

DOI:10.4464/MC.2013.41.5.5095

Displasia ectodérmica: relato de quatro casos

Ectodermal dysplasia: four cases report

C. Reis Sgarbi, R. Tadeu Villa, V. Bedin

Fundação Técnico Educacional Souza Marques. Serviço de Dermatologia. São Paulo. Brasil.

Correspondência:
Carolina Reis Sgarbi
e-mail: reis_sgarbi@yahoo.com.br

Recibido: 28/2/2012
Aceptado: 7/1/2013

Resumo

Displasia ectodérmica (DE) corresponde a um grupo de enfermidades caracterizadas por alterações primárias nas estruturas de origem ectodérmica. Clinicamente, são observadas alterações nos pelos, unhas, glândulas sudoríparas e dentes. Existem diferentes propostas de classificação para as DE, considerando aspectos clínicos e, atualmente, bases moleculares de mutações genéticas. Os pilares do tratamento são aconselhamento genético e medidas paliativas. Descrevem-se quatro casos de DE com diferentes apresentações clínicas seguidos por uma breve discussão sobre o assunto.

Palavras-chave: displasia ectodérmica, hipoidrose, alopecia, distrofia ungueal, hipodontia.

(C. Reis Sgarbi, R. Tadeu Villa, V. Bedin. Displasia ectodérmica: relato de quatro casos. Med Cutan Iber Lat Am 2013; 41(5):231-235)

Summary

Ectodermal dysplasia (ED) is a group of diseases characterized by abnormalities in structures of ectodermal origin. Clinically, changes are observed in hair, nails, sweat glands and teeth. There are different proposals for classification, considering clinical and, currently, the molecular bases of genetic mutations. The base of treatment is genetic counseling and palliative measures. Four cases of ectodermal dysplasia with different clinical presentation are described and followed by a brief review about this subject.

Key words: ectodermal dysplasia, hypohidrosis, alopecia, nail dystrophy, hypodontia.

Displasia ectodérmica (DE) corresponde a um grupo heterogêneo de enfermidades determinadas geneticamente, nas quais ocorrem defeitos estruturais em tecidos de origem ectodérmica[1]. Sua classificação é extensa e subjetiva. Esta tornou-se mais simples e objetiva quando Freire-Maia as dividiu em 11 subgrupos, designando números para cada alteração presente[1].

bismo convergente util, alopecia cicatricial, hipertelorismo, ausência de cílios, hipertrófia da base nasal, ausência de comissura labial e filtro, hipotrofia do lábio superior e hipertrófia do inferior, microdontia, atelia com desenvolvimento normal das mamas, raros pelos sexuais, pterígio ungueal, sindactilia parcial (3º e 4º quirodáctilos), cútido valgo, eczema intratável nas palmas das mãos e xerose difusa. Sua cognição é normal e a biópsia de pele revelou atrofia epidérmica e diminuição no número de glândulas écrinas.

Casos clínicos

Paciente 1

Adolescente do sexo feminino, de 16 anos, que, desde os 03 meses de idade, apresentava unhas distróficas e alopecia. Na infância, houve vários episódios febris, sem sudorese, melhorando com o desenvolvimento. Mantém dentes decíduos. Ao exame físico, observavam-se hipoidrose, estria-

Paciente 2

Adulta do sexo feminino, 34 anos, relata quadro de redução importante da pilificação, associado a aumento da espessura da pele nas palmas e plantas e alterações das unhas, desde o nascimento. Sua prole consiste de um filho único com sinais clínicos semelhantes, desenvolvidos a partir de



Figura 1. Caso Clínico 1: eczema das mãos, dentes decíduos, hipertelorismo, atelia, distrofias ungueais e alopecia.

um ano de idade. Ao exame dermatológico, observam-se hiperqueratose palmoplantar rodeada por halo eritematoso, distrofia ungueal, redução da densidade capilar mais intensa na região occipital, redução de cílios, sobrancelhas e pelos em geral. O estudo anatomo-patológico da pele afastou diagnósticos diferenciais, tais como psoríase e eczema.

Paciente 3

Adulta do sexo feminino com 34 anos, apresentando rarefação de pelos e cílios, área de alopecia no couro cabeludo, hipertelorismo, bossa frontal proeminente, queilite, dentes decíduos, atelia, onicodistrofia e ausência de sudorese. Ao exame histopatológico da pele, observa-se redução de glândulas sebáceas, folículos pilosos e glândulas sudoríparas.

Paciente 4

Criança do sexo feminino, 4 anos, com crescimento lento dos cabelos e fragilidade da haste capilar desde o nascimento. Nos últimos meses, apresentou piora progressiva do quadro capilar, estabelecendo-se área de alopecia no couro cabeludo. Ao exame, acrescentavam-se rarefação das sobrancelhas, fragilidade da unha no terceiro quiodáctilo esquerdo, xerose, bossa frontal proeminente e depressão da ponte nasal, sem comprometimento dentário. Não havia antecedentes de febre ou infecções recorrentes. O estudo anatomo-patológico do couro cabeludo

constatou hipoplasia dos anexos cutâneos, incluindo glândulas sebáceas e écrinas.

Comentário

O embrião humano, desde a terceira semana de vida, é formado por três camadas de células, das quais derivarão todos os seus tecidos e órgãos. Essas camadas recebem o nome de ectoderme, mesoderme e endoderme. Do folheto externo, ou ectoderme, derivam a epiderme e seus anexos, o sistema nervoso central e periférico, os epitélios sensoriais, o esmalte dos dentes e várias glândulas[1, 2].

Clinicamente, as displasias ectodérmicas são definidas como um grupo heterogêneo de desordens de transmissão genética, cujo defeito primário encontra-se em estruturas de origem ectodérmica, principalmente em pelos, unhas, glândulas sudoríparas e dentes[1-3]. Há uma diversidade de manifestações, que se combinam, originando diferentes quadros clínicos. As alterações mais comumente encontradas estão listadas abaixo.

- *Alterações estruturais nos pelos:* pelos finos, esparsos, secos e quebradiços, com alterações estruturais. Os cabelos e supercílios são escassos ou ausentes[2]. Em um estudo, cabelos de pacientes com diferentes tipos de DE foram analisados através de microscopia eletrônica de varredura, sendo que todos apresentaram defeitos estruturais do eixo, apesar de nenhuma alteração patognomônica[4].



Figura 2. Caso Clínico 2: rarefação das sobrancelhas, hiperqueratose palmoplantar, distrofias ungueais e filho com quadro clínico semelhante.



Figura 3. A) Caso Clínico 3: redução da pilificação, queilite, distrofias ungueais, alopecia e atelia. B) Caso Clínico 4: rarefação das sobrancelhas, bossa frontal proeminente, hipertelorismo, alteração ungueal e alopecia.

Tabela 1. Subgrupos da displasia ectodérmica tipo A e freqüência das estruturas acometidas (adaptado de Freire-Maia).

Subgrupos	%	Pelos	Dentes	Unhas	Sudorese
1-2	18,18	X	X		
1-3	12,34	X		X	
1-4	3,25	X			X
2-3	5,20		X	X	
2-4	1,30		X		X
3-4	1,30			X	X
1-2-3	27,92	X	X	X	
1-2-4	5,19	X	X		X
1-3-4	5,19	X		X	X
2-3-4	0,65		X	X	X
1-2-3-4	19,48	X	X	X	X
Total	100,00				

- *Distúrbios dentários:* anodontia ou hipodontia, com diversos graus de severidade[2, 5].
- *Alterações ungueais:* unhas distróficas, com crescimento lento e superfície irregular; unhas hipoplásicas; pterígio ungueal[6].
- *Anomalias das glândulas sudoríparas:* redução do número das glândulas sudoríparas ou alterações estruturais, que resultam em hipoidrose ou anidrose e, consequentemente, elevação da temperatura corporal e episódios de febre intermitente, principalmente durante clima quente e após atividade física[2, 7].
- *Anomalias de outras glândulas:* malformação ou ausência das glândulas sebáceas resulta em pele seca, fina e lisa. O fluxo salivar pode estar significativamente reduzido consequente ao comprometimento das glândulas salivares[2]. Há relatos de doença corneana resultante de distúrbio ectodérmico, com atrofia ou ausência das glândulas de Meibomius, queratinização dos ductos das glândulas lacrimais e deficiência de células basais lim- bares, resultando em olho seco grave, neovascularização corneana e úlcera corneana[8, 9]. Redução de glândulas na mucosa do trato gastrointestinal pode resultar em disfagia, estomatite e diarréia[7].
- *Anormalidades faciais:* bossa frontal, depressão da ponte nasal, lábios evertidos, orelhas malformadas, arcos supraciliares salientes, rugas ao redor dos olhos e da boca[2].
- *Redução sensorial da audição*[1, 2].

As DE são de transmissão genética e são descritos casos de herança autossômica dominante (27%), herança autosômica recessiva (34%), herança recessiva ligada ao X (5%) e formas desconhecidas de transmissão (34%)[1].

Existem diversas propostas de classificação das DE. Podem ser subdivididas em dois grandes grupos, levando em consideração apenas o acometimento ou não das glândulas sudoríparas. São classificadas, então, como DE anidrólicas ou hipoidrólicas, quando há comprometimento total ou parcial da sudorese, e DE hidrótica, quando a sudorese mantém-se inalterada[2].

Freire-Maia sugeriu uma classificação clínica, considerando as alterações clássicas em pelos, unhas, dentes e sudorese e atribuindo a estas os números 1, 2, 3 e 4, respectivamente. Para o diagnóstico de DE é necessária a presença de alterações em, no mínimo, duas destas estruturas[1]. Dessa maneira, considerando todas as combinações possíveis, as DE são classificadas em onze subgrupos (Tabela 1).

As DE que apresentam duas ou mais alterações clássicas fazem parte do grupo A. Quando há, ao menos, uma alteração clássica associada a anomalia de outra estrutura de origem ectodérmica, por exemplo, surdez neurosensorial, considera-se essa DE como do grupo B[1, 10].

O conhecimento do genoma humano e da base molecular das DE proporcionarão a possibilidade de novos sistemas de classificação, com ênfase molecular[11]. Das cerca de duzentas DE descritas, aproximadamente trinta já tem um gene causador identificado[12]. A genética molecular atual é, cada vez mais, capaz de elucidar os defeitos básicos das diferentes síndromes e trazer mais informações sobre os mecanismos de regulação da morfogênese[12]. Assim, sugestões para novas classificações são propostas, com o objetivo de somar conhecimentos clínicos às descobertas de genes mutantes responsáveis por parte das DE[13]. O desafio é equilibrar a abrangência dentro da classificação com aplicabilidade e acessibilidade para atender aos pesquisadores, profissionais da saúde, pacientes e seus familiares[14].

Não existe cura para as DE e seu tratamento é baseado em aconselhamento genético e medidas paliativas, conforme as alterações encontradas e o grau de comprometimento. A assistência é multidisciplinar e engloba próteses dentárias totais ou parciais, implantes dentários, controle da temperatura ambiental, lubrificação da superfície ocular, transplante de cabelos, prótese capilar e unhas artifi-

ciais[1, 2, 7, 8]. Conclui-se, portanto, que a importância em reconhecer esta doença está em oferecer o tratamento e o seguimento adequados, que consistem em controle dos sinais e sintomas, proporcionando uma melhor qualidade de vida, e orientação quanto ao risco de um novo filho acometido, para que o casal decida sobre uma nova gestação.

Referências bibliográficas

- Freire-Maia N. Displasias ectodérmicas: aspectos embriológicos, clínicos, nosológicos, moleculares e genéticos. Centro de Estudos de Displasias Ectodérmicas, UFPR, Curitiba, 2002, 1ª edição, pp. 06-17.
- Ruschel HC, Leopoldo RC, Cruz FF, Faraco Junior IM. Displasia ectodérmica de baixa expressividade - relato de caso. *RFO* 2008; 13: 66-72.
- Akhyan M, Kiavash K. Ectodermal dysplasia with alopecia, onychodysplasia, hypohidrosis, keratoderma, abnormal teeth and deafness. *Indian J Dermatol Venereol Leprol* 2007; 73: 409-11.
- Micali G, Cook B, Blekys I, Solomon LM. Structural hair abnormalities in ectodermal dysplasia. *Pediatr Dermatol* 1990; 7: 27-32.
- Kirtley GE. Restoring Esthetics and Function in an Edentulous Patient with Ectodermal Dysplasia. *Compend Contin Educ Dent* 2011; 32: 82-4.
- Trope BM, Costa VDT, Barros DS, Salomão JN, Villa Verde RB. Você conhece esta síndrome? *An Bras Dermatol* 2010; 85: 573-5.
- Succi IB, Fontenelle E. Caso para diagnóstico. *An Bras Dermatol* 2009; 84: 194-6.
- Caye L, Scheid K, Dal Pizzol MM, Freda R. Uso do bevacizumab (Avastin®) na síndrome KID: relato de caso. *Arq Bras Oftalmol* 2010; 73: 285-7.
- Almeida SFF, Solari HP. Displasia ectodérmica, ectrodactilia e fissura lábio-palatal: manifestações oculares da síndrome em relato de caso. *Arq Bras Oftalmol* 2007; 70: 125-8.
- Sato MT, Marzagão R, Pagnan NAB, Freire-Maia N, Moreira Junior CA. Distrofia retiniana com onda rápida escotópica (DRORE) associada à síndrome dos cabelos anágenos frouxos (SCAF). Parte II: Genética. *Arq Bras Oftalmol* 2004; 67: 621-30.
- Wright JT, Morris C, Clements SE, D'Souza R, Gaide O, Mikkola M, Zonana J. Classifying ectodermal dysplasias: Incorporating the molecular basis and pathways. *Am J Med Genet A* 2009; 149A: 2062-7.
- Itin PH. Rationale and background as basis for a new classification of the ectodermal dysplasias. *Am J Med Genet A* 2009; 149A: 1973-6.
- Visinoni AF, Lisboa-Costa T, Pagnan NA, Chautard-Freire-Maia EA. Ectodermal dysplasias: clinical and molecular review. *Am J Med Genet A* 2009; 149A: 1980-2002.
- Salinas CF, Jorgenson RJ, Wright JT, DiGiovanna JJ, Fete MD. 2008 International Conference on Ectodermal Dysplasias Classification: Conference report. *Am J Med Genet A* 2009; 149A: 1958-69.