

## Displasia ectodérmica hereditária e hipótese de Lyon

### Displasia ectodérmica hereditaria e hipótesis de Lyon

### Hereditary ectodermal dysplasia and Lyon hypothesis

Camila Helena Machado da Costa,<sup>I</sup> Maria Luiza dos Anjos Pontual,<sup>II</sup> Andréa dos Anjos Pontual,<sup>II</sup> Ricardo Villar Beltrão,<sup>III</sup> Manuella Santos Carneiro Almeida,<sup>I</sup> Michele Baffi Diniz<sup>IV</sup>

<sup>I</sup>Universidade Federal de Campina Grande, Patos, Paraíba, Brasil.

<sup>II</sup>Universidade Federal de Pernambuco, Pernambuco, Brasil.

<sup>III</sup>Universidade Federal da Paraíba, João Pessoa, Paraíba, Brasil.

<sup>IV</sup>Universidade Cruzeiro do Sul, São Paulo, Brasil.

---

#### RESUMO

**Introdução:** A Displasia Ectodérmica refere-se a distúrbios que promovem displasia ou aplasia de estruturas e tecidos derivados da ectoderme. Tal condição geralmente é herdada por padrão recessivo com ligação cruzada, tendo sua frequência e severidade mais pronunciada nos homens.

**Objetivo:** relatar o caso clínico de Displasia Ectodérmica Hereditária.

**Relato de caso:** paciente do sexo feminino TVLV, 25 anos, leucoderma, que procurou um serviço privado de Radiologia Odontológica no município de João Pessoa, Paraíba, Brasil. Foi relatado, pela paciente, que seu pai, já falecido, era portador dessa síndrome. Durante o exame clínico extrabucal, observou-se ressecamento dos lábios e olhos, escurecimento da pele na região periocular, cabelos e pêlos finos e esparsos. A paciente não revelou queixa de xerostomia nem episódios de hipertermia. Havia perda de dimensão vertical, região frontal proeminente e as unhas não apresentavam aspectos de anormalidade. Ao exame clínico intrabucal, verificou-se permanência de 11 dentes decíduos e ausência de 19 dentes permanentes. A oligodontia parcial foi então confirmada pelo exame radiográfico panorâmico. A expressão parcial das características sindrômicas pode ser explicada pela Hipótese de Lyon (inativação do X), com metade dos cromossomos X da paciente expressando genes normais e a outra metade os genes anormais.

**Conclusão:** Foi recomendado aconselhamento genético e visitas periódicas ao dentista. É fundamental a importância do cirurgião dentista no diagnóstico desse distúrbio, inclusive nesses casos de amenização dos sinais e sintomas.

**Palavras-chave:** displasia ectodérmica, anodontia, genética.

---

## RESUMEN

**Introducción:** la displasia ectodérmica se refiere a trastornos que promueven displasia o aplasia en estructuras y tejidos derivados del ectodermo. Esta afección generalmente se hereda con patrón recesivo linkage cruz, llevando su frecuencia y gravedad más pronunciado en los hombres.

**Objetivo:** este trabajo tiene como objetivo presentar un caso de displasia ectodérmica hereditaria.

**Presentación del caso:** paciente TVLV femenina, de 25 años, leucoderma, que buscaba un servicio de radiología privada en la ciudad de João Pessoa, Paraíba, Brasil. Se ha informado por parte de la paciente que su padre, ya fallecido, fue diagnosticado con este síndrome. Durante el examen extrabucal, se observó sequedad de los labios y los ojos, oscurecimiento de la piel en la región periocular, cabello fino y escaso. La paciente no reveló xerostomía o episodios de hipertermia. No hubo pérdida de dimensión vertical; se observó frente prominente y uñas de aspecto normal. Por examen clínico intraoral se constató retención de 11 dientes primarios y ausencia de 19 dientes permanentes. La oligodoncia parcial fue confirmada por el examen radiográfico panorámico. La expresión parcial de las características sindrómicas se puede explicar por la hipótesis de Lyon (inactivación X), con la mitad de los cromosomas X de los pacientes que expresan genes normales y la otra mitad genes anormales.

**Conclusiones:** se recomienda la asesoría genética y las visitas regulares al dentista. Es fundamental el diagnóstico de este trastorno por el odontólogo aun en los casos de reblandecimiento de los signos y síntomas.

**Palabras clave :** displasia ectodérmica, anodoncia, genética.

---

## ABSTRACT

**Introduction:** ectodermal dysplasia refers to disorders that promote dysplasia or aplasia structures and tissues derived from ectoderm. This condition is usually inherited by recessive pattern with linkage cross, taking their frequency and severity more pronounced in men.

**Objective:** the aim was to report a case of Hereditary Ectodermal Dysplasia.

**Case report:** patient TVLV female, aged 25, leucoderma, which sought a private radiology service in the city of João Pessoa, Paraíba, Brazil. It was reported by the patient, his father, now deceased, was diagnosed with this syndrome. During the extraoral examination, there was dryness of the lips and eyes, skin darkening in the periocular region, hair thin and sparse. The patient did not reveal xerostomia or episodes of hyperthermia. There was loss of vertical dimension, prominent forehead and nails were normal. The clinical examination intraoral, there was retention of 11 primary teeth and the absence of 19 permanent teeth. The partial oligodontia was then confirmed by radiographic examination. The partial expression of syndromic features can be explained by the Lyon hypothesis (X inactivation), with half of the X chromosomes of patients expressing normal genes and half the abnormal gene.

**Conclusions:** it was recommended genetic counseling and regular visits to the

dentist. It is fundamental the diagnosis of this disorder for the odontologist even in the cases of softening of signs and symptoms.

**Keywords:** ectodermal dysplasia, anodontia, genetic.

---

## INTRODUÇÃO

Descrita pela primeira vez por Wedderburn em 1838, a displasia ectodérmica refere-se a distúrbios que promovem displasia ou aplasia de estruturas e tecidos derivados da ectoderme, como pele, cabelos, unhas, glândulas sudoríparas e dentes.<sup>1-3</sup>

Essa síndrome é considerada relativamente rara, com uma incidência estimada de 1 caso por 100.000.<sup>4</sup> Pode ser classificada de acordo com a produção de suor em duas formas: hidrótica ou síndrome de Clouston, em que há produção de suor, e hipodrótica ou síndrome de Christ-Siemens-Touraine, em que a produção de suor é reduzida ou ausente.<sup>1,2,5,6</sup>

Na forma hidrótica, o padrão de herança genética é do tipo autossômico dominante.<sup>7</sup> Na displasia ectodérmica hipodrótica o padrão de herança é recessivo ligado ao cromossomo X. Os homens apresentam expressão completa da síndrome, todavia, as mulheres heterozigotas, portadoras do alelo recessivo, se apresentam clinicamente normais ou levemente afetadas, fenômeno explicado pela inativação aleatória de um dos cromossomos X no início do período embrionário - Hipótese de Lyon.<sup>5,8</sup>

Os indivíduos afetados pela displasia ectodérmica hipodrótica podem exibir uma série de características clínicas. As mais frequentes anormalidades incluem anodontia completa ou parcial, alterações na forma dos dentes, cabelos escassos e finos, pele seca, xerostomia, unhas atróficas ou quebradiças, bossas frontais, arcos superciliares proeminentes, ponte nasal baixa e presença de linhas finas e hiperpigmentação ao redor dos olhos.<sup>3,9-12</sup> vale salientar que a xerostomia deve-se à ausência ou diminuição do número de glândulas sudoríparas e salivares.<sup>10-12</sup>

Desta forma, no presente trabalho se propõe relatar um caso clínico de Displasia Ectodérmica Hereditária, abordando aspectos da Hipótese de Lyon e enfatizando suas características clínicas e radiográficas, além de discutir as suas principais implicações.

## RELATO DE CASO

Paciente do sexo feminino TVLV, 25 anos, leucoderma, procurou atendimento odontológico no serviço privado de Radiologia Odontológica do município de João Pessoa, Paraíba, Brasil, para avaliação de sua cavidade bucal, devido à ausência de vários elementos dentários.

Durante a anamnese, na história médica familiar, foi relatado, pela paciente, que seu pai, já falecido, era portador da displasia ectodérmica. Durante o exame físico extraoral, observou-se ressecamento dos lábios e olhos, escurecimento da pele na região periocular, cabelos e pêlos finos e esparsos. A paciente não revelou queixa de xerostomia nem episódios de hipertermia. Havia perda de dimensão vertical, região

frontal proeminente e as unhas não apresentavam aspectos de anormalidade (Figura 1).



**Fig. 1.** Vista frontal de la paciente.

Ao exame intraoral, constatou-se a retenção prolongada de 11 dentes decíduos (55, 54, 53, 63, 64, 65, 74, 71, 81, 84 e 85) e presença de apenas 13 dentes permanentes (16, 12, 11, 21, 22, 26, 36, 35, 33, 32, 42, 43 e 46).

Como exame complementar, realizou-se uma radiografia panorâmica, na qual foi possível confirmar a oligodontia parcial (anodontia) dos 19 dentes permanentes. Não foi observado alteração de forma nos dentes presentes (Figura 2).

O teste de fluxo salivar estimulado com parafina foi realizado na paciente, que apresentou fluxo reduzido (0,8 mL/minuto), apesar da xerostomia não ser uma queixa da mesma.

Para realizar o diagnóstico da condição apresentada pela paciente, associaram-se as características físicas extra e intrabucais, exame radiográfico panorâmico, além da análise das informações obtidas na história médico familiar. Acredita-se na hipótese de que a alteração se manifestou na paciente, devido a apenas um gene afetado e presente no cromossomo X, recebido de seu pai, já que o mesmo era portador da displasia ectodérmica e sua mãe não apresentava histórico de ausência congênita de dentes na família. Desta forma, o gene alterado do pai foi suficiente para a manifestação da doença na filha. Desta forma, chegou-se ao diagnóstico de Displasia Ectodérmica Hipodérmica Hereditária, onde a expressão parcial das características sindrômicas pode ser explicada pela Hipótese de Lyon (inativação do X), com metade dos cromossomos X da paciente expressando genes normais e a outra metade o gene anormal. No entanto, o fato de não haver alterações marcantes em glândulas sudoríparas, supõe-se que o presente caso refere-se a um grau diferente de expressividade da doença.



**Fig. 2.** Radiografía panorámica - oligodontia parcial (anodontia) de 19 elementos dentarios permanentes.

O diagnóstico diferencial inclui os vários tipos desta doença, que podem ser herdados em qualquer um dos vários padrões genéticos, incluindo autossômico dominante, autossômico recessivo e ligado ao cromossomo X, podendo ser feito a partir da história familiar. Desta forma, o exame completo dos parentes da paciente é recomendando, a fim de esclarecer à transmissão genética neste grupo. Para ser conclusivo a cerca da forma de transmissão é importante para que possa ser feito aconselhamento genético à família. Com base em tais informações, a paciente foi informada da importância da realização de um estudo genético.

## DISCUSSÃO

Durante o exame físico extraoral a paciente apresentou cabelos e pêlos finos e esparsos e perda de dimensão vertical, já no exame intraoral foi constatado a oligodontia parcial de vários elementos dentários. Desta forma, observa-se concordância com os achados com um estudo realizado com crianças portadoras de displasia ectodérmica do tipo hipodróica, onde foi encontrada como características clínicas a retrusão maxilar com perda de dimensão vertical, além da presença de sobrelhas finas, cabelos esparsos, cílios e anodontia de elementos dentário.<sup>13</sup>

A displasia ectodérmica é de grande importância clínica para a odontologia, devido as suas manifestações bucais, assim, o estudo da cavidade oral é fundamental para o diagnóstico desta síndrome e a característica considerada indispensável é a ausência de dentes. Desta forma, os achados do presente caso está de acordo com outros estudos<sup>14,15</sup> que confirmam a relação entre as manifestações bucais e o diagnóstico da displasia ectodérmica.

No presente estudo, a reabilitação oral da paciente não foi necessária devido à retenção prolongada dos elementos decíduos, compensando, assim, a anodontia dos germes dos dentes permanentes. Entretanto, há casos em que é necessária uma reabilitação protética pela anodontia total ou parcial.<sup>3,6,15</sup> Portanto, em muitos casos a reabilitação precoce é importante. Para tanto são necessários tratamento ortodôntico, protético e até colocação de implantes dentários. Estes últimos são sugeridos como a modalidade de reconstrução, instalando a autoconfiança, estética facial e função mastigatória.<sup>6,12,14</sup>

No presente caso, o tratamento consistiu na instrução de higiene oral e aplicação tópica de flúor, pois o fluxo salivar apresentou-se reduzido, sendo um possível fator predisponente ao desenvolvimento de lesões de cárie. Vale salientar que a paciente não apresentava lesões de cárie na cavidade bucal, ademais, possuía uma boa higiene bucal, não despertando grandes preocupações, sendo, portanto, implementadas apenas as medidas convencionais de promoção e prevenção de saúde.

O tratamento deve ser adequado às necessidades do paciente, sem tratamento específico para a doença. Deve-se monitorar os sinais clínicos e supervisionar a dentição. No entanto, alguns procedimentos cosméticos podem melhorar a aparência do paciente.<sup>4,8</sup> No presente caso, o prognóstico da paciente é bom, desde que os cuidados com a manutenção preventiva da saúde física e bucal sejam mantidos.

Contudo, nem sempre o cirurgião-dentista encontra-se preparado para realizar um diagnóstico correto, com conseqüente tratamento adequado. No caso dos odontopediatras, além do diagnóstico e tratamento dos pacientes com a displasia ectodérmica, ele pode contribuir para a melhora da autoestima e convívio social dessas crianças.

Manifestações clínicas da displasia ectodérmica causam diversos problemas de ordem social e psicológica aos indivíduos afetados.<sup>6</sup> É recomendado que o portador de displasia receba acompanhamento multidisciplinar, envolvendo diversos profissionais como médicos (geneticista, dermatologista), cirurgiões-dentistas, fonoaudiólogos e psicólogos no intuito de melhorar as condições físicas, estéticas e funcionais, também, restabelecer o estado emocional do paciente e permitir a reintegração ao convívio social.

Muitas vezes o paciente e seus familiares, não sabem lidar adequadamente com os comprometimentos físicos decorrentes, nesses casos, a atuação de uma equipe de profissionais é de extrema importância para o sucesso do tratamento.

A Displasia ectodérmica é uma doença hereditária que apresenta alterações em estruturas originárias do ectoderma. As mais frequentes anormalidades incluem hipoplasia ou aplasia de alguns tecidos, como pele, cabelos, unhas ou glândulas e anodontia completa ou parcial dos elementos dentários, esses achados são comprovados diante do exame físico extra e intraoral e radiográfico. As características mais marcantes são expressas no sexo masculino, que apresentam expressão completa da síndrome, todavia, as mulheres heterozigotas, portadoras do alelo recessivo, se apresentam levemente afetadas, Hipótese de Lyon.

Assim, a avaliação e plano de tratamento dos portadores da displasia ectodérmica devem estar relacionados diretamente as suas diversas manifestações clínicas. A amplitude de sinais clínicos justifica a inter-relação com todos os profissionais envolvidos na área da saúde, com o propósito de resgatar a autoestima e possibilitar um melhor convívio social nesses indivíduos.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Weech AA. Hereditary ectodermal dysplasia (congenital ectodermal defect). *American Journal of Diseases of Children*. 1929;37:766-90.
2. Solomon LM, Keuer EJ. The ectodermal dysplasias. Problems of classification and some newer syndromes. *Archives of Dermatology*. 1980;116:1295-99.
3. Kumar K, Shetty DC, Dua M, Dua A, Dhanapal R. An Insight into the Genesis of Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia in a Case Report. *Case Reports in Dentistry*. 2012;2012:1-4.
4. Chen L, Zhao Y, Wei Y, Wang Y, Zhang Y, Wang Y, et al. Prenatal diagnosis of anhidrotic ectodermal dysplasia with unconventional loci abnormalities: a case report. *Chin Med J*. 2012;125:3177-9.
5. Shi XL, Du HC, Zhang XL. Prenatal diagnosis in an X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia family. *Chin J Birth Health Heredity (Chin)*. 2010;18:106-7.
6. Anuroopa A, Abdulla J, Lovely M. Oral rehabilitation of a young patient with hypohidrotic ectodermal dysplasia: A clinical report. *Contemp Clin Dent*. 2012;3:33-6.
7. Fabian FM, Lembariti BS, Gesease AP. Hidrotic ectodermal dysplasia in a 40 year old female patient. *JIPS*. 2006;6:154-6.
8. Sidhu M, Kale AD, Kotrashetti VS. Karyotyping, dermatoglyphic, and sweat pore analysis of five families affected with ectodermal dysplasia. *J Oral Maxillofac Pathol*. 2012;16:380-7.
9. Freiman A, Borsuk D, Barankin B, Sperber GH, Krafchik B. Dental manifestations of dermatologic conditions. *J Am Acad Dermatol*. 2009;60:289-98.
10. Mikkola ML. Molecular aspects of hypohidrotic ectodermal dysplasia. *American Journal of Medical Genetics A*. 2009;149:2031-6.
11. Bansal M, Manchanda K, Pandey SS. Hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Int J Trichol*. 2012;4:167-8.
12. Hekmatfar S, Jafari K, Meshki R, Badakhsh S. Dental Management of Ectodermal Dysplasia: Two Clinical Case Reports. *J Dent Res Dent Clin Dent Prospect*. 2012;6:108-12.
13. Vierucci S, Baccetti T, Tollaro I. Dental and craniofacial findings in hypohidrotic ectodermal dysplasia during the primary dentition phase. *The Journal of Clinical Pediatric Dentistry*. 1994;18:291-7.

14. Bulut E, Guler AU, Sen Tunc E, Telcioglu NT. Oral rehabilitation with endosseous implants in a child with ectodermal dysplasia: a case report. Eur J Paediatr Dent. 2010;11:149-52.
15. Pae A, Kim K, Kim HS, Kwon KR. Over denture restoration in growing patient with hypohidrotic Ectodermal dysplasia. A clinical report. Quintessence Int. 2011;42:235-8.

Recibido: 6 de mayo de 2013.

Aprobado: 12 de agosto de 2014.

Autor correspondente: *Camila Helena Machado da Costa*. Unidade Acadêmica de Ciências Biológicas, Universidade Federal de Campina Grande, Patos, Paraíba, Brasil. Rua: Maria Eunice Fernandes, 118, Manaíra, João Pessoa-PB, CEP 58038-480, tel. (83) 88362309. [camila\\_helena\\_@hotmail.com](mailto:camila_helena_@hotmail.com)