



DISPLASIA ECTODÉRMICA – DO FENÓTIPO À REABILITAÇÃO ORAL



JOANA TEIXEIRA DA COSTA*, Paula Vaz**, Maria Passos***, Maria João Ponces****, José Mário Rocha*****, Jorge Dias Lopes*****

*Médica Dentista, Colaboradora Externa das Unidades Curriculares de Genética Médica e Genética Orofacial da FMDUP, **Médica Dentista, Professora Auxiliar das Unidades Curriculares de Genética Médica e Genética Orofacial da FMDUP, ***Médica Dentista, Aluna do Curso de Especialização em Ortodontia da FMDUP, ****Médica Dentista, Especialista em Ortodontia pela OMD, Professora Auxiliar de Ortodontia da FMDUP, *****Médico Dentista, Professor Auxiliar de Prótese Removível da FMDUP, *****Médico Dentista, Especialista em Ortodontia pela OMD, Professor Catedrático de Ortodontia da FMDUP, Diretor do Serviço de Ortodontia da FMDUP

Introdução

A displasia ectodérmica insere-se num grupo de patologias hereditárias, caracterizadas por defeitos primários em estruturas de origem embrionária derivadas da ectoderme. Na generalidade dos casos, as manifestações envolvem dentes, cabelo, unhas e glândulas sudoríparas. O grau de envolvimento destas últimas condiciona a classificação das displasias ectodérmicas em hipohidroticas ou hidroticas (Jain *et al.*, 2012). A forma de transmissão genética pode ser X recessiva, autossómica recessiva ou dominante, sendo a mais frequente a X recessiva. Esta última tem sido associada a mutações no gene *EDA* (Ectodisplasina A) localizado no braço longo do cromossoma X (Xq13.1). As formas autossómicas têm sido atribuídas a mutações no gene *EDAR* (Receptor da Ectodisplasina A), cuja localização se encontra no cromossoma 2 (2q12.3) e nos genes *EDARADD* e *WNT10A*, presentes nos cromossoma 1 (1q42) e 2 (2q35) respetivamente (Lexne *et al.*, 2008; Van der Hout *et al.*, 2008; Cluzeau *et al.* 2011; Zhang *et al.*, 2011).

Este trabalho possui como principal objetivo apresentar um caso clínico de fenótipo de displasia ectodérmica, enfatizar a importância da pesquisa orientada de alterações noutros órgãos e efetuar uma abordagem sobre as alternativas de tratamento para este caso e para casos similares.

Descrição do caso clínico

Uma paciente do sexo feminino, de 20 anos de idade, recorreu à Faculdade de Medicina Dentária da Universidade do Porto (FMDUP), motivada pela resolução de um problema estético relacionado com a presença de diastemas e a ausência de vários dentes. Após avaliação multidisciplinar e estudo ortodôntico, com recurso aos meios complementares de diagnóstico – ortopantomografia, telerradiografia de perfil, telerradiografia postero-anterior e modelos de estudo – salientaram-se os seguintes aspectos: a paciente apresentava o terço facial inferior diminuído, endognatia maxilar, microdontia, diastemas e agenesia de 16 dentes definitivos.

Decorrida a avaliação pela Genética Orofacial destacaram-se os seguintes sinais e sintomas: história clínica de hematúria idiopática recorrente na probando, inexistência de familiares afetados (Figura 5 – Heredograma), implantação baixa das orelhas e alterações cutâneas e da morfologia das unhas associadas a um elevado número de agenesias. Solicitou-se estudo ecográfico renal, que revelou a presença de hipercogenidades no rim esquerdo, compatíveis com angiomiolipomas. Efetuou-se o diagnóstico clínico de fenótipo de displasia ectodérmica, o que determinou a planificação multidisciplinar do tratamento. A 1ª opção contemplava aparatologia fixa bimaxilar, coronoplastia de adição com resina composta dos dentes 12, 11, 21, 22, 31 e 41 e reabilitação protética com implantes. A 2ª opção incluía, também, as referidas coronoplastias de adição com resina composta e a reabilitação protética removível. A paciente optou pela 2ª hipótese por condicionantes sócio-económicas.



Figura 1 – Fotografias extra-orais iniciais.



Figura 2 – Fotografias intra-orais iniciais.



Figura 3 – Modelos de estudo.

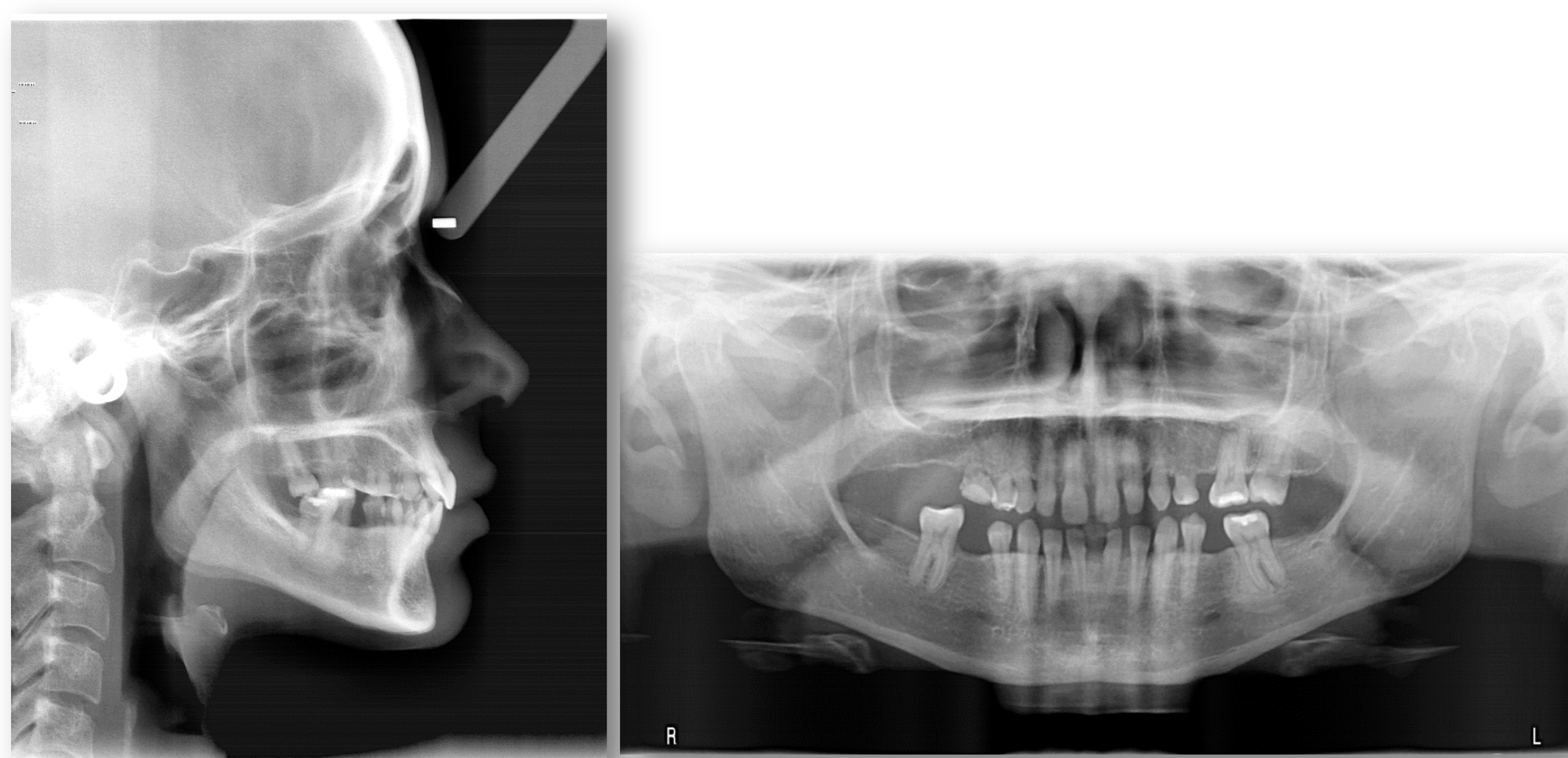


Figura 4 – Exames auxiliares de diagnóstico (telerradiografia de perfil direito e ortopantomografia).

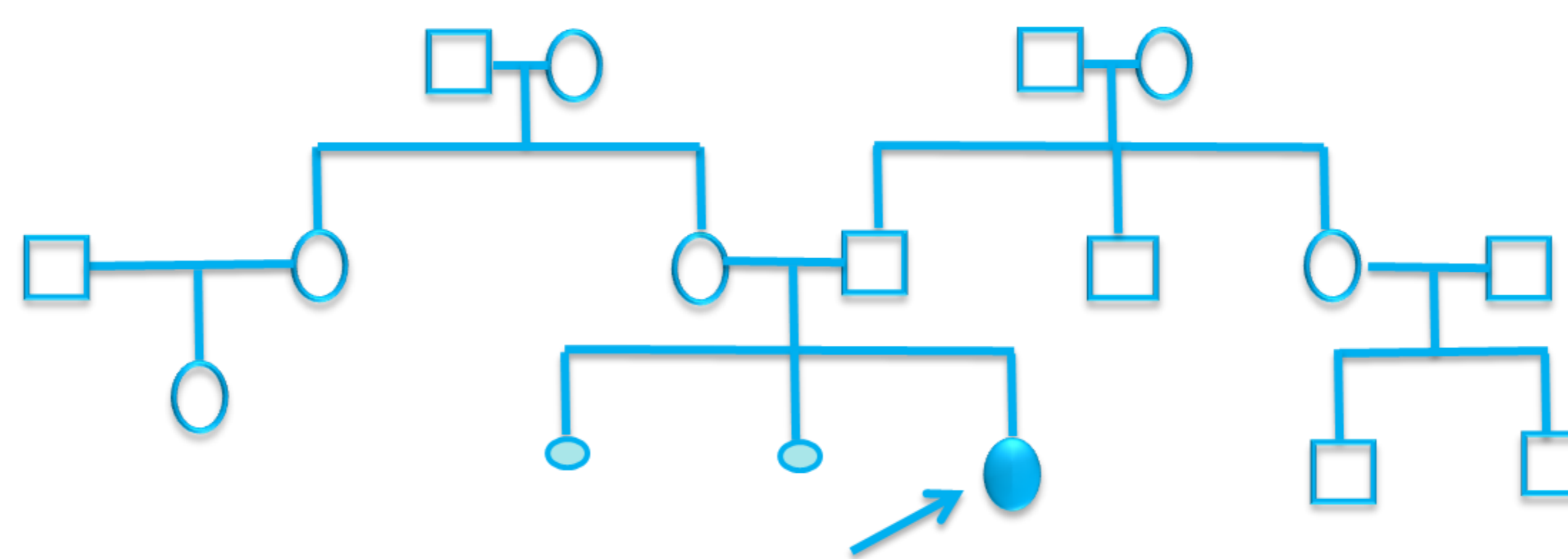


Figura 5 – Heredograma.



Figura 6 – Fotografias finais após reabilitação oral.

Discussão e conclusões

A reabilitação oral destes casos depende do fenótipo presente, sendo recomendável a reabilitação protética e a dentisteria estética (Jain *et al.*, 2012; Bhalla *et al.*, 2013), bem como o recurso à ortodontia e implantologia (Ioannidou-Marathiotou *et al.*, 2010; Koyuncuoglu *et al.*, 2012). A 1ª opção teria permitido uma reabilitação mais estética e confortável para a paciente. A 2ª opção possibilitou a manutenção da dimensão vertical, a resolução parcial da estética e não inviabilizou a realização *a posteriori* da 1ª opção. Ambas as opções são recomendadas na literatura, devendo a escolha ser ponderada em função do fenótipo do paciente e das suas condições sócio-económicas.

Casos como o apresentado devem constituir um desafio para o médico dentista, na medida em que, quando corretamente informado, pode ser o primeiro a realizar o diagnóstico de alterações e/ou anomalias noutros derivados ectodérmicos. Recordando a função e o meio de ação dos genes *EDA* e *EDAR* - regulação da interação epitélio mesenquima - faz sentido pesquisar órgãos alvo que estejam dependentes desta interação, bem como realizar aconselhamento genético para que se possa instituir uma intervenção precoce na possível descendência (Zhang, *et al.*, 2011).

O tratamento efetuado, apesar de não constituir a opção terapêutica ideal, permitiu satisfazer a estética e o bem-estar da paciente e promover a funcionalidade. O tratamento ortodôntico, em coordenação com a reabilitação protética fixa, poderá beneficiar a auto-estima e o conforto de pacientes jovens portadores desta patologia.

Bibliografia

- Jain N, Naitam D, Wadkar A, Nemane A, Katoch S, Dewangan A. Prosthodontic rehabilitation of hereditary ectodermal dysplasia in an 11-year-old patient with flexible denture: a case report. *Case Rep Dent.* 2012; 2012:489769
- Koyuncuoglu CZ, Metin S, Minoglu-Saylan I, Calisir K, Tuncer O, Alpoglan K. Full-Mouth Rehabilitation of a Patient with Ectodermal Dysplasia Patient with Dental Implants. *Head Neck Pathol.* 2012;6(4):460-6
- Ioannidou-Marathiotou I, Kotsiomiti E, Gioka C. The contribution of orthodontics to the prosthodontic treatment of ectodermal dysplasia: a long-term clinical report. *J Prosthet Dent.* 2004;92(5):428-33
- Bhalla G, Agrawal KK, Chand P, Singh K, Singh BP, Goel P, Alvi HA. Effect of Complete Dentures on Craniofacial Growth of an Ectodermal Dysplasia Patient: A Clinical Report. *J Dent Res.* 2013;92(6):507-11
- Lexner MO, Bardow A, Juncker I, Jensen LG, Almer L, Kreiborg S, Hertz JM. X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia. Genetic and dental findings in 67 Danish patients from 19 families. *Clin. Genet.* 2008 (74): 252-259
- Van der Hout AH, Oudesluijs GG, Venema A, Verheij JBG, Mol BGJ, Rump P, Brunner HG, Vos YJ, van Essen, AJ. Mutation screening of the ectodysplasin-A receptor gene EDAR in hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Europ. J. Hum. Genet.* 2008 (16): 673-679.
- Cluzeau C, Hadj-Rabia S, Jambou M, Mansour S, Guigou P, Masmoudi, S, Bal E, Chassaing N, Vincent MC, Viot G, Clauss F, Maniere MC and 11 others. Only four genes (*EDA1*, *EDAR*, *EDARADD*, and *WNT10A*) account for 90% of hypohidrotic/anhidrotic ectodermal dysplasia cases. *Hum. Mutat.* 2011 (32): 70-77