

Jennifer da Silva Cardoso

## **O paciente com Displasia Ectodérmica em Odontopediatria**

Universidade Fernando Pessoa  
Faculdade de Ciências da Saúde  
Porto, 2018



Jennifer da Silva Cardoso

**O paciente com Displasia Ectodérmica em Odontopediatria**

Universidade Fernando Pessoa  
Faculdade de Ciências da Saúde  
Porto, 2018

Jennifer da Silva Cardoso

## **O paciente com Displasia Ectodérmica em Odontopediatria**

*Trabalho apresentado à Universidade Fernando  
Pessoa como parte dos requisitos para a obtenção do  
grau de Mestre em Medicina Dentária.*

---

(Jennifer da Silva Cardoso)

## RESUMO

**Objetivo:** Elucidar os médicos dentistas sobre o seu papel no reconhecimento, diagnóstico, tratamento e monitorização das manifestações orais das displasias ectodérmicas nos pacientes pediátricos, através da apresentação das características físicas gerais e craniofaciais específicas.

**Métodos:** Pesquisa bibliográfica de artigos científicos na base de dados eletrónica PubMed. Foram utilizadas palavras-chaves em combinação: *pediatric patients*, *oral rehabilitation*, *ectodermal dysplasia* e *oral manifestations*. A seleção dos artigos foi realizada através da aplicação de critérios de inclusão e exclusão. Foram selecionados 67 artigos para elaboração deste trabalho.

**Tópico abordado:** As displasias ectodérmicas geralmente apresentam manifestações orofaciais, especificamente, discrepâncias esqueléticas e alterações dentárias. O papel do odontopediatra na deteção e reconhecimento destas repercussões pode ser fundamental para o diagnóstico da doença, assim como, a reabilitação oral de pacientes pediátricos com esta condição é de suma importância para que, numa fase, precoce possa existir o restabelecimento das funções orais, mastigação, deglutição e fonação, assim como uma melhoria estética.

**Palavras-chaves:** displasia ectodérmica; manifestações orais; odontopediatria; paciente pediátrico; reabilitação oral.

## **ABSTRACT**

**Objectives:** This work pretends to elucidate dentists about their importance in the detection, diagnosis, treatment and monitoring of the ectodermal dysplasia oral manifestations in pediatric patients, through the presentation of general physical and specific craniofacials characteristics.

**Methods:** An extensive bibliographic research of scientific articles in the PubMed electronic database. A combination of several keywords (pediatric patients, oral rehabilitation, ectodermal dysplasia and oral manifestations) together with the application of different inclusion and exclusion criteria. This resulted in a research-base of 67 articles.

**Topic covered:** The Ectodermal dysplasias generally present orofacial manifestations, such as skeletal discrepancies and dental alterations. The role of a dentist in the detection and recognition of these repercussions can therefore be fundamental in diagnosing the disease. The oral rehabilitation of pediatric patients with this condition is extremely important at a very early stage, contributing for the re-establishment of normal chewing, swallowing and phonation functions, and increasing aesthetics.

**Keywords:** ectodermal dysplasia; oral manifestations; pediatric dentistry; pediatric patients; oral rehabilitation.

## **DEDICATÓRIA**

À minha mãe, a mulher da minha vida, por ter acreditado sempre em mim e nunca, em momento algum, ter duvidado, por me ter dado a oportunidade de tornar este sonho uma realidade, e pelo amor e apoio incondicional que me acompanhou desde sempre.

Ao meu irmão por ser o meu maior motivo de orgulho e pelo exemplo de sabedoria, aventura, determinação e ambição que representa para mim.

Ao meu pai, por ser o sol, a lua e as estrelas, que me guia e ilumina todos os dias aonde quer que eu vá.

## AGRADECIMENTOS

*“Aqueles que passam por nós, não vão sós, não nos deixam sós. Deixam um pouco de si, levam um pouco de nós.” – Antoine de Saint-Exupéry*

Não poderia deixar de expressar a minha gratidão a todas aquelas pessoas que, de certa forma e à sua maneira, contribuíram para a realização deste trabalho.

Em primeiro lugar, quero deixar um sincero agradecimento à Mestre Cátia Carvalho Silva pela disponibilidade e paciência na orientação deste trabalho, colocando ao meu dispor toda a sua sabedoria, competência e dedicação. É, sem dúvida, um verdadeiro exemplo de profissionalismo.

À Universidade Fernando Pessoa pela oportunidade de ingressar neste curso e pelo acolhimento durante estes 5 anos, bem como, a todos os professores, pelos ensinamentos que transmitiram, pela partilha de opiniões e experiências, e pelo incentivo à descoberta.

Aos amigos e colegas de faculdade que estiveram sempre presentes. Ao Paulo pelo companheirismo desde o primeiro dia de aulas e pelos inúmeros debates, ideias e dicas trocadas na box 32. À Catarina por todas as quintas-feiras passadas na biblioteca que resultaram em grande parte deste trabalho. Aos restantes elementos do grupo T.A.U., por terem feito este percurso ao meu lado, pela partilha de conhecimentos e de novas experiências, e por tornarem muitos dos momentos difíceis mais fáceis, e outros simples em únicos e inesquecíveis.

À Kyara, a minha fiel companheira de quatro patas, por ter estado ao meu lado horas infinitas durante a elaboração deste trabalho e por encher os meus momentos de pausa com muita brincadeira e amor.

À minha família: à minha mãe, ao meu irmão, ao meu padrasto, aos meus avós e à Dila, por todo o carinho e incentivo, pela compreensão das ausências e sobretudo por acreditarem em mim.

E em último lugar, mas não menos importante, quero deixar um reconhecimento especial ao Toni, ao Guedes, à Natalie, à Kati, à Joana, à Diana, à Stefanie e ao Filipe por fazerem parte daquela a que eu chamo “família do coração” e por me terem acompanhado de perto em todos os pequenos passos e conquistas.

## ÍNDICE GERAL

ÍNDICE DE ANEXOS .....	x
LISTA DE ABREVIATURAS E ACRÓNIMOS .....	xi
I. INTRODUÇÃO .....	1
1.1 Materiais e Métodos .....	2
II. DESENVOLVIMENTO .....	2
2.1 Displasia Ectodérmica .....	2
2.2 Manifestações Orofaciais e Repercussões .....	4
i. Alterações craniofaciais .....	4
ii. Alterações orais gerais .....	5
iii. Alterações dentárias .....	6
a. Alterações na erupção: .....	6
b. Alterações de número .....	6
c. Alterações de tamanho e forma .....	7
d. Alterações estruturais .....	8
2.3 Papel do médico dentista na abordagem da criança com Displasia Ectodérmica .....	8
2.4 Abordagem preventivo-terapêutica da criança com Displasia Ectodérmica .....	9
III. DISCUSSÃO .....	11
IV. CONCLUSÃO .....	15
REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS .....	16
ANEXOS .....	21

**ÍNDICE DE ANEXOS**

<b>Anexo I</b> - Tabela 1 – Pesquisa bibliográfica efectuada .....	21
<b>Anexo II</b> - Tabela 2 – Exemplos de Displasias Ectodérmicas.....	22

## LISTA DE ABREVIATURAS E ACRÓNIMOS

**AD** – Autossómica Dominante

**AR** – Autossómica Recessiva

**CLPED1** – *Cleft Lip/Palate Ectodermial Dysplasia Syndrome* - Síndrome de Displasia Ectodérmica com Fenda Labial/Palatina (tradução livre)

**DE** – Displasia Ectodérmica

**DEH** – Displasia Ectodérmica Hipohidrótica

**DEH2** – Displasia Ectodérmica Hidrótica

**DEH-AD** – Displasia Ectodérmica Hipohidrótica Autossómica Dominante

**DEH-AR** – Displasia Ectodérmica Hipohidrótica Autossómica Recessiva

**DEH-X** – Displasia Ectodérmica Hipohidrótica ligada ao cromossoma X

**ECOHIS** – *Early Childhood Oral Health Impact Scale* – Escala de Impacto da Saúde Oral na Primeira Infância (tradução livre)

**EDA** – *Ectodysplasina A* – Ectodisplasina A (tradução livre)

**EDAR** – *Ectodysplasina A Receptor* – Recetor da Ectodisplasina A (tradução livre)

**EDARADD** – *Ectodysplasina A Receptor Associated Death Domain* – Recetor da Ectodisplasina A Associado ao Domínio de Morte (tradução livre)

**HD-X** – Heterossómica Dominante ligada ao cromossoma X

**HR-X** – Heterossómica Recessiva ligada ao cromossoma X

**NFED** – *National Foundation for Ectodermal Dysplasia* – Fundação Nacional para Displasia Ectodérmica (tradução livre)

**OMIM** – *Online Mendelian Inheritance in Man* – Herança Mendeliana no Homem *On-line* (tradução livre)

**RO** – Reabilitação Oral

**WNT10A** – *Wnt family member 10A*; - Membro da família Wnt 10A (tradução livre)

## I. INTRODUÇÃO

As Displasias Ectodérmicas (DEs) compõem um grupo heterogêneo de doenças congênitas raras, que resultam de distúrbios genéticos durante a fase de desenvolvimento embrionário, na qual, pelo menos duas estruturas de origem ectodérmica são afetadas, sendo que no mínimo uma dessas alterações ocorre em cabelos/pelos, dentes, unhas ou glândulas sudoríparas (Visinoni, 2009; Visinoni *et alli.*, 2009). Foram várias e distintas as classificações atribuídas às DEs ao longo do tempo (Lamartine, 2003; Freire-Maia, 2002; Priolo *et alli.*, 2000; Clouston, 1939), assim como, são numerosos os tipos de DEs conhecidas (Freire-Maia *et alli.*, 2001 *cit. in* Itin, 2008) e diversas as mutações genéticas que lhes dão origem (Lamartine, 2003). Existe um amplo espectro de apresentações clínicas para indivíduos afetados com esta condição (Berg *et alli.*, 1990 *cit. in* Kutkut *et alli.*, 2015). Entre todas as manifestações clínicas das DEs, algumas surgem desde muito cedo, na cavidade oral da criança, com vários sinais e sintomas característicos e representativos desta condição (Bergendal, 2014).

No seguimento do exposto, os médicos dentistas, principalmente os odontopediatras, pelo contacto próximo que estabelecem com as crianças desde muito cedo, ocupam um lugar privilegiado e de suma importância, tanto no diagnóstico, como no tratamento das manifestações orais desta doença. Neste sentido, surge a necessidade de conhecer e reconhecer as possíveis manifestações orofaciais desta doença (Queiroz *et alli.*, 2017), assim como, os tratamentos disponíveis e mais ajustados a cada criança com DE.

A elaboração deste trabalho de revisão narrativa apresenta como principais objetivos:

- Elucidar os médicos dentistas sobre a importância do reconhecimento da Displasia Ectodérmica e das suas manifestações orofaciais na criança;
- Realçar a importância das ações médico-dentárias preventivas, terapêuticas e de monitorização, com o objetivo de melhorar a qualidade de vida destes doentes; e
- Salientar a importância de uma decisão clínica ajustada a cada criança e definida por uma equipa multidisciplinar, tendo em conta as diversas modalidades terapêuticas que podem ser consideradas para o tratamento destas crianças.

Tendo em conta a heterogeneidade das classificações propostas para esta doença e a diversidade de tipologias de DEs com múltiplas manifestações, entre elas manifestações orofaciais, para a realização deste trabalho optou-se por abordar numa perspetiva general o estudo das DEs e de uma forma mais aprofundada, as repercussões da doença a nível orofacial, concomitantemente, com as diversas modalidades de tratamento médico-dentário atualmente disponíveis.

## 1.1 Materiais e Métodos

Para a elaboração do presente trabalho de revisão narrativa foi efetuada uma pesquisa bibliográfica de artigos científicos publicados em revistas indexadas na base de dados eletrônica PubMed entre Outubro de 2017 a Agosto de 2018. A pesquisa foi realizada mediante a combinação dos seguintes termos de pesquisa: *pediatric patients, oral rehabilitation, ectodermal dysplasia e oral manifestations*, associadas através do operador booleano *AND*.

Dos artigos disponíveis, foi realizada uma primeira triagem baseada na leitura do título, seguindo-se pela análise do *abstract* e, por último, pela leitura completa do artigo. Para a seleção dos artigos foram estipulados os seguintes critérios de inclusão: artigos publicados nos últimos 20 anos sob o formato de *clinical trial, meta analysis, systematic review, clinical study, comparative study, review, case reports, guidelines e journal article*, redigidos em língua inglesa, portuguesa, espanhola ou francesa. Foram incluídos estudos realizados em crianças dos dois aos dezoito anos de idade com diagnóstico de displasia ectodérmica, assim como, trabalhos relativos ao tratamento reabilitador destes pacientes quando iniciado antes dos dezoito anos de idade. Relativamente aos critérios de exclusão, não foram considerados artigos incompletos ou não disponíveis gratuitamente e artigos que englobassem a reabilitação dentária de crianças portadoras de outras síndromes ou doenças adicionais à displasia ectodérmica. De acordo com a estratégia de pesquisa elaborada obteve-se o número total de 46 artigos (Anexo I).

Foram ainda adicionados 21 artigos científicos, durante a elaboração do trabalho, os quais continham informação considerada relevante para o seu desenvolvimento e que resultaram de pesquisas adicionais para o aprofundamento do tema.

No total e, após eliminação dos artigos que se encontravam repetidos, foram considerados 67 artigos para análise e consultados dois *sites online*.

## II. DESENVOLVIMENTO

### 2.1 Displasia Ectodérmica

À terceira semana de vida intra-uterina, o embrião humano já se encontra formado por três camadas de células, a partir das quais originar-se-ão todos os tecidos e órgãos do feto: a ectoderme, a mesoderme e a endoderme. A camada mais externa do folheto embrionário, ectoderme, é responsável pela origem de várias estruturas como: a epiderme e os seus anexos (cabelo/pelo e unhas), o sistema nervoso central e periférico, os epitélios sensoriais dos

órgãos sensoriais, o esmalte dentário e várias glândulas, entre as quais as sebáceas, sudoríparas (Freire-Maia, 2002), lacrimais, mucosas e salivares (Sholapurkar *et alli.*, 2011 e Ryan *et alli.*, 2005 *cit. in* Triches *et alli.*, 2017). Quando ocorrem distúrbios genéticos nesta fase de desenvolvimento embrionário, que resultam numa estrutura ou função anómala de estruturas ectodérmicas (Thurnam, 1848 *cit. in* Bildik *et alli.*, 2012) e, ocasionalmente, estruturas derivadas da mesoderme, assiste-se a uma condição designada de Displasia Ectodérmica (Dhanrajani e Jiffy, 1998 *cit. in* Singh e Lele, 2008).

O termo DE compreende um grupo diversificado de desordens congénitas, que exibem alterações em pelo menos duas estruturas ectodérmicas, sendo que no mínimo uma dessas alterações ocorre em cabelos/pelos, dentes, unhas ou glândulas sudoríparas (Freire-Maia, 1971 e 1977 *cit. in* Visinoni, 2009). Essas quatro estruturas clássicas são afetadas pela seguinte ordem decrescente de frequência: cabelo/pelo anormal (hipotricose) (91% dos casos), alterações dentárias (80% dos casos), unhas distróficas (onicodisplasia) (75% dos casos) e defeitos estruturais e/ou funcionais nas glândulas sudoríparas (hipohidrose ou anidrose) (42% dos casos) (Holbrook, 1988 *cit. in* Gupta e Tyagi, 2011; Visinoni *et alli.*, 2009).

Os padrões de herança das DEs são variáveis, incluindo todas as formas possíveis de herança mendeliana (autossómica dominante (AD) ou recessiva (AR), ou heterossómica ligada ao cromossoma X, também ela dominante (HD-X) ou recessiva (HR-X)). Além destas, a condição pode ainda ocorrer de forma esporádica devido a mutações durante a vida intra-uterina (NFED, 2018; Lamartine, 2003).

Várias classificações de DEs foram propostas ao longo do tempo. Clouston (1939), classificou as DEs em duas formas, segundo o grau de disfunção das glândulas sudoríparas: forma hidrótica (produção de suor normal) e forma hipohidrótica ou anidrótica (sudorese deficiente ou ausente, respetivamente). Mais tarde, em 1971, Freire-Maia (*cit. in* Freire-Maia, 2002) estabeleceu uma classificação com base em critérios clínicos. Priolo *et alli.* sugeriram, em 2000, que as DEs fossem classificadas de acordo com atributos genéticos moleculares, por outro lado, Lamartine propõe em 2003, uma classificação com base na identificação de genes responsáveis pelas DE.

As características clínicas associadas a esta desordem congénita podem variar de caso para caso, dependendo do tipo de DE manifestada (Clauss *et alli.*, 2008). A Displasia Ectodérmica Hipoidrótica (DEH) representa o fenótipo mais comum de DE e caracteriza-se pela presença de uma tríade de sinais: hipotricose, hipodontia ou anodontia e hipohidrose ou anidrose (NFED, 2018; Zeng *et alli.*, 2016 *cit. in* Ebadi *et alli.*, 2018; Callea *et alli.*, 2013 *cit. in* Schnabl *et alli.*, 2018; Cluzeau *et alli.*, 2011). Esta condição além de ser a mais comum e mais

grave (Alves *et alli.*, 2012 *cit. in* Rojas e Silva, 2015; Dellavia *et alli.*, 2008 *cit. in* Sclar *et alli.*, 2009), apresenta frequentemente, anomalias dentárias mais severas (Clarke, 1987 *cit. in* Suri *et alli.*, 2004) e em maior número (Vasconcelos *et alli.*, 2013 *cit. in* Mittal *et alli.*, 2015). A DEH-X, também designada como Síndrome de Chris-Siemens Touriane é a forma mais frequente de DEH (Van der Hout *et alli.*, 2008 *cit. in* Cluzeau *et alli.*, 2011) (Anexo II).

O diagnóstico das DEs é baseado na observação das manifestações clínicas (NFED, 2018) e no teste genético. No que diz respeito ao tratamento, este consiste basicamente na abordagem das alterações clínicas manifestadas pelo paciente (Kaloustian, 2015).

## **2.2 Manifestações Orofaciais e Repercussões**

Os pacientes com DE apresentam características orofaciais específicas (Sakai *et alli.*, 2006 *cit. in* Mello *et alli.*, 2015), que exigem especial atenção por parte dos profissionais de saúde. Além das alterações orais que são uma das principais características representativas da doença (Bergendal, 2014), as características faciais patognomônicas tornam os pacientes bastante parecidos entre si (Queiroz *et alli.*, 2017). Além disso, a queixa mais frequente, na infância e na adolescência destes pacientes, relaciona-se com a preocupação sobre as anomalias dentárias e aparência facial (Bondarets *et alli.*, 2002 *cit. in* Montanari *et alli.*, 2012).

### **i. Alterações craniofaciais**

Segundo Saksena e Bixler (1990) (*cit. in* Imirzalioglu *et alli.*, 2002), os pacientes com DE apresentam uma redução simétrica generalizada do complexo craniofacial. De acordo com Clauss *et alli.* (2008), as características craniofaciais dismórficas e anomalias estruturais ósseas estão associadas ao fenótipo de pessoas com DE, sugerindo que a hipermineralização dos ossos craniofaciais também fazem parte do quadro clínico destes pacientes. Lesot *et alli.* (2009), sugerem que a atividade osteoblástica e osteoclástica pode estar alterada nestas crianças, originando não só defeitos de formação óssea, como também, o aumento da densidade óssea dos maxilares. Entre as características faciais e deformidades do crânio, estas crianças podem exibir: altura facial reduzida, aspeto quadrado da testa, protuberâncias frontais, cristas supra-orbitárias proeminentes, pálpebras pigmentadas e enrugadas com inclinação antimonglóide, orelhas proeminentes e pontiagudas, nariz curto e largo com ponte achatada que lhe confere uma forma de sela; asas do nariz hipoplásicas, narinas antevertidas, arcos zigomáticos recuados ou proeminentes, o terço médio da face deprimido, hipoplásico e côncavo, filtro labial grande, lábio superior saliente e delgado, lábio inferior invertido e queixo pequeno, pontiagudo e com um sulco profundo (Ruhin *et alli.*, 2001). A pele da face

pode apresentar-se fina, seca e macia com hiperpigmentação das áreas periorbital e perioral e com rugas finas e lineares (Baskan *et alli.*, 2006). Os pelos que constituem as sobrancelhas e as pestanas podem ser escassos, mal desenvolvidos ou estarem ausentes (Neville *et alli.*, 1995 e Levin, 1988 *cit. in* Bulut *et alli.*, 2010). Outras características como a diminuição do crescimento maxilar e mandibular, desenvolvimento deficiente das cristas alveolares maxilares e mandibulares (Martin *et alli.*, 2005 *cit. in* Artopoulou *et alli.*, 2009) e hipotonicidade da musculatura perioral (Asamoah *et alli.*, 2003 *cit. in* Queiroz *et alli.*, 2017), podem ser observadas. O subdesenvolvimento dos maxilares como consequência da hipodontia conduz a uma diminuição na quantidade de osso alveolar tanto em altura como em largura, resultando em discrepâncias esqueléticas craniofaciais presentes nestes pacientes (Van Sickels *et alli.*, 2010), no entanto, é importante referir que as alterações esqueléticas são menores na mandíbula em relação à maxila (Cronin e Oesterle, 1998 *cit. in* Sadashiva *et alli.*, 2013). Num estudo retrospectivo de 6 casos de base hospitalar, verificou-se, de acordo com as análises cefalométricas, que as características dento-maxilo-faciais como, hipoplasia e retrusão maxilar, rotação anti-horário e protrusão mandibular, eram comuns entre estes pacientes (Nakayana *et alli.*, 2015). Num estudo semelhante, constatou-se que 8 dos 15 casos estudados através de análises cefalométricas de Steiner, os indivíduos apresentavam um perfil classe III esquelético, associado a retrusão maxilar e protrusão mandibular, mencionando que estes casos são mais evidentes em situações de hipodontia extensa (Yavuz *et alli.*, 2006). Alguns autores mencionam a presença de uma dimensão vertical oclusal (DVO) diminuída como consequência da redução do crescimento médio da face e da altura insuficiente dos rebordos alveolares devido à hipodontia, resultando numa diminuição da altura facial inferior (Clouston, 1929 *cit. in* Artopoulou *et alli.*, 2009; Bondarets e McDonald, 2000 *cit. in* Suri *et alli.*, 2004). Os desvios craniofaciais tendem a piorar com o avanço da idade em pacientes não tratados (Derbanne *et alli.*, 2010; Mortier e Wackens, 2004 *cit. in* Răducanu *et alli.*, 2010), e além da aparência estética desfavorável que apresentam, verifica-se uma diminuição das forças mastigatórias, uma falta de oclusão funcional e dificuldades na elocução (Fotso *et alli.*, 2009). Quando estas características manifestam-se coletivamente numa criança, a sua aparência facial assemelha-se à de uma pessoa de idade avançada (Imirzalioglu *et alli.*, 2002).

## **ii. Alterações orais gerais**

O exame intra-oral destes pacientes revela, frequentemente, xerostomia decorrente da hipossalivação originada pela diminuição do número e da secreção das glândulas salivares, sendo elas de origem ectodérmica (Kirtley, 2011 *cit. in* Triches *et alli.*, 2017; Boj *et alli.*,

1993 *cit. in Valle et alli., 2004*). Associado a este sinal e sintoma, verifica-se a presença de dificuldades na alimentação devido a problemas na ingestão e mastigação de alimentos, a falta de paladar e olfato, assim como, disfagia e disfonia (Yenisey *et alli., 2004*, Balshi e Wolfinger, 2002 *cit. in Răducanu et alli., 2010*). Além disso, a hipossalivação pode ser considerada um fator predisponente ao desenvolvimento de cáries dentárias (Kirtley, 2011 *cit. in Triches et alli., 2017*), assim como, de outras infecções a nível periodontal. Outras manifestações orais podem incluir: profundidade vestibular reduzida, forma plana do palato (Ruhin *et alli., 2001*), subdesenvolvimento das tuberosidades e dos rebordos alveolares, gengivas atróficas (Răducanu *et alli., 2010*) e retrusão dos tecidos moles como resultado da retrusão maxilar (Baskan *et alli., 2006*).

### **iii. Alterações dentárias**

O exame oral destas crianças, demonstra uma dentição alterada com múltiplos fenótipos (Derbanne *et alli., 2010*; Clauss *et alli., 2008*), que podem variar consoante as agenesias dentárias, as variações de tamanho e forma, os defeitos dos tecidos mineralizados, assim como, os problemas na erupção dentária (Koch *et alli., 2009 cit. in Bergendal, 2014*). Estas alterações podem afetar tanto a dentição decídua como a permanente (Ruhin *et alli., 2001*).

**a. Alterações na erupção:** O atraso na erupção dentária é uma característica oral frequente nestes pacientes (Echeverria *et alli., 2003* e Corrêa *et alli., 1997 cit. in Queiroz et alli., 2017*; Vallejo *et alli., 2008*), assim como, a ordem de erupção dentária é muitas vezes diferente da cronologia de erupção normal (Bondarets *et alli., 2002 cit. in Bergendal, 2014*). Segundo Wright *et alli. (2017)*, o diagnóstico desta condição é mais frequente na idade da erupção dos primeiros dentes (6-9 meses), os quais, por estarem ausentes não erupcionam, ou quando presentes erupcionam com alterações morfológicas. A *National Foundation For Ectodermal Dysplasias (2015)* recomenda que, se uma criança não apresentar nenhum dente erupcionado até um ano de idade, deve ser avaliada a presença desta condição. Outras alterações como a retenção prolongada de dentes decíduos que pode proporcionar a sua anquilose (Xavier *et alli., 2002 cit. in Queiroz et alli., 2017*) e a presença de dentes natais e neonatais (Levin, 1988 *cit. in Güler et alli., 2005*) também podem ser observadas nestes doentes.

**b. Alterações de número:** A ausência de dentes decíduos e/ou permanentes é a característica oral mais marcante e frequentemente descrita nos indivíduos com DE (Crawford *et alli., 1991 cit. in Suri et alli., 2004*). A presença de hipodontia pode ser considerada uma característica universal entre os indivíduos afetados por esta síndrome (Söderholm e Kaitila, 1997 *cit. in Bildik et alli., 2012*). De acordo com o número de dentes ausentes, as agenesias podem ser

classificadas em hipodontia, oligodontia e anodontia (Goodman *et alli.*, 1994 e Rushmah, 1992 *cit. in* Dharmo *et alli.*, 2018; Aldred *et alli.*, 2013). As variações no grau e localização das agenesias no fenótipo dentário, podem ser provocadas por fatores epigenéticos (Swinnen *et alli.*, 2008 *cit. in* Lesot *et alli.*, 2009), ou pelas diferenças na penetrância da mutação (Mostowska *et alli.*, 2003 *cit. in* Lesot *et alli.*, 2009). Geralmente, verifica-se uma maior frequência de agenesias dentárias na mandíbula (Levin, 1988 *cit. in* Tarjan *et alli.*, 2005). A anodontia é uma condição rara, que pode ser diagnosticada logo após o nascimento com recurso à imagiologia quando se trata da dentição decídua, ou aos 4 anos de idade através da realização de uma ortopantomografia relativamente aos dentes permanentes (Jorgensen, 1980 *cit. in* Ohno e Ohmori, 2000). De todas as manifestações orofaciais possíveis, as agenesias dentárias e os seus efeitos secundários no crescimento e desenvolvimento dos maxilares é, na maior parte das vezes, a manifestação clínica mais significativa, quer para o paciente quer para o médico dentista (Bergendal *et alli.*, 1998 *cit. in* Bildik *et alli.*, 2012). O crescimento maxilofacial é afetado pela ausência de dentes (Suri *et alli.*, 2004). Em zonas edêntulas verifica-se o subdesenvolvimento dos rebordos alveolares e, conseqüentemente, o volume reduzido do osso alveolar (Gukes *et alli.*, 2002 *cit. in* Tarjan *et alli.*, 2005), que em contraste com alvéolo que rodeia os dentes presentes, apresenta uma forma muito fina (Söderholm e Kaitila, 1985 *cit. in* Bildik *et alli.*, 2012) semelhante a uma lâmina de faca (Bussadori *et alli.*, 2009 *cit. in* Queiroz *et alli.*, 2017). Como o desenvolvimento ósseo acompanha a formação dos gérmenes dentários, quando estes estão ausentes, a formação óssea encontra-se displásica ou anormal (*National Foundation For Ectodermal Dysplasias*, 2015). Esta situação resultará numa diminuição do volume ósseo disponível para a reabilitação oral (RO) com próteses convencionais ou implantes (Guckes *et alli.*, 2002 *cit. in* Van Sickels *et alli.*, 2010). Além disso, o crescimento ósseo reduzido como consequência das agenesias dentárias, pode proporcionar problemas de deformação óssea e de suporte nos dentes presentes devido à distorção no processo de reabsorção-aposição do osso (Ruhin *et alli.*, 2001). Além das agenesias dentárias, também podem existir dentes supranumerários alterando o número de dentes presentes (Xavier *et alli.*, 2002 *cit. in* Queiroz *et alli.*, 2017)

**c. Alterações de tamanho e forma:** Tanto os dentes decíduos como os permanentes apresentam-se frequentemente, com alterações de forma, com um tamanho relativamente pequeno (microdontia) e amplamente espaçados entre si (Hobkirk e Brook, 1980 *cit. in* Bal *et alli.*, 2008). Incisivos e caninos são os mais afetados pela forma cónica e pontiaguda, muitas vezes descritos como “*peg-shaped*” (Lexner *et alli.*, 2007 *cit. in* Răducanu *et alli.*, 2010). Em relação aos molares, o taurodontismo é frequentemente observado nestes dentes (Gros *et alli.*,

2010 *cit. in* Rojas e Silva, 2015), principalmente em segundos molares inferiores decíduos e pode variar entre a forma moderada a grave (Glavina *et alli.*, 2001 *cit. in* de Aquino *et alli.*, 2012; Clauss *et alli.*, 2008). Esta situação pode ocorrer, uma vez que a bainha epitelial de Hertwing que determina o nível do solo pulpar e, subsequentemente, o local de bifurcação da raiz, é uma estrutura de origem ectodérmica (National Foundation For Ectodermal Dysplasias, 2015). O tamanho reduzido das raízes (Kurisu e Tabata, 1997 *cit. in* Queiroz *et alli.*, 2017), assim como, a presença de raízes posteriores piramidais e fundidas (Lexner *et alli.*, 2007 *cit. in* Al-Ibrahim *et alli.*, 2012) podem também ser observadas.

**d. Alterações estruturais:** Dentes hipoplásicos estão frequentemente descritos na literatura em pacientes com DE (Lexner, 2007 *cit. in* Al-Ibrahim *et alli.*, 2012). A espessura de esmalte presente nos dentes destes pacientes é mais fina do que o habitual, principalmente nas regiões oclusais e incisais. Num estudo realizado por Dharmo *et alli.* (2018), foi observada uma tendência geral no atraso da maturação de todos os dentes permanentes nestes pacientes. A forma das coroas dentárias é determinada pela forma como a camada de esmalte é depositada sobre a camada de dentina. Como o esmalte é o único tecido dentário de origem ectodérmica, este tecido torna-se o principal constituinte dentário que se relaciona com as DEs. Assim sendo, a formação e mineralização anormal do esmalte pode influenciar a forma das coroas, assim como, os estágios de desenvolvimento do dente podem estar alterados em resultado dos processos de calcificação. O esmalte pode apresentar-se hipoplásico, hipocalcificado ou hipomaturado, predispondo o indivíduo ao desenvolvimento de cáries e ao aparecimento de alterações na cor dentária, concomitantemente com o elevado risco de perda de estrutura nas peças dentárias que oferecem a retenção protética (National Foundation For Ectodermal Dysplasias, 2015).

### 2.3 Papel do médico dentista na abordagem da criança com Displasia Ectodérmica

O odontopediatra desempenha um papel extremamente importante no diagnóstico de DE, não só pelos conhecimentos que apresenta, mas também por poder ser, muitas vezes, o primeiro profissional de saúde a ser procurado pelos pais. Assim sendo, torna-se necessário e essencial para este profissional, reconhecer as possíveis alterações a que esta condição está associada (Queiroz *et alli.*, 2017), realizar uma boa anamnese e recorrer, sempre que necessário, aos exames auxiliares de diagnóstico (Blüschke *et alli.*, 2010 *cit. in* Rojas e Silva, 2015). Uma vez estabelecido o diagnóstico, deve ser desenvolvido um plano de tratamento adequado, em conformidade com as necessidades da criança e as possibilidades manifestadas pelos pais, enumerando as possíveis alternativas e os benefícios e complicações associados a cada uma

(Mishra *et alli.*, 2013). No entanto, abordar todas as manifestações orofaciais resultantes desta condição, nestes pacientes, requer uma equipa multidisciplinar, da qual deve fazer parte um odontopediatra e outros profissionais de saúde com competências clínicas noutras áreas médicas, de forma a garantir um tratamento adequado e a atingir os melhores resultados funcionais e estéticos (Martin *et alli.*, 2005 e Pigno *et alli.*, 1996 *cit. in* Artopoulos *et alli.*, 2009; Sclar *et alli.*, 2009). Segundo Bergendal *et alli.* (2015), a abordagem por uma equipa multidisciplinar apresenta benefícios adicionais no que diz respeito ao maior apoio fornecido à criança e aos seus responsáveis, à maior partilha de experiências e responsabilidades pelos vários profissionais durante a tomada de decisões e à maior coordenação durante o planeamento e tratamento. Tratar um paciente pediátrico com DE requer, por parte do médico dentista, conhecimento e experiência no que diz respeito ao crescimento e desenvolvimento infantis, controlo comportamental, capacidade de motivar a criança e os pais quanto ao uso de próteses ou à colocação de implantes, assim como, monitorizar e acompanhar o doente/tratamento a médio e a longo prazo (Nowak, 1988 *cit. in* Shigli *et alli.*, 2005).

#### **2.4 Abordagem preventivo-terapêutica da criança com Displasia Ectodérmica**

Não existe um tratamento dentário específico para crianças com DE (Bildik *et alli.*, 2012), estes pacientes devem receber, numa fase precoce, cuidados dentários multidisciplinares, de forma a minimizar os impactos que a condição pode gerar na sua qualidade de vida ao logo do seu crescimento (Kutkut *et alli.*, 2015; Fraiz *et alli.*, 2014). O tratamento dentário deve ser individualizado, incluindo opções terapêuticas direcionadas às necessidades, características e sintomas específicos de cada doente, tendo como principal objetivo o desenvolvimento orofacial e o restabelecimento da função (mastigação, deglutição e fonética) e das atividades psicossociais (El Osta Chaiban e Chaiba, 2011 *cit. in* Alencar *et alli.*, 2015; Murdock *et alli.*, 2005 *cit. in* Raducănu *et alli.*, 2010). Uma vez determinado o diagnóstico desta condição, devem ser apresentadas à criança e respetivos responsáveis, todas as abordagens possíveis, que podem incluir: ações preventivas para o controlo das principais doenças orais, avaliando fatores de risco como higiene oral e dieta (Fraiz *et alli.*, 2014), tratamentos restauradores, periodontais, endodônticos, prostodônticos, ortodônticos e cirúrgicos (Bayat *et alli.*, 2011 *cit. in* Kutkut *et alli.*, 2015; Dhima *et alli.*, 2014; Van Sickels *et alli.*, 2010) e a sua monitorização vitalícia. As opções de tratamento reabilitador podem variar desde restaurações diretas ou indiretas com resina composta, a coroas ou pontes cerâmicas ou metalo-cerâmicas (Bergendal *et alli.*, 1998 *cit. in* Bildik *et alli.*, 2012), próteses parciais ou totais, fixas ou removíveis, próteses sobre implantes (Anand *et alli.*, 2005 *cit. in* Shigli e

Sarkar, 2012; Bryant, 1998 *cit. in* Imirzalioglu *et alli.*, 2002) e sobredentaduras (Rogoff e Graser, 1990, Brewer e Morrow, 1980 *cit. in* Vergo, 2001). Estas abordagens terapêuticas podem ser usadas individualmente ou em combinação, de forma a serem obtidos os melhores resultados (Ladda *et alli.*, 2013 *cit. in* Mittal *et alli.*, 2015; Hickey e Vergo, 2001 *cit. in* Bal *et alli.*, 2008). Além disso, qualquer que seja a opção reabilitadora adotada, esta deve permitir um correto padrão de crescimento da criança (Kutkut *et alli.*, 2015). Apesar de não haver um momento definido como ideal para iniciar a RO destas crianças, vários autores partilham a opinião de que estes pacientes devem iniciar a reabilitação antes de frequentarem a escola pela primeira vez, devido à importância que a RO apresenta na estética facial e à influência que esta última tem no desenvolvimento das relações interpessoais e na aceitação social (Bani *et alli.*, 2010 *cit. in* Shigli e Sarkar, 2012; Singh e Lele, 2008; Pigno *et alli.*, 1996 *cit. in* Ohno e Ohmori, 2000). Antes de iniciar qualquer tratamento reabilitador é importante motivar e consciencializar a criança e os seus responsáveis, sobre a importância de reforçar e manter os cuidados de higiene oral e protéticos (Itthagaran e King, 2000 *cit. in* Bal *et alli.*, 2008), assim como, da necessidade da realização de consultas periódicas de forma a permitir os ajustes, modificações e substituições protéticas necessárias em resposta às alterações orais do crescimento e desenvolvimento contínuo da criança (Anuroopa *et alli.*, 2012 *cit. in* Alencar *et alli.*, 2015; Ladda *et alli.*, 2013 e Nallanchakrava, 2013 *cit. in* Kutkut *et alli.*, 2015; Gupta e Tyagi, 2011; Shigli *et alli.*, 2005). As instruções de higiene oral e dietéticas, assim como, a profilaxia dentária e a aplicação tópica de fluoretos devem fazer parte das consultas de monitorização, uma vez que estas crianças, de acordo com alguns autores, apresentam um elevado risco para o desenvolvimento de cárie dentária em consequência da hipossalivação (Baskan *et alli.*, 2006; Yavuz *et alli.*, 2006; Sarvan *et alli.*, 2000 *cit. in* Muzio *et alli.*, 2005) e das alterações na estrutura de esmalte (*National Foundation For Ectodermal Dysplasias*, 2015). Os materiais dentários usados na RO destes pacientes devem permitir modificações periódicas, à medida que ocorre o crescimento e desenvolvimento alveolar e maxilar, assim como, as erupções dentárias (Bergendal *et alli.*, 1998 *cit. in* Bildik *et alli.*, 2012).

Previamente ao planeamento da RO destas crianças os seguintes fatores devem ser considerados: a idade do paciente, o crescimento e desenvolvimento craniofacial, o volume ósseo alveolar disponível, a extensão da hipodontia, a relação intermaxilar existente, o número, posição e possíveis anomalias dentárias, a presença de gérmenes dentários (Bergendal *et alli.*, 2008 e Sweenwy *et alli.*, 2005 *cit. in* Kutkut *et alli.*, 2015; Bhalla *et alli.*, 2013; Bhargava *et alli.*, 2010 *cit. in* de Aquino *et alli.*, 2010; Van Sickels *et alli.*, 2010; Guckes *et alli.*, 2002 *cit. in* Kramer *et alli.*, 2007; Sharma e Vargervik, 2006; Kearns *et alli.*,

1999), o estado funcional mastigatório e fonético, os aspetos estéticos, emocionais e psicológicos da criança (Nunn *et alli.*, 2003 *cit. in* Kramer *et alli.*, 2007), a motivação do paciente e dos seus responsáveis e os seus recursos para suportarem os custos do tratamento (Bhargava *et alli.*, 2010 *cit. in* de Aquino *et alli.*, 2010; Raducănu *et alli.*, 2010).

### III. DISCUSSÃO

Uma grande diversidade de tratamentos médico-dentários, sobretudo restauradores, são adequados para as crianças com DE. No entanto, é importante realçar que, sempre que possível, a preservação dos dentes decíduos e permanentes é desejável na prevenção de perda de osso alveolar, no suporte, na retenção protética e, possivelmente, na ancoragem ortodôntica (Guckes e Vergo, 2016; Kramer *et alli.*, 2007).

Existem muitas opções de RO para pacientes com esta condição (Bhalla *et alli.*, 2013). As restaurações diretas ou indiretas com resinas compostas adesivas são defendidas por vários autores, como uma solução adequada na restauração conservadora, estética e reversível de dentes com alterações de forma, tamanho e estrutura. Este método é frequentemente descrito na literatura em combinação com o uso de próteses parciais removíveis (Till e Marques, 1992 e Goepferd e Carroll, 1981 *cit. in* Shigli *et alli.*, 2005).

As próteses removíveis convencionais são o tratamento dentário frequentemente reportado pelos investigadores nesta área para a RO das crianças que apresentam hipodontia ou anodontia (Pettit *et alli.*, 2010 e Paul *et alli.*, 1995 *cit. in* Mello *et alli.*, 2015; Hekmatfar *et alli.*, 2012; Montanari *et alli.*, 2012; Raducănu *et alli.*, 2010). Vários tipos de reabilitação protética com próteses removíveis são sugeridos na literatura (Montanari *et alli.*, 2012). No entanto, embora as próteses removíveis possam proporcionar um resultado estético e funcional aceitável, são vários os autores que mencionam que a DE é uma condição difícil de tratar com esta alternativa, devido à idade jovem do paciente e às alterações orofaciais que vão ocorrendo (Kirtley , 2011 *cit. in* Alencar *et alli.*, 2015; Itthagarun e King, 2000 *cit. in* Bal *et alli.*, 2008; Lowry *et alli.*, 1966 *cit. in* Singh e Lele, 2008), nomeadamente, secura anormal da mucosa, subdesenvolvimento das tuberosidades e dos rebordos alveolares (Shaw, 1990 *cit. in* Hekmatfar *et alli.*, 2012) e a presença de dentes cónicos e mal posicionados que dificultam a sua retenção e estabilidade (Krarup *et alli.*, 2005 e Björk *et alli.*, 1997 *cit. in* Montanari *et alli.*, 2012), principalmente no caso de próteses totais (Shigli *et alli.*, 2005). Outros autores, apesar de considerarem esta opção como “o tratamento de escolha”, acrescentam que o mesmo pode acarretar complicações, tais como, o aumento do número de lesões de cárie e

complicações periodontais (Oesterle *et alli.*, 1993 *cit. in* Mishra *et alli.*, 2013). As próteses devem permitir modificações periódicas à medida que o crescimento maxilofacial e as erupções dentárias ocorrem. Desta forma, os componentes metálicos devem ser evitados no desenho da prótese (Bergendal *et alli.*, 1998 *cit. in* Bildik *et alli.*, 2012), optando por próteses em acrílico que permitam ajustes (Bhalla *et alli.*, 2013).

Em relação à reabilitação protética fixa, a utilização de conectores rígidos deve ser evitada em pacientes em fase de crescimento, especialmente se a prótese cruzar a linha média dentária, uma vez que podem interferir no desenvolvimento normal dos maxilares (Piegno *et alli.*, 1996 *cit. in* Shigli *et alli.*, 2005; Rezende e Amado, 2004).

A RO de pacientes pediátricos com próteses implantossuportadas tem sido frequentemente relatada na literatura científica como alternativa às próteses removíveis convencionais, pelos melhores resultados estéticos e funcionais que apresentam (Sharma e Vargervik, 2006). No entanto, a RO com recurso a implantes nestas condições, é um assunto que gera alguma controvérsia entre autores sendo que a idade mínima para a colocação de implantes também não é consensual entre alguns investigadores. As mudanças orofaciais que resultam do crescimento durante a infância, não são favoráveis à manutenção de implantes (Shaw, 1977 *cit. in* Mishra *et alli.*, 2013), uma vez que estes apresentam um comportamento semelhante aos dentes anquilosados, incapazes de acompanhar o crescimento esquelético craniofacial (Op Heij *et alli.*, 2003, Rossi e Andreasen, 2003 *cit. in* Kutkut *et alli.*, 2015), nomeadamente, movimentos como a erupção dentária, resultando em desvantagens funcionais e estéticas (Cronin *et alli.*, 1994 e Oesterle, 1993 *cit. in* Mankani *et alli.*, 2014). Desta forma, quando os implantes são colocados numa posição adjacente aos dentes naturais, o crescimento associado ao maxilar e a erupção contínua dos dentes vizinhos resultará na submersão e infra-oclusão do implante (Hekmatfar *et alli.*, 2012; Thilander *et alli.*, 1994 *cit. in* Becktor *et alli.*, 2001). Além disso, os implantes quando colocados em fase de crescimento podem apresentar uma maior probabilidade de peri-implantites e de fratura, uma vez que nestas condições, normalmente são exigidos pilares mais longos que o habitual e, conseqüentemente, um sulco gengival peri-implantar mais profundo que o normal (Rezende e Amado, 2004). Vários autores acrescentam ainda, que a colocação de implantes na infância pode interromper o desenvolvimento e a erupção de gérmenes dentários, resultando em traumatismos graves para o paciente (Rossi e Andreasen, 2003 *cit. in* Kutkut *et alli.*, 2015; Mankani *et alli.*, 2014).

Estudos realizados por Guckes *et alli.* (2002) (*cit. in* Kramer *et alli.*, 2007) sugerem que pacientes pediátricos com DE com hipodontia extensa ou anodontia, podem beneficiar de uma RO suportada por implantes logo na infância, uma vez que o tratamento com próteses

convencionais, nesses casos de agenesias dentárias severas, apresenta problemas de retenção, estabilidade e suporte. De acordo com a revisão de literatura apresentada por Kramer *et alli.* (2007), o local mais adequado para a colocação de implantes é a região anterior da mandíbula (Giray *et alli.*, 2003, Bergendal, 2001, Kargul *et alli.*, 2001, Oesterle, 2000 e Bergendal *et alli.*, 1991 *cit. in* Kramer *et alli.*, 2007) sendo que na maxila a sua colocação deve ser evitada até à idade adulta ou, em último caso, a reabilitação protética não deve atravessar a linha média (Cronin e Oesterle, 1998 *cit. in* Kramer *et alli.*, 2007). Os mesmos autores consideram que a determinação do período ótimo para a colocação de implantes é um processo bastante difícil uma vez que vários aspetos devem ser considerados concomitantemente: o grau de crescimento esquelético, o grau de hipodontia, a condição e o tamanho dos dentes existentes e, ainda, a extensão de implicações psicossociais e stress associados a cada paciente. No entanto, Kutkut *et alli.* (2015) e Wang *et alli.* (2016) (*cit. in* Triches *et alli.*, 2017) afirmam que o fator mais importante na determinação do período ideal para a RO com implantes é o grau de maturação esquelético e dentário.

Klineberg *et alli.* (2013) (*cit. in* Schnabl *et alli.*, 2018) sugerem que os pacientes com anodontia podem beneficiar do uso de próteses sobre implantes, quando aplicados na região canina mandibular em crianças com idades entre os 5 e os 10 anos e na maxila em crianças entre os 6 e os 10 anos. Os mesmos autores afirmam que não existe consenso na literatura científica quanto à RO com implantes das crianças de 6 aos 10 anos que apresentam hipodontia. Segundo Sharma e Vargervik (2006) a decisão de colocação de implantes em crianças pode ser ponderada consoante três situações distintas: crianças que apresentam agenesia de um dente isolado não devem ser submetidas à colocação de implantes até que o crescimento esteja completo; crianças com anodontia podem beneficiar de uma RO com implantes a partir dos 7 anos de idade; e por último, crianças com múltiplas agenesias, até ao final do crescimento, devem ser tratadas com próteses removíveis, após correção ortodôntica, desde que esta abordagem permita resultados estéticos e funcionais satisfatórios, caso contrário, a colocação de implantes deve ser ponderada. Por outro lado, as *guidelines* de tratamento da *National Foundation For Ectodermal Dysplasias* (2015) indicam que as crianças em fase de crescimento devem beneficiar de uma RO com próteses removíveis ou fixas não rígidas e que a reabilitação com recurso a próteses sobre implantes pode estar indicada para crianças em idade escolar (7-12 anos) e adolescentes (13-18 anos) na região anterior da mandíbula, estando contraindicada nas regiões posteriores mandibulares e em todo o arco maxilar, uma vez que nestas idades é esperado um crescimento considerável nestas regiões.

Bergendal *et alli.* (2008) (*cit. in Dhima et alli.*, 2014) considera que os principais fatores de risco para a osteointegração de implantes em crianças com DE são: a baixa quantidade de osso disponível, as pequenas dimensões mandibulares, o osso cortical denso e osso esponjoso “solto”. Além disso, a maior densidade óssea dos maxilares é vista como uma preocupação na osteointegração dos implantes, uma vez que o risco de sobreaquecimento do osso é maior (Bergendal *et alli.*, 2015). Outros investigadores consideram os mini-implantes como uma solução provisória viável na RO destas crianças antes de terminarem o seu crescimento, pelas vantagens que esta opção aporta, nomeadamente, a redução do diâmetro do implante, protocolo cirúrgico mais curto, ausência de cicatrização submersa, restauração protética imediata e os custos mais reduzidos (Sfeir *et alli.*, 2014 *cit. in Schnabl et alli.*, 2018; Mello *et alli.*, 2015).

Embora a RO com implantes de pacientes com DE seja, frequentemente, descrita na literatura científica com elevadas taxas de sucesso e sobrevivência (Yap e Klineberg, 2009, Sweeney *et alli.*, 2005 e Guckes *et alli.*, 2002 *cit. in Kutkut et alli.*, 2015), alguns autores afirmam que são necessários estudos clínicos de longo prazo, de forma a serem obtidas conclusões mais consistentes (Meijer e Cune, 2008 *cit. in Dhima et alli.*, 2014). Segundo Mishra *et alli.* (2013), o recurso a esta opção terapêutica só se justifica quando os efeitos positivo previstos são maiores do que as desvantagens que podem resultar da mesma. Assim sendo, se a saúde oral da criança favorecer da RO com implantes, antes de concluir o seu crescimento, os responsáveis da mesma devem ser informados sobre todos os benefícios e possíveis complicações da sua utilização.

De acordo com alguns autores, o tratamento médico-dentário destes pacientes jovens com recurso a sobredentaduras poderá ser visto como uma alternativa de RO conservadora, simples e económica (Rogoff e Graser, 1990, Brewer e Morrow, 1980 *cit. in Vergo*, 2001), quando presentes dentes com bom prognóstico em termos de suporte (Piegno *et alli.*, 1996 *cit. in Shigli et alli.*, 2005). Esta opção, além de permitir ajustes de forma a permitir o crescimento craniofacial da criança é mencionada na literatura com diversas vantagens comparativamente às próteses totais convencionais: maior suporte e estabilidade da prótese, melhor mecanismo de proprioção e de *feedback* neuromuscular, maior conforto durante a função, maior sensação de segurança e maior preservação do osso alveolar (Rogoff e Graser, 1990, Brewer e Morrow, 1980 *cit. in Vergo*, 2001). Além disso, a presença de dentes com formato cónico pode ser vantajosa quando usados como pilares para a sobredentadura (O’Dwyer *et alli.*, 1984 e Abadi *et alli.*, 1982 *cit. in Tarjan et alli.*, 2005).

De acordo com a *National Foundation For Ectodermal Dysplasias* (2015), pequenos movimentos dentários, tratamentos endodônticos e extrações seletivas podem ser necessários para possibilitar uma reabilitação protética bem-sucedida nestas crianças, desde a primeira infância até à idade adulta. O tratamento ortodôntico, fixo ou removível é, muitas vezes, uma parte integrante do tratamento médico-dentário, visto que permite a modificação do padrão de desenvolvimento dentofacial e da posição dos dentes de modo a criar espaços que podem vir a ser úteis na RO com próteses ou implantes, permite o controlo da erupção dentária e o fecho de diastemas (Vallejo *et alli.*, 2008; Kramer *et alli.*, 2007; Suri *et alli.*, 2004).

No que respeita à cirurgia, os pacientes com DE que apresentam deformidades esqueléticas severas podem carecer de correção cirúrgica de forma a criar condições favoráveis para a RO. A cirurgia ortognática é geralmente usada para reposicionar os maxilares facilitando o tratamento reabilitador e melhorando as relações esqueléticas e a estética facial (Bayat *et alli.*, 2011 *cit. in* Kutkut *et alli.*, 2015; Dhima *et alli.*, 2014; Worsaae *et alli.*, 2007 *cit. in* Al-Ibrahim *et alli.*, 2012; Van Sickels *et alli.*, 2010). Outros procedimentos cirúrgicos como enxertos ósseos e elevação da membrana sinusal podem ser necessários e ponderados antes da reabilitação com implantes devido às atrofia ósseas graves que se observam nestes pacientes (Kearns *et alli.*, 1999), no entanto, sempre que possível estas intervenções cirúrgicas devem ser prorrogadas até que o crescimento craniofacial esteja concluído (*National Foundation For Ectodermal Dysplasias*, 2015).

#### IV. CONCLUSÃO

O médico dentista, em especial o odontopediatra, deve fazer parte da equipa multidisciplinar, sendo capaz de diagnosticar, acompanhar e implementar todos os cuidados médico-dentários necessários nas diversas fases da vida da criança com DE, de forma a melhorar a sua saúde oral e geral mas, sobretudo, a qualidade de vida destes doentes pediátricos. A intervenção médico-dentária precoce, permitirá manter, corrigir ou restabelecer as funções orais e melhorar o aspeto facial comprometido. Além disso, quanto mais cedo as anomalias de crescimento implicadas pelo edentulismo forem intercetadas, menor será a sua extensão e mais fácil será a reabilitação das crianças. A estipulação do plano de tratamento para estes doentes deve ser realizada de forma criteriosa e individualmente ajustada às características de cada criança, mediante as alternativas terapêuticas atualmente disponíveis na área da Medicina Dentária e em concordância com a vontade e as expectativas das crianças e dos seus responsáveis.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Aldred, M. J. *et alli.* (2013). Dental anomalies. In: Cameron, A. C. e Widmer, R. P. (Ed). *Handbook of Pediatric Dentistry*. Elsevier Inc, pp. 269-328.

Alencar, N. A. *et alli.* (2015). Quality of life of a child with ectodermal dysplasia. *Journal of Dentistry for Children*, 82(1), pp. 36-40.

Al-Ibrahim, H.A. *et alli.* (2012). Surgical and implant-supported fixed prosthetic treatment of a patient with ectodermal dysplasia: a case report. *Special Care in Dentistry*, 32(1), pp. 1-5.

Artopoulou, I., Martin, J. W. e Suchko, G. D. (2009). Prosthodontic rehabilitation of a 10-year-old ectodermal dysplasia patient using provisional implants. *Pediatric Dentistry*, 31(1), pp. 52-57.

Bal, C., Bal, B. T. e Tüfekçioğlu, D. (2008). Treatment Considerations for a patient with hypohidrotic ectodermal dysplasia: a case report. *The Journal of Contemporary Dental Practice*, 9(3), pp. 1-7.

Baskan, Z. *et alli.* (2006). Evaluation of ectodermal dysplasia. *The Kaohsiung Journal of Medical Sciences*, 22(4), pp. 171-176.

Becktor, K. B., Becktor, J. P. e Keller, E. E. (2001). Growth analysis of a patient with ectodermal dysplasia treated with endosseous implants: a case report. *The International Journal of Oral & Maxillofacial Implants*, 16(6), pp. 864-874.

Bergendal, B. (2014). Orofacial Manifestations in Ectodermal Dysplasia – A Review. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 164A(10), pp. 2465-2471.

Bergendal, B. *et alli.* (2015). dental implant therapy for a child with x-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia-three decades of managed care. *The International Journal of Prosthodontics*, 28(4), pp. 348-356.

Bhalla, G. *et alli.* (2013). Effect of complete dentures on craniofacial growth of na ectodermal dysplasia patient: a clinical report. *American College of Prosthodontists*, 22(6), pp. 495-500.

Bildik, T. *et alli.* (2012). Hypohidrotic ectodermal dysplasia: a multidisciplinary approach. *International Journal of Psychiatry in Medicine*, 44(3), pp. 225-240.

Bulut, E. *et alli.* (2010). Oral rehabilitation with endosseous implants in a child with ectodermal dysplasia: a case report. *European Journal of Pediatric Dentistry*, 11(3), pp. 149-152.

Clauss, F. *et alli.* (2008). Dento-craniofacial phenotypes and underlying molecular mechanisms in hypohidrotic ectodermal dysplasia (HED): a review. *Journal of Dental Research*, 87(12), pp. 1089-1099.

Clouston, H. (1939). The major forms of hereditary ectodermal dysplasia. *The Canadian Medical Association Journal*, 40(1), pp. 1-7.

Cluzeau, C. *et alli.* (2011). Only four genes (EDA1, EDAR, EDARADD, and WNT10A) account for 90% of hypohidrotic/anhidrotic ectodermal dysplasia cases. *The Official Journal of the Human Genome Variation Society*, 32(1), pp. 70-77.

De Aquino, S. N. *et alli.* (2012). Orofacial features of hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Head and Neck Pathology*, 6(4), pp. 460-466.

## O paciente com Displasia Ectodérmica em Odontopediatria

- Derbanne, M. A. *et alli.* (2010). Case report: early prosthetic treatment in children with ectodermal dysplasia. *European Archives of Paediatric Dentistry*, 11(6), pp. 301-305.
- Dhamo, B. *et alli.* (2018). Disturbances of dental development distinguish patients with oligodontia-ectodermal dysplasia from isolated oligodontia. *Orthodontics & Craniofacial Research*, 21(1), pp. 48-56.
- Dhima, M. *et alli.* (2014). Rehabilitation of medically complex ectodermal dysplasia with novel surgical and prosthodontic protocols. *International Association of Oral and Maxillofacial Surgeons*, 43(3), pp. 301-304.
- Ebadi, N. *et alli.* (2018). Autosomal recessive hypohidrotic ectodermal dysplasia caused by a novel mutation in edar gene. *International Journal of Pediatrics*, 6(1), pp. 6899-6902.
- Fotso, J. *et alli.* (2009). Dysplasie ectodermique anhidrotique. Réhabilitation. *Revue de Stomatologie et de Chirurgie Maxillo-Faciale*, 110(1), pp. 50-54.
- Fraiz, F. C. *et alli.* (2014). hypohidrotic ectodermal dysplasia: a clinical case with a longitudinal approach. *The Journal of Contemporary Dental Practice*, 15(6), pp. 788-791.
- Freire-Maia, N. (2002). *Displasias Ectodérmicas: Aspectos embriológicos, clínicos, nosológicos, moleculares e genéticos*. Brasil, Universidade do Paraná.
- Guckes, A. D. e Vergo T. J. (2016). *Dental management of persons with ectodermal dysplasia*. Chicago, EUA, American College of Prosthodontists.
- Güler, N. *et alli.* (2005). Hypohidrotic ectodermal dysplasia with bilateral impacted teeth at the coronoid process: a case rehabilitated with mini dental implants. *Oral Surgery, Oral Medicine, Oral Pathology, Oral Radiology, and Endodontology*, 99(5), pp. 34-38.
- Gupta, S. e Tyagi, P. (2011). Prosthodontic management of anhidrotic ectodermal dysplasia. *Indian Journal of Dental Research*, 22(2), pp. 348-351.
- Hekmatfar, S. *et alli.* (2012). Dental management of ectodermal dysplasia: two clinical case. *Journal of Dental Research, Dental Clinics, Dental Prospects*, 6(3), pp. 108-112.
- Imirzalioglu, P., Uckan, S. e Haydar, S. G. (2002). Surgical and prosthodontic treatment alternatives for children and adolescents with ectodermal dysplasia: A clinical report. *The Journal of Prosthetic Dentistry*, 88(6), pp. 569-572.
- Itin, P. H. (2008). Rationale and background as basis for a new classification of the ectodermal dysplasias. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 149A, pp. 1973-1976.
- Kaloustian, V. M. (2015). Hidrotic Ectodermal Dysplasia 2. In: Adam M. P., Ardinger H. H., Pagon R. A., *et alli.*, editors. (Ed.). (1993-2018). *GeneReviews® [Internet]*. Seattle, University of Washington. [Em linha]. Disponível em <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1200/>> [Consultado em 05/02/2018].
- Kearns, G. *et alli.* (1999). Placement of endosseous implants in children and adolescents with hereditary ectodermal dysplasia. *Oral Surgery, Oral Medicine, Oral Pathology, Oral Radiology, and Endodontology*, 88(1), pp. 5-10.
- Kramer, F., Baethge, C. e Tschernitschek, H. (2007). Implants in children with ectodermal dysplasia: a case report and literature review. *Clinical Oral Implants Research*, 1(8), pp. 140-146.
- Kutkut, A. *et alli.* (2015). Full mouth implant-supported rehabilitation of a patient with ectodermal dysplasia: clinical report and literature review. *Journal of the International Academy of Periodontology*, 17(2), pp. 34-41.

## O paciente com Displasia Ectodérmica em Odontopediatria

Lamartine, J. (2003). Towards a new classification of ectodermal dysplasias. *Clinical and Experimental Dermatology*, 28(4), pp. 351-355.

Lesot, H. *et alli.* (2009). Consequences of X-Linked Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia for the Human Jaw Bone. *Frontiers of Oral Biology*, 13(1), pp. 93-99.

Mankani, N. *et alli.* (2014). Osseointegrated dental implants in growing children: a literature review. *Journal of Oral Implantology*, 40(5), pp. 627-631.

Mello, B. Z. F. *et alli.* (2015). Mini-implants: alternative for oral rehabilitation of a child with ectodermal dysplasia. *Brazilian Dental Journal*, 26(1), pp. 75-78.

Mishra, S. K., Chowdhary, N. e Chowdhary, R. (2013). Dental implants in growing children. *Journal of Indian Society of Pedodontics and Preventive Dentistry*, 31(1), pp. 3-9.

Mittal, M. *et alli.* (2015). Dental management of hypohidrotic ectodermal dysplasia: a report of two cases. *Contemporary Clinical Dentistry*, 6(3), pp. 414-417.

Montanari, M. *et alli.* (2012). Oral rehabilitation of children with ectodermal dysplasia. *British Medical Journal Case Reports*, pp.1-4.

Muzio, L. L. *et alli.* (2005). Prosthetic rehabilitation of a child affected from anhydrotic ectodermal dysplasia: a case report. *The Journal of Contemporary Dental Practice*, 6(3), pp. 120-126

Nakayana, Y. *et alli.* (2015). Dentomaxillofacial Characteristics Of Ectodermal Dysplasi. *Congenital Anomalies*, 55(1), pp.42-48.

National Foundation for Ectodermal Dysplasias. [Em linha]. Disponível em <<https://www.nfed.org/learn/faqs/>>. [Consultado em 18/01/2018].

National Foundation for Ectodermal Dysplasias. [Em linha]. Disponível em <<https://www.nfed.org/learn/types/clouston-syndrome/>>. [Consultado em 15/02/2018].

National Foundation for Ectodermal Dysplasias. [Em linha]. Disponível em <<https://www.nfed.org/learn/types/hypohidrotic-ectodermal-dysplasia/>>. [Consultado em 26/02/2018].

National Foundation for Ectodermal Dysplasias. (2015). Parameters of oral health care for individuals affected by ectodermal dysplasias. [Em linha]. Disponível em <<https://www.nfed.org/learn/library/parameters-dental-health-care/>>. [Consultado em 12/03/2018].

Ohno, K. e Ohmori, I. (2000). Anodontia with hypohidrotic ectodermal dysplasia in a young female: a case report. *Journal of Pediatric Dentistry*, 22(1), pp. 49-52.

Online Mendelian Inheritance in Man [Em linha]. Disponível em <<https://www.omim.org/entry/129500?search=Clouston&highlight=clouston>>. [Consultado em 11/02/2018].

Online Mendelian Inheritance in Man [Em linha]. Disponível em <<https://www.omim.org/clinicalSynopsis/129500?highlight=clouston>>. [Consultado em 11/02/2018].

Online Mendelian Inheritance in Man [Em linha]. Disponível em <<https://www.omim.org/entry/305100?search=hypohidrotic%20ectodermal%20dysplasia&highlight=hypohidrotic%20dysplasia%20ectodermal%20dysplastic>>. [Consultado em 05/03/2018].

## O paciente com Displasia Ectodérmica em Odontopediatria

Online Mendelian Inheritance in Man [Em linha]. Disponível em <<https://www.omim.org/clinicalSynopsis/305100?highlight=hed%20haed>>. [Consultado em 07/03/2018].

Online Mendelian Inheritance in Man [Em linha]. Disponível em <<https://www.omim.org/entry/614941?search=HED&highlight=hed%20haed>>. [Consultado em 11/02/2018].

Online Mendelian Inheritance in Man [Em linha]. Disponível em <<https://www.omim.org/entry/129490?search=HED&highlight=hed%20haed>>. [Consultado em 11/02/2018].

Online Mendelian Inheritance in Man [Em linha]. Disponível em <<https://www.omim.org/clinicalSynopsis/257980?highlight=odd>>. [Consultado em 11/02/2018].

Online Mendelian Inheritance in Man [Em linha]. Disponível em <<https://www.omim.org/clinicalSynopsis/224750?highlight=schopfschulzpassarge%20syndrome%20syndromic%20schopf%20passarge%20schulz>>. [Consultado em 11/02/2018].

Online Mendelian Inheritance in Man [Em linha]. Disponível em <<https://www.omim.org/clinicalSynopsis/225060?highlight=clped1>>. [Consultado em 11/02/2018].

Priolo, M. *et alli.* (2000). Ectodermal dysplasias: not only ‘skin’ deep. *Clinical Genetics*, 58, pp. 415-430.

Queiroz, K. T. *et alli.* (2017). The role of the dentist in the diagnosis of ectodermal dysplasia. *Revista Gaúcha de Odontologia*, 65(2), pp. 161-167.

Răducanu, A. M., Păuna, M. e Feraru, I. V. (2010). A simple prosthetic restorative solution of a single peg-shaped upper central primary incisor in a case of ectodermal dysplasia. *Romanian Journal of Morphology and Embryology*, 51(2), pp. 371-374.

Rezende, M. L. R. e Amado, F. M. (2004). Osseointegrated Implants in the Oral Rehabilitation of a Patient with Cleft Lip and Palate and Ectodermal Dysplasia: A Case Report. *The International Journal of Oral & Maxillofacial Implants*, 19(6), pp. 896-900.

Rojas, L. V. e Silva, G. D. (2015). Hypohidrotic ectodermal dysplasia: clinical and radiographic characteristics. *Revista Odontológica Mexicana*, 19(4), pp. 249-253.

Ruhin, B. *et alli.* (2001). pure ectodermal dysplasia: retrospective study of 16 cases and literature review. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 38(5), pp. 504-518.

Sadashiva, K. *et alli.* (2013). Osseointegrated Supported Prosthesis and Interdisciplinary Approach for Prosthodontic Rehabilitation of a Young Patient with Ectodermal Dysplasia. *Case Reports in Medicine*, 2013(2), pp. 1-5.

Schnabl, D. *et alli.* (2018). Prosthetic rehabilitation of patients with hypohidrotic ectodermal dysplasia. A systematic review. *Journal of Oral Rehabilitation*, 45(7), pp. 555-570

Sciar, A. G. *et alli.* (2009). Treatment planning and surgical considerations in implant therapy for patients with agenesis, oligodontia, and ectodermal dysplasia: review and case presentation. *Journal of Oral and Maxillofacial Surgery*, 67(11), pp. 2-12.

Sharma, A. B. e Vargervik, K. (2006). Using implants for the growing child. *Journal of the California Dental Association*, 34 (9), pp. 719-724.

## O paciente com Displasia Ectodérmica em Odontopediatria

- Shigli, A. *et alli.* (2005). Hypohidrotic ectodermal dysplasia: a unique approach to esthetic and prosthetic management: a case report. Send to. *Journal of Indian Society of Pedodontics and Preventive Dentistry*, 23(1), pp. 31-34.
- Shigli, A. e Sarkar, P. A. (2012). Prosthodontic management of patients with Christ-Siemens-Touraine syndrome. *British Medical Journal Case Reports*, pp. 1-7.
- Singh, R. e Lele, G. S. (2008). Hypohidrotic ectodermal dysplasia: a case report. *International Dental and Medical Disorders*, 1(1), pp. 11-14.
- Suri, S. *et alli.* (2004). Simultaneous functional and fixed appliance therapy for growth modification and dental alignment prior to prosthetic habilitation in hypohidrotic ectodermal dysplasia: a clinical report. *The Journal of Prosthetic Dentistry*, 92(5), pp. 428-433.
- Tarjan, I., Gabris, K. e Rozsa, N. (2005). Early prosthetic treatment of patients with ectodermal dysplasia: A clinical report. *The Journal of Prosthetic Dentistry*, 93(5), pp. 419-424.
- Triches, T. C. *et alli.* (2017). Implant-supported Oral Rehabilitation in Child with Ectodermal Dysplasia – 4-year Follow-up. *Bulletin of Tokyo Dental College*, 58(1), pp.49-56.
- Valle, D. D. *et alli.* (2004). Alternative rehabilitation treatment for a patient with ectodermal dysplasia. *Journal of Clinical Pediatric Dentistry*, 28(2), pp. 103-106.
- Vallejo, A. P. *et alli.* (2008). Tratament with removable prothesis in hypohidrotic ectodermal dysplasia. A clinical case. *Medicina Oral, Patologia Oral y Cirugia Bucal*, 13(2), pp. 119-123.
- Van Sickels, J. E., Raybould, T. P. e Hicks, E. P. (2010). Interdisciplinary Management of Patients With Ectodermal Dysplasia. *Journal of Oral Implantology*, 36(3), pp. 239-245.
- Vergo, T. J. (2001). Prosthodontics for pediatric patients with congenital/developmental orofacial anomalies: A long-term follow-up. *Journal of Prosthetic Dentistry*, 86(4), pp. 342-347.
- Visinoni, Á. F. *et alli.* (2009). Ectodermal dysplasia: clinical and molecular review. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 149A(9), pp. 1980-2002.
- Visinoni, Á. F. (2009). *Displasias ectodérmicas – revisão do grupo A, atualização de banco de dados informatizado e análise de variantes do gene ED*. Curitiba, Universidade Federal do Paraná.
- Wright, J. T., Grange, D. K. e Fete M. (2017). Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia. In: Adam M. P., Ardinger H. H., Pagon R. A., *et alli.*, editors. (Ed.). (1993-2018). *Gene Reviews® [Internet]*. Seattle, University of Washington. [Em linha]. Disponível em <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1112/>> [Consultado em 23/02/2018].
- Yavuz, I. *et alli.* (2006). Ectodermal dysplasia: retrospective study of fifteen cases. *Archives of Medical Research*, 37(3), pp. 403-409.

**ANEXOS**

**Anexo I - Tabela 1** – Pesquisa bibliográfica efectuada

Base de dados: <i>PubMed</i>						
Conjugações utilizadas	<i>Pediatric patient</i> <b>AND</b> <i>Oral rehabilitation</i>	<i>Pediatric patient</i> <b>AND</b> <i>Ectodermal dysplasia</i>	<i>Pediatric patient</i> <b>AND</b> <i>Oral manifestations</i>	<i>Oral rehabilitation</i> <b>AND</b> <i>Ectodermal dysplasia</i>	<i>Oral rehabilitation</i> <b>AND</b> <i>Oral manifestations</i>	<i>Ectodermal dysplasia</i> <b>AND</b> <i>Oral manifestations</i>
Resultados obtidos	333	283	351	105	114	51
Leitura do título	18	34 (12)	6 (6)	79 (13)	9 (9)	18 (11)
Leitura do resumo	15	23 (12)	6 (6)	61 (13)	8 (8)	16 (10)
Leitura completa	11	15 (10)	4 (4)	38 (11)	5 (5)	10 (7)
<b>Total</b>			<b>46</b>			

( ) – artigos repetidos

**Anexo II - Tabela 2 – Exemplos de Displasias Ectodérmicas**

<b>Displasia ectodérmica</b>	<b>Modo de Herança*</b>	<b>Gene Mutado*</b>	<b>Locus*</b>	<b>Manifestações Clínicas</b>
Síndrome Clouston (#129500)	AD	GJB6	13q12.11	Hipotricose: o cabelo tende a ser escasso, fino e quebradiço e a sua perda progressiva pode levar à alopecia parcial ou total já na puberdade; Onicodisplasia: as unhas podem apresentar desde uma cor esbranquiçada, a distróficas, espessas, pequenas, e distalmente separadas do seu leito; Hiperpigmentação da pele especialmente sobre as articulações e região periorbital; Hiperqueratose palmo-plantar: característica comum, mas não encontrada universalmente, contudo, quando presente na infância tende a torna-se mais grave com a idade (Kaloustian, 2015); Capacidade de sudorese normal: as glândulas sudoríparas não se encontram afetadas (Gupta e Tyagi, 2011); Anomalias dentárias, estatura baixa, deficiência mental, dificuldades no discurso: podem estar presentes ocasionalmente; Cataratas, fotofobia, estrabismo, conjuntivites e blefarite podem ser observadas (NFED, 2018; OMIM, 2004).
DEH-X (#305100)	HR-X	EDA	Xq13.1	Homens – fenótipo clássico de DEH <sup>1</sup> Mulheres – fenótipo leve de DEH <sup>2</sup>
DEH-AR (#614941)	AR	EDAR EDARADD	2q13 1q42-q43	Homens e Mulheres – fenótipo clássico de DEH <sup>1</sup>
DEH-AD (#129490)	AD	EDAR EDARADD	2q13 1q42-q43	Homens e Mulheres – fenótipo leve de DEH <sup>2</sup>
OODD <sup>3</sup> (#257980)	AR	WNT10A	2q35	Hipotricose: cabelo seco fino e sobrancelhas dispersas; Hipodontia severa; Onicodisplasia, Hiperqueratose, Hiperidrose e eritema palmo-plantar; Aspeto de língua suave com redução das papilas fungiformes e filiformes (OMIM, 2008).
Síndrome SSP <sup>4</sup> (#224750)	AR	WNT10A	2q35	Hipotricose, Hipodontia; Onicodisplasia; Hiperqueratose palmo-plantar; Face semelhante a um pássaro; Hidrocistoma (OMIM, 2012).
CLPED1 <sup>5</sup> (#225060)	AR	NECTIN1	11q23.3	Hipotricose; Onicodisplasia; Anomalias dentárias; Fenda labial e/ou palatina; Hiperqueratose palmo-plantar; Face triangular; Hipoplasia malar; Sindactilia das mãos e pés (OMIM, 2008).

---

\* (#129500 OMIM, 2017; #305100 OMIM, 2018; #614941 OMIM, 2016; #129490 OMIM, 2018; #257980 OMIM, 2015; #224750 OMIM, 2017; #225060 OMIM, 2016)

<sup>1</sup> Segundo Wright *et alli.* (2017), as DEHs podem ser divididas em dois grupos segundo o fenótipo que o indivíduo apresenta: clássica e leve. A forma clássica é caracterizada pela presença dos três sinais principais, que se tornam óbvios logo na infância permitindo desde logo diagnóstico da condição: **Hipohidrose**: a capacidade de transpirar encontra-se diminuída e em resposta a situações de elevadas temperaturas pode originar episódios de hipertermia. Em situações mais graves quando não são tratados atempadamente, podem gerar convulsões, resultando em danos neurológicos, inclusivé atraso mental (Tape e Tye, 1995 *cit. in* Visinoni 2009) ou até mesmo levar à morte (Anil *et alli.*, 2003, Segurado-Rodriguez *et alli.*, 2002 *cit. in* Bildik *et alli.*, 2012); **Hipotricose**: cabelo e os pelos tendem a ser escassos: o cabelo é fino, levemente pigmentado, de crescimento lento e a sua fragilidade excessiva pode levar à quebra, no entanto a barba, os pelos púbicos e axiais podem estar normais; **Hipodontia e outras alterações dentárias**: para além de se verificar essa ausência congénita de dentes, aqueles que se desenvolvem podem apresentar diversas alterações, nomeadamente morfológicas, estruturais e de número. Outros sinais da DEH clássica incluem: diminuição da secreção das glândulas sebáceas, pele seca e frágil, sensação de olhos secos provocada pelas alterações nas glândulas meibomianas, hiperpigmentação na região periorbital, alterações nas secreções nasais, pneumonia recorrente e sintomas semelhantes à asma relacionados com anomalias nas glândulas bronquiais, rouquidão, eczema crónico (Wright *et alli.*, 2017), ocasionalmente ausência de mamilos (Cluzeau *et alli.*, 2011), hipoplasia maxilar; queixo pequeno; altura facial reduzida e cristas supraorbitárias proeminentes (OMIM, 2009).

<sup>2</sup> A forma leve de DEH é caracterizada por manifestar de forma menos severa, algumas ou todas as características principais mencionadas na forma clássica. (Wright *et alli.*, 2017)

<sup>3,4</sup> Recentemente, foram identificadas alterações no gene WNT10A como responsáveis por várias formas autossómicas recessivas de displasia ectodérmica, agora incluídas no fenótipo das DEH, como é o caso da Displasia Odonto-Onico-Dérmica (OODD) e da Síndrome Schöpf-Schulz-Passarge (SSPS) (Cluzeau *et alli.*, 2011).

<sup>5</sup> As “síndromes de displasia ectodérmica pura” são condições que apresentam apenas sinais ectodérmicos sem alterações derivadas de outras camadas embrionárias (como por exemplo a Displasia Ectodérmica Hipohidrotica (DEH)), enquanto as "síndromes de displasia ectodérmica e malformação/complexas" apresentam, para além de sinais ectodérmicos, distúrbios de outra origem embrionária que não a ectodérmica, como é o caso da Síndrome de Displasia Ectodérmica com Fenda Labial/Palatina (CLPED1) onde o osso, derivado do mesoderma embrionário, está também afectado (National Foundation For Ectodermal Dysplasias, 2015; Visinoni, 2009).