

## Displasia ectodérmica en odontopediatría

*Marcelle Danelon*<sup>1</sup>;

*Giovanna Dalpasquale*<sup>2</sup>;

*Luhana Santos Gonzalez Garcia*<sup>2</sup>;

*Nayara Gonçalves Emerenciano*<sup>3</sup>;

*Liliana Carolina Báez-Quintero*<sup>2</sup>;

*Alberto Carlos Botazzo Delbem*<sup>1</sup>

### Resumen

La displasia ectodérmica (DE) se caracteriza por ser una enfermedad hereditaria que consiste en alteraciones genéticas y ambientales, provocando hipodoncia, distrofia en uñas, cabello escaso y anomalías dentarias. El tratamiento de rehabilitación en pacientes pediátricos con DE es difícil debido al continuo crecimiento y desarrollo cráneo facial de estos niños. El presente trabajo tiene como objetivo relatar un caso clínico de rehabilitación oral en paciente pediátrico diagnosticado con DE. Paciente de sexo femenino, con 5 años y 6 meses de edad que compareció a la clínica de odontopediatría en la UNIDERP. Al examen físico, extra oral, se constató que la paciente era respiradora bucal, y presentaba disminución del tercio inferior de la cara, labios protruidos y evertidos, frente prominente, nariz

en “silla de montar”, escasez de cabello, pestañas y cejas, piel fina y seca. En el examen intraoral se observó ausencia de los siguientes dientes: 51/52, 61/62/63, 71/72, 81/82, y aspecto conoide de los dientes 53, 73 y 83. Al examen radiográfico se constató agenesia de 9 dientes primarios y de los gérmenes de los siguientes dientes permanentes: 11/12/13, 21/22/23, 41/42, 31/32, se observó la presencia de los gérmenes de los dientes 33 y 43. Con base en las características físicas y radiográficas se diagnosticó displasia ectodérmica hidrótica. Como conducta clínica, se optó por la instalación de mantenedores estéticos funcionales removibles, con el fin de favorecer la fonación, deglución, tonicidad muscular labial y lingual y el desenvolvimiento social.

**Palabras Clave:** Displasia Ectodérmica, Anodoncia, Prótesis Dental.

<sup>1</sup> PhD, Facultad de Odontología, Universidad Estadual Paulista, Sao Paulo, Brasil.

<sup>2</sup> MSc, Facultad de Odontología, Universidad Estadual Paulista, Sao Paulo, Brasil.

<sup>3</sup> Estudiante de Mestrado, Facultad de Odontología, Universidad Estadual Paulista, Sao Paulo, Brasil.

## Relato de caso

# Displasia ectodérmica em odontopediatria

### Resumo

A displasia ectodérmica (DE) caracteriza-se por uma doença hereditária que consiste em alterações genéticas e ambientais, provocando hipodontia, unhas distróficas, cabelos escassos e anomalias dentárias. O tratamento reabilitador em pacientes pediátricos com DE se torna difícil devido ao contínuo desenvolvimento e crescimento crânio-facial dessas crianças. O presente trabalho tem como objetivo relatar um caso clínico de reabilitação oral em paciente pediátrico diagnosticado com DE. Paciente sexo feminino, com 5 anos e 6 meses de idade compareceu a clínica de Odontopediatria na UNIDERP. Ao exame físico, extra-oral, constatou-se que a paciente era respiradora bucal, e tinha como características a diminuição do terço inferior da face, lábios protusos e evertidos, fronte proeminente, nariz

em “sela”, escassez de pelos, cílios e sobrancelha, pele fina e seca. No exame intra-oral observou-se ausência dos elementos dentários, 51/52, 61/62/63, 71/72, 81/82, e os elementos 53, 73 e 83 apresentando aspecto conóide. Ao exame radiográfico constatou-se a agenesia de 9 dentes decíduos e dos germes dos seguintes dentes permanentes: 11/12/13, 21/22/23, 41/42, 31/32 e ainda observou-se a presença dos germes dos dentes 33 e 43. Baseado nas características físicas e radiográficas diagnosticou-se displasia ectodérmica hidrótica. Como conduta clínica, optou-se pela instalação de mantenedores estéticos funcionais removíveis, favorecendo a normalidade da fala, deglutição, tonicidade muscular labial e lingual e do desenvolvimento social.

**Palavras chave:** Displasia Ectodérmica; Anodontia; Prótese Dentária.

## Case report

# Ectodermal dysplasia in pediatric dentistry

### Abstract

Ectodermal dysplasia (ED) is a hereditary disease that includes genetic and environmental changes. ED causes hypodontia, dystrophic nails, sparse hair and dental anomalies. Oral rehabilitation treatment for pediatric patients with ED is difficult because of continuous development and craniofacial growth. The aim of

this study was to present a case report of oral rehabilitation in pediatric patients diagnosed with ED. A 5-year, 6-month-old girl reported to the clinic of Pediatric Dentistry in University Anhanguera UNIDERP-BR. Extraoral examination showed that the patient was an oral breather, and presented with decreased lower face height, protruding and everted lips, prominent forehead, “horse saddle” nose,

lack of hair, eyelashes and eyebrows, thin and dry skin. Intraoral examination demonstrated absence of teeth: 51/52, 61/62/63, 71/72, 81/82 and tree conical teeth: 53, 73 and 83. The radiographic examination revealed agenesis of 9 primary teeth and of the buds of the following permanent teeth: 11/12/13, 21/22/23, 41/42, 31/32, we observed the presence of teeth buds of 33 and 43. Considering physical and

radiographic characteristics hydrotic ectodermal was diagnosed. As clinical management, we opted for the installation of removable functional aesthetic maintainers, favoring the speech normality, swallowing, lip and lingual muscle tone and social development.

**Keywords:** Ectodermal Dysplasia; Anodontia; Dental Prosthesis.

## Introducción

El termino displasia ectodérmica se refiere a un conjunto heterogéneo de desórdenes, envolviendo los tejidos y derivados del ectodermo, en los cuales los defectos en dos o más derivados ectodérmicos están presentes.<sup>1-2</sup>

Las displasias ectodérmicas son relativamente raras y ocurren con una frecuencia variando entre 1:10.000 y 1: 100.000 nacidos vivos.<sup>3</sup> Las más comunes son las DE hipohidróticas, puede ser denominada Síndrome de Christ Siemens Touraine que se caracteriza por la ausencia o reducción del número de glándulas sudoríparas asociada a hipodoncia (anodoncia y oligodoncia), hipotricosis y dimorfismo facial. Es una enfermedad generalmente transmitida por el gen recesivo ligado al cromosoma X, el gen es transmitido por la mujer y el desorden se manifiesta la mayoría de las veces en hombres.<sup>3-4</sup> En cuanto a displasia ectodérmica Hidrótica o Síndrome de Clouston es una enfermedad autosómica dominante, caracterizada por la triada: alopecia, distrofia en uñas e hiperqueratosis palmo plantar, sin presentar alteraciones en las glándulas sudoríparas.<sup>5-7</sup>

Dentro de las manifestaciones bucales, la agenesis dental es una característica típica en pacientes con

displasia ectodérmica.<sup>8-9</sup> Los dientes permanentes con mayor probabilidad de estar presentes en pacientes con displasia ectodérmica son los incisivos centrales, seguidos por los primeros molares y caninos en el arco superior, primeros premolares y primeros molares en el arco inferior<sup>10</sup>. Mientras que los dientes más afectados por la agenesis dental son los incisivos mandibulares permanentes, seguidos por los segundos premolares.<sup>11-12</sup> La asociación de la agenesis dental con la displasia ectodérmica es frecuentemente caracterizada por estructuras óseas subdesarrolladas con rebordes alveolares ausentes o reducidos.<sup>4-13</sup>

Dependiendo de los problemas estéticos y funcionales, la condición dentaria de los pacientes con displasia ectodérmica tiene implicaciones psicosociales,<sup>8-9</sup> así, la restauración de una apariencia natural y agradable es importante para el desarrollo psicológico normal del niño.<sup>14</sup> Las prótesis dentales totales o parciales son opciones de tratamiento que pueden ser ofrecidas.<sup>9</sup> Llevándose en consideración el crecimiento craneofacial, el tratamiento rehabilitador debe ser monitoreado regularmente y adaptado de acuerdo con el desarrollo del paciente. Durante la fase de dentición mixta, la prótesis requerirá de modificaciones para acomodar la pérdida de dientes primarios y la apariencia de los dientes permanentes que están erupcionando.<sup>15</sup>

En la dentición permanente, las prótesis removibles pueden ser substituidas por fijas o por prótesis implanto soportadas, dependiendo del número, posición de los dientes, cantidad de hueso alveolar.<sup>4-16</sup>

Ante la importancia del tratamiento y acompañamiento odontológico de pacientes odontopediátricos con displasia ectodérmica, así, como la ausencia de trabajos, el presente trabajo tiene como objetivo relatar un caso clínico de rehabilitación oral en paciente pediátrico diagnosticado con DE.



Figura 1. Examen intraoral: vista frontal.

### Relato de Caso

Los responsables por la paciente autorizaron previamente con consentimiento informado la realización del tratamiento, la documentación y la publicación posterior del mismo.

Paciente de sexo femenino, 5 años y 6 meses de edad, piel oscura. Fue remitida para la clínica de odontopediatria en la Policlínica Odontológica de la Universidad Anhanguera - Uniderp (UNIDERP) debido a la ausencia de dientes. En



Figura 2. Radiografía panorámica.





Figura 3. Examen intraoral: arco superior e inferior.

la anamnesis la madre relató: parto normal, sin complicaciones durante la gestación, ausencia de fiebre de origen desconocida, así, como disturbios en su desarrollo neurológico.

Al examen físico extra-oral, se constató que la paciente era respiradora bucal, con mordida abierta anterior y presencia de hábito de succión no nutritivo (uso de chupete), además de presentar características de displasia ectodérmica, como la disminución del tercio inferior de la cara, labios protruidos y evertidos, frente prominente, nariz en "silla de montar", escasez de cabello, pestañas y cejas, piel fina y seca. Al examen intra-oral se observó agenesia de los dientes 51/52, 61/62/63,

71/72, 81/82, y formato conoide de los dientes 53, 73 y 83 (Figura 1). Al examen radiográfico se constató agenesia de 9 dientes primarios y de los gérmenes de los siguientes dientes permanentes: 11/12/13, 21/22/23, 41/42, 31/32, se observó la presencia de los gérmenes de los dientes 33 y 43, y las demás estructuras dentro de normalidad (Figura 2). Considerando las condiciones clínicas y la edad de la paciente el tratamiento realizado fue la instalación de una prótesis parcial removible.

Inicialmente se realizó una evaluación ortodóncica para la evaluación de la oclusión, tomando la decisión de respetar la oclusión de la paciente para o tratamiento inicial. Posteriormente se realizó la



Figura 4. A. Prótesis inicial. B. Prótesis final.



Figura 5. Oclusal superior 5 años 6 meses.



Figura 6. Oclusal inferior 5 años 6 meses.

toma de impresiones del arco superior e inferior para la confección de la prótesis (Figura 3). Los dientes de la prótesis confeccionada tenían la anatomía de los dientes primarios (Figura 4A, 5 e 6), considerando que al momento de la instalación de la primera prótesis la paciente tenía 5 años y 6 meses de edad. La madre recibió instrucciones sobre la instalación, utilización y manutención de la prótesis. Durante ese periodo fueron realizados mantenimientos y ajustes necesarios en las prótesis del arco superior e inferior. A los 8 años de edad y, debido al crecimiento y desarrollo de la niña, la prótesis fue cambiada (Figura 4B, 7 e 8). Los dientes fueron confeccionados con características de dientes permanentes. La paciente continúa enw acompañamiento y los mantenedores de espacio se están cambiando periódicamente hasta alcan-

zar la edad ósea para la instalación de implantes dentales, así como acompañamiento ortodóncico para el tratamiento de la mordida abierta.

### Discusión

Ante las características bucales de los pacientes con displasia ectodérmica, la rehabilitación protésica es fundamental y el inicio de tratamiento debe ser precoz, permitiendo que el niño tenga oportunidad de desarrollar formas normales en el habla, la masticación, la función articular y la estética, posibilitándole una vida social normal, sin perjuicio en el desarrollo psicológico.<sup>17</sup>

Diversos tipos de tratamiento son posibles para los pacientes con displasia ectodérmica, lo que depen-

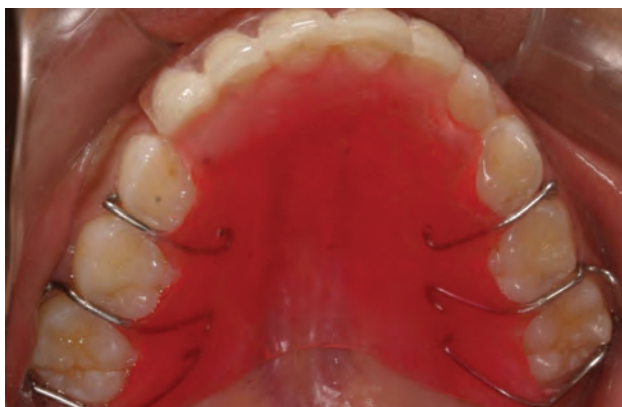


Figura 7. Oclusal superior 8 años.



Figura 8. Oclusal inferior 8 años.

derá de la edad, del volumen óseo alveolar, y la presencia de dientes.<sup>18</sup> Dentro de las intervenciones está la confección de prótesis parciales o totales<sup>19</sup> y la instalación de implantes.<sup>20</sup> Sin embargo, el uso de implantes en pacientes en crecimiento debe ser evitado, especialmente los parcialmente edéntulos, debido a las consecuencias relativamente imprevisibles que el crecimiento y el desarrollo de la mandíbula pueden ejercer sobre la posición del implante. Por lo tanto, la colocación de prótesis removibles pueden ser la única opción rehabilitadora en estos pacientes pediátricos.<sup>13-22</sup>

El tratamiento protésico es recomendado para niños con edad superior a 3 años y, como parte de un abordaje multidisciplinar se incluye la actuación de psicólogos y fonoaudiólogos.<sup>11</sup> El uso de prótesis parciales y totales de acrílico son alternativas interesantes y prácticas, que proporcionan una solución relativamente rápida, fácil, agradable y económica para la rehabilitación oral estética funcional y promueve beneficios psicológicos en los pacientes jóvenes con edentulismo pronunciado. Esta solución mejora la calidad de vida del paciente y optimiza la integración social.<sup>17</sup> Además, la instalación de prótesis en edades tempranas tiene ventaja de mejoras significativas en el habla y en las funciones masticatorias, auxiliando en el establecimiento de patrones alimenticios a lo largo de la vida.<sup>18</sup>

Debido al crecimiento y desarrollo craneofacial de los pacientes pediátricos son necesarios controles periódicos y sustituciones protésicas, por eso, después de la instalación de las prótesis los profesionales deben instruir adecuadamente a los responsables de los niños en cuanto a la utilización y manutención de las mismas, con el fin de conseguir una mejor adaptación del niño al tratamiento.<sup>9-15</sup> Además, de disminuir daños futuros ocasionados debido a la ausencia de dientes, como, por ejemplo, la atrofia y reabsorción de los rebordes alveolares.<sup>19</sup> En el presente caso, la paciente se adaptó bien al uso de la prótesis, haciéndose fundamental para el restablecimiento de las funciones y estética, así como se realizó un control trimestral para la evaluación de la necesidad de cambios de las prótesis.

## Conclusión

Las manifestaciones orales, principalmente las alteraciones dentales, son comunes en la displasia ectodérmica, por lo que el odontopediatría debe estar preparado para diagnosticar y tratar de forma multidisciplinar estos pacientes. La instalación de prótesis removibles, como fue realizada en el presente caso, es una alternativa interesante, ya que mejora la calidad de vida del paciente, promoviendo una rehabilitación completa, no sólo la estética sino la función y los aspectos psicológicos.

## Referencias bibliográficas

1. Freire-Maia N, Pinheiro M. Ectodermal dysplasias: a clinical and genetic study. *Am J Hum Genet.* 1985; 37:1234.
2. Visinoni AF, Lisboa-Costa T, Pagnan NAB, et al. Ectodermal Dysplasias: clinical and Molecular Review. *Am J Med Genet. A* 2009; 149A: 1980-2002.
3. Guazzarotti L, Tadini G, Mancini GE, et al. Phenotypic heterogeneity and mutational spectrum in a cohort of 45 Italian males subjects with X-linked ectodermal dysplasia. *Clin Genet.* 2015; 87: 338-342.
4. Wang Y, He J, Decker AM, Hu JC, et al. Clinical outcomes of implant therapy in ectodermal dysplasia patients: a systematic review. *Int J Oral Maxillofac Surg.* 2016; 45: 1035-1043.

5. Clouston HR. The major forms of hereditary ectodermal dysplasia (with an autopsy and biopsy on the anhydrotic type). *Can Med Assoc J.* 1939; 40: 1-7.
6. Trídico LA, Antonio JR, Pozetti EMO, et al. Clouston Syndrome: 25 year follow up of a patient. *An Bras Dermatol.* 2015; 90: 897-9.
7. Yang R, Hu Z, Kong Q, et al. A known mutation in GJB6 in a large Chinese family with hidrotic ectodermal dysplasia. *J Europ Acad of Dermatol and Venereol.* 2016; 30: 1362-5.
8. Van Sickels JE, Raybould TP, Hicks EP. Interdisciplinary Management of Patients with Ectodermal Dysplasia. *Journal of Oral Implantol.* 2010; 36: 239-45.
9. Alencar NA, Reis KR, Antonio AG, et al. Influence of Oral Rehabilitation on the Oral Health-Related Quality of Life of a Child with Ectodermal Dysplasia. *J Dent Child.* 2015; 82: 36-40.
10. Calleaa M, Cammarata-Scalisib F, Willoughbyc CE, et al. Estudio clínico y molecular en una familia con displasia ectodérmica hipohidrótica autosómica dominante. *Arch Argent Pediatr.* 2017; 115: e34-e38.
11. Lind LK, Stecksén-Blicks C, Lejon K, et al. EDAR mutation in autosomal dominant hypohidrotic ectodermal dysplasia in two Swedish families. *BMC Med Genet.* 2006; 7: 80.
12. Gaczkowska A, Abdalla EM, Dowidar KM, et al. De novo EDA mutations: Variable expression in two Egyptian families. *Arch Oral Biol.* 2016; 68: 21-8.
13. Tarjan I, Gabris K, Rozsa N. Early prosthetic treatment of patients with ectodermal dysplasia: a clinical report. *J Prosthet Dent.* 2005; 93: 419-24.
14. Maroulakos G, Artopoulou II, Angelopoulou MV, et al. Removable partial dentures vs overdentures in children with ectodermal dysplasia: two case reports. *Eur Arch Paediatr Dent.* 2016; 17: 205-10.
15. Vilanova LSR, Sánchez-Ayala A, Ribeiro GR, et al. Conventional Complete Denture in Patients with Ectodermal Dysplasia. *Case Rep Dent.* 2015; 2015: 1-4.
16. Deshmukh S, Prashanth S. Ectodermal Dysplasia: A Genetic Review. *Int J of Clin Pediatr Dent.* 2012; 5: 197-202.
17. Mittal M, Srivastava D, Kumar A, et al. Dental management of hypohidrotic ectodermal dysplasia. A report of two cases. *Contemp Clin Dent.* 2015; 6: 414-7.
18. Bhalla G, Agrawal KK, Chand P, et al. Effect of Complete Dentures on Craniofacial Growth of an Ectodermal Dysplasia Patient: A Clinical Report. *J Prosthodont.* 2013; 22: 495-500.
19. Trivedi BD, Bhatia R. Complete and Removable Partial Prosthesis for a Child with Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia. *Int J Clin Pediatr Dent.* 2013; 6: 71-4.
20. Aydinbelge M, Gumus HO, Sekerci AE, et al. Implants in Children with Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia: An Alternative Approach to Esthetic Management: Case Report and Review of the Literature. *Pediatr Dent.* 2013; 35: 441-46.
21. Bryant SR. The effects of age, jaw site, and bone condition on oral implant outcomes. *Int J Prosthodont.* 1998; 11: 470-90.
22. Mirzalioglu P, Uckan S, Haydar SG. Surgical and prosthodontic treatment alternatives for children and adolescents with ectodermal dysplasia: a clinical report. *J Prosthet Dent.* 2002; 88: 569-72.

---

Recibido: 28/07/2017

Aceptado: 18/09/2017

Correspondencia: Marcelle Danelon, Universidade Estadual de São Paulo – UNESP, Departamento de Odontopediatria, Rua José Bonifácio 1193 Araçatuba, SP - Cep 16015-050 – Brasil, Tel. +55 18 3636 3235 , Fax +55 18 3636 3332, Email: marcelledanelon@hotmail.com