



UNIVERSIDADE ESTADUAL DA PARAÍBA
CENTRO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICA E DA SAÚDE
DEPARTAMENTO DE ODONTOLOGIA

FRANCISCO TARGINO DE ARAÚJO

DISPLASIA DO ECTODÉRMA: UMA REVISÃO DE LITERATURA

CAMPINA GRANDE - PB

2012



UNIVERSIDADE ESTADUAL DA PARAÍBA
CENTRO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICA E DA SAÚDE
DEPARTAMENTO DE ODONTOLOGIA

FRANCISCO TARGINO DE ARAÚJO

DISPLASIA DO ECTODÉRMA: UMA REVISÃO DE LITERATURA

Trabalho de Conclusão de Curso (TCC)
apresentado ao Curso de Odontologia da
Universidade Estadual da Paraíba –
UEPB como requisito para obtenção do
título de Cirurgião-Dentista.

CAMPINA GRANDE – PB

2012

FICHA CATALOGRÁFICA ELABORADA PELA BIBLIOTECA CENTRAL – UEPB

A663d Araújo, Francisco Targino de.
Displasia do ectoderma: uma revisão de literatura
[manuscrito] / Francisco Targino de Araújo. – 2012.
25 f.

Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em
Odontologia) – Universidade Estadual da Paraíba, Centro de
Ciências Biológicas e da Saúde, 2012.

“Orientação: Profa. Dra. Maria Helena Chaves de
Vasconcelos Catão, Departamento de Odontologia”.

1. Displasia ectodérmica. I. Título.

21. ed. CDD 617.042



UNIVERSIDADE ESTADUAL DA PARAÍBA
CENTRO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICA E DA SAÚDE
DEPARTAMENTO DE ODONTOLOGIA

FRANCISCO TARGINO DE ARAÚJO

DISPLASIA DO ECTODERMA: UMA REVISÃO DE LITERATURA

Monografia defendida e aprovada pela
Banca Examinadora em 22/11/2012

Prof.^a. Dr.^a. Maria Helena Chaves de Vasconcelos Catão / UEPB

Orientadora

Prof. Pedro Faria de Nóbrega/ UEPB

Examinado

Prof. José Diógenes Chaves/ UEPB

Examinador

DEDICATORIA

A meu pai que acreditou em mim trabalhou e fez com que eu chegasse até o fim dessa caminhada longa e árdua que foi o termino de meu curso, á minha esposa e companheira que esteve comigo durante todos os momentos bons e ruins, a minha filha Maria Sophia que foi o melhor presente que Deus me deu, a minha mãe que todos os dias rezou e pediu a Deus para me livrar de inimigos e dos males da terra,a meus irmãos pelo apoio recebido durante toda a caminhada que fiz até chegar o fim dessa longa caminhada dedico a todos .

AGRADECIMENTOS

A professora Maria Helena por compartilhar comigo seus conhecimentos e sua paciência de mãe.

Aos meus professores Pedro Nóbrega e Diógenes que fizeram parte de minha banca examinadora e me deram apoio moral nesse dia tão importante.

EPÍGRAFE

*“Alguns homens vêem as
coisas como são, e dizem por
quê? Eu sonho com as coisas
que nunca foram e digo:
Porque não?”*

George Bernard Shaw

RESUMO

A displasia ectodérmica é uma doença hereditária, caracterizada pelo comprometimento de estruturas derivada do ectoderma. O objetivo deste estudo foi realizar uma revisão de literatura sobre a Displasia ectodérmica, enfatizando suas características clínicas, radiográficas, sinais e sintomas assim como também suas formas de tratamentos enfatizando as principais implicações odontológicas associadas a tais indivíduos. Foi feito uma busca na base de dados da Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) utilizando os descritores: Displasia ectodérmica; Defeito Ectodérmico Congênito; Displasia Ectodérmica Anidrótica; Síndrome de Clouston; Displasia Ectodérmica Hidrótica; Aplasia Cutânea Congênita; Aplasia Congênita da Cútis. As características clínicas e sistêmicas, encontradas são hipotricose (diminuição do número de pelos) e hipohidrose (diminuição da sudorese). 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. Essas manifestações devem ser tratadas e amenizadas para que o paciente tenha uma melhor qualidade de vida, tanto funcional como social, cabendo ao cirurgião dentista uma boa parcela desse tratamento.

Descritores: Displasia ectodérmica; Defeito Ectodérmico Congênito; Displasia Ectodérmica Anidrótica; Síndrome de Clouston; Displasia Ectodérmica Hidrótica; Aplasia Cutânea Congênita; Aplasia Congênita da Cútis.

ABSTRACT

Ectodermal dysplasia is a hereditary disease characterized by impairment of structures derived from the ectoderm. The aim of this study was to review the literature on Ectodermal dysplasia, emphasizing their clinical, radiographic, signs and symptoms as well as their forms of treatments emphasizing major dental implications associated with such individuals. It was done a search in the database of the Virtual Health Library (VHL) using the following keywords: Ectodermal Dysplasia, Congenital Ectodermal Defect; anhidrotic Ectodermal Dysplasia, Clouston syndrome, Ectodermal Dysplasia Hidrónica; Aplasia Cutis Congenita, Congenital aplasia of Cutis. Clinical characteristics and systemic, are found hypotrichosis (decrease in the number of hairs) and hypohidrosis (decreased sweating). The oral manifestations are the most common oligodontia or agenesis, delayed eruption and dental anomalies forms, and enamel hypoplasia and deficiency in the development of the alveolar process. These manifestations should be treated and softened for the patient to have a better quality of life, both functionally and socially, being the dentist a good portion of this treatment.

Descriptors: Ectodermal Dysplasia, Congenital Ectodermal Defect; anhidrotic Ectodermal Dysplasia, Clouston syndrome, Ectodermal Dysplasia Hidrónica; Aplasia Cutis Congenita, Congenital aplasia cutis of.

SUMÁRIO

| | |
|-------------------------------------|----|
| 1 INTRODUÇÃO | 10 |
| 2 REVISÃO DA LITERATURA | 11 |
| 2.1 Características dentárias. | 14 |
| 3 OBJETIVO GERAL | 18 |
| 4 METODOLOGIA | 19 |
| 5 DISCUSSÃO | 20 |
| 6 CONSIDERAÇÕES FINAIS | 23 |
| REFERÊNCIAS | 24 |

1 INTRODUÇÃO

A Displasia ectodérmica é uma doença de comprometimento genético, que apresenta um longo e complexo número de defeitos definidos pelo desenvolvimento anormal de duas ou mais estruturas provenientes do ectoderma, dentre essas estruturas estão os dentes que são acometidos com anomalias de forma, número ou mesmo ausência, parcial ou total, nas duas dentições da vida seja ela decídua ou permanente.

Devido á perda tanto na função quanto na estética, o fator emocional do paciente fica abalado e por conseqüência ele vem em busca de ajuda de onde deve receber tanto cuidados odontológicos, como ser preparado junto com uma equipe multidisciplinar composta por cirurgião dentista, médico, fonoaudiólogo, fisioterapeuta, psicólogo para juntos resolverem os problemas funcionais e estéticos para recuperar a auto estima.

Historicamente, os dados que descrevem a Displasia Ectodérmica datam de Darwin, que a observou em 1838. Christ, em 1913, a definiu como um defeito congênito do ectoderma, e Weech, em 1929, impressionado pela ausência de função das glândulas sudoríparas, denominou-a de Displasia do Ectoderma Anidrótica (KUPIETZKY 1995)¹.

O termo Displasia Ectodérmica refere-se a um grupo de enfermidades hereditárias que se caracterizam por desenvolvimento defeituoso durante a embriogênese de um ou mais tecidos de origem ectodérmica (ARGENZIANO et al.,1998)²

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 (LAMARTINE, 2003)³.

O objetivo deste estudo foi fazer uma revisão de literatura de Displasia ectodérmica, enfatizando suas características clínicas, radiográficas, sinais e sintomas assim como também suas formas de tratamentos enfatizando as principais implicações odontológicas associadas a tais indivíduos.

2 REVISÃO DE LITERATURA

A Displasia Ectodérmica representa um grupo de condições hereditárias, nas quais uma ou mais estruturas anatômicas derivadas do ectoderma não se desenvolvem (NEVILLE, 2004).⁴

As DE (displasia do ectoderma) constituem um grupo de doenças genéticas nas quais ocorrem diversas anomalias nas estruturas derivadas do folheto ectodérmico (KOERNER et al., 2006).⁵

A Sociedade Nacional de Displasia Ectodérmica define essa síndrome como uma anomalia de duas ou mais estruturas do ectoderma causada por fatores genéticos, apresentando, clinicamente parcial ou completa ausência de glândulas sudoríparas e anormalidades dentais, além de outros defeitos congênitos (KARGUL et al., 2001).⁶

As displasias ectodérmicas correspondem a um grupo de enfermidades que provoca alterações na camada externa de células do embrião humano (ectoderma) durante seu desenvolvimento, comprometendo todos os seus derivados, como pele, unhas, dentes e pelos, além das glândulas sudoríparas, sebáceas, lacrimais, mucosas e salivares (ROBINSON et al., 2006).⁷

As características faciais incluem bossa frontal, ponte nasal deprimida, um rosto pequeno, e em geral, lábios protuberantes pela perda de dimensão vertical em decorrência da ausência de dentes. Tais crianças apresentam uma característica permanentemente senil (KARGUL et al., 2001).⁶

Assim, as manifestações clínicas afetam pelo menos duas dessas estruturas, como pele, anexos cutâneos, cabelos, unhas, glândulas sudoríparas e dentes (PINHEIRO et al., 1994).⁸

Existem muitas variações da Displasia Ectodérmica, e estimativas indicam que elas são mais de 120 tipos, podendo ser herdada sem qualquer um dos vários padrões genéticos, incluindo autossômico dominante, autossômico recessivo e ligado ao cromossomo X (NEVILLE, 2004).⁴

Existem mais de 170 formas variantes da síndrome, com prevalência estimada em 1 para cada 100.000 nascidos vivos, na proporção de cinco homens para uma mulher (SMAHI et al., 2001).⁹ Sendo uma enfermidade recessiva ligada ao cromossomo X, geralmente se manifesta em homens, sendo transmitida pelas mulheres (KUPIETZKY et al., 1995).¹

De acordo com Pinheiro e Maia (1984)⁸⁻¹⁰ mais de 117 formas de displasia ectodérmica já foram descritas e classificadas, com base em combinações clínicas específicas e características morfológicas (BARBARESCHI et al., 1997;).¹¹

As duas formas clássicas de divisão desta síndrome são descritas como anidrótica ou hipoidrótica e hidrótica (VIERUCCI et al., 1984).¹²

Características como oligodontia, hipoidrose e hipotricose são verificadas nos casos do tipo anidrótica. Nos casos do tipo hidrótica observam-se unhas distróficas, pelos escassos e anomalias dentárias, sem comprometimento das glândulas sudoríparas e sebáceas (MORAIS et al., 1996).¹³

As DE (displasia do ectoderma) podem ser classificadas de acordo com a produção de suor em duas formas: hidrótica em que há produção de suor, e hipoidrótica, em que a produção de suor é reduzida ou ausente (WRIGHT et al., 2009).¹⁴ Na forma hidrótica, ou síndrome de Clouston, as principais alterações encontradas são: unhas distróficas, pelos escassos e anomalias dentárias, não havendo, entretanto, comprometimento das glândulas sudoríparas e sebáceas (SARMENTO et al., 2006).¹⁵

Os sinais cardinais da DEH (displasia hipoidrótica) são: hipotricose (diminuição de cabelos), hipoidrose (diminuição na sudorese) e hipodontia (ausência congênita de alguns dentes). Algumas alterações estão presentes ao nascimento, enquanto outras só tornam-se evidentes durante a infância (WRIGHT et al., 2009).¹⁴

Freire-Maia (1971 e 1977)¹⁶ fizeram uma classificação clínico-mnemônica para as displasias ectodérmicas, com finalidade de pesquisa e para facilitar o diagnóstico diferencial e arquivamento de informações. Assim sendo, classificou as displasias ectodérmicas em dois grupos: A e B. Pertenceriam ao grupo A todas as formas de displasias ectodérmicas com defeitos em pelo menos duas estruturas relacionadas a pelos, dentes, unhas e glândulas sudoríparas, com ou sem malformações e outros defeitos tissulares, e as estruturas afetadas seriam codificadas em 1, 2, 3, 4, respectivamente, com suas 11 subdivisões. Pertenceriam ao grupo B todas as formas com defeitos em apenas uma das quatro estruturas referidas e, pelo menos, mais um defeito de origem ectodérmica, codificadas em 1, 2, 3 e 4 e pelo número 5, indicativo de outro defeito de origem ectodérmica. Esta classificação é aceita por diversos autores (BARBARESCHI et al., 1997).¹¹ As mais frequentes são a hipohidrótica, também conhecida como anidrótica ou síndrome de Christ--Siemens-Touraine e a hidrótica ou síndrome de Clouston (DHANRAJANI et al., 1998).¹⁷

Na displasia hipohidrótica, observa-se uma desordem recessiva ligada ao sexo, enquanto na hidrótica ocorre transmissão genética autossômica dominante (KUPIETZKY et al., 1995).¹ Ambas são caracterizadas pela presença da displasia em tecidos de origem ectodérmica. Os principais sinais e sintomas são febre alta, hipoplasia malar, ponte nasal achatada, columela retraída, lábios espessos e invertidos, pele periorbitária enrugada e hiperpigmentada, orelhas proeminentes de implantação baixa, pele seca finamente enrugada e hipopigmentada pelo corpo, cabelos esparsos levemente pigmentados, sobrelhas e cílios esparsos ou ausentes, anodontia ou hipodontia, com dentes muito espaçados, cônicos e pontiagudos. Classicamente, pacientes com displasia ectodérmica apresentam resposta inflamatória reduzida a processos infecciosos, infecção de repetição do trato respiratório superior, pele, tecidos moles, ossos, trato gastrointestinal, septicemia e meningite (SCHMLD et al., 2006).¹⁸

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 et al., 2009).¹⁹ Além disso, a anomalia é mais comum em homens do que em mulheres (ROBINSON et al., 2006).⁷

A diminuição do número de glândulas sudoríparas é a causa da hipoidrose (redução na capacidade de suar), acompanhada ou não da elevação da temperatura corporal (hipertermia) e da incapacidade de suportar temperaturas elevadas. A pele é lisa, fina e seca, em razão da má formação ou da ausência das glândulas sebáceas. Os pelos são finos, esparsos, secos e quebradiços, com alterações estruturais; os cabelos e supercílios são escassos ou ausentes. As anomalias faciais conferem ao indivíduo com displasia ectodérmica um aspecto característico, geralmente com bossa frontal, nariz achatado na base, orelhas malformadas, arcos supraciliares salientes e rugas ao redor dos olhos e da boca (ROBINSON et al., 2006).⁷

A prevalência na população varia de 1:10.000 a 1:100.000 nascimentos e a proporção entre os sexos é de cinco homens para uma mulher (CORRÊA et al., 1997).²⁰ A frequência da displasia é de 1:100.000 dos nascimentos masculinos. Além disso, a anomalia é mais comum em homens do que em mulheres (ROBINSON et al., 2006).⁷

2.1 Características dentárias

Nos hemozigotos, isto é, nos indivíduos masculinos afetados, a principal anormalidade é a hipodontia ou mesmo anodontia. Os incisivos, os caninos e os pré-molares, quando presentes, têm a forma cônica. Os lábios costumam ser proeminentes com a borda avermelhada indefinida e às vezes com pseudorágades presentes. A mucosa oral parece seca e em alguns pacientes a secreção salivar está diminuída. À microscopia, pode-se observar aplasia de glândulas mucosas orais. Uma grande porcentagem dos pacientes, aproximadamente 70%, apresentam doenças alérgicas, especialmente eczema e asma. Raramente pode ocorrer morte na infância devido a infecções respiratórias ou hipertemia. Esta pode ser acompanhada de convulsões (MIURA SUGAYAMA et al., 1992).²¹

Dentre as características orais, a hipodontia é a mais comum, acometendo 80% dos pacientes (DHANRAJANI et al., 1998).¹⁷ Pode ocorrer tanto na dentição decídua como na permanente, acometendo com maior frequência os incisivos e os caninos superiores. Em alguns casos mais severos, a agenesia total também pode ser observada.

As anomalias de forma são comuns principalmente sob a forma cônica (HODGES et al., 2000).²² Fluxo salivar diminuído ou boca seca é queixa comum entre os portadores de displasia ectodérmica, devido à anormalidade nas glândulas salivares (FEATHERSTONE et al., 2006).²³ Considerando as alterações bucais descritas, as crianças portadoras de displasia ectodérmica geralmente são tímidas e com a autoestima baixa (BHARGAVA et al., 2011).²⁴

Por esse motivo a reabilitação precoce é importante, pois além de devolver a função fonética e mastigatória, ainda promove equilíbrio psicológico à criança, tornando-a mais alegre e extrovertida. Além disso, o convívio social deve ser estimulado através de motivação por parte da família (SILVEIRA et al., 2011).²⁵

A displasia ectodérmica pode ser confundida, ou fazer parte de outras síndromes como a E.E. C (Ectrocactilia, displasia ectodérmica e fenda palatina) e a síndrome trico-rino-falangeal que, apesar do aspecto facial semelhante, apresenta outras características como falanges distais curtas nas mãos, deformidade das articulações Inter falangeanas e epífises com forma cônica (ALMEIDA et al., 2007).²⁶

As características histopatológicas da pele mostram uma epiderme fina e achatada com glândulas sudoríparas rudimentar e/ou ausentes (COSKUN et al., 1997).²⁷ 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).²⁸

Após o diagnóstico da displasia do ectoderma é essencial orientar os pais ou responsáveis em relação aos problemas relacionados à diminuição da sudorese e necessidade de monitorar o calor. Problemas otológicos, conjuntivais, hipofisários, respiratórios e gastrointestinais precisam ser investigados pelos profissionais competentes (FERREIRA et al., 2012).²⁹

O diagnóstico da síndrome no período neonatal é muito difícil, devido às características de cabelo esparsos, ausência dentária, bossa frontal, entre outras, serem consideradas normais nesta idade. Para os mesmos autores, o diagnóstico, baseado apenas em características faciais não é confiável até os 11 meses de vida (BSOUL et al., 2003).³⁰ O diagnóstico é essencialmente clínico e, algumas vezes, feito na infância, pois o bebê apresenta uma febre de origem obscura (ARAÚJO et al., 2001).³¹ É de extrema importância que ele seja feito precocemente para permitir os desenvolvimentos físicos, emocionais e sociais, uma vez que pacientes com essas condições, geralmente são retraídos, tímidos e complexados pela aparência anormal e a ausência dos dentes.

Uma das principais limitações encontradas pelos médicos, em relação a esta patologia, é a falta de tratamento específico. As medidas terapêuticas se concentram basicamente no controle da temperatura do paciente; utilização de ar condicionado, usar roupas leves, banhos frios, prática de exercícios apenas em ambientes frios e, até mesmo, restrição da atividade física. O uso de emolientes para pele seca é indicado. A única terapia corretiva disponível é a dentária, com a utilização de prótese, que pode ajudar na nutrição e melhorar a aparência do indivíduo (PALLER et al., 1989).³²

Ao cirurgião-dentista cabe tratar as anormalidades dentárias, reabilitar o paciente, além de controlar a deficiência da saliva e suas consequências (SARMENTO et al., 2007).¹⁴

É de extrema importância que o cirurgião dentista saiba identificar as principais características da DE, porquanto não são raros os casos de pacientes portadores dessa síndrome que chegam à clínica odontológica. Mesmo considerando que os indivíduos acometidos apresentem fácies característica, as manifestações clínicas e físicas são variáveis e estão relacionadas à heterogeneidade genética (SHIGLI et al., 2005).³³

O tratamento de um paciente com displasia ectodérmica depende da extensão do comprometimento clínico, e a complexidade deste tratamento está diretamente relacionada com o maior grau de envolvimento da enfermidade. Normalmente, o

tratamento é multidisciplinar, pois depende da integração de várias especialidades (ASSUMPCÃO et al., 1998).³⁴

O tratamento para Displasia ectodérmica consiste em fornecer uma melhor condição de vida ao paciente. O 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 pode compensar a diminuição da secreção das glândulas envolvidas (SUCCI et al., 2009).³⁵

É recomendado que um grupo composto por um geneticista, pediatra, odontopediatra, protesista, dermatologista, otorrinolaringologista, fonoaudiólogo e psicólogo acompanhe o paciente (BAKRI et al., 1995)³⁶ .

Desta forma, o tratamento odontológico destes pacientes é muito complexo e deve implicar em uma constante atuação e acompanhamento profissional, a fim de preservar e devolver o máximo de equilíbrio funcional e estético diante das condições bucais impostas pela síndrome (CANCINO et al., 2002).³⁷

A displasia ectodérmica no ponto de vista odontológico deve ser tratada de acordo com o comprometimento da arcada dentaria, podendo ser optada pelo profissional cirurgião dentista entre os seguintes tipos de tratamentos; tratamento futuro, ou seja, aguardar até a fase final da adolescência; próteses parciais removíveis ou totais; tratamento ortodôntico; alteração estética dos dentes presentes com resina composta; prótese fixa; implantes ósseo-integrados. O prognóstico desta patologia é de uma vida normal, desde que haja controle de temperatura corpórea e ambiental, porém dados mostram-nos que 30% dos meninos morrem durante os primeiros dois anos de vida por hiperpirexia e infecções respiratórias (DARMSTADT et al., 1997).³⁸

3 OBJETIVO GERAL

O objetivo deste estudo foi realizar uma revisão de literaturas sobre Displasia ectodérmica, enfatizando suas características clínicas, radiográficas, sinais e sintomas assim como também suas formas de tratamentos dando maior ênfase às implicações odontológicas associadas a tais indivíduos.

4 METODOLOGIA

O presente estudo corresponde a uma revisão de literatura acerca do objetivo traçado. Foi feita uma busca na literatura utilizando os descritores: Displasia ectodérmica; Defeito Ectodérmico Congênito; Displasia Ectodérmica Anidróica; Síndrome de Clouston; Displasia Ectodérmica Hidróica; Aplasia Cutânea Congênita; Aplasia Congênita da Cúis. A busca dos artigos foi realizada na base de dados da Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e por busca direta no Google, sendo utilizado um dos descritores citados.

5 DISCUSSÃO

O preenchimento da ficha clínica, com o histórico médico minucioso, bem como com o conhecimento sobre os sinais e sintomas clínicos e radiográficos da displasia do ectoderma é de essencial importância na formação do cirurgião dentista para diagnosticar e tratar pacientes com displasia do ectoderma, já que muitas vezes o indivíduo procura esse profissional para conseguir melhora função do seu aparelho mastigatório e por consequência uma melhor qualidade na estética e em sua vida social.

A displasia do ectoderma é uma síndrome de caráter genético que causa disfunção nas estruturas do corpo que tem origem no ectoderma, tais estruturas podem ser citadas como perda de pelos, unhas quebradiças, perda da função de glândulas sudoríparas e glândulas orais, defeitos na forma dos elementos dentais, perda da dentição total ou parcial seja ela decídua ou permanente .

A análise de um grande número de casos na literatura revela que a prevalência na população da Displasia Ectodérmica é de 1:100.000, na proporção de 5 homens para 1 mulher (KUPIETZKY et al., 1995)¹.

Em estudo realizado por Leon et al.,(2008)³⁹ o paciente apresentava a Displasia Ectodérmica do tipo Hipohidrotica ou Síndrome de Christ-Siemens-Touraine, que parece ser mais comum. O diagnóstico foi estabelecido através de exame clínico onde se observou alterações faciais, pêlos finos, claros e esparsos e ausência de sudorese (caracterizando esse subtipo de Displasia Ectodérmica). Além foi verificado uma perda da dimensão vertical e lábios proeminentes. Para realizar o diagnóstico do paciente deve-se associar as características física extra e intra orais com o padrão genético observado. Pela análise dos indivíduos afetados na família, será possível verificar que a alteração que se manifesta no paciente, é devido a apenas um gene afetado e presente no cromossomo X, recebido da mãe, já que o pai não apresentava histórico de ausência congênita de dentes na família. Assim, o gene alterado da mãe será suficiente para a manifestação da doença no filho (SILVEIRA et al., 2012).²⁵

Quanto as variações há divergência entre os autores que não concordam nos números de variações da displasia do ectoderma . Existem muitas variações da Displasia Ectodérmica, e estimativas indicam que elas são mais de 120 tipos, podendo ser herdada sem qualquer um dos vários padrões genéticos, incluindo autossômico dominante, autossômico recessivo e ligado ao cromossomo X (NEVILLE et al., 2004)⁴.

Existem mais de 170 formas variantes da síndrome, com prevalência estimada em 1 para cada 100.000 nascidos vivos, na proporção de cinco homens para uma mulher (SMAHI et al., 2001).¹⁰ Sendo uma enfermidade recessiva ligada ao cromossomo X, geralmente se manifesta em homens, sendo transmitida pelas mulheres (KUPIETZKY et al., 1995).¹ De acordo com Pinheiro e Maia (1984) mais de 117 formas de displasia ectodérmica já foram descritas e classificadas, com base em combinações clínicas específicas e características morfológicas (BARBARESCHI et al., 1997).¹² A displasia ectodérmica (DE) constitui um complexo grupo de doenças hereditárias. Existem mais de 150 síndromes, clinicamente distintas, em que a DE está presente (KOERNER et al., 2007).⁵

O tratamento de um paciente com Displasia Ectodérmica depende da extensão do comprometimento clínico, sendo que a complexidade deste está diretamente relacionada com a idade do paciente e com o grau de envolvimento pela patologia (BERGENDAL et al., 2002).⁴⁰ Também, é de longo prazo e ativo, devendo sempre ser adaptado ao crescimento e desenvolvimento infantil e principalmente, respeitando as necessidades limitações da criança (PIGNO et al., 1998).⁴¹

6 CONSIDERAÇÕES FINAIS

É de essencial importância que o paciente portador de displasia do ectoderma, tenha um diagnóstico precoce, para que não venha a sofrer tanto com os defeitos provenientes da patologia que lhe causa. Portanto, para que tenha uma melhor qualidade de vida deve ser acompanhado ainda bebê por uma equipe multidisciplinar para que essa equipe proporcione suporte, durante seu desenvolvimento tanto físico como psicossocial e que a família tente a todo custo sempre socializá-lo com outras crianças para que não se sintam só, levantando assim sua autoestima.

REFERÊNCIAS

- 1 KUPIETZKY A, HOUP T M. Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia: Characteristics and Treatment. **Quintessence Int** 1995;26:285-291.
- 2 ARGENZIANO G, et al. Case of probable autosomal recessive ectodermal dysplasia with corkscrew hair and mental retardation in a family with tuberous sclerosis. **J Am Acad Dermatol** 1998; 38(2):344-348
- 3 LAMARTINE J. Towards a new classification of ectodermal dysplasias. **Clin Exp Dermatol** 2003 Jul;28(4):351-5.
- 4 NEVILLE BW. **Patologia Oral e Maxilofacial**. 2ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2004:618-619.
- 5 KOERNER HN, BETTEGA S, MOCELLIN M. Rinite atrófica: relato de caso associado a displasia ectodérmica. **Arq Int Otorrinolaringol**. 2006; 10:1-6.
- 6 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;26(1): 5-12.
- 7 ROBINSON WM, Borges-Osório MR. **Genética para Odontologia**. Porto Alegre: Art Med Editora; 2006
- 8 PINHEIRO M, FREIRE-MAIA N. Ectodermal dysplasias: clinical classification and a causal review. **Am J Med Genet** 1994 Nov 1;53(2):153-62.
- 9 SMAHI A, COURTOIS G, RABIA SH, DOFFINGER R, BODEMER C, MUNNICH A, et al. The NF- κ B signalling pathway in human diseases: from incontinent pigment to ectodermal dysplasias and immunodeficiency syndromes. **Hum Mol Genet** 2002;11:2317-25.
- 10 MAIA, L.C.; MODESTO, A.; BASTOS, E.P.S. Tratamento multidisciplinar em portadores de displasia ectodérmica hereditária. **Revista de Odontopediatria**, v.4, n.4, p.65-74, out./dez., 1995.15.
- 11 BARBARESCHI, M. et al. Family with "pure" hair-nail ectodermal dysplasia. **American Journal of Medical Genetics**, v.72, n.1, p.91-93, Oct., 1997.
- 12 VIERUCCI S, BACCETTI T, TOLLARO I. Dental and cranio facial findings in hypohidrotic ectodermal dysplasia during the primary dentition phase. **J Clin Pediatr Dent** 1994; 18(4):291-7.
- 13 MORAIS AP, VIEIRA AR, PRIMO LSG. Displasia ectodérmica anidrótica - contribuição na odontopediatria no diagnóstico precoce. **Ped Atual** 1996; 9(3):66-70.

14 WRIGHT JT, GRANGE DK, RICHTER MK. Hypoidroticectodermal dysplasia. In: Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, Stephens K. GeneReviews [Internet]. [cited 2009 Jul 15]. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1112>

15 SARMENTO 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).

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

17 DHANRAJANI PJ, JIFFRY AO. Management of ectodermal dysplasia: a literature review. **Dental up date**. 1998;25(2):73-5.

18 SCHMLD JMP, JUNGE SA, HOSSIE JP, SCHNEIDER EM, ROOSNEK E, SEGER RA, ET al. Transient hemophagocytosis with deficient celular cytotoxicity, monoclonal immunoglobulin M gammopathy, increased T-cell numbers, and hypomorphic nemo mutation. **PEDIATRICS** 2006;117:1049-56.

19 SUCCI IB, FONTENELLE E. Case for diagnosis: (Ectodermal dysplasia: Christ-Siemens-Touraine syndrome). **An Bras Dermatol** 2009 Mar-Apr;84(2):194-6.

20 CORRÊA, M.S.N.P.; ULSON, R.C.B.; RODRIGUES, C.R.; AZEVEDO, A.M. Displasia ectodérmica hereditária: revista da literatura com relato de caso clínico. **Rev Paul Odontol**, 1997;19(1):30-4.

21 SUGAYAMA, S.M; GONZALEZ, CH. **Apresentando uma síndrome - Editado por Claudette H. Gonzalez Presenting a Syndrom Displasia Ectodérmica Hipoidrótica Hypoidroticectodermaldysplasia**, 1992.

22 HODGES, S.J.; HARLEY, K.E. Witkop tooth and nail syndrome: report of two cases in a family. **International Journal of Pediatric Dentistry**, v.9, n.3, p.207-211, Sept., 2000.

23 FEATHERSTONE JD. Caries prevention and reversal based on the caries balance. **Pediatric dentistry**. 2006;28(2):128-32.

24 BHARGAVA A, SHARMA A, POPLI S, BHARGAVA R. Prosthodontic management of a child with ectodermaldysplasia: a case report. **J Indian Prosthodont Soc**. 2010;10(2):137-40.

25 SILVEIRA, M., SANTOS, G B. **Reabilitação estético-funcional de paciente com displasia ectodérmica em idade precoce** . REV ASSOC PAUL CIR DENT 2012;66(1):42-7

26 ALMEIDA SFF, SOLARI HP. Displasia Ectodérmica, ectrodactilia e fissura lábio-palatal: manifestações oculares da síndrome em relato de caso. **Arq Bras Oftalmol** 2007;70:125-128.

- 27 COSKUN, Y.; BAYRAKTAROGLU, Z. Pathological case of the month. **Arch Pediatr Adolesc Med**, v. 151, n. 7, p. 741-742, July 1997.
- 28 ALI G, KUMAR M, VERMA R, KHAJURIA V, WADHWA MB. Anhidrotic ectodermal dysplasia (Christ-Siemens-Touraine Syndrome): case report with a review. **Indian J Med Sci** 2000;54(12):541-4.
- 29 FERREIRA, H F.; FERNANDES, B.; ARANTES, L. **Arq Odontol**, Belo Horizonte, 48(1): 47-52, jan/mar 2012
- 30 BSOUL SA, TEREZHALMY GT, MOORE WS. Ectodermal dysplasia. **Quintessence Int** 2003;34(6): 482-483
- 31 ARAÚJO BF. Síndrome da Displasia Ectodérmica Anidrótica no período neonatal – relato de caso. **J Pediatr** 2001;77:55-58.
- 32 PALLER AS. Hereditary disease of skin, hair, nails, and skin structure. In: Maldonado L, Parish B, eds. *Pediatric dermatology*. Philadelphia: Grune & Stratton; 1989. p.85.
- 33 SHIGLI A, REDDY RP, HUGAR SM, DESHPANDE D. Hypohidrotic ectodermal dysplasia: A unique approach to esthetic and prosthetic management. **J Indian Soc Pedod Prev Dent**. 2005; 23:31-4.
- 34 ASSUMPÇÃO M S JR, MODESTO A, RUSCHEL H.C, CARDOSO A.S, BATISTA P M. Displasia ectodérmica: relato de quatro casos de baixa expressividade. **J Bras Odontoped Odontol Bebê** 1998; 1(2):49-56
- 35 SUCCI IB, FONTENELLE E. Case for diagnosis: (Ectodermal dysplasia: Christ-Siemens-Touraine syndrome). **An Bras Dermatol** 2009 Mar-Apr;84(2):194-6.
- 36 BAKRI, H. et al. Clinical management of ectodermal dysplasia. **J Clin Ped Dent.**, v. 19, n. 3, p. 167-171, 1995
- 37 CANCINO MH, WEBER JB, INGENBURG H, OLIVEIRA FMA. Próteses removíveis em crianças com displasia ectodérmica hipodrótica (DEH). **RGO** 2002;50(2):111-113.
- 38 DARMSTADT .L, LANE A. Displasias ectodérmicas. In: Behrman RE, **Arq Ciênc Saúde** 2006 jan-mar;13(1):39-43

39 LEÓN B.L.T., MARTINS G.B.,MEYER G.A., SANTOS M.S., CÉSAR Y.A. Reabilitação Protética em Paciente com Displasia Ectodérmica Hipohidrótica: Caso Clínico. **Rev Port Estomatol Cir Maxilo fac**2008;49:153-158)

40 BERGENDAL B. Children with ectodermal dysplasia need early treatment. **Spec Care Dentist**_2002;22(6):212-213.3.

41 PIGNO MA, BLACKMAN RB, CRONIN RJ, JR., CAVAZOS E. Prosthodontic management of ectodermaldysplasia: a review of the literature. **J Prosthet Dent.** 1996;76(5):541-5.