
MANIFESTAÇÕES ORAIS DA DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA

Adão Pereira*, José António Pereira**,
Maria Purificação Tavares*, Américo Afonso*

RESUMO: Os autores apresentam uma revisão das manifestações clínicas da displasia ectodérmica hipohidrótica, um síndrome que, a nível oral, se acompanha de oligodontia e hipodontia e, mais raramente, de anodontia. Os autores valorizam a reabilitação protética destes doentes dos pontos de vista funcional, estético e psicológico.

ABSTRACT: The authors present a review of the clinical manifestations of the hypohidrotic ectodermal dysplasia, a syndrome which at oral level, is accompanied by oligodontia and hypodontia and more rarely by anodontia. They attribute great value to prosthetic rehabilitation of these patients from a functional, aesthetic and psychological point of view.

Palavras-chave: Displasia Ectodérmica, Displasia Ectodérmica Hipohidrótica, Hipodontia, Oligodontia, Anodontia, Reabilitação Protética

Key-words: Ectodermal Dysplasia, Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia, Hypodontia, Oligodontia, Anodontia, Prosthetic Rehabilitation

Pereira A e Col. Manifestações orais da displasia ectodérmica hipohidrótica. Rev. Port. de Est. e Cir. Maxilofac. 1995; Vol. 36 (1):25-30

1. INTRODUÇÃO

A expressão “displasia ectodérmica” é geralmente usada para classificar aqueles síndromes em que, no mínimo, se verifica a existência simultânea de duas das seguintes condições: cabelo anormal (tricodisplasia), dentes anormais ou ausentes (hipodontia, oligodontia ou anodontia), unhas anormais (onicodisplasia) e glândulas sudoríperas anormais ou ausentes (dishidrose ou anidrose) (1). As displasias ectodérmicas podem

apresentar-se, pois, com um grande polimorfismo ou graus variáveis de anomalias clinicamente observáveis. Entendemos desde já sublinhar que, embora a expressão “displasia ectodérmica anidrótica”, usada pela primeira vez por Weechal, em 1929, tenha sido usada posteriormente por diversos autores (2-7), a expressão “displasia ectodérmica hipohidrótica” é aquela que, em geral, tem mais propriedade pois, só muito raramente, a pele apresenta anidrose (8).

A displasia ectodérmica hipohidrótica é uma doença relativamente rara e que se caracteriza clinicamente por malformações dos derivados do folheto ectodérmico do embrião que se traduzem, em geral, por anidrose, hipotricose e hipodontia

* Docente da Faculdade de Medicina Dentária da Universidade do Porto

** Médico Dentista

MANIFESTAÇÕES ORAIS DA DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA

ou anodontia (2-5, 9-11). Todavia, e como sublinha Nunes da Silva, (6) esta triade sintomática pode acompanhar-se de outras alterações relacionadas com o envolvimento de diversas estruturas com a mesma origem embriológica, designadamente das unhas, da pele, das glândulas sebáceas, das glândulas mucosas do aparelho respiratório, das glândulas lacrimais, da íris e do sistema nervoso central.

Admitiu-se que a forma completa do síndrome era recessiva e ligada ao sexo, sendo portanto os indivíduos do sexo masculino os únicos atingidos e as mulheres apenas transmissoras da afecção (6). Todavia, formas subclínicas e mais raramente formas clínicas têm sido observadas no sexo feminino, como em dois casos que recentemente tivemos oportunidade de observar e que serviram para ilustrar o texto deste artigo de revisão. A displasia ectodérmica hipohidrótica tem sido observada, com efeito, em ambos os sexos, embora predomine no sexo masculino em relação com o modo de transmissão mais frequentemente observado (7).

A displasia ectodérmica hipohidrótica apresenta-se com múltiplas manifestações clínicas que lhe conferem grande importância em Medicina Geral e Medicina Dentária. As manifestações orais traduzem-se, essencialmente, por anomalias dentárias de número (anodontia ou hipodontia) (Fig. 1-4) e de forma, (Fig. 5) as quais podem atingir a dentição decídua e a dentição permanente (7). Estas manifestações dentárias influenciam desfavoravelmente o doente dos pontos de vista funcional, estético e psicológico (1).



Fig. 1 — Caso clínico com ausência de múltiplas peças dentárias.



Fig. 2 — Ortopantomografia dentária do caso clínico da figura anterior, onde é confirmada a ausência dos 4 dentes incisivos inferiores, incisivos laterais superiores, caninos, pré-molares e segundos molares permanentes.



Fig. 3 — Outro caso clínico onde se observa a ausência de alguns dentes decíduos e permanentes.



Fig. 4 — Ortopantomografia do caso clínico da figura 3, onde se confirma a ausência de peças dentárias decíduas e permanentes.



Fig. 5 — Alteração da morfologia dos incisivos centrais superiores permanentes.

2. CONSIDERAÇÕES GENÉTICAS

A displasia ectodérmica hipohidrótica é uma afecção hereditária com diversas formas de apresentação. A forma mais frequente (de 1 a 7 por 10.000 recém-nascidos) é o síndrome de Christ-Siemens-Touraine, em que as lesões cutâneas se associam a alterações faciais características e hipodontia ou, mais raramente anodontia. Aliás, as anomalias dentárias surgem ainda no raríssimo síndrome de Basan ou de Jorgenson (neste caso com anomalias das unhas e ausência de dermatoglifos), no síndrome de Hay-Wells (12 doentes ao todo, com lesões palpebrais e das unhas), como reflexo da dismorfia facial do tipo Settleis (8 doentes), e também no tipo Naegeli (duas famílias), no tipo Passarge (40 casos descritos), e no tipo Rapp-Hodgkin (algumas dúzias de doentes), mas pouco notória na displasia associada a quisto supra-renal (uma família com simples atrazo do desenvolvimento dentário) ou associada a distrofia macular (uma dezena de casos). Mesmo a forma hidrótica rara (síndrome de Jacobsen), de hereditariedade autossómica dominante, merece aqui ser incluída porque a separação dos dois grupos é pouco clara, com número muito variável de glândulas sudoríperas.

A identificação correcta do quadro apresentado por cada doente é indispensável para o aconselhamento genético porque os síndromes de Basan e de Naegeli são autossómicos dominantes, os de Hay-Wells, Rapp-Hodgkin e o associado a quisto supra-renal também, mas de expressão variável

(12). Nos familiares dos doentes com estes últimos síndromes o exame clínico deve ser muito minucioso para despistar portadores de genes. Entretanto, os síndromes de Settleis, Passarge e o associado a distrofia macular são autossómicos recessivos, pelo que nos portadores é eventualmente possível observar um efeito de dose. Esta situação também pode ser observada na forma mais frequente, de Touraine, de hereditariedade recessiva, autossómica ou ligada ao cromossoma X, se bem que, para Sybert, as provas não sejam convincentes. A associação a malformações do sistema nervoso central é muito rara (13). Maciel e col. (2) apresentaram recentemente um caso clínico com possível neuropatia sensorial associada.

O diagnóstico pré-natal só é possível por exame ultra-estrutural da biópsia da pele do feto. Assim, a impossibilidade de prevenção correcta, por identificação da doença no embrião, torna ainda mais importante o exame clínico-genético da família. Apenas no síndrome de Touraine (e só na forma ligada ao cromossoma X), o estudo molecular da zona onde se situa o gene, Xq 11-21.1, com sondas RFLPs e genes vizinhos, permite o diagnóstico pré-natal com eficácia (14-16).

O facto de uma mutação (tabby) no ratinho de um gene situado também no cromossoma X produzir alterações similares às do síndrome de Touraine (17,18) permite utilizar um modelo animal ideal para a análise patogénica e terapêutica desta doença.

3. MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS GERAIS

Na displasia ectodérmica hipohidrótica, o sexo feminino é o portador do gene mas as alterações manifestam-se no sexo masculino (8,19-21). Todavia, a doença pode apresentar no sexo feminino uma expressão ligeira sob a forma de hipodontia ou uma redução pouco acentuada nas glândulas sudoríperas (19). A expressividade clínica da doença é sempre mais acentuada no sexo masculino.

Os doentes com displasia ectodérmica hipohidrótica apresentam logo nas primeiras fases da vida, em consequência da sua incapacidade de sudação, episódios de hiperpirexia como resposta ao calor do ambiente (22,23).

As características clínicas encontradas mais frequentemente são as seguintes: bossas frontais acentuadas, nariz em sela de montar com a base

MANIFESTAÇÕES ORAIS DA DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA

achatada, lábios salientes, pele seca, cabelo raro e fino, sobrancelhas e pestanas raras ou ausentes, secreção lacrimal reduzida e, algumas vezes, hiperqueratose da palma das mãos e da planta dos pés (8,19,24-27).

O desenvolvimento do terço superior da face é mais acentuado com achataamento do terço médio e, sobretudo, do terço inferior. Os olhos apresentam-se frequentemente muito afastados e as fendas palpebrais podem apresentar uma obliquidade mongolóide (7). O sulco lábio-mentoniano pode apresentar-se muito acentuado (7).

Ocasionalmente pode verificar-se hipoplasia ou mesmo ausência das glândulas mamárias e dos mamilos como ainda distrofia ungueal (6).

A pele é fina, pouco pigmentada e seca não só em consequência da hipohidrose ou anidrose mas também em consequência da falta de glândulas sebáceas (28). Uma pele com estas características resiste mal ao frio e pode apresentar alterações, inclusivé de carácter eczematiforme, mais particularmente localizadas nas zonas de fricção (7).

Microadenomas cutâneos em número muito variável e do tamanho de grãos de milho podem algumas vezes ser observados principalmente na face e nas nádegas. São devidos a uma hiperplasia das glândulas sebáceas associadas a um folículo piloso rudimentar (30).

A sindactilia e a polidactilia têm sido raramente observadas (Biache, cit. por Artis et al. (7)).

A calvície total foi algumas vezes observada em adultos (4). O sistema piloso das axilas e do púbis está diminuido mas a barba e o bigode são normais, em geral (29).

4. MANIFESTAÇÕES ORAIS

As manifestações orais da displasia ectodérmica hipohidrótica mais frequentemente encontradas são de natureza dentária e caracterizam-se por anomalias de número (anodontia ou hipodontia) e de forma (dismorfoses), podendo ser atingidas a dentição decidua e a dentição permanente. Nas formas mais ligeiras de hipodontia apenas se verifica a ausência dos dentes do fim de série (7). A anodontia total bimaxilar é extremamente rara (7).

A hipodontia assume, em geral, um aspecto mais grave ao nível da mandíbula e, quase sempre, associa-se a uma dismorfose dentária (dentes de lobo). Os incisivos e os caninos apresentam

uma forma conóide e as cúspides dos molares são pontiagudas.

As anomalias dentárias podem reflectir-se em alterações da oclusão. Uma diminuição da dimensão vertical (DVO) é frequente e pode causar perturbações fisiológicas dos músculos mastigadores com modificação do aspecto facial: protrusão dos lábios e sulco lábio-mentoniano mais acentuado.

No sentido sagital, a ausência de intercuspidação favorece o deslizamento da mandíbula e, no sentido frontal, podem observar-se desvios laterais (7).

Situações de hipossalacia podem ser encontradas, sendo responsáveis por uma sensação de boca seca e dum certo grau de disfagia e de ageusia (7).

Outras alterações orais tem sido ainda referidas, designadamente: macroglossia (Biache, cit. por Artis et col (7); fenda palatina (Biache, cit. por Artis et col (7), ausência do freio da língua (30) e perleche bilateral (7).

5. EVOLUÇÃO E COMPLICAÇÕES CLÍNICAS

As complicações clínicas da displasia ectodérmica hipohidrótica são muito mais graves na infância que na idade adulta, tendo sido referida uma mortalidade de 30% nas crianças (31). Os acessos hipertérmicos e as complicações respiratórias constituem as complicações clinicamente mais importantes nas primeiras idades. Os acessos hipertérmicos desaparecem espontâneamente ou com um tratamento sintomático mas, quando a temperatura ambiente é demasiado alta ou existe uma afecção febril, pode instalar-se um estado convulsivo de que podem resultar sequelas neurológicas (29,32). A ausência de glândulas mucosas ao nível do aparelho respiratório (mucosa oral, faringe, traqueia e brônquios) constitui um factor de agravamento das complicações respiratórias, as quais se traduzem geralmente por broncopneumonias de repetição, rino-faringites, otites e laringites (7). Situações de asma foram referidas em 65% dos casos (31).

Conjuntivite crónica com evolução para queratite e suas sequelas e ainda blefarite têm sido observadas (7).

Certo grau de atraso intelectual e de desenvolvimento físico e ainda alterações da fonação e da audição têm sido referidas (7).

6. CONSIDERAÇÕES TERAPÊUTICAS

O tratamento da displasia ectodérmica hipohidrótica é apenas sintomático, constituindo a ausência ou a diminuição da sudação um dos principais problemas ao causar um menor grau de tolerância ao calor do ambiente, principalmente durante as primeiras idades. A hipertermia deve ser prevenida evitando-se a exposição da criança ao sol e a banhos frequentes durante o verão, quando a temperatura ambiente é mais elevada. A prescrição de óleo de amêndoas doces pode estar indicada para reduzir a secura da pele (33).

A doença repercute-se, geralmente, de maneira muito desfavorável do ponto de vista psicológico em relação à criança e aos pais. Trata-se de um aspecto que se reveste da maior importância quando se estabelece o plano de tratamento. Todas as medidas destinadas a assegurar um desenvolvimento psico-afectivo tão normal quanto possível, devem constituir uma preocupação com o objectivo de se proporcionar à criança uma adequada inserção social (30). Assim, a restauração da dimensão vertical por meio de aparelhos protéticos, deve-se ter em consideração o mais cedo possível como objectivo de melhorar a estética, restaurar-se a função e restabelecer o equilíbrio neuro-muscular (7). Durante muito tempo, a extracção dos dentes existentes e a confecção de próteses completas constituiu uma atitude terapêutica muito corrente (7) mas hoje de modo algum pode justificar-se, tanto mais que o desenvolvimento da técnica do ataque ácido permite obter restaurações conservadoras altamente satisfatórias dos pontos de vista funcional e estético. A combinação dum tratamento protético com um tratamento operatório conservador permite resolver muito satisfatoriamente um grande número de casos. Um tratamento ortodôntico prévio pode tornar-se necessário.

Durante os períodos da dentição temporária e da dentição mista, a substituição relativamente frequente das próteses removíveis é, obviamente, necessária em função da erupção de novos dentes (fig. 6). A prótese fixa apenas está indicada na idade adulta, podendo ser unitária ou comportar vários elementos (34).

A cirurgia maxilar e a implantologia podem, em alguns casos, estar indicadas (35). Nas crianças, a utilização de próteses removíveis constitui sempre, obviamente, a melhor opção.



Fig. 6 — Prótese Parcial Removível inferior provisória para melhorar aspecto funcional e estético do doente.

A instituição de medidas de prevenção, embora as crianças tenham uma menor susceptibilidade à cárie dentária por falta de áreas retentivas da placa bacteriana, tem a maior importância (higiene oral, controlo dietético e consultas dentárias periódicas).

A inexistência dum tratamento causal reforça a importância do aconselhamento genético.

BIBLIOGRAFIA

1. GOEPFERD J, CARROL CE: "Hypohidrotic ectodermal dysplasia: a unic approach to esthetic and prosthetic management". *JADA*, 1981; 102:867-869.
2. MACIEL I et al: "Displasia ectodérmica anidrótica (com neuropatia sensorial associada?) — a propósito de um caso clínico". *Arquivos de Medicina*, 1988; 2(1):85-88.
3. BEZZI M et al: "Anhidrotic ectodermal dysplasia in females". *Minerva Ped*, 1982; 2:525-526.
4. ROUYSSEY M et al: "La displasie ectodermique anhidrotique — a propos de trois familles — les cheveux anormaux, signe de heterozigote?". *J Genet Hum*, 1983; 31:279-293.
5. MOREAU GL, TERRISE JP: "Un cas de displasie ectodermique anhidrotique chez trois frères. Problème odontologique". *Act Odonto-Stom*, 1983; 143:466-467.
6. DA SILVA N: "Displasia ectodérmica anidrótica hereditária". *Rev Port Cirur MaxiloFac*, 1976; 17:27-38.
7. ARTIS J-P et al: "Conséquences dentaires et maxillo-faciales de la dysplasie ectodermique anhidrotique". *Act Odonto-Stom*, 1992; 180:773-779.
8. GOODMAN RM, GORLIN JJ: "Atlas of the face in genetic disorders" 2.ª Ed, St. Louis, CV Mosby, 1977:382.

MANIFESTAÇÕES ORAIS DA DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA

9. MERCIER GPC, MOLHAUT G: "Syndrome de Christ-Siemens-Touraine, un nouveau cas". *Rev Stomatol Chir MaxilloFac*, 1984; 85:115-118.
10. ESTERLY NB: In *Nelson textbook of paediatrics*, 12th Ed. Philadelphia, London, 1983:1668-1669.
11. SMITH DW: "Recognizable patterns of human malformation -genetic, embryologic and clinical aspects". 3.^a Ed, Philadelphia, London, 1982:400-402.
12. WALPOLE IR, GOLDBLATT J: "Rapp-Hodgkin hypohidrotic ectodermal dysplasia syndrome". *Clin Genet*, 1991; 39:114-120.
13. SOCKARMAN D, FRYNS JP: "Hypohidrotic ectodermal dysplasia, central nervous system malformation, and distinct facial features: confirmation of a distinct entity?". *J Med Genet*, 1993; 30:245-247.
14. Mc DERNOTT KD et al: "Gene localization of X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia (C-S-I syndrome)". *Hum Genet*, 1974; 172-173.
15. GILGENKRANTZ S et al.: "Hypohidrotic ectodermal dysplasia. Clinical study of a family of 30 over three generations". *Hum Genet*, 1989; 81:120-122.
16. ZONANA J et al.: "Prenatal diagnosis of X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia by linkage analysis". *Am J Med Genet*, 1990; 35:132-135.
17. BLECHER SR: "Anhidrosis and absence of sweat glands in mice hemizygous for the tabby gene: supportive evidence for the hypothesis of homology between tabby and human anhydrotic (hypohidrotic) ectodermal dysplasia / Christ-Touraine syndrome". *J Invest Dermatol*, 1986; 87:720-722.
18. ROBERTSON NW, BLECHER SR: "Epidermal growth factor (EGF) affects sulphhydryl and disulphide levels in cultured mouse skin: possible relationship between effects of EGF and the tabby gene on thiols". *Biochem Cell Biol*, 1987; 65:658-667.
19. WITKOL CJ et al: "Hypoplastic enamel, onycholysis and hypohydrosis inherited as an autosomal dominant trait". *Oral Surg*, 1975; 39(1):71-86.
20. GRABER LW: "Congenital absence of teeth: a review with emphasis on inheritance patterns". *JADA*, 1978; 96(2):266-275.
21. SETTINERY WM et al: "X-linked anhydrotic ectodermal dysplasia with some unusual features". *J Med Genet*, 1976; 13(3):212-216.
22. RAMCHANDER V et al: "Anhydrotic ectodermal dysplasia in an infant presenting with pyrexia of unknown origin". *Clin Pediatr*, 1978; 17(1):51-54.
23. FRIAS JL, SMITH DW: "Diminished sweat pores in hypohidrotic ectodermal dysplasia: a new method of assessment". *J Paediatric*, 1978; 72:606-610.
24. VERTOV J: "Hypohidrotic (or anhidrotic) ectodermal dysplasia: an appraisal of diagnostic methods". *Br J Dermatol*, 1970; 83(3):341-348.
25. REED WB et al: "Clinical spectrum of anhidrotic ectodermal dysplasia". *Arch Dermatol*, 1970; 102(2):134-143.
26. JESPERSON HG: "Hereditary ectodermal dysplasia of the anhydrotic type". *Acta Paediatr*, 1962; 51(11):712-720.
27. BORG P, MITGAARD K: "Ectodermal dysplasia: report of four cases". *J Dent Child*, 1977; 44(4):34-40.
28. LAMBERT D et al: "Dysplasie ectodermique anhidrotique". *Ann Dermato Venereol*, 1977; 104:298-303.
29. TOURAIN A: "L'anhidrose avec hypotrichose et anodontie". *La Presse Medicale*, 1936; 8:145-149.
30. GARDEL P et al: "Syndrome de Christ-Siemens-Touraine. Un nouveau cas". *Rev Stomatol Chir MaxilloFac*, 1984; 85(2):115-118.
31. CLARKE A: "Hypohidrotic ectodermal dysplasia". *J Med Genet*, 1987; 24:659-663.
32. JOURDAN J-C et al: "Dysplasie ectodermique anhidrotique anodontique". *Ann Dermatol Venereol*, 1984; 111:939-940.
33. BOULSAMA M et al: "La polydisplasie ectodermique héréditaire ou maladie de Christ-Siemens-Touraine. A propos d'un cas". *La Pedodontie Française*, 1985; 59:52-61.
34. DELAIRE J et al: "La dysplasie ectodermique anhidrotique. A propos d'une observation de quadruples". *Rev Stomatol Chir MaxilloFac*, 1984; 85(1):34-37.
35. FRAYSSE E et al: "Le syndrome de Christ-Siemens-Touraine. Incidences thérapeutiques". *Rev Stomatol Chir Maxillo-Fac*, 1987; 88(3):185-189.