

Displasia ectodérmica hipohidrótica: reabilitação de paciente pediátrico

Hypohidrotic ectodermal dysplasia: rehabilitation of a pediatric patient

Gabriel Bassan Marinho Maciel¹

Valentina Soares Menna Barreto²

Eva Castro Torriani³

Benhur Sturmer³

Cristiane Cademartori Danesi¹

Resumo

Objetivo: Relatar um caso de reabilitação oral de paciente pediátrico com displasia ectodérmica hipohidrótica e ressaltar aspectos relevantes para o cirurgião-dentista. **Relato de caso:** Paciente do sexo masculino, 8 anos, leucoderma, e com oligodontia associada à displasia ectodérmica hipohidrótica. O tratamento consistiu na confecção de prótese parcial removível superior e overdenture sobre implantes inferior, tendo como objetivo melhorar a estética e função. O paciente continuará em tratamento após a reabilitação, pois está em fase de crescimento. **Conclusão:** Displasia ectodérmica hipohidrótica é uma condição congênita rara que afeta estruturas derivadas do ectoderma, tais como dentes, pele, cabelos, unhas e glândulas sudoríparas. A reabilitação oral da displasia ectodérmica é um desafio que deve ser enfrentado ainda na infância, proporcionando melhora funcional, estética e na autoestima do paciente.

Palavras-chave: Displasia Ectodérmica, Planejamento de Prótese Dentária, Próteses e Implantes.

<http://dx.doi.org/10.5335/rfo.v29i1.15904>

¹ Programa de Pós-Graduação em Ciências Odontológicas, Universidade Federal de Santa Maria, Santa Maria, RS, Brasil

² Graduação em Ciências Odontológicas, Universidade Federal de Santa Maria, Santa Maria, RS, Brasil

³ Cirurgião-Dentista graduado pela Universidade Federal de Santa Maria, Santa Maria, RS, Brasil

Introdução

A displasia ectodérmica é um termo que descreve um conjunto de distúrbios congênitos caracterizados por falha no desenvolvimento de duas ou mais estruturas ectodérmicas¹ que produz alterações nos cabelos, dentes, unhas ou glândulas sudoríparas². Essa condição é relativamente rara, acometendo cerca de 7 a cada 10.000 nascimentos¹, e é mais prevalente no sexo masculino³. O paciente com displasia ectodérmica apresenta feições faciais características, demonstrando hipotricose, pele hipopigmentada, nariz em sela, protrusão frontal, cristas supraorbitais proeminentes, região periorbital hiperpigmentada, orelhas com implantação baixa, unhas displásicas, lábios evertidos, queixo proeminente e altura facial inferior reduzida⁴.

Na literatura são identificados cerca de 200 tipos de displasia ectodérmica⁵. As duas formas mais frequentes são a hidrótica e a hipohidrótica⁶. O tipo hidrótico (síndrome de Clouston) apresenta glândulas sudoríparas normais⁷, ao passo que a forma hipohidrótica (síndrome de Christ-Siemens-Touraine), a mais comum, representando cerca de 80% dos casos, caracteriza-se pela redução ou ausência de glândulas sudoríparas⁸ gerando intolerância ao calor⁹. Na cavidade oral, os pacientes com displasia ectodérmica hipohidrótica apresentam oligodontia, hipodontia ou anodontia, elementos dentários pequenos, cônicos, bulbosos ou com taurodontia e muito espaçados, com o esmalte sujeito à cáries e danos mecânicos^{2,3,9}. Ademais, pode ocorrer uma inflamação atrófica da mucosa oral, voz rouca e ocasionalmente disfagia².

A displasia ectodérmica hipohidrótica reduz a qualidade de vida dos pacientes², podendo até mesmo levar ao óbito em decorrência da febre, infecção pulmonar e danos cerebrais. Sua taxa de mortalidade é de aproximadamente 30% até os 2 anos de idade¹⁰. A síndrome é diagnosticada clinicamente, juntamente de uma boa anamnese e exame radiográfico, a partir dos quais se inicia uma terapia multidisciplinar com o intuito de alcançar o bem-estar físico, social e emocional do paciente afetado¹¹. Tendo em vista que o manejo odontológico da displasia ectodérmica hipohidrótica é desafiador, é fundamental que o cirurgião-dentista saiba identificar essa condição nos pacientes pediátricos e conheça as possibilidades de reabilitação oral disponíveis. Dessa forma, o presente trabalho tem como objetivo descrever a reabilitação protética de uma criança com displasia ectodérmica do tipo hipohidrótica.

Relato de Caso

O estudo foi submetido ao Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal de Santa Maria e aprovado sob o parecer 006288/2023. Paciente do sexo masculino, oitos anos de idade, leucoderma e com diagnóstico prévio de displasia ectodérmica hipohidrótica, foi levado ao atendimento odontológico particular por necessidade de reabilitação oral. As queixas consistiam em dificuldade de alimentação, fonação e estética. Os responsáveis relataram não haver histórico de displasia ectodérmica na família. O paciente apresentava salivação e função lacrimal normais, havia sido diagnosticado anteriormente com miopia e astigmatismo, e não utilizava nenhum tipo de medicação.

Ao exame clínico extra-oral, observaram-se tecidos periorbital e perilabial ressecados, lábio inferior evertido, cabelos e sobrancelha com fios finos e ralos. Ao exame clínico intra-oral, haviam apenas dois dentes decíduos superiores de formato conóide, com agenesia de todos os demais elementos dentários decíduos, e o rebordo da arcada inferior se apresentava reabsorvido. Ademais, o paciente apresentava hipertrofia dos freios labial e lingual sem associação com a displasia ectodérmica. Ao exame radiográfico verificou-se a presença apenas dos sucessores permanentes dos dentes conóides (Fig. 1).



Figura 1 – Displasia ectodérmica hipohidrótica. **A-C.** Aspecto facial do paciente. **D.** Radiografia panorâmica inicial.

O manejo do paciente se dividiu em duas etapas: inicialmente tratamento cirúrgico e posteriormente protético. A etapa inicial foi executada em bloco cirúrgico sob anestesia geral: após a realização do tamponamento orofaríngeo, foram feitas as frenectomias labial e lingual, e na sequência a colocação de dois implantes dentários (3.5 mm x 8 mm) em região anterior de mandíbula entre os forames mentonianos (Fig. 2). Passados sete dias do procedimento cirúrgico, o paciente retornou ao consultório odontológico para avaliação pós-operatória.

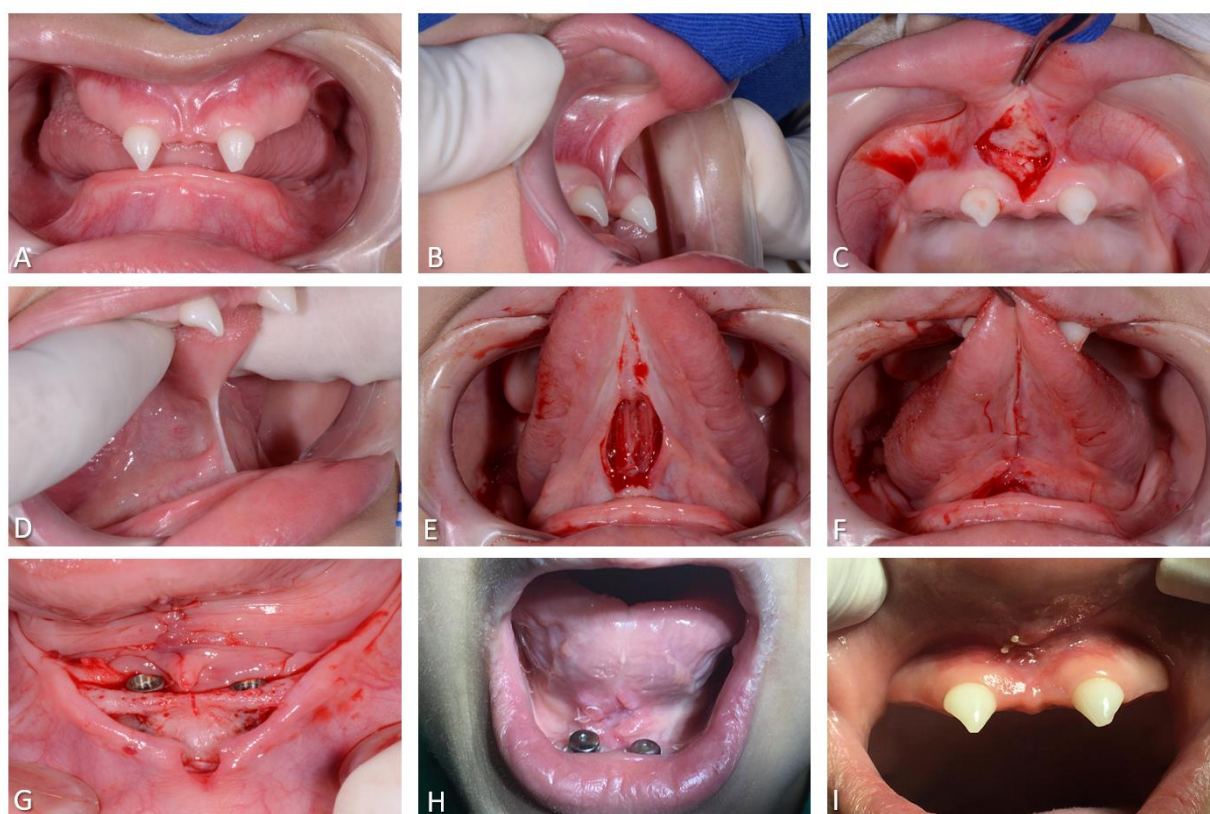


Figura 2 – Etapa cirúrgica. **A.** Aspecto clínico inicial. **B.** Freio labial superior. **C.** Frenectomia labial. **D.** Freio lingual. **E.** Frenectomia lingual. **F.** Sutura com fio 5-0. **G.** Instalação dos implantes. **H-I.** Pós-operatório de 7 dias.

Estabelecida a cicatrização, iniciou-se o tratamento reabilitador protético: para a arcada superior, na qual o paciente apresenta dois dentes decíduos conóides, foi confeccionada uma prótese parcial removível. Já para a arcada inferior, que apresenta anadontia completa, foi fixada uma prótese total sobre implante (overdenture) (Fig. 3). O paciente segue em acompanhamento (Fig. 4) em consultas a cada três meses ou segundo a necessidade, tendo em vista que se encontra em etapa de desenvolvimento.



Figura 3 – Etapa protética. A. Modelo de estudo superior. B. Modelo de estudo inferior. C-D. Montagem dos dentes em cera. E-F. Colocação das próteses.

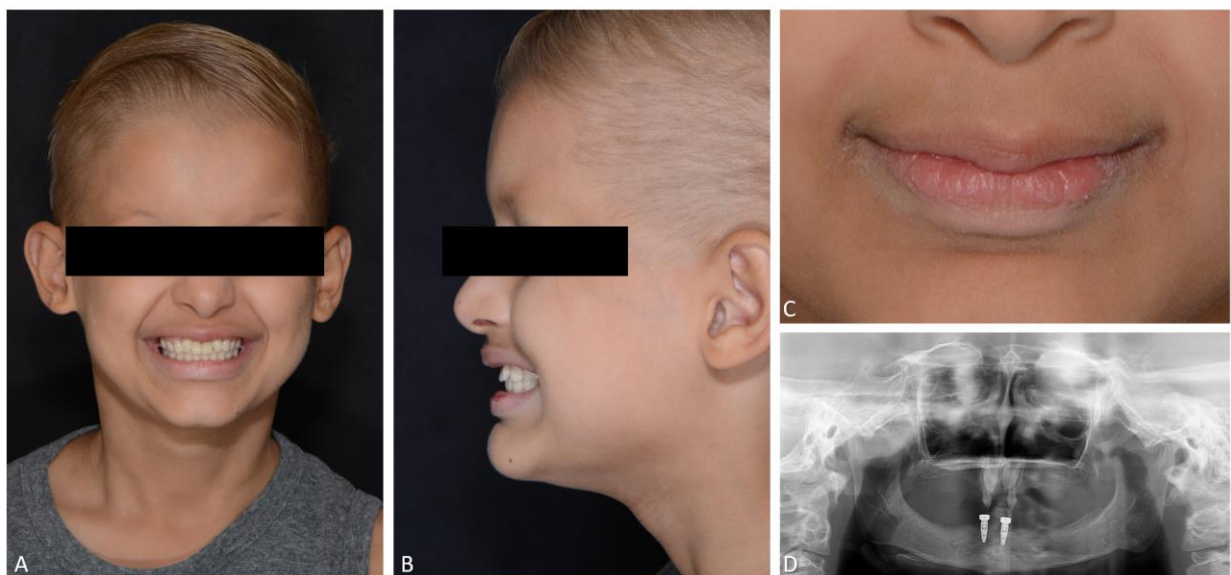


Figura 4 – Reabilitação protética. A-C. Aspecto facial do paciente com as próteses. D. Radiografia panorâmica mostrando os dois implantes instalados.

Discussão

A displasia ectodérmica pode ser herdada por padrões autossômicos dominantes, autossômicos recessivos ou ligados ao cromossomo X⁹. O tipo hipohidrótico é a forma de displasia ectodérmica mais comum, e produz defeitos no desenvolvimento de cabelos, dentes e glândulas exócrinas¹. A displasia ectodérmica tem como traços craniofaciais marcantes a ponte nasal deprimida, hiperpigmentação da região periorbitária, rebordo alveolar subdesenvolvido, aspecto retruído do terço médio da face, dimensão vertical reduzida, dentes conóides ou malformados, lábios proeminentes, secos e rachados, presença de dentes neonatais, orelhas grandes com implantação baixa, e voz rouca¹². Dessa forma, o paciente fica com um aspecto envelhecido⁴. Ademais, pode haver xerostomia oriunda de hipoplasia das glândulas acessórias intraorais. Na orofaringe, podem ser observados arco palatino alto e fenda palatina¹².

Além disso, problemas associados à diminuição da transpiração podem se manifestar, como faringite, rinite, queilite e disfagia¹⁰. Em alguns casos, função diminuída de componentes do sistema imunológico aumenta a susceptibilidade à infecções. Muitos lactentes e crianças afetados apresentam ataques de espirro, falta de ar e infecções respiratórias¹³. A condição afeta principalmente o sexo masculino, como o paciente do presente relato de caso, que demonstrava características clínicas clássicas da displasia ectodérmica, tais como: oligodontia, pele ressecada, cabelos finos e esparsos, unhas frágeis e ausência de glândulas sudoríparas^{3,5,6}. O diagnóstico de displasia ectodérmica hipohidrótica foi estabelecido pela ausência de glândulas sudoríparas por parte do paciente.

A falta de dentes na displasia ectodérmica representa um desafio para a reabilitação estética¹⁴. Apesar dos desafios enfrentados pelo período de desenvolvimento da criança, o tratamento relatado objetivou melhorar a estética e função através do estabelecimento da dimensão vertical e preservação dos rebordos alveolares. Até o presente momento, não há uma abordagem padrão para a reabilitação oral de pacientes pediátricos com displasia ectodérmica¹⁵. As decisões de tratamento por parte do cirurgião-dentista dependerão das necessidades e desejos do paciente, assim como de sua disposição em ser submetido a tratamentos mais ou menos invasivos, com diferentes impactos e possibilidades econômicas¹⁶. Apesar de não haverem diretrizes recomendando idade específica para o início do tratamento de pacientes com displasia ectodérmica,

a Academia Europeia de Odontopediatria preconiza que exames de imagem para planejamentos de casos podem ser realizados no momento que o paciente conseguir seguir instruções e se manter parado durante o período de exposição – o que pode ser esperado de pacientes a partir de 4 anos¹⁷.

A reabilitação protética deve ser considerada por volta dos 3 ou 4 anos de idade, antes do início da vida escolar¹⁸ e costuma ser desejada pelo paciente. Para reabilitação oral em casos de oligodontia congênita em crianças, a revisão sistemática de Schnabl et al.¹⁹ preconizou o uso de próteses parciais removíveis com acompanhamento semestral ou anual²⁰. No presente relato de caso foi confeccionada uma prótese parcial removível para a arcada superior, onde o paciente tinha apenas dois dentes presentes. O acompanhamento, adaptação e troca das próteses será feito de acordo com o crescimento da criança. O grau de deficiência de tecido dentoalveolar pode fazer de uma prótese apoiada por implante um método apropriado de restauração oclusal definitiva nesses pacientes. No entanto, como a ausência de dentes é congênita, levanta-se debate a respeito da colocação de implantes orais em crianças em desenvolvimento, principalmente devido à influência do crescimento craniofacial no comportamento do implante. Em muitos casos, o cirurgião dentista aguarda a cessação do crescimento do paciente para reabilitá-lo com implantes, uma vez que o dispositivo não apresenta adaptação dentoalveolar em resposta ao crescimento alveolar vertical ou remodelação óssea local, como ocorre com dentes naturais²¹⁻²².

A maioria dos estudos em mandíbula sugere que o crescimento transversal mandibular entre as regiões caninas é mínimo, e o que ocorre cessa precocemente. Consequentemente, implantes na mandíbula anterior e unidos por uma restauração abrangendo a sínfise podem não restringir o crescimento transversal^{23,24}. Kearns et al.²⁵ sugeriram que o crescimento de transferência na sutura da sínfise mandibular geralmente cessa nos primeiros seis meses de vida. Por esta razão, não deve haver dificuldades com a colocação de implantes na mandíbula anterior. Os problemas com a colocação do implante na mandíbula podem ser mínimos se os implantes não forem misturados com os dentes naturais^{26,27}. No presente relato de caso, os implantes foram colocados aos 8 anos de idade, em mandíbula anterior e completamente edêntula, favorecendo esta decisão. De acordo com a revisão sistemática realizada por Chrcanovic²⁸, implantes colocados em pacientes com displasia ectodérmica, sejam eles adultos ou infantis, apresentam altos índices de sobrevivência (84,6% em 20 anos).

Conclusão

A displasia ectodérmica é uma condição rara e que impacta severamente na qualidade de vida do paciente. Sua reabilitação oral é um desafio que deve ser enfrentado ainda na infância, mesmo que durante o crescimento do indivíduo, com a finalidade de melhorar função, estética e autoestima. O tratamento é multidisciplinar, e deve ser conduzido de maneira a minimizar alterações no crescimento e diminuir os impactos sociais e funcionais das ausências dentárias.

Abstract

Aim: To report a case of oral rehabilitation of a pediatric patient with hypohidrotic ectodermal dysplasia and highlight relevant aspects for the dental surgeon. **Case report:** Male patient, 8 years old, caucasian, with oligodontia associated with hypohidrotic ectodermal dysplasia. The treatment consisted of creating an upper removable partial denture and overdenture on lower implants, aiming to improve aesthetics and function. The patient will continue to undergo treatment after rehabilitation, as he is in the growth phase. **Conclusion:** Hypohidrotic ectodermal dysplasia is a rare congenital condition that affects structures derived from the ectoderm, such as teeth, skin, hair, nails and sweat glands. Oral rehabilitation of ectodermal dysplasia is a challenge that must be faced in childhood, providing functional, aesthetic and self-esteem improvements to the patient.

Referências

1. Itin PH, Fistarol SK. Ectodermal dysplasias. *Am J Med Genet.* 2004 131C: 45-51. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.30033>
2. Reyes-Real J, Mendoza-Ramos MI, Garrido-Guerrero E, Méndez-Catalá CF, Méndez-Cruz AR, Pozo-Molina G. Hypohidrotic ectodermal dysplasia: clinical and molecular review. *Int J Dermatol.* 2018 Aug;57(8):965-972. doi: 10.1111/ijd.14048. Epub 2018 May 31. PMID: 29855039.
3. Chee SY, Wanga CH, Lina WD, Tsaia FJ. Ectodermal dysplasia (ED) syndrome. *Biomedicine (Taipei).* 2014;4(4):27. doi: 10.7603/s40681-014-0027-9. Epub 2014 Nov 26. PMID: 25520940; PMCID: PMC4264978.
4. Cerezo-Cayuelas M, Pérez-Silva A, Serna-Muñoz C, Vicente A, Martínez-Beneyto Y, Cabello-Malagón I, Ortiz-Ruiz AJ. Orthodontic and dentofacial orthopedic treatments in patients with ectodermal dysplasia: a systematic review. *Orphanet J Rare Dis.* 2022 Oct 17;17(1):376. doi: 10.1186/s13023-022-02533-0. PMID: 36253866; PMCID: PMC9575248.
5. Freire-Maia N, Lisboa-Costa T, Pagnan NA. Ectodermal dysplasias: how many? *Am J Med Genet.* 2001 Nov 15;104(1):84. doi: 10.1002/ajmg.1586. PMID: 11746035.
6. Martínez-Romero MC, Ballesta-Martínez MJ, López-González V, Sánchez-Soler MJ, Serrano-Antón AT, Barreda-Sánchez M, Rodríguez-Peña L, Martínez-Menchon MT, Frías-Iniesta J, Sánchez-Pedreño P, Carbonell-Meseguer P, Glover-López G, Guillén-Navarro E; GIEDE (Spanish multidisciplinary research group for ectodermal dysplasia). EDA, EDAR, EDARADD and WNT10A allelic variants in patients with ectodermal derivative impairment in the Spanish population. *Orphanet*

- J Rare Dis. 2019 Dec 3;14(1):281. doi: 10.1186/s13023-019-1251-x. PMID: 31796081; PMCID: PMC6892193.
7. Priolo M, Silengo M, Lerone M, Ravazzolo R. Ectodermal dysplasias: not only 'skin' deep. Clin Genet. 2000 Dec;58(6):415-30. doi: 10.1034/j.1399-0004.2000.580601.x. PMID: 11149610.
 8. Vora RV, Anjaneyan G, Chaudhari A, Pilani AP. Christ-siemens-touraine syndrome: case report of 2 brothers. J Clin Diagn Res. 2014 Oct;8(10):YD01-2. doi: 10.7860/JCDR/2014/9544.5031. Epub 2014 Oct 20. PMID: 25478435; PMCID: PMC4253253.
 9. Neville B, Damm DD, Allen CM, Chi AC. Patologia oral e maxilofacial. 4 ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2016, 912
 10. Rockman RA, Hall KB, Fiebiger M. Magnetic retention of dental prostheses in a child with ectodermal dysplasia. J Am Dent Assoc. 2007 May;138(5):610-5. doi: 10.14219/jada.archive.2007.0231. PMID: 17473038.
 11. Queiroz KT, Novaes TF, Imparato JC, Costa GP, Bonini GC. The role of the dentist in the diagnosis of ectodermal dysplasia. RGO Gaúcha J Dent.2017;65:161–7
 12. Tarjan I, Gabris K, Rozsa N. Early prosthetic treatment of patients with ectodermal dysplasia: a clinical report. J Prosthet Dent. 2005 May;93(5):419-24. doi: 10.1016/j.prosdent.2005.01.012. PMID: 15867750.
 13. Vieira KA, Teixeira MS, Guirado CG, Gavião MB. Prosthodontic treatment of hypohidrotic ectodermal dysplasia with complete anodontia: case report. Quintessence Int. 2007 Jan;38(1):75-80. PMID: 17216912.
 14. Wimalarathna AAK, Weerasekara WBMCRD, Herath EMUCK. Comprehensive Management of Ectodermal Dysplasia with Interceptive Orthodontics in a Young Boy Who Was Bullied at School. Case Rep Dent. 2020 Dec 30;2020:6691235. doi: 10.1155/2020/6691235. PMID: 33489382; PMCID: PMC7790564.
 15. Filius MA, Cune MS, Raghoobar GM, Vissink A, Visser A. Prosthetic treatment outcome in patients with severe hypodontia: a systematic review. J Oral Rehabil. 2016 May;43(5):373-87. doi: 10.1111/joor.12384. Epub 2016 Feb 22. PMID: 26899287.
 16. Grover R, Mehra M. Prosthodontic Management of Children with Ectodermal Dysplasia: Review of Literature. Dentistry. 2015 Nov;5(11):340.
 17. Kühnisch J, Anttonen V, Duggal MS, Spyridonos ML, Rajasekharan S, Sobczak M, Stratigaki E, Van Acker JWG, Aps JKM, Horner K, Tsiklakis K. Best clinical practice guidance for prescribing dental radiographs in children and adolescents: an EAPD policy document. Eur Arch Paediatr Dent. 2020 Aug;21(4):375-386. doi: 10.1007/s40368-019-00493-x. Epub 2019 Nov 25. PMID: 31768893.
 18. Pigno MA, Blackman RB, Cronin RJ Jr, Cavazos E. Prosthodontic management of ectodermal dysplasia: a review of the literature. J Prosthet Dent. 1996 Nov;76(5):541-5. doi: 10.1016/s0022-3913(96)90015-3. PMID: 8933447.

19. Schnabl D, Grunert I, Schmuth M, Kapferer-Seebacher I. Prosthetic rehabilitation of patients with hypohidrotic ectodermal dysplasia: A systematic review. *J Oral Rehabil*. 2018 Jul;45(7):555-570. doi: 10.1111/joor.12638. Epub 2018 May 9. PMID: 29679503.
20. Seremidi K, Markouli A, Agouropoulos A, Polychronakis N, Gizani S. Rehabilitation Considerations for Very Young Children with Severe Oligodontia due to Ectodermal Dysplasia: Report of Three Clinical Cases with a 2-Year Follow-Up. *Case Rep Dent*. 2022 Mar 22;2022:9925475. doi: 10.1155/2022/9925475. PMID: 35360383; PMCID: PMC8964192.
21. Björk A, Skieller V. Facial development and tooth eruption. An implant study at the age of puberty. *Am J Orthod*. 1972 Oct;62(4):339-83. doi: 10.1016/s0002-9416(72)90277-1. PMID: 4506491.
22. Thilander B, Odman J, Gröndahl K, Lekholm U. Aspects on osseointegrated implants inserted in growing jaws. A biometric and radiographic study in the young pig. *Eur J Orthod*. 1992 Apr;14(2):99-109. doi: 10.1093/ejo/14.2.99. PMID: 1582464.
23. Carmichael RP, Sándor GK. Dental implants, growth of the jaws, and determination of skeletal maturity. *Atlas Oral Maxillofac Surg Clin North Am*. 2008 Mar;16(1):1-9. doi: 10.1016/j.cxom.2007.10.003. PMID: 18319166.
24. Güler N, Cildir S, Iseri U, Sandalli N, Dilek O. Hypohidrotic ectodermal dysplasia with bilateral impacted teeth at the coronoid process: a case rehabilitated with mini dental implants. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod*. 2005 May;99(5):E34-8. doi: 10.1016/j.tripleo.2004.12.014. PMID: 15829868.
25. Kearns G, Sharma A, Perrott D, Schmidt B, Kaban L, Vargervik K. Placement of endosseous implants in children and adolescents with hereditary ectodermal dysplasia. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod*. 1999 Jul;88(1):5-10. doi: 10.1016/s1079-2104(99)70185-x. PMID: 10442937.
26. Aydinbelge M, Gumus HO, Sekerci AE, Demetoğlu U, Etoz OA. Implants in children with hypohidrotic ectodermal dysplasia: an alternative approach to esthetic management: case report and review of the literature. *Pediatr Dent*. 2013 Sep-Oct;35(5):441-6. PMID: 24290558.
27. Cronin RJ Jr, Oesterle LJ, Ranly DM. Mandibular implants and the growing patient. *Int J Oral Maxillofac Implants*. 1994 Jan-Feb;9(1):55-62. PMID: 8150513.
28. Chrcanovic BR. Dental implants in patients with ectodermal dysplasia: A systematic review. *J Craniomaxillofac Surg*. 2018 Aug;46(8):1211-1217. doi: 10.1016/j.jcms.2018.05.038. Epub 2018 May 21. PMID: 29884311.

Endereço para correspondência:

Gabriel Bassan Marinho Maciel
Rua Álvaro Hoppe, nº 60, Bairro Camobi
CEP 97105410 – Santa Maria, RS, Brasil
Telefone: 559981782880
E-mail: gabrielbmmaciel@yahoo.com.br

Recebido em: 24/05/2024. Aceito: 31/05/2024.