

Presença de Dente Neo-Natal em Portador da Síndrome de Ellis Van-Creveld: Relato de Caso

Gustavo Jacobucci Farah*, Gustavo Zanna Ferreira**, Fabrício M. Serra e Silva***, Márcio de Moraes****

* Doutor em Cirurgia e Traumatologia Bucocomaxilofacial pela FOP-UNICAMP, Professor Adjunto da Disciplina de Cirurgia e Farmacologia do Curso de Odontologia da Universidade Estadual de Maringá, Maringá-Pr, Brasil.

**Cirurgião-Dentista, Estagiário do Serviço de Cirurgia e Traumatologia Bucocomaxilofacial da Universidade Estadual de Maringá, Maringá-Pr, Brasil.

***Doutor em Cirurgia Buco-Maxilo-Facial pela FOP-Unicamp, Professor da Disciplina de Cirurgia Buco-Maxilo-Facial-UFPI, Terezina-Pi, Brasil.

****Professor Associado da Área de Cirurgia e Traumatologia Buco-Maxilo-Facial da Faculdade de Odontologia da Universidade Estadual de Campinas- Unicamp, Campinas-SP, Brasil.

[Farah GJ, Ferreira GZ, M. Serra e Silva F, Moraes M. Presença de Dente Neo-Natal em Portador da Síndrome de Ellis Van-Creveld: Relato de Caso. Rev Port Estomatol Med Dent Cir Maxilofac 2010;51:57-60

Key-words:

Ellis Van Creveld Syndrome;
Neo natal teeth;
Chondroectodermal
Dysplasia

Palavras Chave:

Síndrome de Ellis-van Creveld;
Dente neo-natal;
Displasia condroectodérmica

Abstract: The aim of this article is go over the literature and describe a case of Ellis Van Creveld syndrome, in which the patient presented a neo-natal tooth Just-born and premature patient, female, came to the hospital of Limeira, São Paulo, and was attended by the Surgery and Maxillofacial Traumatology group from the Dentistry College of Piracicaba (FOPUNICAMP). Her main complaint was the neo-natal tooth. During the extraoral examination it was detected a tower shaped cranium, shortened limbs, lank and sparse hair, bilateral postaxial polydactyly, hypoplastic nails and heart changes. In the intraoral examination the signs included multiple labial frenum associated with gingival changes, and presence of a conic neo natal teeth. The diagnosis of Ellis van Creveld syndrome was based on the clinical and radiographic findings that included characteristics from Chondroectodermal dysplasia. It was not found any history of this syndrome in her family. Being thus, the Ellis Van Creveld Syndrome although rare, presents many characteristics that demand a multidiscipline treatment. Odontologic manifestations are there, that's why surgeons, especially dentists, must be aware of it so that their behavior can contribute for the patient well-being.

Resumo: O objectivo deste artigo é revisar a literatura e relatar um caso de Síndrome de Ellis-van Creveld, no qual o paciente apresenta um dente neo-natal. Paciente recém-nascido e prematuro, género feminino, foi atendido no hospital da cidade de Limeira-SP, pela equipe de Cirurgia e Traumatologia Buco-maxilo-facial da Faculdade de Odontologia de Piracicaba (FOP-UNICAMP), com queixa de dente neo-natal. Ao exame físico extra-bucal apresentava crânio em forma de torre, membros encurtados, cabelos finos e esparsos, polidactilia pós-axial bilateral, unhas hipoplásicas e alterações cardíacas. Ao exame físico intra-bucal os sinais de anomalia incluíam múltiplos freios labiais associados a alterações gengivais, e presença de dente neo-natal com formato cónico. O diagnóstico de síndrome de Ellis-van Creveld foi baseado nos achados clínicos e radiográficos que incluíam características da displasia condroectodérmica. Entretanto, não foi encontrada história familiar de manifestação desta síndrome. Sendo assim, a Síndrome de Ellis-van Creveld apesar de rara apresenta várias características que exigem tratamento multidisciplinar. Como as manifestações odontológicas estão presentes, o médico dentista deve estar atento para que sua conduta possa contribuir para o acompanhamento e bem-estar do paciente.

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Ellis-van Creveld (EVC) ou Displasia Condro Ectodérmica é uma displasia esquelética autossômica recessiva, mapeada como uma mutação no cromossoma 4pl6⁽¹⁾, que foi descrita em 1940 por Ellis e van Creveld como uma tetrade de condrodisplasia, displasia ectodérmica, polidactília e problemas cardíacos congénitos⁽²⁾, e além tetrade que consti-

Correspondência para:

Gustavo Jacobucci Farah
E-mail: gujfarah@uol.com.br

tuem os sintomas clássicos, um grande espectro de manifestações clínicas podem estar presentes^[3].

A condrodisplasia é a característica mais comum e afecta os ossos tubulares^[3]. Ela ocorre devido a um defeito na ossificação, promovendo um atraso nos centros de ossificação primários e uma aceleração nos centros secundários, resultando em baixa estatura com encurtamento progressivo das extremidades distais.

Polidactilia é outra característica comum vista como uma pós-axial hexadactilia das mãos, embora isto possa estar ausente^[4]. A displasia ectodérmica está presente em 70% dos pacientes, manifestando-se através de cabelos esparsos, unhas distrópicas, malformações dentárias e ausência do sulco gengival^[5].

Os defeitos cardíacos congénitos estão presentes em 60% dos pacientes e incluem único átrio, defeito nas válvulas mitral e tricúspide, ductos patentes, defeitos no septo ventricular e auricular e síndrome cardíaca hipoplástica esquerda. Além disso, a presença de defeitos cardíacos congénitos parece ser o maior determinante para longevidade dos casos^[6].

A EVC é uma doença rara e aproximadamente 150 casos foram descritos na literatura deste seu primeiro relato em 1940^[7]. O diagnóstico clínico é baseado na observação destes sintomas e manifestações descritas e reforçada pelas características esqueléticas.

O diagnóstico definitivo é molecular, baseado nas mutações genéticas para os genes EVC e EVC 2 pelo sequenciamento directo^[7].

O tratamento é multidisciplinar é defendido, envolvendo um geneticista clínico, cardiologista, pneumologista, ortopedista, urologista, terapeuta físico e ocupacional, médico dentista, psicólogo, pediatra e neuro-pediatra para promover um acompanhamento e reabilitação em muitos casos^[8].

O objectivo deste artigo é fazer uma revisão da literatura e relatar um caso de Síndrome de Ellis-van Creveld.

CASO CLÍNICO

Paciente recém-nascido e prematuro, género feminino, foi atendido no hospital da cidade de Limeira-SP, pela equipe de Cirurgia e Traumatologia Buco-maxilo-facial da Faculdade de Odontologia de Piracicaba (FOP-UNICAMP), com queixa de dente neo-natal. Ao exame físico extra-bucal apresentava crânio em forma de torre, membros encurtados, cabelos finos e esparsos (Figura 1A e B), poli-

dactilia pós-axial bilateral, unhas hipoplásicas com forma de colher (Figura 2A e B) e alimentando-se via sonda nasogástrica, pois havia dificuldade de alimentação. Também apresentava alterações cardíacas.

Ao exame físico intra-bucal os sinais de anomalia incluíam múltiplos freios labiais associados a alterações gengivais, e presença de dente neo-natal com formato cónico.

O diagnóstico de síndrome de Ellis-van Creveld foi baseado nos achados clínicos e radiográficos que incluíam características da displasia condroectodérmica (baixa estatura, anomalias dentárias, alterações nos freios labiais, polidactilia e defeitos cardíacos, que incluíam defeito nas válvulas mitral e tricúspide.

Entretanto não foi encontrada história familiar de manifestação desta síndrome.

Nossa conduta foi remoção do dente neo-natal com gaze, pois o mesmo não tinha formação completa de raiz e estava em avançado estágio de esfoliação e portanto, havia risco da criança aspirá-lo (Figura 3). Após este procedimento demos alta a paciente para que a clínica médica pudesse continuara acompanhá-la.



Figura 1 - Aspecto extra-oral da paciente apresentando crânio em formato de torre, membros encurtados, cabelos finos e esparsos, baixa estatura. Além disso, observa-se a sonda nasogástrica por onde a paciente alimentava-se.



Figura 2 - Ao exame das mãos observa-se polidactilia pós-axial e unhas hipoplásicas em formato de colher.



Figura 3 - Aspecto do dente neo-natal após ser removido.

DISCUSSÃO

O primeiro caso de Síndrome de Ellis-van Creveld (displasia condroectodérmica) foi descrito por McIntosh em 1933, mas somente em 1940 ela foi definida como uma síndrome por Ellis e van Creveld^[2].

A Síndrome de EVC é uma patologia extremamente rara, tendo prevalência menor que 0,1 por milhão de nascimentos^[9], afectando com maior frequência o povo Amish da cidade de Lancaster, no Estado da Pensilvânia, Estados Unidos. A incidência nesse grupo é relatada ser aproximadamente de cinco para cada mil nascimentos. Estima-se que 30% da população Amish possuem em seus genes a herança responsável pela displasia.

A síndrome de EVC é uma desordem herdada através de uma transmissão autossómica recessiva que tem sido descrita em famílias com história de consanguinidade^[10].

Nosso paciente não apresentava história familiar desta desordem e também não foi relatado história de consanguinidade familiar, conforme descrito por Alvarez-Borja^[11].

O paciente do nosso caso apresentava as quatro características que caracterizam esta síndrome que são condrodysplasia, polidactilia, displasia ectodérmica e alterações cardíacas congénitas. Entretanto, a apresentação clínica é variável, e o espectro completo pode ser carente de algo em alguns pacientes em particular.

Os principais diagnósticos diferenciais para a síndrome de EVC incluem Displasia de Jeune, Síndrome de Mackusick-Kaufman e Síndrome de Weyers^[7].

O diagnóstico da síndrome de Ellis-van Creveld é eminentemente clínico. A necessidade de exames complementares, como os radiológicos, de função cardíaca e laboratoriais, impõe-se à medida que são encontradas as alterações no exame físico^[12]. Entretanto, o diagnóstico definitivo é mole-

cular, baseado nas mutações genéticas para os genes EVC e EVC 2 pelo sequenciamento directo^[7].

A condrodysplasia é o sinal clínico mais consistente, consistindo em um defeito na ossificação, resultando em baixa estatura, membros curtos com impressionante diferença entre as extremidades distais e proximais^[3]. Dentre os achados clínicos, o nanismo desproporcional com membros curtos é caracterizado por antebraços, mãos e pés estarem mais envolvidos que os segmentos proximais dos membros (acromesomelia). O encurtamento é mais proeminente nas partes distais dos membros^[12].

Os pacientes também apresentam ombros arqueados, tórax estreito com pectus excavatum ou peito escavado - que caracteriza-se por uma depressão do esterno e costelas na frente do tórax -, lordose lombar, genu valgum - que é uma deformação do membro inferior caracterizada por um desvio para fora da fossa, com saliência do joelho para dentro e projecção do pé para fora - e mãos e pés largos com dedos com formato de salsicha. Os padrões radiográficos essenciais incluem progressivo encurtamento dos segmentos distais, e generalizada espessura dos ossos^[11].

A polidactilia é universal na síndrome de Ellis-van Creveld e, geralmente, é pós-axial, acometendo mais frequentemente o lado ulnar das mãos. Os pés são menos afectados. A sindactilia é vista em alguns casos e pode ocorrer com fusões cárpicas e alterações no formato das falanges^[9].

A displasia ectodérmica é caracterizada por anormalidades das unhas, dos cabelos e dos dentes. As unhas são pequenas, hipoplásicas e distróficas, tendendo a ter forma de colher. Nas radiografias das mãos podem-se evidenciar epífises cónicas da falange média, falanges média e distal mais curtas que as proximais, fusão capitato-hamato.

Nas radiografias da pelve pode-se evidenciar uma peculiar espícula óssea acetabular, originando-se da cartilagem trirradiada^[13]. No caso clínico descrito o paciente apresentava unhas com formato de colher, cabelos finos e dispersos sendo compatíveis com tais características.

Alterações odontológicas, tais como dentes pontiagudos, distróficos ou ausentes, são frequentemente encontradas nessa síndrome. A dentição alterada pode estar presente desde o nascimento^[9], corroborando com nosso caso clínico em que o paciente apresentava dente neo-natal.

Os defeitos cardíacos estão presentes em 50 a 60% dos pacientes. Um átrio usual e um canal átrio-ventricular persistente são as manifestações cardíacas mais comuns.

Além disso, defeitos na protecção endo cardial têm sido descritos como ductos arteriais patentes, defeitos no septo ventricular e no septo auricular^[3].

O prognóstico clínico é directamente relacionado ao quadro cardio-respiratório do paciente com essa síndrome, sendo frequentemente necessário o tratamento cirúrgico para a correcção da malformação cardíaca¹².

O tratamento multidisciplinar é defendido, envolvendo um geneticista clínico, cardiologista, pneumologista, ortopedista, urologista, terapeuta físico e ocupacional, médico, psicólogo,

pediatra e neuro-pediatra para promover um acompanhamento e reabilitação em muitos casos⁶.

A Síndrome de Ellis-van Creveld apesar de rara apresenta várias características que exigem tratamento multidisciplinar.

Como as manifestações odontológicas estão presentes, o médico dentista deve estar atento para que sua conduta possa contribuir para o acompanhamento e bem-estar do paciente.

BIBLIOGRAFIA

- 1 - Polymeropoulos MH, Ide SE, Wright M, Goodship J, Weissenbach J, Pyeritz RE, Da Silva EO, Ortiz de Luna RI, Francomano CA, The gene for the Ellis-van Creveld syndrome is located on chromosome 4p16. *Genomics* 1996; 35: 1-5.
- 2 - Ellis RW, van Crefeld S: A syndrome characterized by ectodermaldysplasia, polydactyly, chondrodysplasia and congenital morbuscardia. *Arch Dis Child* 1940; 15:65.
- 3 - Goor D, Rotem Y, Friedman A, Neufeld HN. Ellis-van Creveld syndrome in identical twins. *Br Heart J* 1965; 27:797-804.
- 4 - Keizer DPR, Schilder JH. Ectodermal dysplasia, achondrodysplasia and congenital morbus cordis. *Am J Dis Child* 1951; 82:341-344.
- 5 - Mitchell FN, Waddell WW Jr. Ellis-van Creveld syndrome: report of 2 cases in siblings. *Acta Paediatr* 1958; 47:142-151
- 6 - Digilio M, Marino B, Ammirati A, Borgaza U, Giannotti A, Dallapiccola B. Cardiac malformations in patients with oral-facial-skeletal syndromes: clinical similarities with heterotaxia. *Am J Med Genet* 1999; 84:350-356.
- 7 - Baujat G, Le Merrer M. Ellis-Van Creveld syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2007; 2:27.
- 8 - Kurian K, Shanmugan S, Harsh Vardat T, Siddharth G. Chondroecthodermal dysplasia (Ellis van Creveld syndrome): a report of three cases with review of literature. *Indian J Dent Res* 2007; 1:18.
- 9 - Tachdjian M. *Pediatric Orthopaedics*, 2a ed. Manole:São Paulo; 1995.
- 10 - Da Silva EO, Janovitz D, de Albuquerque SC. Ellis-van Creveld syndrome: report of 15 cases in an inbred kindred. *J Med Genet* 1980; 17:349-56
- 11 - Alvarez-Borja, A. Ellis-Van Creveld syndrome. Report of two cases. *Pediatrics* 1960; 26: 301-9.
- 12 - Pinto Jr SC, Lammel C, Kim JH, Borges JLP. Displasia condroectodérmica (síndrome de Ellis-van Creveld): relato de dois casos. *Rev Bras Ortop* 2003; 38: 357-61.
- 13 - Lovell, Winter. *Pediatric Orthopaedics*, 4th ed. Lippincott-Raven: Philadelphia, 1996.