4 meses de *follow-up*, os bordos palpebrais apresentam-se livres.

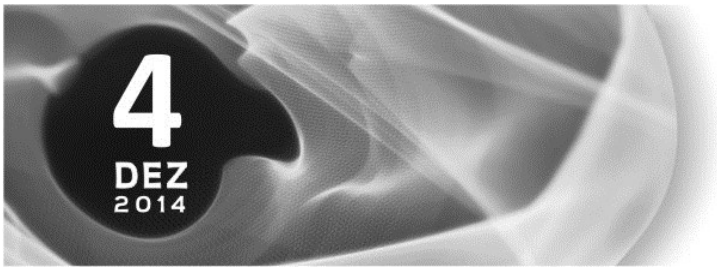
Foi também feita orientação para terapia da fala.

Conclusão:

Sendo uma doença genética, o tratamento é orientado pelos sintomas. Pomadas antibióticas podem ser utilizadas nas lesões cutâneas. O tratamento cirúrgico é reservado para a correcção da fenda palatina e do anquibléfaro. O aconselhamento genético é também recomendado.

Bibliografia:

1. Hay RJ, Wells RS. The syndrome of ankyloblepharon, ectodermal defects, and cleft lip and palate: an autosomal dominant condition. *Br J Dermatol.* 1976;94:277-89.
2. Pinheiro M, Freire-Maia N. Ectodermal dysplasias: a clinical classification and a causal review. *Am J Med Genet.* 1994;53:153-62.



POSTERS

57 CONGRESSO PORTUGUÊS DE
OFTALMOLOGIA
SOCIEDADE PORTUGUESA DE OFTALMOLOGIA
TIVOLI MARINA VILAMOURA

OFTALMOLOGIA PEDIÁTRICA

14:30 | 16:30 - Sala Lince

Mesa: Paulo Vale, Margarida Marques, Cláudia Ferreira

