



Data de Submissão: 29/12/2023

Data de Aprovação: 23/03/2024

RELATO DE CASO

Diagnóstico clínico de síndrome de Goltz pré-natal: um relato de caso

Clinical diagnosis of prenatal Goltz syndrome: a case report

Fernanda Sousa Nascimento Chiang¹, Graziela Paronetto Machado Antonialli¹, Cristina Touguinha Neves Medina¹, Lorena de Melo Gama¹, David Uchoa Cavalcante¹, Karolyne Michele Moura Raftopoulos¹

Palavras-chave:

Hipoplasia
dérmica focal,
Relatos de casos,
Diagnóstico pré-natal.

Resumo

Este relato de caso descreve o acompanhamento de uma criança com Síndrome de Goltz, uma rara displasia mesoectodérmica, desde o diagnóstico pré-natal até os cuidados médicos atuais. O diagnóstico da paciente e de sua mãe foram estabelecidos durante a gestação, com base em lesões cutâneas apresentadas pela mãe e ecografias que revelaram deformidades esqueléticas, onfalocele e outras características típicas da síndrome. O acompanhamento médico pós-nascimento incluiu uma série de exames complementares, como radiografias e ressonâncias magnéticas, que forneceram uma avaliação detalhada das anomalias neurológicas associadas à síndrome. Além disso, o relato destaca a importância do acompanhamento genético e da abordagem multidisciplinar para garantir o melhor manejo e qualidade de vida para pacientes com condições raras.

Keywords:

Focal dermal hypoplasia,
Case reports,
Prenatal diagnosis.

Abstract

This case report describes the follow-up of a child with Goltz Syndrome, a rare mesoectodermal dysplasia, from prenatal diagnosis to current medical care. The diagnosis of the patient and her mother were established during pregnancy, based on skin lesions presented by the mother and ultrasounds that revealed skeletal deformities, omphalocele and other typical characteristics of the syndrome. Post-birth medical follow-up included a series of complementary examinations, such as x-rays and MRIs, which provided a detailed assessment of the neurological anomalies associated with the syndrome. Furthermore, the report highlights the importance of genetic monitoring and a multidisciplinary approach to ensure the best management and quality of life for patients with rare conditions.

¹ Hospital Materno Infantil, Unidade de Genética Médica, Brasília, Distrito Federal, Brasil.

Endereço para correspondência:

Fernanda Sousa Nascimento Chiang.

Hospital Materno Infantil. Av. L2 Sul SGAS Quadra 608 Módulo A - Asa Sul, DF, Brasil. CEP: 70203-900. E-mail: fernandachianggenetica@gmail.com



INTRODUÇÃO

A Síndrome de Goltz, ou Hipoplasia Dérmica Focal (HDF), uma rara displasia mesoectodérmica, foi descrita inicialmente por Liebermann em 1935 como “atrofoderma linear maculosa e papilomatose congênita” e posteriormente descrita por Goltz em 1962¹. Com uma incidência extremamente baixa, aproximadamente 200-300 casos foram registrados até o momento. A etiologia envolve mutações no gene *PORCN*, localizado no cromossomo X, pertencente à via de sinalização WNT².

Esta condição apresenta padrão de herança dominante ligada ao X, que é letal em homens hemizigotos³. Aproximadamente 90% das mulheres afetadas pela síndrome são heterozigotas ou apresentam mosaicismos em relação a uma variante patogênica no gene *PORCN*⁴.

OBJETIVOS

Este estudo tem como objetivo descrever um caso de diagnóstico pré-natal da Síndrome de GOLTZ-GORLIN ocorrido em 2019, durante o acompanhamento de uma gestação em um hospital secundário do Distrito Federal. Para alcançar esse objetivo, foi necessário revisar a literatura sobre a síndrome, analisar o caso clínico da paciente em questão e estabelecer correlações entre o caso estudado e informações disponíveis na literatura médica.

RELATO DE CASO

Pré-escolar, 4 anos, sexo feminino, primeira filha de um casal não consanguíneo, sem casos de malformações familiares, exceto pela mãe, que teve diagnóstico clínico de Síndrome de Goltz firmado durante período pré-natal. O referido diagnóstico foi estabelecido de por meio de ecografias gestacionais e lesões cutâneas apresentadas pela mãe observadas por olhos clínicos meticolosos durante as consultas, como mostrado na Figura 1. As ecografias gestacionais apresentaram diversas malformações e características compatíveis com a Síndrome de Goltz, incluindo deformidades esqueléticas, onfalocele e outros achados. A visualização de displasia esquelética fetal, onfalocele e agenesia de perna e pé são importantes achados para definição diagnóstica². Mas não foram suficientes para o caso. As lesões de pele apresentadas pela mãe representaram a chave para a definição diagnóstica. Este enfoque médico antenatal reforça a necessidade de uma investigação detalhada durante a gestação.

Exames Complementares

Após nascimento, durante acompanhamento com o Serviço de Genética, a paciente passou por uma série de



Figura 1. Manifestação clínica da síndrome de Gorlin-Goltz na mãe da paciente conforme descrito no relato de caso. As características fenotípicas distintas da síndrome foram observadas em consulta pré-natal, possibilitando o diagnóstico precoce da paciente.

exames complementares para confirmar o diagnóstico (ver Figura 2). Radiografias revelaram deformidades esqueléticas congênitas, como a ausência parcial de tíbia e completa de fíbula no membro inferior direito, e amputação congênita ao nível do joelho no membro inferior esquerdo. Ressonâncias magnéticas do encéfalo e coluna lombossacra forneceram uma avaliação detalhada das anomalias neurológicas associadas à síndrome (plagiocefalia, não fechamento ósseo de partes do arco posterior de vértebras sacrais, assimetria das raízes da cauda equina no interior do saco dural, ausência de músculo piriforme esquerdo, músculo obturador interno esquerdo e os músculos glúteos do lado esquerdo), destacando a complexidade do quadro.

Assim, o presente estudo foi devidamente submetido e aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa, com registro na Plataforma Brasil, identificado pelo número de Certificado de Apresentação para Apreciação Ética (CAAE) 75225023.9.00005553.



Figura 2. Manifestações clínicas na lactente com síndrome de Gorlin-Goltz conforme descrito no relato de caso.

DISCUSSÃO

A Síndrome de Goltz, ou Hipoplasia Dérmica Focal, é uma rara displasia mesoectodérmica.

O exame físico detalhado da mãe da paciente e da paciente em questão, com ênfase em características cutâneas específicas, como lesões atróficas cribriformes e a presença de ectrodactilia bilateral, foram cruciais para a caracterização do fenótipo e aconselhamento genético ainda no período intrauterino. A anamnese detalhada, incluindo histórico familiar, permitiu estabelecer uma relação com o diagnóstico da mãe. Esse enfoque contribui para a identificação precoce e a abordagem de possíveis casos familiares similares.

Seguimento com a Genética Médica

O acompanhamento da paciente com a Genética Médica é imperativo para ajustar a conduta terapêutica e monitorar a evolução da síndrome. O reconhecimento precoce não apenas facilita intervenções eficazes, mas também serve como um indicador valioso para uma abordagem personalizada em futuros casos com apresentações semelhantes. O acompanhamento regular permitirá uma compreensão mais abrangente dos desafios clínicos e genéticos associados à HDF, contribuindo para o desenvolvimento de estratégias de manejo mais eficazes. Este seguimento especializado desempenha um papel central na otimização do cuidado ao paciente.

CONCLUSÃO

O caso em análise evidencia a intricada natureza da Síndrome de Goltz, ou Hipoplasia Dérmica Focal, destacando o papel crítico de um diagnóstico antecipado nesta rara displasia mesoectodérmica. Ressalta-se que a avaliação clínica detalhada da gestante foi primordial na elucidação do diagnóstico intrauterino da paciente. O exame físico meticuloso da mãe revelou sinais subclínicos da síndrome, que, somados ao contexto clínico, guiaram a suspeita diagnóstica com maior precisão e rapidez do que as metodologias laboratoriais.

A identificação pré-natal dessa condição foi um divisor de águas para o aconselhamento genético imediato e a definição de uma trajetória de cuidados apropriados tanto para a mãe quanto para o neonato. A intervenção da Genética Médica, dentro de um quadro multidisciplinar, mostrou-se vital para o monitoramento e ajuste das terapias, aspirando ao manejo otimizado e ao aprimoramento da qualidade de vida das pacientes.

Este caso reforça a importância de uma vigilância médica minuciosa, enfatizando a supremacia da avaliação clínica na detecção de síndromes genéticas raras. Em um ambiente onde os avanços em genética médica são constantes,

urge que os profissionais de saúde, particularmente obstetras e pediatras, estejam adequadamente informados sobre essas condições para possibilitar um diagnóstico precoce e eficaz. Tal conhecimento é essencial para assegurar um cuidado qualificado desde o início do acompanhamento e para promover a qualidade de vida dos pacientes com quadros genéticos complexos. O investimento contínuo em pesquisa é imperativo para expandir nossa compreensão e habilidade diagnóstica, permitindo que a prática clínica evolua de forma a antecipar e atender às necessidades desses pacientes de maneira mais eficiente e humanizada.

REFERÊNCIAS

1. Gorai S, Bindal A, Seth J, Samanta AB. Focal Dermal Hypoplasia or Goltz Syndrome: A Rare Association with Keratoconus. *Indian J Dermatol*. 2016 Jan-Feb;61(1):104-5. doi: . PMID: 26955112; PMCID: PMC4763621.
2. Gupta I, Dhankar N, Dayal S, Tyagi M. Focal Dermal Hypoplasia (Goltz Syndrome): A Rare Case. *Indian Dermatol Online J*. 2022 Jun 24;13(4):502-504. doi: . PMID: 36262578. PMCID: PMC9574143.
3. Riyaz N, Riyaz A, Chandran R, Rakesh SV. Focal Dermal Hypoplasia (Goltz Syndrome). *Indian J Dermatol Venereol Leprol*. 2005;71(4):279-81.
4. Sutton VR. PORCN-Related Developmental Disorders. 2008 May 15 [updated 2023 Jun 15]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2023. PMID: 20301712.