

## MANIFESTAÇÕES BUZO-DENTÁRIAS DO SÍNDROME DE ELLIS-VAN-CREVELD\*

Teresa Pereira Sabina Fernandes<sup>(1)</sup>, José Manuel Neiva de Azevedo<sup>(2)</sup>  
António Manuel de Sousa Vieira<sup>(3)</sup>

### Resumo:

O síndrome de Ellis Van Creveld é uma displasia condroectodérmica que se apresenta sob a forma de um nanismo desarmonioso.

Relatamos um estudo Estomatológico efectuado numa criança de 12 anos afectada por este síndrome.

### Palavras - Chave:

Síndrome de Ellis Van Creveld.  
Displasia condroectodérmica.  
Estudo buco-dentário do S.E.V.C.

### Summary:

The Ellis Van Creveld Syndrome gives rise to a dwarf showing chondroectodermal dysplasia. We report a case of a girl the twelve years old, with some alterations of the mouth, teeth and other malformations.

### Key Words:

Chondroectodermal dysplasia.  
Ellis Van Creveld Syndrome.

### 1 — Descrição Geral dos Síndromes Displásicos Condrodistróficos e Ectodérmicos mais frequentes.

Têm sido denominadas displasias ou condrodistrofias ósseas o conjunto de alterações

\* Trabalho efectuado no Serviço de Estomatologia do Hospital de S. João — Porto, sob a direcção da Exma. Sr.<sup>a</sup> Dr.<sup>a</sup> Susana Serrano.

(1) — Médica Interna Complementar de Estomatologia, H.S.J.  
(2) — Médico Interno Complementar de Pediatria, H.S.J.  
(3) — Assistente Hospitalar de Estomatologia, H.S.J.

do osso e da cartilagem que podem traduzir-se, em relação ao normal desenvolvimento do esqueleto, em hipoplasias ou hiperplasias.

Uma displasia ectodérmica é uma doença hereditária que envolve todas as estruturas derivadas da ectoderme.

O tecido dentário de origem ectodérmica, esmalte, é como se sabe o primeiro a surgir na ordem cronológica da odontogénese.

Se por razões hereditárias se transmite uma displasia ectodérmica, o portador apresentará todas as estruturas derivadas embriologicamente da ectoderme mais ou menos alteradas. Paralelamente às alterações dentárias encontram-se alterações da: pele, pêlos, glândulas sebáceas e sudoríparas, glândulas lacrimais, glândulas salivares, glândulas mamárias, mucosas do tracto respiratório, unhas e por vezes alterações do sistema nervoso central.

A tríade fundamental de sintomas para um diagnóstico é, Hipohidrose ou anidrose, hipotricose e hipodôncia ou anodôncia.

É a biópsia das glândulas cutâneas, exame histológico da pele da eminência tenar, medição do suor e as radiografias dentárias que dão a sua confirmação.

## 2 — Manifestações mais comuns na cavidade oral das Displasias Ectodérmicas.

Numa displasia ectodérmica há em regra alterações dentárias sendo estas: Alterações da morfologia, da implantação e erupção.

A boca pode apresentar um lábio superior pequeno, freios labiais acessórios, defeitos no sulco gengivo labial (vestíbulo) língua lobulada, hipoglossia, quistos dentários, atresia das coanas.

## 3 — Síndromes Displásicos mais frequentes com repercussão ao nível da cavidade oral:

Displasia ectodérmica anidrótica ou Sín-

drome de Crist — Siemons — Touraine.

Disostose Cleido-Craneana ou Síndrome de Marie et Sainton.

Disostose Crâneo-Facial ou Síndrome de Crouzon.

Disostose Mandíbulo-Facial ou Síndrome de Franceschetti-Zwollen.

Displasia Ectodérmica com surdez (tipo Robinson).

Síndrome Oro-digito-facial (Papillon — Laége — Psaume) Acondroplasia.

Doença de Allbers-Schonberg.

Doença óssea hiperótica generalizada (Wiptok).

Síndrome Pierre-Robin.

Displasia Espondilo-Epifiseal (Síndrome de Morquio).

## 4 — Caracterização do síndrome de Ellis Van Creveld.

O síndrome de Ellis Van Creveld é uma displasia condroectodérmica de transmissão autossómica recessiva. Este síndrome foi individualizado em 1940 por Ellis e Van Creveld e estão descritos apenas cerca de uma centena de casos.

Todos os indivíduos afectados apresentam um nanismo condrodistrófico desmonioso.

## 5 — Características gerais morfológicas do síndrome de Ellis Van Creveld.

Condrodisplasia dos ossos longos.

Alterações no crescimento encondral.

Membros displásicos curtos.

Polidactilia ou sindactilia que se manifesta sempre nas mãos e só em 10% nos pés.

Displasia ectodérmica Hidrotica.

Unhas ausentes ou hipoplásicas.

Ausência ou hipoplasia dos pêlos.

Cabelo por vezes fino e disperso.

Pestanas e sobrancelhas por vezes ausentes.

O coeficiente intelectual é em regra normal ou pouco abaixo do nível médio.

Malformação cardíaca em 50 a 60% dos casos, habitualmente um defeito do septo auricular.

Anomalias do sistema urinário tais como: agenesia renal, megaureter.

Anomalias do sistema nervoso, também já foram descritas.

boço de dedo supranumerário ao nível do 5.º dedo do pé direito, displasia das extremidades superiores de ambos os fêmures, coxa vara bilateral, encurtamento do membro inferior esquerdo de 8 mm., valgismo dos joelhos, acentuação do cavado plantar.

Alterações do sistema urinário, hidronefrose bilateral.

Alterações do sistema cardio vascular, sopro cardíaco de grau II/VI no B.E.E.

## 6 — Manifestações buco-dentárias mais frequentes no síndrome de Ellis Van Creveld.

Ausência do vestíbulo anterior mandibular  
Freios labiais anormais  
Agenesia dos incisivos inferiores  
Pequenos dentes cónicos com diastemas  
Hipoplasia do esmalte  
Erupção prematura dos dentes

O prognóstico destas crianças é feito em geral de acordo com o grau de cardiopatia existente.

As crianças que sobrevivem têm uma altura na idade adulta de 1 a 1,5 metro.

## 7 — Características Gerais Morfológicas da Paciente.

C.A.S., sexo feminino, 12 anos, natural e residente em Matosinhos. Peso 23 Kgs., altura 1,14 m. (normal — 1,47 m. — 39 Kgs.). Pele e pêlos normais, cabelo de implantação normal, capacidade intelectual normal para a idade, com bom rendimento escolar.

Paciente introvertida, mas colaborante. Desde o nascimento revelou atraso no desenvolvimento estato-ponderal.

Apresenta alterações no Sistema-Ósteo-Articular: Membros dismórficos sindactilia da mão direita, resolvida cirurgicamente, es-

## 8 — Alterações estomatológicas na paciente.

### *Alterações das mucosas*

Lábios normais; freios labiais anormais, apresentando também vários freios acessórios; sulcos gengivo labiais anormais com vestíbulos anteriores baixos.

Bochechas e restantes estruturas orais normais.

### *Anomalias de número*

Agenesia dos germes de 1.8, 3.5, 4.8.  
Supranumerários — dente acessório entre 4.2 e 4.3.

Distomolar em relação ao 2.8.

A nossa paciente ao contrário do que se encontra descrito, apresenta dentes acessórios.

### *Anomalias de forma*

Todos os dentes com microdôncia.

Nos blocos incisivos superior e inferior, dentes conóides típicos.

### *Anomalias de estrutura*

Hipoplasia do esmalte, mais evidente a nível dos molares.

### *Anomalias de posição*

Vestíbulo versão do dente acessório.

## 9 — Conclusão

Esta paciente com patologia multidisciplinar, é seguida no Hospital de S. João em várias consultas, nefrologia, cardiologia, neurologia, ortopedia, medicina, assim como na nossa consulta. Apresentou-se a esta, principalmente para tratamento de cáries dentárias, tratamentos esses que já foram efectuados encontrando-se agora a ser seguida regularmente apenas com fins profiláticos.

## Bibliografia

### Revistas

- 1 — Bérardi J.C., et al. Syndrome d'ellis Van Creveld. Apport de l'echographie dans le diagnostic prénatal.  
*J. Gynecol. Obstet. Biol. reprod.*, 1985, 14(1):43-7.

- 2 — Buith, et al. Prenatal diagnosis of chondroectodermal dysplasia with fetoscopy.  
*Prenatal diagn.* 1984 Mar-Apr; 4(2) 1555-9.  
3 — Rosenberg S, et al. Brief clinical report:  
Chondroectodermal dysplasia with anomalies of c.n.s. and urinary tract.  
*AM. J. Med. Genet* 1983 Jun 15 (2): 291-5.  
4 — Taylor G.A., et al.. Polycarpaly and other abnormalities of wrist in chondroectodermal dysplasia. The Ellis Van Creveld Syndrome. *Radiology* 1984 May; 151 (2): 393-6.

### Livros

- 1 — Forfar — Disorders of bone and cartilage. 3.<sup>a</sup> Ed.  
2 — Hoffman — Pediatrics — Multiple congenital anomaly Syndromes — 383  
3 — Nelson — Texbook of Pediatrics — Genetic Skeletal dysplasias  
23 — The bones and Joints. 12.<sup>a</sup> Ed.  
4 — Shafer, Hine, Levy — Patologia Bucal — Doenças da pele.  
5 — Encyclopédie Médico-Chirurgicale. E.M.C.

PED (2) 006 A<sup>10</sup>  
ORL (2) 182 D<sup>10</sup>  
NEU (6) 560 A<sup>10</sup>  
CLA (2) 033 D<sup>10</sup>  
STO (3) 044 A<sup>10</sup>  
STI (3) 032 H<sup>20</sup>  
DER (1) 230 A<sup>10</sup>