



DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

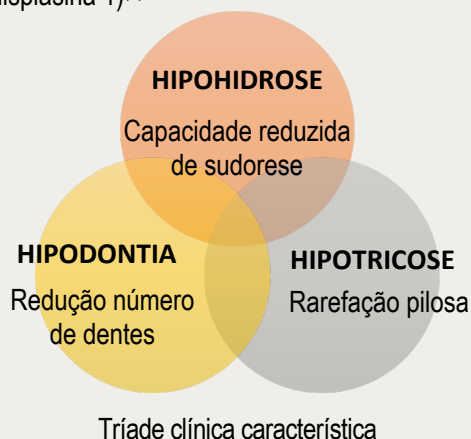
Ana Teresa Coelho^{1,2,3,7}, Leonor Cruz^{1,2,3}, Beatriz Mota^{1,2,3}, Filipa Contente^{1,2,3}, Nuno Zeferino Santos^{2,3,4}, Francisco Salvado^{2,3,5,6}

1) Interno de Formação Especializada em Estomatologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte (CHULN); 2) Clínica Universitária de Estomatologia; 3) Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 4) Assistente Hospitalar Graduado de Estomatologia, CHULN; 5) Assistente Hospitalar Graduado Sênior, Diretor do Serviço de Estomatologia, CHULN; 6) CIEM; 7) anacoelho93@gmail.com

INTRODUÇÃO

DISPLASIA ECTODÉRMICA

- Grupo heterogéneo de **condições congénitas** raras que afetam o desenvolvimento de pelo menos duas **estruturas derivadas da ectoderme**, nomeadamente, pele, cabelo, dentes e glândulas écrinas.⁽¹⁾
- Forma mais comum: **displasia ectodérmica hipohidrótica ligada ao cromossoma X** (mutações no gene que codifica a proteína transmembranar Ectodisplina 1)⁽¹⁾



- Manifestações dentárias: alteração do número (desde hipodontia até à ausência de todos os dentes permanentes ou decíduos) e alteração da morfologia da coroa dentária (conicidade, taurodontia)
- Condicionamento da mastigação e fala e compromisso estético.⁽²⁾⁽³⁾
- Outras manifestações: xerose, xeroftalmia, infeções respiratórias recorrentes e dismorfia facial.

CASO CLÍNICO

- Sexo masculino, 11 anos
- diagnóstico de displasia ectodérmica hipohidrótica ligada ao cromossoma X
- Comorbilidades: rinite alérgica, eczema atópico, asma

DISCUSSÃO/CONCLUSÕES

Hipodontia e alteração morfológica dentária podem ser indicadores de displasia ectodérmica hipohidrótica, principalmente em doentes do sexo masculino.⁽³⁾ A reabilitação protética é aconselhada, optando-se por prótese removível até aos 18 anos.

O seguimento regular em idade pediátrica de doentes com displasia ectodérmica hipohidrótica é de elevada importância dada a necessidade de ajustes e substituição periódica das próteses dentárias de forma a acompanhar o desenvolvimento craniofacial.

Seguido na Clínica Universitária de Estomatologia do Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte desde os 6 anos, apresentando:

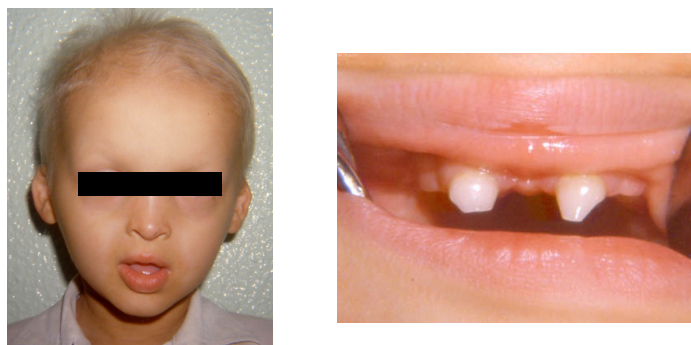


Fig. 1 e 2: Hipotricose generalizada, proeminência frontal; Gingivite associada a placa bacteriana, desmineralização de esmalte; Dentes 51, 55, 16, 61, 65 e 26 erupcionados; Conicidade das coroas dos incisivos centrais e aumento da coroa clínica dos primeiros molares definitivos.

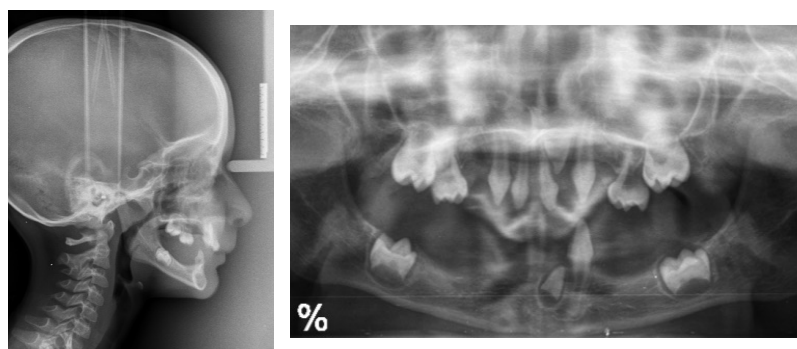


Fig. 3 e 4 (telerradiografia de perfil e ortopantomografia): atrofia mandibular, dentes 13, 21, 23, 31, 33, 36 e 46 em desenvolvimento, com ausência de outros gérmes dentários.



Fig. 5: Reabilitação oral com prótese removível acrílica superior e inferior

Referências bibliográficas:

1. Wright, J. T., Fete, M., Schneider, H., Zinser, M., Koster, M. I., Clarke, A. J., Hadj-Rabia, S., Tadini, G., Pagnan, N., Visinoni, A. F., Bergendal, B., Abbott, B., Fete, T., Stanford, C., Butcher, C., D'Souza, R. N., Sybert, V. P., & Morasso, M. I. (2019). Ectodermal dysplasias: Classification and organization by phenotype, genotype and molecular pathway. *American journal of medical genetics. Part A*, 179(3), 442-447
2. Trzeciak, W. H., & Koczorowski, R. (2016). Molecular basis of hypohidrotic ectodermal dysplasia: an update. *Journal of applied genetics*, 57(1), 51-61
3. Anboub, G. M., Carmany, E. P., & Natoli, J. L. (2020). The characterization of hypodontia, hypohidrosis, and hypotrichosis associated with X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia: A systematic review. *American journal of medical genetics. Part A*, 182(4), 831-841