

ALOPECIA EM CRIANÇA COM SÍNDROME GENÉTICA RARA: UMA NOVA ASSOCIAÇÃO?

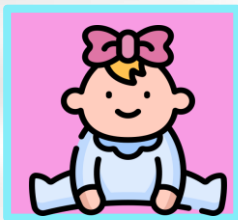


Hospital Federal
de Bonsucesso

Mariany Lima Rezende
Camila Teles Gonçalves
Clarissa Vita Campos
Juliany Estefan
Taynara de Mattos Barreto



CASO CLÍNICO



FEMININO, NATURAL DO RIO DE JANEIRO



**DESDE O NASCIMENTO APRESENTAVA ALTERAÇÕES
CONSTITUCIONAIS E DO DESENVOLVIMENTO**



**FILTRO LABIAL
MARCADO**

Fotos fornecidas pela mãe



**HIGROMA CÍSTICO POSTERIOR
COM EXCESSO DE PELE NA NUCA**



ORELHAS COM IMPLANTAÇÃO BAIXA



OUTROS ACHADOS

Hipertelorismo mamilar
Prega palmar única
Hipoplasia de grandes e
pequenos lábios
Ânus anteriorizado
Mancha mongólica sacral

ECOGARDIOGRAMA

Insuficiência aórtica discreta
Miocardiopatia hipertrófica leve



CARIÓTIPO

46, XX

TESTE GENÉTICO

Alteração identificada no gene **KRAS**

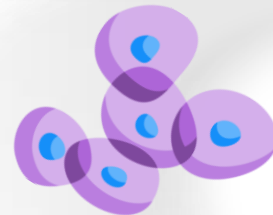


SÍNDROME CARDIO-FACIO-CUTÂNEA

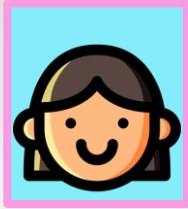


SÍNDROME GENÉTICA PERTENCENTE AO GRUPO DAS RASOPATIAS

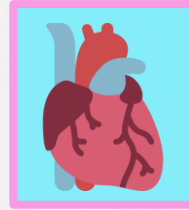
RASOPATIAS SÃO UM GRUPO DE DOENÇAS CAUSADAS POR ALTERAÇÕES CONSTITUTIVAS EM GENES DA **VIA RAS/MAPK** QUE É RESPONSÁVEL PELA SINALIZAÇÃO CELULAR



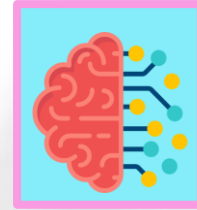
CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DAS RASOPATIAS



DISMORFISMO FACIAL



MALFORMAÇÕES CARDÍACAS



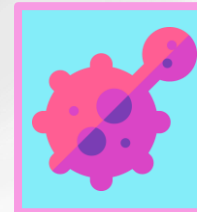
ATRASO NEUROCOGNITIVO



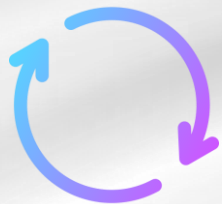
MACROCEFALIA



ALTERAÇÕES CUTÂNEAS



**ALTO RISCO DE
TUMORES MALIGNOS**



VOLTANDO AO CASO...

AOS 2 ANOS, FOI ENCAMINHADA AO AMBULATÓRIO DE DERMATOLOGIA

QUEDA DOS CABELOS EM “TUFOS” HÁ CERCA DE 2 MESES



XERODERMIA



ALOPECIA TEMPORAL



ÁREA DE ALOPECIA NA REGIÃO PARIETO-OCCIPITAL

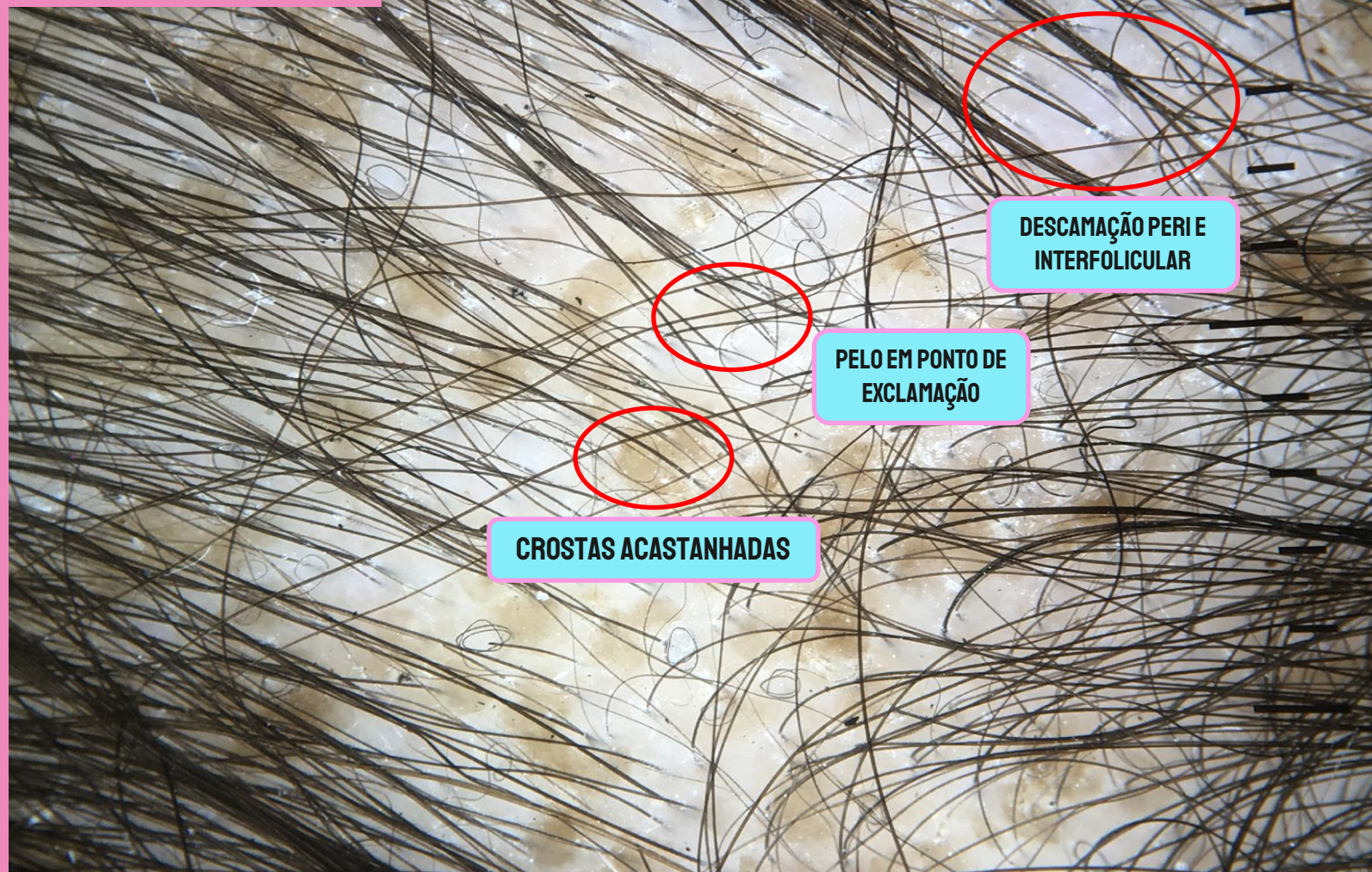


RAREFAÇÃO DA DENSIDADE CAPILAR

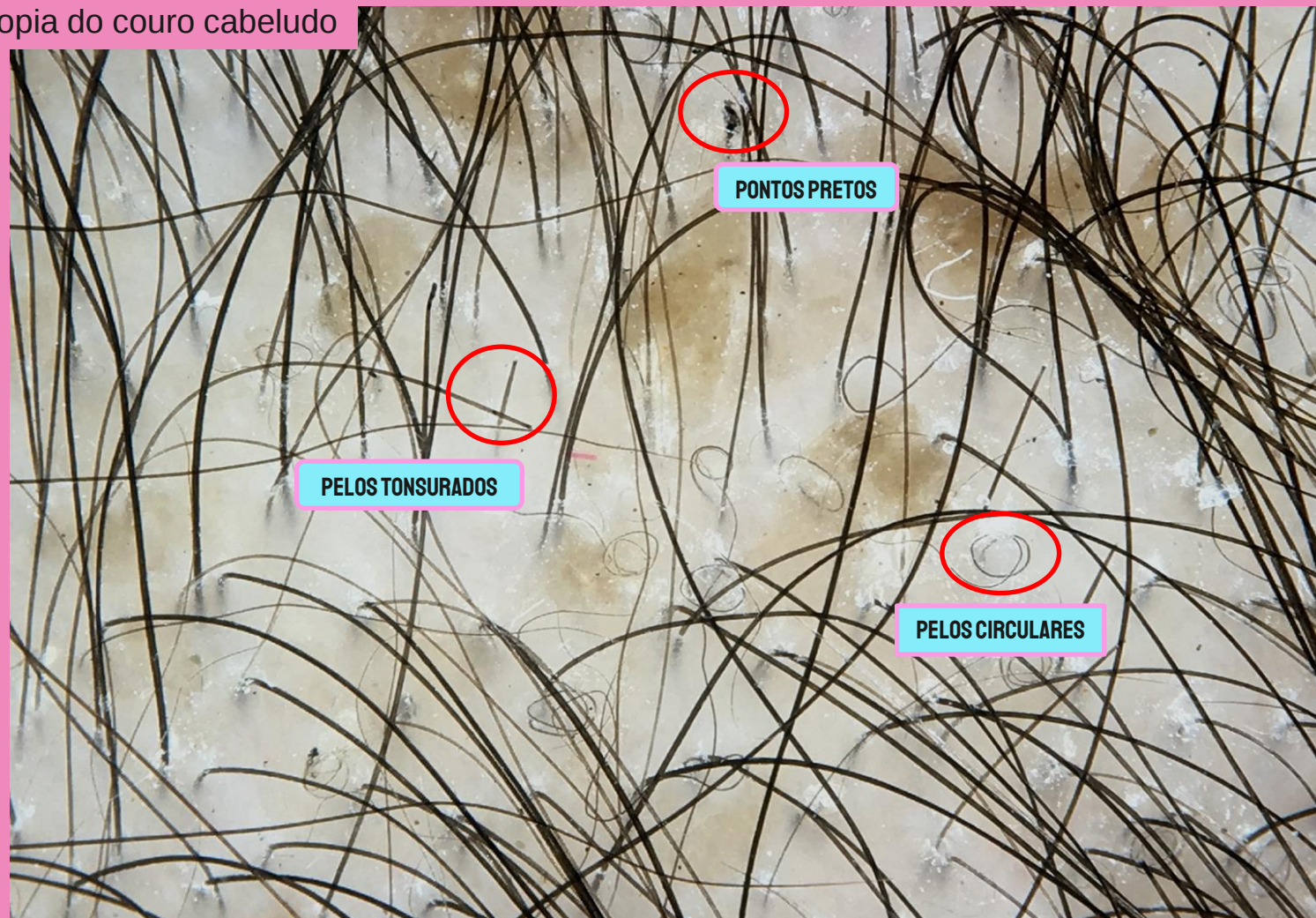


DIFERENÇA NO COMPRIMENTO DOS FIOS

Dermatoscopia do couro cabeludo



Dermatoscopia do couro cabeludo



**BULBO ANÁGENO
DISTRÓFICO**



**SEGUIMENTO PROXIMAL DA
HASTE CAPILAR DISTORCIDO**





BULBO ANÁGENO DISFORME



CRIANÇA COM ALOPECIA

+

**TESTE DE TRAÇÃO
POSITIVO**

+

**PREDOMINÂNCIA DE
CABELOS ANÁGENOS
(>50%)**



**SÍNDROME DO CABELO
ANÁGENO FROUXO**



SÍNDROME DO CABELO ANÁGENO FROUXO

DEFINIÇÃO

Alopecia difusa não cicatricial
Auto-limitada

ETIOLOGIA

Esporádica ou autossômica dominante,
com penetrância incompleta
Mutação do gene K6HF da queratina

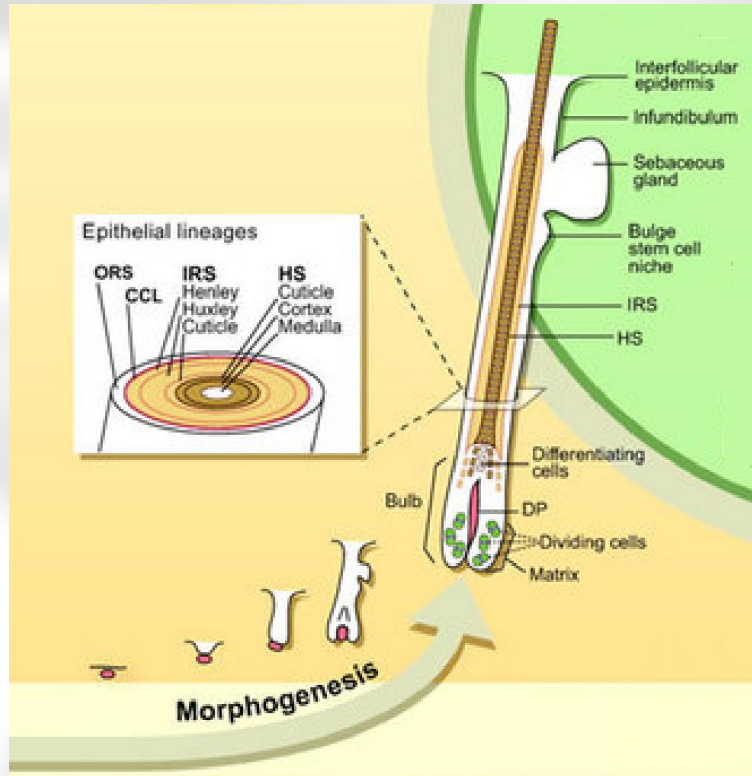
EPIDEMIOLOGIA

Crianças de 2 a 6 anos
Sexo feminino

INCIDÊNCIA

0,0002%
Dois casos por milhão, por ano

ALTERAÇÃO NA FASE ANÁGENA DO CICLO CAPILAR



**CUTÍCULA DA HASTE DO FIO ANÁGENO
TEM QUERATINIZAÇÃO PREMATURA**

**NÃO SE ADERE À CUTÍCULA DA BAINHA
RADICULAR INTERNA**

**CABELOS ANÁGENOS MAL
ANCORADOS**

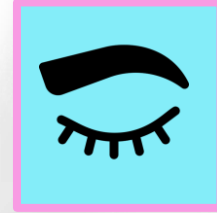
DIAGNÓSTICO



**RAREFAÇÃO E
AFINAMENTO DO CABELO**



ÁREA DE ALOPECIA
Principalmente occipital



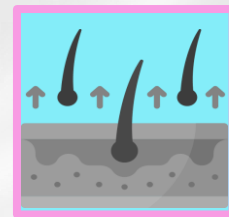
**POUPA CÍLIOS E
SOBRANCELHA**



TESTE DE TRAÇÃO POSITIVO
> 50% de cabelo anágeno

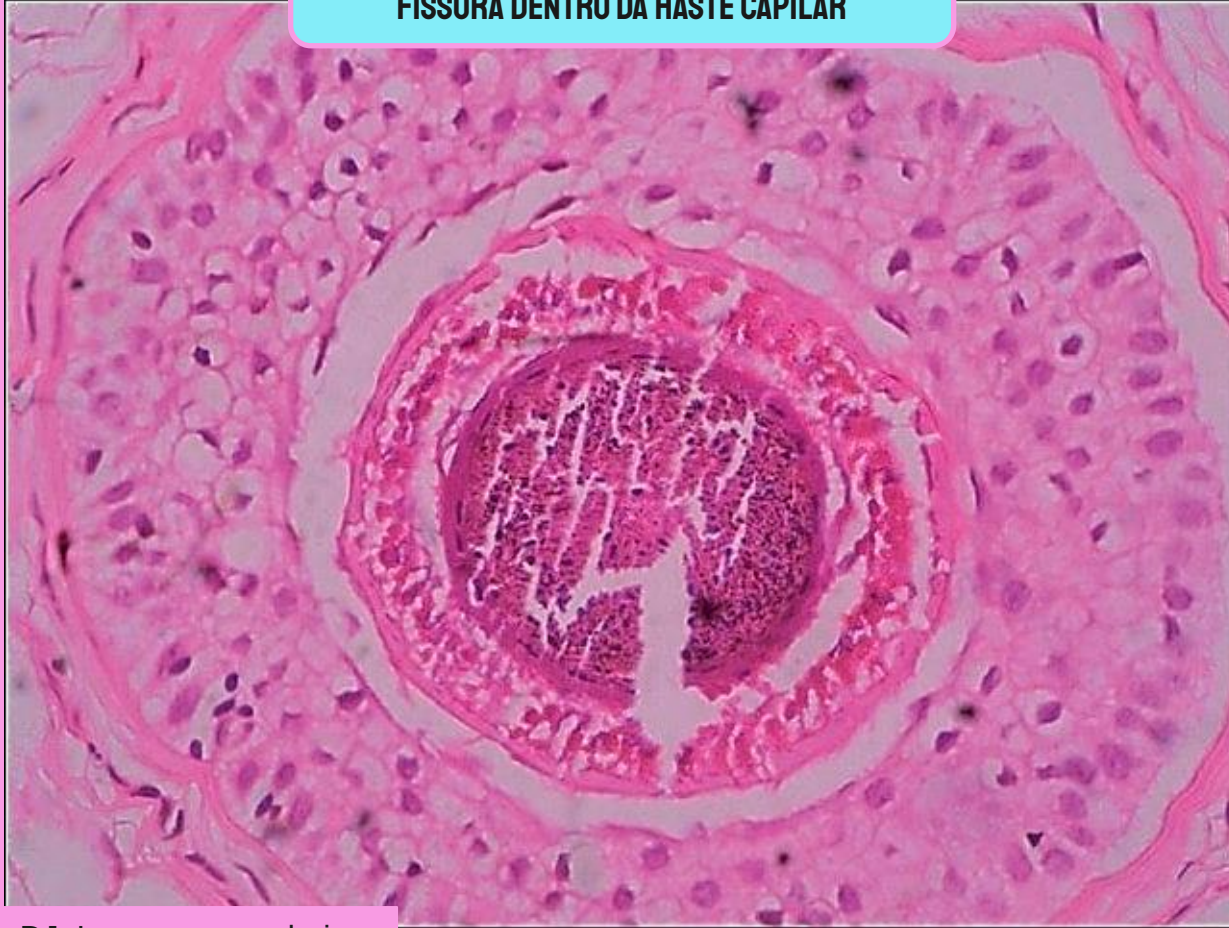


MICROSCOPIA ÓPTICA



HISTOPATOLÓGICO

**HISTOPATOLÓGICO CORADO EM HE EVIDENCIANDO
FISSURA DENTRO DA HASTE CAPILAR**



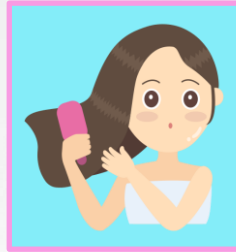
Dhurat RP, Deshpande DJ. Loose anagen hair syndrome. Int J Trichology. 2010 Jul;2(2):96-100.

TRATAMENTO

AUTOLIMITADA



**CUIDADOS DELICADOS
COM OS CABELOS**



EVITAR TRAÇÃO



MINOXIDIL TÓPICO

Prolonga a fase Anágena
Estimula o crescimento dos folículos
pilosos



RESULTADO APÓS 3 MESES DO USO DE SOLUÇÃO CAPILAR DE MINOXIDIL 2%



ANTES DO TRATAMENTO



3 MESES APÓS SOLUÇÃO CAPILAR DE MINOXIDIL 2%

ASSOCIAÇÃO DA SÍNDROME DO ANÁGENO FROUXO COM OUTRAS SÍNDROMES

- Síndrome de Noonan e Noonan Like
- Neurofibromatose tipo 1
- Síndrome tricorrinofalangeana
- Síndrome unha-patela
- Síndrome FG



EXISTE ASSOCIAÇÃO COM A SÍNDROME CARDIO-FACIO-CUTÂNEA?

MENSAGEM FINAL



NA SÍNDROME CARDIO-FACIO-CUTÂNEA É COMUM A PRESENÇA DE CABELOS ONDULADOS, FINOS E ESPARSOS, PORÉM SEM ALOPECIA



NAS NOSSAS PESQUISAS NÃO ENCONTRAMOS NENHUM RELATO DE ASSOCIAÇÃO ENTRE A SÍNDROME CARDIO-FACIO-CUTÂNEA E A SÍNDROME DO ANÁGENO FROUXO COMO OCORRE EM OUTRAS RASOPATIAS

O CASO APRESENTADO SERIA O ÚNICO ATÉ O MOMENTO OU DEMONSTRARIA QUE ESTA ASSOCIAÇÃO VEM SENDO SUBDIAGNOSTICADA?



Referências

- Allanson, JE. 2016. Objective studies of the face of Noonan, Cardio-facio-cutaneous, and Costello syndromes: A comparison of three disorders of the Ras/MAPK signaling pathway. *Am J Med Genet Part A* 170A: 2570– 2577.
- Jurcă MC, Et.al, Cardiofaciocutaneous syndrome - a longitudinal study of a case over 33 years: case report and review of the literature. *Rom J Morphol Embryol*. 2021 Apr-Jun;62(2):563-568
- Maxfield L, Cook C. Loose Anagen Syndrome. 2022 Oct 12. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023 Jan–.
- Palit A, Inamadar AC. RASopathies: Dermatologists' viewpoints. *Indian J Dermatol Venereol Leprol*. 2022 May-Jun;88(4):452-463.
- Pierpont ME, , Et.al. Cardio-facio-cutaneous syndrome: clinical features, diagnosis, and management guidelines. *Pediatrics*. 2014 Oct;134(4):e1149-62. doi: 10.1542/peds.2013-3189. Epub 2014 Sep 1.
- Rakowska A, Et.al. Trichoscopy findings in loose anagen hair syndrome: rectangular granular structures and solitary yellow dots. *J Dermatol Case Rep*. 2015 Mar 31;9(1):1-5.
- Tosti A, Peluso AM, Misciali C, Venturo N, Patrizi A, Fanti PA. Loose anagen hair. *Arch Dermatol*. 1997 Sep;133(9):1089-93.
- Zarbo A, Shwayder T. Loose Anagen Hair Syndrome. *J Pediatr*. 2018 Aug;199:282-282.



OBRIGADA!

marianylrezende@gmail.com