

Síndrome de Ellis-Van Creveld: relato de caso

Ellis-Van Creveld Syndrome: case report

Graziela Angeli Piva¹, Cecília Gatti Guirado²

¹Cirurgiã-dentista, estagiária da disciplina de Odontopediatria da Faculdade de Odontologia de Piracicaba-Unicamp. ²Professora Assistente Doutora da disciplina de Odontopediatria da Faculdade de Odontologia de Piracicaba - Unicamp.

Resumo

A síndrome de Ellis-Van Creveld apresenta-se com várias alterações bucais, para as quais os cirurgiões-dentistas, clínicos gerais, devem atentar na elaboração de um diagnóstico diferencial. Dentre essas, nota-se a presença de freios labiais múltiplos, diminuição do sulco vestibular, fendas nos processos alveolares, anomalias dentais de número, forma e estrutura entre outras. Descreve-se o caso de um casal de irmãos portadores dessa síndrome, enfatizando as características por eles apresentadas. Assim, possibilita-se que os cirurgiões-dentistas obtenham conhecimento sobre essa síndrome, facilitando seu diagnóstico e tomando as providências necessárias no âmbito odontológico.

Palavras-chave: síndrome, Ellis-Van Creveld, displasia condroectodérmica.

Introdução

A síndrome de Ellis-Van Creveld, também denominada de *displasia condroectodérmica*, foi inicialmente diagnosticada como síndrome por Ellis e Van-Creveld em 1940, tendo sido descrita sua ocorrência entre irmãos em 1939, por Braun.

É uma síndrome autossômica recessiva que apresenta características importantes para o cirurgião-dentista, já que as anomalias a ela pertinentes estão presentes em quase todos os pacientes portadores, como diminuição do sulco vestibular, rebordos alveolares fusionados, freios múltiplos, lábio leporino parcial, fendas nos processos alveolares e alterações dentais (dentes natais e neonatais, agenesia, supranumerários, dentes com formas anômalas, irrupção desorganizada, hipoplasia).

O intuito deste artigo é descrever as particularidades e a conduta adotada frente à presença da síndrome de Ellis-Van Creveld em um casal de irmãos, visando nortear os cirurgiões-dentistas quanto ao diagnóstico, tratamento e orientações cabíveis aos pais das crianças.

Revisão de literatura

A síndrome de Ellis-Van Creveld parece ser transmitida como caráter autossômico recessivo (Becker, 1972; Waldrigues *et al.*, 1977; Salinas, 1979; Shafer *et al.*, 1985; Fernandes *et al.*, 1988), com consangüinidade dos pais em cerca de 30% (Shafer *et al.*, 1985). Segundo Fernandes *et al.* (1988), há a descrição de cerca de uma centena de casos. Salinas (1979) relata que é uma síndrome produzida por genes recessivos e que se manifesta clinicamente em indivíduos homozigotos. Geralmente, nesses casos, a doença salta gerações e as pessoas afetadas aparecem em uma única geração, não existindo predileção por sexo.

Um casal de indivíduos normais, porém portadores do gen, apresenta 25% de probabilidade de ter um filho afetado. Esses indivíduos portadores são heterozigotos e fenotipicamente normais.

Segundo Biggerstaff e Mazaheri (1968), todas as pessoas com a síndrome apresentam o mesmo fenótipo, porém algumas características variam.

A síndrome é caracterizada por vários distúrbios ectodérmicos, com envolvimento de unhas e dentes, condrodysplasia, polidactilia e, às vezes, cardiopatia congênita (Mc Kusick *et al.*, 1964; Biggerstaff e Mazaheri, 1968; Becker, 1972; Waldrigues *et al.*, 1977; Salinas, 1979; Shafer *et al.*, 1985; Fernandes *et al.*, 1988).

A cardiopatia congênita está presente em 60% dos casos, segundo McKusick *et al.* (1968). Já de acordo com Shafer *et al.* (1985), está presente em 50% dos casos.

Via de regra, a anomalia localiza-se no septo auricular (Becker, 1972; Fernandes *et al.*, 1988) ou ventricular (Fernandes *et al.*, 1988), sendo geralmente a causa dos óbitos prováveis dos portadores dessa síndrome (Mc Kusick *et al.*, 1964; Waldrigues *et al.*, 1977). Segundo

Fernandes *et al.* (1988), há também, em alguns casos, anomalias no sistema urinário, como agenesia renal e megaureter.

As unhas dos pacientes sindrômicos apresentam-se hipoplásicas, com celoniquia acentuada (Biggerstaff e Mazaheri, 1968; Waldrigues *et al.*, 1977; Salinas, 1979; Shafer *et al.*, 1985; Fernandes *et al.*, 1988).

Biggerstaff e Mazaheri (1968) relatam que há um mecanismo normal de sudorese (Fernandes *et al.*, 1988) e quantidade de cabelos e pêlos normais. Já Waldrigues *et al.* (1977) manifestam que sua paciente apresentava pele seca, o que indica diminuição de transpiração, cabelos e pêlos finos, porém em quantidades normais.

Segundo Fernandes *et al.* (1988), há ausência ou hipoplasia dos pêlos e cabelos, que, por vezes, podem se apresentar finos e dispersos, com pestanas e sobrancelhas muitas vezes ausentes.

Os membros, em geral, apresentam-se curtos, com polidactilia manual. Segundo Biggerstaff e Mazaheri (1968), a polidactilia dos pés é mais rara (Shafer *et al.*, 1985; Fernandes *et al.*, 1988). Fernandes *et al.* (1988) relatam que ocorre somente em 10% dos casos. Waldrigues *et al.* (1977) descrevem a possibilidade de haver uma dobra profunda nas plantas dos pés.

Há ocorrência de nanismo (Mc Kusick *et al.*, 1964; Biggerstaff e Mazaheri, 1968), braquidactilia (Waldrigues *et al.*, 1977), encurvamento dos joelhos para dentro (Becker, 1972; Waldrigues *et al.*, 1977), moderada elevação da clavícula e estreitamento do tórax (Waldrigues *et al.*, 1977).

Segundo Waldrigues *et al.* (1977), o retardo mental também pode ocorrer. Fernandes *et al.* (1988) relatam que o coeficiente intelectual é, em média, normal ou um pouco abaixo do nível. Segundo Becker (1972), geralmente os

pacientes são débeis mentais, apresentando retardo também no desenvolvimento sexual.

As manifestações orais da síndrome consistem em uma variedade de características hereditárias que tendem a ser patognomônicas, desde que possam ser usadas como um critério para diferenciar essa síndrome de outras, como, por exemplo, a síndrome orofacial-digital e a síndrome do tórax asfixiante distrófico (Biggerstaff e Mazaheri, 1968).

Segundo McKusick *et al.* (1968), a manifestação bucal mais constante é a fusão da parte média do lábio superior à margem gengival (Salinas, 1979), eliminando o sulco vestibular normal (Becker, 1972; Fernandes *et al.*, 1988; Himelhoch e Mostofi, 1988); com isso, a porção média do lábio superior aparece hipoplásica (Salinas, 1979; Shafer, *et al.* 1985). Segundo Salinas (1979), o lábio superior apresenta um corte na linha média; os rebordos alveolares, além de fusionados, são baixos (Biggerstaff e Mazaheri, 1968; Salinas, 1979). Há presença de freios múltiplos e pequenos, e o rebordo fica com um aspecto *fechado* (Biggerstaff e Mazaheri, 1968; Waldrigues *et al.*, 1977; Salinas, 1979; Fernandes *et al.*, 1988; Himelhoch e Mostofi, 1988).

Em virtude das alterações no rebordo e gengiva, essas crianças apresentam um filtro distrófico que é chamado de *lábio leporino parcial* (Biggerstaff e Mazaheri, 1968; Himelhoch e Mostofi, 1988).

Segundo Biggerstaff e Mazaheri (1968), fendas bilaterais incompletas dos processos alveolares mandibulares e maxilares, usualmente, ocupam a região correspondente à dos incisivos laterais. Cada fenda submucosa é marcada por uma faixa fibrosa moderada, cujas fibras aparecem para incisar o processo alveolar subjacente. Essas faixas estão unidas ao processo alveolar e se estendem através do rebordo mu-

cobucal até o lábio. Entre as duas fendas incompletas e a faixa fibrosa, existem outras e mais numerosas faixas menores de fibras que, quando consideradas juntas, formam um freio contínuo.

Essa formação tecidual reduz significativamente a extensão da gengiva aderida e do vestibulo ou sulco labial. A combinação do filtro distrófico e da quantidade reduzida de osso alveolar determina a aparência de lábios fusionados. Num exame clínico cuidadoso, percebe-se que a mobilidade dos lábios superior e inferior não é prejudicada; assim, a observação de lábios fusionados pode ser mais ilusória do que real. As fendas parciais do processo alveolar maxilar, o filtro distrófico e os freios contínuos seriam as aberrações orais patognomônicas da síndrome, indicando uma falha parcial no desenvolvimento normal do processo embrionário nasal mediano.

As alterações dentais mais freqüentes são: dentes natais (Waldrigues, *et al.*, 1977; Salinas, 1979; Shafer *et al.*, 1985), neonatais (Biggerstaff e Mazaheri, 1968; Salinas, 1979), decíduos irrompidos precocemente (Shafer, Hine e Levy, 1985; Fernandes *et al.*, 1988), ausência congênita de dentes decíduos e/ou permanentes (Becker, 1972; Waldrigues, *et al.* 1977; Salinas, 1979; Shafer *et al.*, 1985; Fernandes *et al.*, 1988), irrupção retardada (Waldrigues *et al.*, 1977; Shafer *et al.*, 1985), microdentes (Waldrigues *et al.*, 1977; Salinas, 1979; Shafer *et al.*, 1985), dentes conóides (Biggerstaff e Mazaheri, 1968; Salinas, 1979; Shafer *et al.*, 1985; Fernandes *et al.*, 1988; Himelhoch e Mostofi, 1988), formas anômalas (Biggerstaff e Mazaheri, 1968; Waldrigues *et al.*, 1977; Salinas, 1979), dentes espaçados irregularmente (Biggerstaff e Mazaheri, 1968; Shafer *et al.*, 1985), hipoplasia de esmalte (Biggerstaff e Mazaheri, 1968; Waldrigues *et al.*, 1977; Shafer *et al.*, 1985;

Fernandes *et al.*, 1988), supranumerários (Shafer *et al.*, 1985) e desorganização na irrupção (Waldrigues *et al.*, 1977).

Cerca de 25% das crianças com essa síndrome são portadoras de dentes prematuros, segundo Biggerstaff e Mazaheri (1968), que ocorrem principalmente na região anterior da mandíbula. Os mesmos autores relatam que a dentição decídua, além de apresentar-se hipoplásica, é hipocalcificada, com zonas de formação deficiente de esmalte e morfologia geral e posicionamento espacial dos componentes da coroa dos dentes apresentando desvios do normal. Os incisivos e caninos tendem a apresentar-se sob forma cônica, com sua superfície lingual em forma de pá, enquanto que as fossas e fissuras dos molares apresentam-se largas na superfície oclusal, permitindo maior desenvolvimento de lesões de cárie, no que concordam Himelhoch e Mostofi (1988).

Os incisivos centrais e laterais do arco inferior são geralmente ausentes congenitamente, como também os laterais decíduos superiores. Os incisivos centrais superiores, pré-molares inferiores e superiores também estão ausentes, e os primeiros molares permanentes usualmente irrupcionam tardiamente, quando a criança já apresenta mais de oito anos de idade, segundo Biggerstaff e Mazaheri (1968). Salinas (1979) relata que a hipodontia afeta dentes anteriores e posteriores, e Shafer *et al.* (1985) dizem que ela ocorre principalmente na região anterior da mandíbula. Himelhoch e Mostofi (1988) relatam que a ocorrência de mesiodens é menos comum.

A oclusão não pode ser descrita adequadamente, pois, mesmo com a irrupção desorganizada, a criança administra de alguma forma a mastigação dos alimentos, sendo, portanto, a maloclusão uma constante (Biggerstaff e Mazaheri, 1968; Himelhoch e Mostofi, 1988).

McKusick *et al.* (1964), Waldrigues *et al.* (1977) e Shafer *et al.* (1985) relatam que não há tratamento para essa síndrome; alguns pacientes tendem a óbito no início da infância por problemas cardíacos. Assim, o prognóstico é feito, em geral, de acordo com o grau de cardiopatia existente (Fernandes *et al.* 1988). Segundo os autores, as crianças que sobrevivem têm, na idade adulta, entre 1 a 1,5 m de altura.

O tratamento odontológico para a síndrome consiste na extração de dentes natais e neonatais (Biggerstaff e Mazaheri, 1968; Salinas, 1979), excisão cirúrgica dos freios supranumerários (Biggerstaff e Mazaheri, 1968) e confecção de próteses (Biggerstaff e Mazaheri, 1968).

Segundo Biggerstaff e Mazaheri (1968), a avulsão dos dentes natais e neonatais é indicada por interferirem no processo de amamentação. Himelhoch e Mostofi (1988) recomendam a utilização de restaurações conservadoras sempre que possível, pois as câmaras pulpares são amplas.

Relato do caso

G.C.O., sexo masculino, oito anos, e C.C.O., sexo feminino, três anos, compareceram, juntamente com sua mãe, à Faculdade de Medicina da Universidade Estadual de Campinas – Unicamp, apresentando algumas anomalias. Com o diagnóstico presuntivo de síndrome de Ellis-Van Creveld, foram encaminhados à Faculdade de Odontologia de Piracicaba- Unicamp para análise e exames.

À primeira instância, notou-se que ambos apresentavam um retardo no desenvolvimento físico, com membros curtos, nanismo, estreitamento do tórax e encurvamento dos joelhos para dentro. As duas crianças apresentavam polidactilia manual e braquidactilia, porém somente a menina apresentava polidactilia dos pés. As unhas das mãos e dos pés se apre-

sentavam hipoplásicas com celoniquia acentuada, conforme Figura 1. Notou-se também que o mecanismo de sudorese estava normal, com cabelos e pêlos finos, porém normais quanto ao volume.

Segundo a mãe, as crianças não manifestavam quaisquer alterações cardíacas ou renais; também relatou não apresentar nenhum grau de parentesco com o pai das crianças. Retardo ou qualquer distúrbio mental também não foi encontrado nas crianças.

Em relação à cavidade oral, foram realizados exames clínicos criteriosos e exames radio-

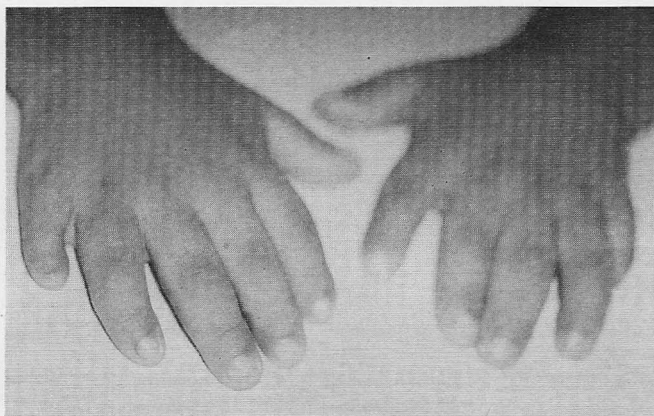


Figura 1 - Figura representativa de mãos com polidactilia.

gráficos. Em ambas as crianças, notou-se a presença de freios múltiplos, discretas fendas labiais e a aparência do lábio leporino parcial. Foram também detectadas fendas bilaterais incompletas nas regiões das anodontias (Fig. 2) onde se inseriam pequenos freios, havendo aparência da diminuição do sulco vestibular. As regiões de lábio superior e inferior apresentavam-se com um aspecto *fechado*.

Em relação à análise da dentição através de exame clínico e radiográfico do menino, constatou-se a ausência congênita de alguns dentes; na maxila, os incisivos laterais decíduos e permanentes e, na mandíbula, os incisivos laterais decíduos e incisivos centrais e laterais permanentes

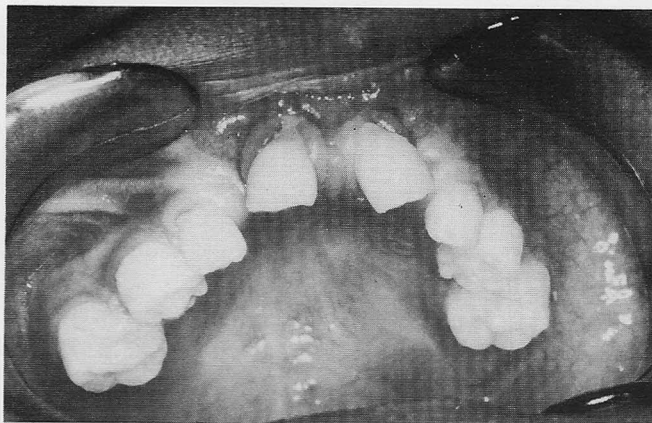


Figura 2 - Vista do arco superior com fendas bilaterais nas regiões das anodontias dos incisivos laterais.

(Fig. 3). Uma irrupção tardia generalizada também foi detectada. Assim, com oito anos, nenhum dente permanente estava presente e os dentes decíduos apresentavam uma rizólise quase inexistente.

As coroas dos dentes mostravam-se anormais: os incisivos centrais e laterais superiores e inferiores conóides e os molares portadores de superfícies oclusais com fossas e fissuras alargadas e aprofundadas, diferindo do padrão normal dos molares decíduos, conforme Figura 4. Em decorrência das más formações das coroas, bem como das ausências múltiplas, instalou-se um desajuste oclusal com mordida aberta anterior e cruzada posterior.

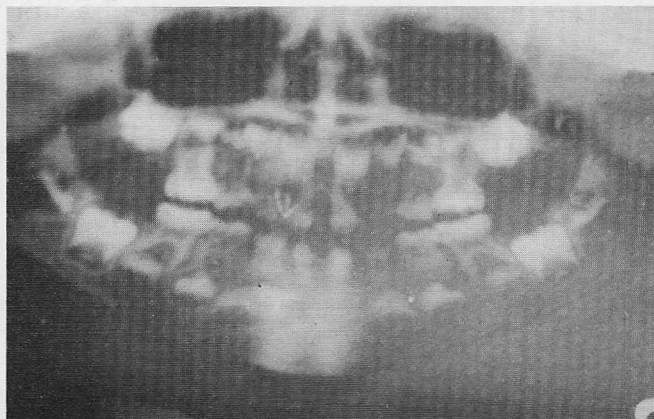


Figura 3 - Radiografia panorâmica com destaque para as anodontias, atraso na irrupção e rizólise.

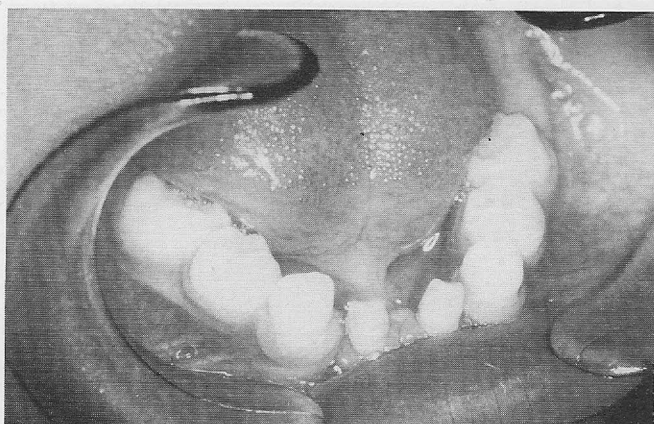


Figura 4 - Vista do arco inferior com destaque para as anodontias, incisivos conóides e molares anômalos.

Na menina, também se notou que a irrupção dos dentes estava tardia: aos três anos de idade, ela apresentava, na maxila, um incisivo central e, na mandíbula, um incisivo central e um primeiro molar também anômalos.

Em relação ao tratamento, deu-se preferência à prevenção. Decidiu-se pela realização da profilaxia e aplicação tópica de flúor para, posteriormente, proceder ao tratamento restaurador, visando melhorar a estética e a função dos dentes.

Conclusão

Pelas características presentes na síndrome de Ellis-Van Creveld descritas por vários autores, constata-se que as anomalias bucais são importantes para que se tenha um diagnóstico completo.

A presença de freios múltiplos, lábio leporino parcial e obliteração do sulco vestibular assim como ausências dentais e coroas anômalas foram constatações nos casos aqui relatados.

Percebe-se a importância do diagnóstico da síndrome também para problemas de ordem sistêmica, como distúrbios cardíacos e renais.

O tratamento odontológico deverá ser importante nas primeiras idades em nível de prevenção, já que a ocorrência de cáries em

molares decíduos é maior devido às fossas e fissuras mais pronunciadas.

Numa idade mais avançada, deve-se fazer com que a oclusão do paciente se torne mais favorável para a melhoria funcional e estética. Isso deverá ser realizado através de restaurações, próteses fixas ou removíveis, uso de aparatos ortodônticos ou uma combinação de ambos os tratamentos.

Abstract

The aim of this study is to provide information of Ellis Van-Creveld syndrome to the dentists using a case report.

Key words: syndrome, Ellis Van-Creveld, chondroectodermal dysplasia.

Referências bibliográficas

- BECKER, P. E. *Genética humana*. Barcelona: Torai, 1972, v. 2, p. 94-95.
- BIGGERSTAFF, R. H., MAZAHARI, M. Oral manifestation of the Ellis-Van Creveld syndrome. *J. Am. Dent. Assoc.*, v.77, n.5, p.1090-1095, 1968.
- FERNANDES, T. P. S., AZEVEDO, J. M. N., VIEIRA, A. M. S. Manifestações buco-dentárias da síndrome de Ellis-Van Creveld. *Rev. Port. de Est. e Cir. Maxilofac.*, v.28, n.1, p.25-28, 1988.
- HIMELHOCH, D. A., MOSTOFI, R. Oral abnormalities in the Ellis-Van Creveld syndrome: case report. *Pediatric dent.*, v.10, n.4, p.309-313, 1988.
- MC KUSICK, V. A., EGELAND, J. A., ELDRIDGE, R. *et al.* Dwarfism in the Amish I - The Ellis-Van Creveld syndrome. *Bull Johns Hopkins Hosp.*, v.115, p.306-336, 1964.
- SALINAS, C.F. *Genética craneofacial*. Washington: Organização Panamericana de La Salud, 1979, 256p.
- SHAFFER, W. G., HINE, M. K., LEVY, B. M. - *Tratado de Patologia Bucal*, 2 ed. Rio de Janeiro: Interamericana, 1985. p.748.
- WALDRIGUES, A., GROHMANN, L. C., TAKAHASHI, T. *et al.* Síndrome de Ellis-Van Creveld: ocorrência familiar de cinco casos. *Rev. Bras. Pesq. Méd. Biol.*, v.10, n.3, p.193-198, 1977.

Endereço para correspondência

Graziela Angeli Piva
Rua Governador Pedro de Toledo, 2114 - Centro
Cep 13400-066 - Piracicaba-SP
Fone (019) 422-2282