

DISPLASIA ECTODÉRMICA – REVISÃO DA LITERATURA E RELATO DE CASOS CLÍNICOS

*Viviane Almeida Sarmento**

*Rodrigo Bomfim Tavares***

*Rodrigo Villas-Boas****

*Luciana Maria Pedreira Ramalho*****

*Antonio Fernando Pereira Falcão******

*Guilherme Andrade Meyer******

RESUMO — *Serão relatados dois casos clínicos de pacientes portadores de Displasia Ectodérmica Hipoidrótica que procuraram o Serviço de Estomatologia da Faculdade de Odontologia da Universidade Federal da Bahia (FOUFBA). As características clínicas e radiográficas, assim como o diagnóstico e a conduta, serão discutidos.*

PALAVRAS CHAVE: *Displasia Ectodérmica Hipoidrótica; Displasia Ectodérmica Anidrótica; Síndrome de Christ-Siemens-Touraine*

1 INTRODUÇÃO

O termo Displasia Ectodérmica refere-se a um conjunto heterogêneo de desordens, envolvendo os tecidos derivados

* Doutora em Estomatologia Clínica (PUCRS - Porto Alegre/RS). Prof. Adjunto (UFBA). Prof. Adjunto (DSAU/UEFS). E-mail: viviane.sarmento@terra.com.br

** Cirurgião-dentista (UFBA). E-mail:rbomfim@bol.com.br

***Cirurgião-dentista (UFBA). E-mail: rodrigovalho@yahoo.com.br

**** Prof. Adjunto (UFBA) Doutora em Estomatologia Clínica (PUC-RS). E-mail: lucianaramalho@uol.com.br

***** Prof. Adjunto (UFBA). Doutor em Radiologia Odontológica (UFPB-UFBA). E-mail: afpfalcao@hotmail.com

***** Prof. Substituto (UFBA). Mestre em Prótese (São Leopoldo Mandic – Campinas/SP). Prof. Assistente da FDC (Salvador-BA). E-mail:gui.meyer@uol.com.br

Universidade Estadual de Feira de Santana – Dep. de Saúde. Tel./Fax (75) 3224-8089 - BR 116 – KM 03, Campus - Feira de Santana/BA – CEP 44031-460. E-mail: sau@uefs.br

do ectoderma (COSKUN; BAYRAKTAROGLU, 1997). Classicamente envolve as condições nas quais, no mínimo, um dos seguintes sinais (tricodisplasia, defeitos dentários, onicodisplasia ou disidrose), mais, no mínimo, um outro sinal afetando uma estrutura de origem ectodérmica estão presentes (FREIRE-MAIA; PINHEIRO, 1984). As formas mais comuns caracterizam-se pela ausência ou defeito nos dentes, pêlos, pele, unhas, glândulas salivares e glândulas sudoríparas (PEDERSEN; HALLETT, 1994; BAKRI et al., 1995). Freire-Maia e Pinheiro (1984), no entanto, acreditam que essas doenças não são um complexo de sinais de origem puramente ectodérmica, pois muitas condições revelam uma constelação de sinais de múltiplas origens embrionárias. O nome original permanece apenas devido a considerações históricas e porque os defeitos ectodérmicos são mais severos ou mais evidentes que os demais.

A Displasia Ectodérmica pode ser transmitida com um caráter mendeliano recessivo, ligado ao sexo, ou de forma autossômica dominante ou autossômica recessiva (MURDOCH-KINCH et al., 1993). Mutações espontâneas podem também ser as responsáveis pelo aparecimento da doença (PEDERSEN; HALLETT, 1994). Cambiaghi e outros (2000) consideram que embora os indivíduos que herdaram a condição, seja através da forma recessiva ligado ao cromossomo X, ou da autossômica recessiva, apresentem clinicamente características semelhantes, a identificação da forma de transmissão é importante para que possa ser feito aconselhamento genético à família. O exame completo dos parentes dos pacientes com Displasia Ectodérmica e identificação dos portadores das formas parciais da doença na família é a forma de se esclarecer a transmissão genética naquele grupo.

A expressão fenotípica da Displasia Ectodérmica é variável. Os indivíduos afetados podem exibir uma série de características clínicas (PEDERSEN; HALLETT, 1994). As mais freqüentes anormalidades bucais incluem hipodontia e irregularidades nas formas dos dentes (BAKRI et al., 1995). Esses achados têm sido descritos tanto na dentição decídua quanto na dentição permanente (PEDERSEN; HALLETT, 1994). A hipodontia é mais comum que a anodontia. Ainda na cavidade bucal, a

xerostomia pode estar presente, devido a anormalidades nas glândulas salivares (FERREIRA e outros 1989). Os cabelos tendem a ser escassos e são muito finos, enquanto a pele é seca, devido à ausência ou diminuição do número de glândulas sudoríparas. Se hipoidrose é uma característica da desordem, intolerância ao calor é comum (PEDERSEN; HALLETT, 1994).

Em relação ao diagnóstico, em crianças com inexplicável febre duradoura e anidrose, a doença deve ser suspeitada. Em crianças mais velhas, com características clínicas completas, o diagnóstico não é difícil de ser feito. Biópsia da pele confirma a suspeita (COSKUN; BAYRAKTAROGLU, 1997).

Não há tratamento específico para a doença, além de monitorar o calor e supervisionar a dentição. Alguns procedimentos cosméticos podem melhorar a aparência do paciente. Aplicações de acetilcolina têm demonstrado ser proveitoso em alguns pacientes (COSKUN; BAYRAKTAROGLU, 1997). Davarpanah e outros (1997) descreveram um caso clínico, no qual um paciente adolescente acometido por Displasia Ectodérmica foi reabilitado com prótese fixa parcial na maxila e uma *overdenture* na mandíbula, suportada por implantes osseointegrados. Tal tratamento melhorou a função, estética e a auto-estima do paciente. Cunha e outros (2001) relataram a reabilitação através de próteses totais em um paciente de três anos de idade portador de Displasia Ectodérmica. Os pacientes com essa condição geralmente são tímidos, retraídos e complexados pela aparência anormal e a ausência de dentes. O tratamento dentário pode resgatar a auto-estima, o convívio social e a alegria de viver desses indivíduos. O tratamento instituído nesse paciente possibilitou a sua completa reabilitação estética e funcional - mastigatória e fonética. Corrêa e outros (1992) também descreveram casos nos quais pacientes com Displasia Ectodérmica receberam tratamento odontológico, incluindo ortodôntico, com a finalidade de melhorar o posicionamento dentário, para posterior colocação de uma prótese parcial removível. As próteses devem ser controladas periodicamente, sendo substituídas com o desenvolvimento dos maxilares. Tais reabilitações determinaram uma mudança no comportamento dos pacientes, que tornaram-se alegres e extrovertidos.

É recomendado que um grupo composto por um geneticista, pediatra, odontopediatra, protesista, dermatologista, otorrinolaringologista, fonoaudiólogo e psicólogo acompanhe o paciente (BAKRI et al., 1995).

1.1 TIPOS DE DISPLASIA ECTODÉRMICA

Para alguns autores, existem dois tipos de Displasia Ectodérmica: a primeira é uma forma anidrótica, chamada de Síndrome de *Christ-Siemens-Touraine*, e a segunda, hidrótica, ou a Síndrome de *Clouston* (BAKRI et al., 1995; COSKUN; BAYRAKTAROGLU, 1997). Outros autores têm especulado que essas duas condições são as formas maiores, existindo ainda outras formas clínicas (BAKRI et al., 1995).

Freire-Maia e Pinheiro (1984) descreveram e classificaram mais de cento e dezessete formas de Displasia Ectodérmica, baseados em combinações clínicas específicas e características morfológicas (PEDERSEN; HALLETT, 1994; BAKRI et al., 1995).

A forma mais comum de Displasia Ectodérmica é aquela recessiva ligada ao cromossomo X, hipodrótica (MURDOCH-KINCH et al., 1993). A Displasia Ectodérmica Anidrótica foi primeiramente descrita por Thurnam, em 1848 e depois por Darwin (ALI et al., 2000). Normalmente é transmitida por um gene recessivo ligado ao cromossomo X. O gene é transmitido pela mulher e a desordem manifesta-se em homens, caracterizando-se por completas ou parciais hipodontia, hipotricose e hipoidrose (TRAIGER, 1966; ALI et al., 2000), além de características faciais específicas (ALI et al., 2000). A hipoidrose é a característica mais marcante desse tipo de Displasia (TRAIGER, 1966). Há poucos casos de mulheres com a Displasia Ectodérmica Anidrótica relatadas na literatura (ALI, et al., 2000), porém, embora elas sejam apenas portadoras, podem mostrar características suaves (COSKUN; BAYRAKTAROGLU, 1997). Uma forma muito rara, transmitida com um caráter autossômico recessivo, tem sido descrita. As características clínicas são indistinguíveis da forma ligada ao sexo, a não ser pelo fato de que as mulheres podem apresentar a síndrome completa (ALI et al., 2000). Para Coskun, Bayraktaroglu (1997) existem controvérsias quanto a esse modo de transmissão.

A Displasia Ectodérmica Anidrótica é caracterizada pela completa falta de poros sudoríparos e glândulas sudoríparas. A falta de transpiração leva à intolerância ao calor e extremo desconforto (COSKUN; BAYRAKTAROGLU, 1997). A incapacidade de transpirar é responsável pelas mais perigosas conseqüências da desordem, isto é, risco de vida e episódios de prejuízo cerebral por hipertemia (CAMBIAGHI et al., 2000).

As unhas e dentes também mostram vários graus de hipoplasia e displasia. Adicionalmente, proeminência frontal, queixo sulcado, nariz em sela, lábios evertidos, grandes orelhas, cabelos escassos e alopecia estão presentes. Ocorrem problemas no ouvido médio e diminuição sensorial da audição. Podem ocorrer, ainda, hipodontia ou anodontia, falta de desenvolvimento alveolar e problemas no desenvolvimento do lóbulo anterior da hipófise. Os pacientes afetados com essa forma de Displasia têm secreção lacrimal reduzida e problemas conjuntivais, além de cataratas congênitas. Secreções salivares e faringeanas estão reduzidas, o que pode determinar xerostomia e disfagia e suas conseqüências. Infecções respiratórias e gastrointestinais são freqüentes devido ao desenvolvimento deficiente de glândulas mucosas, que também pode ocorrer. Outras características incluem pele lisa, seca e frágil. Finas rugas estão presentes, principalmente ao redor dos olhos (MURDOCH-KINCH et al., 1993; COSKUN; BAYRAKTAROGLU, 1997; ALI, et al., 2000).

As características histopatológicas da pele mostram uma epiderme fina e achatada com glândulas sudoríparas rudimentares ou ausentes (COSKUN; BAYRAKTAROGLU, 1997; ALI et al., 2000). A redução no número de glândulas sudoríparas é variável. Um grande número de glândulas sebáceas, porém, pode estar presente na face. As fibras colágenas e elásticas podem estar fragmentadas ou escassas (ALI et al., 2000).

Alguns casos de Displasia Ectodérmica Hipodrótica são descritos na literatura. Mathias et al. (2000) descreveram dois casos clínicos. Em um deles verificava-se, na infância, a queixa de febres constantes, de causa desconhecida. O tratamento odontológico realizado nesses indivíduos determinou uma melhora nos seus comportamentos social e psicológico.

A Displasia Ectodérmica Hidrótica, ou Síndrome de *Clouston*, é uma rara desordem autossômica dominante, caracterizada pela tríade: alopecia, unhas distróficas e hiperqueratose palmo-plantar (COSKUN; BAYRAKTAROGLU, 1997; TAN; TAY, 2000). As sobrancelhas e os pêlos do corpo podem ser escassos ou estar ausentes. As unhas são grossas e de crescimento lento, podendo ocorrer persistentes infecções. A hiperqueratose que ocorre nas mãos e pés pode ser severa. Os dentes e a face são freqüentemente normais e não há anormalidades de transpiração (TAN; TAY, 2000), apesar de Coskun e Bayraktaroglu (1997) indicarem a presença de desordens nas glândulas sudoríparas. Anormalidades oculares incluem o estrabismo, conjuntivite e catarata prematura. Outras anormalidades descritas referem-se à diminuição da audição, polidactilia e sindactilia. A maturação genital e a expectativa de vida não são afetadas. O desenvolvimento mental pode estar retardado e isso é freqüente (TAN; TAY, 2000).

George Jr. e Escobar (1984) relataram um caso de Displasia Ectodérmica Hidrótica, no qual não constataram alterações dentárias. Verificaram ressecamento da pele, particularmente nos membros superiores e inferiores, diminuição da espessura das unhas, propiciando infecções fúngicas, cabelos e pêlos finos, aumento da pigmentação da região dos antebraços próxima aos cotovelos, e hiperqueratose palmo-plantar.

Ouellet e outros (1997) descreveram quatro casos de Displasia Ectodérmica, nos quais hipodontia e alopecia eram sinais clínicos comuns. Outras alterações incluíam hipoplasia coronária do tipo conóide, afetando principalmente os incisivos permanentes, otite de repetição, asma e eczema. Dois dos acometidos eram irmãos gêmeos – uma menina e um menino – sendo que as características da síndrome eram mais evidentes no menino. Esse apresentava a forma anidrótica da doença e a menina, a forma hidrótica. Permitir uma melhor função mastigatória, melhorar a aparência, estabelecer um perfil facial correspondente à idade do paciente e corrigir a fala são funções dos profissionais de saúde. O dentista precisa estar atento durante o tratamento odontológico, porque uma elevação da temperatura corporal, devido ao estresse ou a uma climatização insuficiente, principalmente

no verão, podem provocar desconforto nesses pacientes, no consultório odontológico.

2 RELATO DE CASOS CLÍNICOS

CASO 1

JSS, 14 anos, gênero masculino, melanoderma, estudante, compareceu ao Serviço de Estomatologia da FOUFBA acompanhado de sua mãe, em dezembro de 2000, com a seguinte queixa principal: “Quero deixar meus dentes bonitos”. O paciente apresentava um laudo do Serviço de Genética do Hospital Universitário Professor Edgard Santos (HUPES), que indicava ser ele portador de Displasia Ectodérmica – Síndrome de *Christ-Siemens-Touraine*. Não existiam casos semelhantes na família, a mãe, porém, apresentava polidactilia. O paciente tinha história de pneumonia e não parecia apresentar qualquer déficit mental. No exame físico, observou-se que o paciente tinha a região frontal proeminente, nariz em sela, lábios evertidos e orelhas grandes. Não apresentava cílios ou sobrancelhas, e os cabelos eram escassos e finos (Figura 1). As unhas eram normais, mas a pele era ressecada. Era respirador bucal, apresentava língua atrofica e acusava xerostomia. Várias unidades dentárias estavam ausentes e havia retenção prolongada de unidades dentárias decíduas (Figura 2). Alguns dentes apresentavam alteração de forma e vários estavam com cárie. A radiografia panorâmica comprovou oligodontia e má-formação dentária (Figura 3). Os pais foram esclarecidos sobre a condição. Foi prescrito saliva artificial e o paciente foi encaminhado para tratamento dentário. Foram realizadas exodontias, restaurações de unidades dentárias cariadas, colocação de um aparelho disjuntor palatino e confeccionadas próteses parciais removíveis (Figura 4). O paciente continua em tratamento.

CASO 2

PVCS, 5 anos, gênero masculino, faioderma, estudante, foi levado ao Serviço de Estomatologia da FOUFBA pelos pais, em abril de 2001, porque “os dentes dele não nasceram”. Os genitores traziam um laudo da Genética Médica do Centro Médico Hospital Santo Amaro com o diagnóstico de Displasia Ectodérmica do tipo *Rapp-Hodking*. Os pais relataram que desde o nascimento o menor apresenta episódios de hipertermia, sem sudorese, além de hipossalivação. Não demonstrava qualquer anormalidade mental. No exame físico pode-se constatar pêlos escassos, claros e finos (cabelos, cílios e sobrancelhas), lábios evertidos, anidrose e oligodontia (Figuras 5 e 6). A radiografia panorâmica demonstrou a ausência de todas as unidades dentárias da mandíbula e de vários dentes superiores. Não existem outros casos na família. Os pais foram esclarecidos em relação à condição do seu filho, e o paciente foi encaminhado para reabilitação dentária.

3 DISCUSSÃO

Como descrito, os dois casos chegaram ao Serviço de Estomatologia da FOUFBA com diagnóstico estabelecido. O quadro clínico, que demonstrava alterações nas estruturas derivadas no ectoderma, como, dentes, pêlos, pele e glândulas sudoríparas e salivares, (PEDERSEN; HALLETT, 1994; BAKRI et al., 1995) era característico, o que não trazia dificuldades para o diagnóstico. As anormalidades bucais mais freqüentes, segundo Bakri e outros (1995), hipodontia e irregularidades nas formas dos dentes, estavam presentes. Os pacientes apresentavam, também xerostomia (FERREIRA et al., 1989), devido à diminuição das secreções salivares (MURDOCH-KINCH et al., 1993). Essas anormalidades facilmente detectadas pelo cirurgião-dentista, associadas a alterações nos pêlos, na pele e na face, conduzem ao diagnóstico.

Ambos os casos, além da hipodontia, exibiam hipoidrose e hipotricose, assim como algumas alterações faciais (protuberância frontal, nariz em sela, orelhas grandes e lábio evertidos) (ALI

et al., 2000). Além disso, o paciente do primeiro caso tinha história de pneumonia e sabe-se que infecções respiratórias são freqüentes nos portadores de Displasia Ectodérmica, devido à deficiência de glândulas mucosas ao longo do trato respiratório (COSKUN; BAYRAKTAROGLU, 1997).

Os dois pacientes apresentavam Displasia Ectodérmica do tipo hipodrótica ou Síndrome de *Christ-Siemens-Touraine*, que parece ser mais comum (MURDOCH-KINCH et al., 1993). Esse diagnóstico foi estabelecido devido à presença de alterações dentárias e faciais, além dos problemas nas glândulas sudoríparas, que caracterizam esse subtipo de Displasia Ectodérmica. Na Displasia Ectodérmica do tipo Hidrótica, como o próprio nome indica, problemas com as glândulas sudoríparas não existem (TAN; TAY, 2000) ou são menos freqüentes (COSKUN; BAYRAKTAROGLU, 1997), além de inexistirem anormalidades dentárias (GEORGE Jr.; ESCOBAR, 1984; TAN; TAY, 2000). No segundo caso, a história de hipertermia era freqüente. A mãe do paciente do primeiro caso apresentava polidactilia. Essa, no entanto, é uma característica mais relacionada com os casos de Displasia Ectodérmica Hidrótica (TAN; TAY, 2000).

Essa condição é mais comum no gênero masculino, como nos dois casos presentes. A ausência de outros casos na família indica uma transmissão do tipo autossômica recessiva, ligada ao sexo (MURDOCH-KINCH et al., 1993), ou devido a mutações (PEDERSEN; HALLETT, 1994).

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Após o diagnóstico da Síndrome é essencial orientar os pais ou responsáveis em relação aos problemas de falta de sudorese e necessidade de monitorar o calor. Problemas otológicos, conjuntivais, hipofisários, respiratórios e gastrointestinais precisam ser pesquisados pelos profissionais competentes. Ao cirurgião-dentista cabe tratar as anormalidades dentárias, reabilitar o paciente e controlar a deficiência de saliva e suas conseqüências. A reabilitação dentária, além de melhorar as funções mastigatória e fonética, resgatam a auto-estima e possibilitam um melhor convívio social nesses indivíduos.

ECTODERMAL DYSPLASIA – LITERATURE REVIEW AND CASE REPORT

ABSTRACT — *They will be related two cases of Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia, which patientes looked for care at the Service of Stomatology of Dental School of Bahia Federal University. Clinical and radiographic features will be discussed, also the diagnosis and treatment.*

KEY WORDS: *Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia; Anhidrotic Ectodermal Dysplasia; Christ-Siemens-Touraine's Syndrome.*

REFERÊNCIAS

ALI, G. et al. Anhidrotic Ectodermal Dysplasia (Christ-Seimens-Touraine Syndrome): case report with a review. **Ind J Med Sci**, v. 54, n. 12, p. 541-544, Dec. 2000.

BAKRI, H. et al. Clinical management of ectodermal dysplasia. **J Clin Pediatr Dent**, v. 19, n. 3, p. 167-172, Spring 1995.

CAMBIAGHI, S. et al. Clinical findings in mosaic carriers of hypohidrotic ectodermal dysplasia. **Arch Dermatol**, v. 136, p. 217-224, Feb. 2000.

CORRÊA, M. S. N. P. et al. Displasia ectodérmica hereditária: relato de caso. **Rev Fac Odontol FZL.**, v. 4, n. 1, p. 39-45, jan./jun. 1992.

COSKUN, Y.; BAYRAKTAROGLU, Z. Pathological case of the month. **Arch Pediatr Adolesc Med**, v. 151, n. 7, p. 741-742, July 1997.

CUNHA, A. M. S. R. et al. Síndrome da Displasia Ectodérmica Hereditária: um caso de reabilitação com prótese total. **PCL**, v. 3, n. 11, p. 27-32, jan./fev. 2001.

DAVAPANAH, M. et al. Dental implants in the oral rehabilitation of a teenager with hypohidrotic ectodermal dysplasia: report of a case. **JOMI**, v. 12, n. 2, p. 252-258, 1997.

FERREIRA, P. P. C. et al. Displasia ectodérmica hipoidrótica com anodontia. **Odont Mod**, v. 16, n. 4, p. 27-32, abr. 1989.

FREIRE-MAIA, N.; PINHEIRO, M. **Ectodermal dysplasias**: a clinical and genetic study. New York: Alan R. Liss, 1984.

GEORGE Jr., D. I., ESCOBAR, V. H. Oral findings of Clouston's syndrome (hidrotic ectodermal dysplasia). **Oral Surg Oral Med Oral Pathol**, v. 57, n. 3, p. 258-262, Mar. 1984.

MATHIAS, M. F. et al. Displasia ectodérmica hipohidrótica – relato de casos clínicos. **J Bras Clin Estet Odonto**, v. 4, n. 22, p. 35-40, jul./ago. 2000.

MURDOCH-KINCH, C. A. et al. Hypodontia and nail dysplasia syndrome: report of a case. **Oral Surg Oral Med Oral Pathol**, v. 75, n. 3, p. 403-406, Mar. 1993.

OUELLET, B. et al. La dysplasie ectodermique: expressions multiples d'une maladie hereditaire. **J Can Dent Assoc**, v. 63, n. 5, p. 377-381, Mai 1997.

PEDERSEN, K. E.; HALLETT, K. B. Treatment of multiple tooth ankylosis with removable prosthesis: case report. **Pediatr Dent**, v. 16, n. 2, p. 136-138, Mar./Apr. 1994.

TAN, E.; TAY, Y.K. What syndrome is this? Hidrotic ectodermal dysplasia (Clouston syndrome) **Pediatr Dermatol**, v. 17, n. 1, p. 65-67, Jan./Feb. 2000.

TRAIGER, J. Hypodontia associated with anidrotic ectodermal dysplasia. **Oral Surg Oral Med Oral Pathol**, v. 21, n. 3, p. 375-378, Mar. 1966.

ANEXOS



Figura 1 - Paciente JSS, 14 anos. Observa-se pele ressecada, ausência de cílios e sobrancelhas.



Figura 2 - Observa-se ausência de dentes, permanência prolongada de dentes decíduos e alteração de forma de dentes.



Figura 3 - Radiografia panorâmica, na qual pode-se notar ausência de dentes, permanência prolongada de dentes decíduos, alteração de forma de dentes e algumas lesões de cárie.



Figura 4 - Sorriso do paciente após reabilitação dentária.



Figura 5 - Paciente PVCS, 5 anos. Nota-se cabelos escassos e finos.



Figura 6 - Nesta fotografia pode-se observar ausência total de dentes na mandíbula e hipodontia na maxila.