

DISPLASIA ECTODÉRMICA: RELATO DE DOIS CASOS CLÍNICOS

ECTODERMAL DYSPLASIA: REPORT OF TWO CLINICAL CASES

Frederico Sampaio Neves*
Daniela Brait Silva Ladeira**
Letícia Rodrigues Nery**
Ellen Gaby Neves**
Solange Maria de Almeida***

RESUMO

A Displasia ectodérmica é uma doença rara de origem congênita, caracterizada pelo comprometimento de estruturas derivadas do ectoderma. Os indivíduos portadores de Displasia ectodérmica apresentam como sinais clínicos: hipotricose, hipohidrose e anormalidades cranianas. As manifestações orais mais frequentes são a oligodontia ou anodontia, atraso na erupção e anomalias de formas dentárias, além de hipoplasia de esmalte e deficiência no desenvolvimento do processo alveolar. O objetivo neste artigo é relatar dois casos de displasia ectodérmica, enfatizando suas características clínicas e radiográficas, bem como suas principais implicações odontológicas.

DESCRIPTORES: Displasia ectodérmica • Mutação • Genética.

ABSTRACT

The ectodermal dysplasia is a rare congenital disease characterized by the involvement of structures derived from ectoderm. Individuals who have ectodermal dysplasia have the following clinical signs: hypotrichosis, hypohidrosis and cranial abnormalities. The most common oral lesions are oligodontia or anodontia, delayed eruption and morphologic abnormality, as well as enamel hypoplasia and deficiency in the development of the alveolar process. The aim of this article is to report two cases of dysplasia, emphasizing their clinical and radiographic features, as well as their main dental implications.

DESCRIPTORES: Dysplasia, ectodermal • Mutation • Genetic.

* Doutorando em Radiologia Odontológica - FOP/UNICAMP*

** Doutora em Radiologia Odontológica - FOP/UNICAMP

*** Professora Associada – Disciplina de Radiologia – FOP/UNICAMP

INTRODUÇÃO

A Displasia ectodérmica é uma doença hereditária congênita que apresenta um extenso e complexo número de desordens definidas pelo desenvolvimento anormal de duas ou mais estruturas derivadas do ectoderma. No folheto ectodérmico, uma das três lâminas germinais presentes durante o desenvolvimento embrionário dá origem ao sistema nervoso central e periférico e a algumas estruturas como glândulas sudoríparas, cabelos, unhas e esmalte dentário (Lamartine¹, 2003).

A Displasia ectodérmica mostra-se com características bastante heterogêneas, tanto nos aspectos clínicos quanto genéticos. As formas mais frequentes são a hipohidrótica, também conhecida como Síndrome de Christ-Siemens-Touraine e a anidrótica ou Síndrome de Clouston (Bakri *et al.*², 1995).

Os vários defeitos associados com a Displasia ectodérmica hipohidrótica são dependentes de uma mutação genética, geralmente ligada ao cromossomo X, seguido da forma autossômica menos severa (Clauss *et al.*³, 2008). É uma condição rara, afetando 1:100.000 nascimentos, dos quais 90% são do sexo masculino. Eventualmente, mães de crianças com Displasia ectodérmica podem não apresentar a síndrome completa, mas por serem portadoras do gene causal, desenvolvem leves manifestações (Succi e Fontenelle⁴, 2009).

Os pacientes afetados pela Displasia ectodérmica hipohidrótica apresentam secreção lacrimal reduzida e problemas na conjuntiva ocular, além de cataratas congênitas. Infecções respiratórias e gastrointestinais também podem ocorrer em função do desenvolvimento deficiente das glândulas mucosas. As manifestações orais incluem hipossalivação e disfagia, devido à redução das secreções salivares e faríngeas (Ruschel *et al.*⁵, 2008) e ausência parcial ou completa de dentes (hipodontia e anodontia). Anomalias dentárias de forma também são muito comuns, envolvendo tanto a dentição decídua quanto a permanente (Dall'Oca *et al.*⁶, 2008), podendo afetar a estética e o convívio social do indivíduo (Ahmed e Yazdanie⁷, 2006). Na apresentação completa da síndrome,

observa-se também a presença de rugas frontais, nariz em sela, orelhas grandes, tibia proeminente e pele seca (Succi e Fontenelle⁴, 2009).

Na literatura, já foi relatado um caso de Displasia ectodérmica hipo-hidrótica no qual não foram verificadas alterações dentárias. Foi observado apenas o ressecamento de pele, diminuição da espessura das unhas, cabelos e pelos finos e hiperqueratose palmo-plantar (George e Escobar⁸, 1984).

Tais alterações, quando associadas a outras malformações, compõem as chamadas síndromes de displasia ectodérmica, como a síndrome EEC (esclerodactilia, displasia ectodérmica e lábio e/ou palato fendido), síndrome de Rapp-Hodgkin e a síndrome CHAND, principais diagnósticos diferenciais da síndrome relatada (Pineiro e Freire-Maia⁹, 1994).

O tratamento para Displasia ectodérmica consiste em fornecer uma melhor condição de vida ao paciente. Banho frio, ambiente fresco, uso de roupas leves e restrição ao esforço físico compõem o tratamento básico. Visitas regulares ao dentista são necessárias para intervenções como colocação de próteses ou implantes dentários, no intuito de preservar a função e a estética. O uso de colírio e irrigação nasal podem compensar a diminuição da secreção das glândulas envolvidas (Succi e Fontenelle⁴, 2009).

O objetivo neste artigo é relatar dois casos de Displasia ectodérmica, enfatizando suas características clínicas e radiográficas, e discutir as principais implicações odontológicas associadas a tais indivíduos.

RELATO DE CASOS

Paciente do sexo feminino, três anos de idade, compareceu a uma instituição de ensino superior para realização de uma radiografia panorâmica que tinha por finalidade a avaliação de ausências dentárias. Ao exame clínico intraoral observou-se ausência de todos os dentes decíduos; ao exame físico extraoral foi visto que a paciente apresentava cabelos esparsos, ausência de pelos nos braços e pernas, sobrancelhas ralas e hipertelorismo ocular (Figura 1).

NEVES FS
LADEIRA DBS
NERY LR
NEVES EG
ALMEIDA SM

DISPLASIA
ECTODÉRMICA:
RELATO DE DOIS
CASOS CLÍNICOS



NEVES FS
LADEIRA DBS
NERY LR
NEVES EG
ALMEIDA SM

DISPLASIA
ECTODÉRMICA:
RELATO DE DOIS
CASOS CLÍNICOS

Ao exame da radiografia panorâmica foi possível observar a presença de apenas dez dentes permanentes em formação (Figura 2), com alterações de forma nos dentes caninos.

Filha de pais não consanguíneos, com uma irmã sem alteração e sem quadro semelhante entre os familiares. O diagnóstico foi feito pelo pediatra, o qual acompanha a paciente para tratar as alterações sistêmicas. A paciente foi encaminhada ao serviço de Odontopediatria da faculdade para acompanhamento e tratamento das manifestações odontológicas.

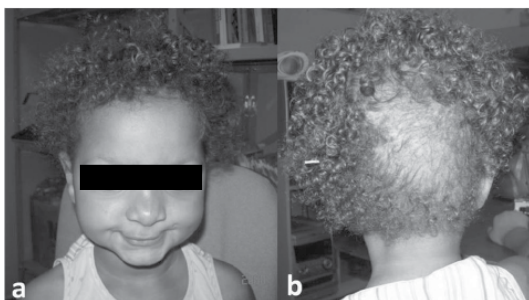


Figura 1 – (a) - Vista frontal; (b) - Vista posterior: Observamos cabelos esparsos, sobrancelhas ralas e hipertelorismo ocular.

DISCUSSÃO

Pelo fato da Displasia ectodérmica apresentar uma variedade de manifestações, observa-se ampla diversidade de sinais clínicos associados a tal desordem genética. Essa anomalia atinge diferentes órgãos originários do folheto embrionário ectodérmico, como pele, dentes, unhas, pelos, além das glândulas sudoríparas, sebáceas e salivares (Lamartine¹, 2003).

Indivíduos portadores de Displasia

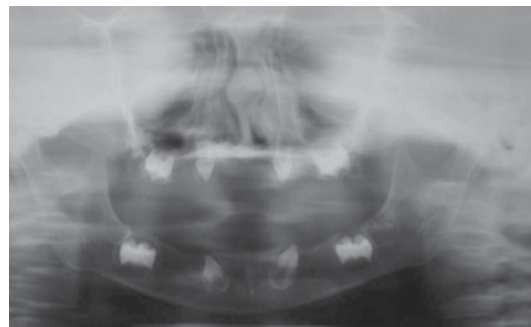


Figura 2 – Radiografia panorâmica convencional. Observamos múltiplas ausências dentárias.



Figura 3 – Vista frontal: Observa-se a frente proeminente, hipertelorismo ocular, hipotricose, além de cabelos finos e ralos.

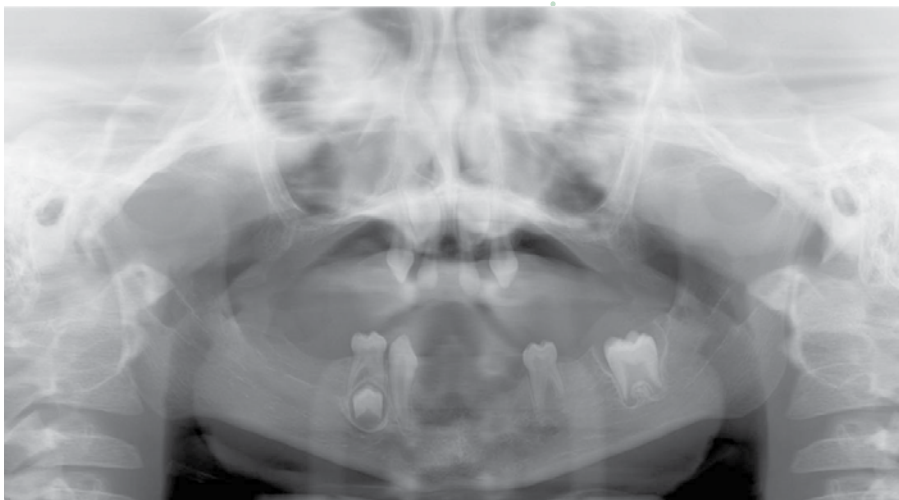


Figura 4 – Radiografia panorâmica convencional. Observam-se múltiplas ausências dentárias.





ectodérmica hipohidrótica apresentam como sinais clínicos: hipotricose, hipohidrose e anormalidades cranianas, todas observadas nos casos descritos. Esses indivíduos frequentemente exibem uma face menor que o padrão de normalidade devido à frente proeminente, além de depressão da ponte nasal e lábios afinados. Possuem ainda pele macia, seca e fina, devido à ausência de glândulas sudoríparas. Podem ainda apresentar, hiperkeratose nos pés e nas mãos (Abadi e Herren¹⁰, 2001).

As manifestações orais mais frequentes são a oligodontia ou anodontia, atraso na erupção dental, alteração de forma das unidades dentárias, hipoplasia de esmalte e deficiência no desenvolvimento do processo alveolar (Kargul *et al.*¹¹, 2001). A hipossalivação pode estar presente, devido a alterações no funcionamento normal das glândulas salivares (Sarmiento *et al.*¹², 2006).

Para ambos os casos descritos, observa-se que as características clínicas e radiográficas são compatíveis com os relatos encontrados na literatura. Portanto, com bases em tais características, pode-se sugerir o diagnóstico dos dois casos apresentados como Displasia ectodérmica hipohidrótica, porém para se concluir o diagnóstico, os pacientes foram encaminhados para realização de um estudo genético.

Tanto na dentição decídua quanto na permanente, observa-se a presença de dentes conóides, que é uma característica dessa anomalia. Os molares decíduos, sem o sucessor permanente, tendem a anquilosar (McDonald e Avery¹³, 1986). Para o segundo caso descrito neste artigo, observa-se a permanência prolongada sem o sucessor permanente da unidade primeiro molar decíduo inferior esquerdo, sugerindo um quadro de anquilose.

As agenesias extensas são raras na dentição decídua. Entretanto, nos indivíduos portadores de Displasia ectodérmica hipohidrótica este fato é evidente. No primeiro caso clínico citado neste artigo, pode-se observar tal alteração.

Na maioria das crianças, a imagem radiográfica de todos os dentes permanentes em formação, pode ser observada em ra-

diografias a partir dos cinco anos de idade. A mineralização tardia dos dentes está associada à oligodontia, uma vez que o atraso na mineralização dentária aumenta quanto maior o número de dentes ausentes (Yavuz *et al.*¹⁴, 2006). Portanto, é possível que no primeiro caso a ausência dentária possa estar superestimada devido à pouca idade da paciente, estando os dentes permanentes em estágio de mineralização tardia.

O deficiente desenvolvimento radicular dos dentes pode ser associado ao fato de essa síndrome estar relacionada ao comprometimento das estruturas de origem ectodérmica. Deve-se salientar que as estruturas radiculares são guiadas pela bainha epitelial de Hertwig, que determina a forma, o tamanho e o número de raízes dos dentes (Ruschel *et al.*⁵, 2008). Assim, essa associação poderia ser estabelecida, porém mais estudos genéticos e moleculares são necessários.

A reabilitação oral dos indivíduos portadores de Displasia ectodérmica hipohidrótica, que apresentam ausências dentárias, é um desafio devido à necessidade de uma abordagem multidisciplinar. O tratamento reabilitador protético é uma opção para esses indivíduos, que consiste na instalação de próteses totais/parciais, fixas/removíveis ou overdentures. Em indivíduos o tratamento conservador nos quais não é favorável, pode-se optar pela instalação de implantes, sejam eles dentários ou zigomáticos. A escolha do tipo de tratamento e de seu planejamento dependerá de cada caso isoladamente (Peñarrocha-Diago *et al.*¹⁵, 2004). Contudo, devido a anormalidades anatômicas associadas aos dentes ou aos processos alveolares, a reabilitação protética e/ou implantodôntica pode ser bastante complexa. Considerações adicionais com relação à idade do paciente, estágio de crescimento, deficiências anatômicas presentes associadas à perda dentária, tecido mole deficiente, existência de dentição malformada, diastemas severos e o estado psicológico devem ser levadas em conta (Sclar *et al.*¹⁶, 2009). Em pacientes muito jovens, como os relatados neste artigo, o tratamento consiste na instalação de próteses convencionais, na instrução de

NEVES FS
LADEIRA DBS
NERY LR
NEVES EG
ALMEIDA SM

DISPLASIA
ECTODÉRMICA:
RELATO DE DOIS
CASOS CLÍNICOS

higiene oral e aplicação tópica de flúor, pois nesses indivíduos o fluxo salivar pode estar reduzido.

Os pacientes foram encaminhados ao serviço de Odontopediatria da faculdade para acompanhamento e tratamento das manifestações odontológicas. No presente momento os pacientes estão sob tratamento reabilitador protético, por meio de próteses provisórias.

Manifestações clínicas da Displasia ectodérmica causam diversos problemas de ordem social e psicológica aos indivíduos afetados. O tratamento odontológico em indivíduos portadores da Displasia ecto-

dérmica pode causar profundo impacto. Na literatura têm-se pesquisas que demonstram benefícios acerca da Odontologia corretiva com relação à autoestima e bem-estar desses indivíduos. Portanto, é de extrema importância a interação do cirurgião-dentista com profissionais de outras áreas da saúde, como psicólogos, médicos e nutricionistas, para uma reabilitação completa não só da estética e da função, mas também dos aspectos psicológicos. A amplitude de sinais clínicos que o portador de Displasia ectodérmica apresenta justifica a inter-relação com todos os profissionais envolvidos na área da saúde.

REFERÊNCIAS

1. Lamartine J. Towards a new classification of ectodermal dysplasias. *Clin Exp Dermatol* 2003 Jul;28(4):351-5.
2. Bakri H, Rapp R, Hadeed G. Clinical management of ectodermal dysplasia. *J Clin Pediatr Dent* 1995 Spring;19(3):167-72.
3. Clauss F, Maniere MC, Obry F, Waltmann E, Hadj-Rabia S, Bodemer C, et al. Dento-craniofacial phenotypes and underlying molecular mechanisms in hypohidrotic ectodermal dysplasia (HED): a review. *J Dent Res* 2008 Dec;87(12):1089-99.
4. Succi IB, Fontenelle E. Case for diagnosis: (Ectodermal dysplasia: Christ-Siemens-Touraine syndrome). *An Bras Dermatol* 2009 Mar-Apr;84(2):194-6.
5. Ruschel H, Leopoldo C, Cruz F, Junior IF. Displasia ectodérmica de baixa expressividade – relato de caso. *Rev Fac Odont UPF* 2008 13(3):66-72.
6. Dall'Oca S, Ceppi E, Pompa G, Polimeni A. X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia: a ten-year case report and clinical considerations. *Eur J Paediatr Dent* 2008 Dec;9(4 Suppl):14-8.
7. Ahmed B, Yazdanie N. Hypohidrotic ectodermal dysplasia (HED). *J Coll Physicians Surg Pak* 2006 Jan;16(1):61-3.
8. George DI, Jr., Escobar VH. Oral findings of Clouston's syndrome (hidrotic ectodermal dysplasia). *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1984 Mar;57(3):258-62.
9. Pinheiro M, Freire-Maia N. Ectodermal dysplasias: a clinical classification and a causal review. *Am J Med Genet* 1994 Nov 1;53(2):153-62.
10. Abadi B, Herren C. Clinical treatment of ectodermal dysplasia: a case report. *Quintessence Int* 2001 Oct;32(9):743-5.
11. Kargul B, Alcan T, Kabalay U, Atasu M. Hypohidrotic ectodermal dysplasia: dental, clinical, genetic and dermatoglyphic findings of three cases. *J Clin Pediatr Dent* 2001 Fall;26(1):5-12.
12. Sarmiento V, Tavares R, Villas-Boas R, Ramalho L, Falcão A, Meyer G. Displasia Ectodérmica – revisão de literatura e relato de casos clínicos. *Sitientibus* 2006 34(87-100).



13. McDonald R, Avery D. Odontopediatria. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1986.
14. Yavuz I, Baskan Z, Ulku R, Dulgergil TC, Dari O, Ece A, et al. Ectodermal dysplasia: Retrospective study of fifteen cases. *Arch Med Res* 2006 Apr;37(3):403-9
15. Peñarrocha-Diago M, Uribe-Origone R, Rambla-Ferrer J, Guarinos-Carbo J. Fixed rehabilitation of a patient with hypohidrotic ectodermal dysplasia using zygomatic implants. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 2004 Aug;98(2):161-5.
16. Sclar AG, Kannikal J, Ferreira CF, Kaltman SI, Parker WB. Treatment planning and surgical considerations in implant therapy for patients with agenesis, oligodontia, and ectodermal dysplasia: review and case presentation. *J Oral Maxillofac Surg* 2009 Nov;67(11 Suppl):2-12.

Recebido em: 31/08/2010

Aceito em: 28/03/2011

NEVES FS
LADEIRA DBS
NERY LR
NEVES EG
ALMEIDA SM
DISPLASIA
ECTODÉRMICA:
RELATO DE DOIS
CASOS CLÍNICOS

