

ADDAH REGINA DA SILVA FREIRE
CIRURGIÃ DENTISTA

**CONTRIBUIÇÃO AO ESTUDO DAS ALTERAÇÕES BUCAIS
CLÍNICAS E RADIOGRÁFICAS EM PACIENTES COM
DISPLASIAS ECTODÉRMICAS**

Tese apresentada à Faculdade de Odontologia de
Piracicaba, Universidade Estadual de Campinas -
UNICAMP, para obtenção do título de MESTRE em
Ciências - Área de Radiologia.

PIRACICABA
1996

*Esta monografia foi
dramaticamente corrigida
conforme resolução
CC P 9/036/83
23/04/97
Alvares Lobo G*

F883c
29933/BC

UNICAMP
BIBLIOTECA CENTRAL

ADDAH REGINA DA SILVA FREIRE
CIRURGIÃ DENTISTA

**CONTRIBUIÇÃO AO ESTUDO DAS ALTERAÇÕES BUCAIS
CLÍNICAS E RADIOGRÁFICAS EM PACIENTES COM
DISPLASIAS ECTODÉRMICAS**

Tese apresentada à Faculdade de Odontologia de
Piracicaba, Universidade Estadual de Campinas -
UNICAMP, para obtenção do título de MESTRE em
Ciências - Área de Radiologia.

Orientador: Prof. Dr. Agenor Montebelo Filho.

PIRACICABA

1996

Ficha Catalográfica Elaborada pela Biblioteca da FOP/UNICAMP

F883c Freire, Addah Regina da Silva.
Contribuição ao estudo das alterações bucais clínicas e radiográficas em pacientes com displasias ectodérmicas / Addah Regina da Silva Freire. - Piracicaba : [s.n.], 1996.
97f. : il.
Orientador : Agenor Montebelo Filho.
Tese (Mestrado) - Universidade Estadual de Campinas, Faculdade de Odontologia de Piracicaba.
1. Dentes - Anomalias. 2. Displasia ectodérmica. I. Montebelo Filho, Agenor. II. Universidade Estadual de Campinas. Faculdade de Odontologia de Piracicaba. III. Título.

19.CDD - 617.63
- 616.042

Índices para o Catálogo Sistemático

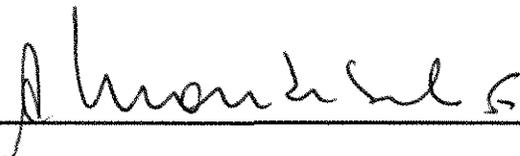
- | | |
|----------------------|---------|
| 1. Dentes - Doenças | 617.63 |
| 2. Doenças genéticas | 616.042 |

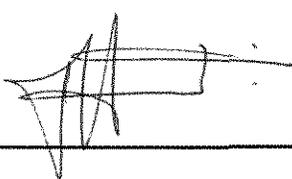


FACULDADE DE ODONTOLOGIA DE PIRACICABA



A Comissão Julgadora dos trabalhos de Defesa de Tese de **Mestrado**, em sessão pública realizada em 17/12/96, considerou o candidato aprovado.

1. Agenor Montebello Filho 

2. Francisco Haiter Neto 

3. José Humberto Damante 

Por que algumas pessoas passam por nossas vidas?

Por acaso? O destino?

Acredito que não.

Acredito sim, que para cada tempo existe alguém...

Alguém que seja o "sim", mesmo quando tudo é o "não".

Alguém que divida conosco as incertezas, as lágrimas , o sorriso.

Alguém que nos aceite mesmo com tantas falhas,
mas que valorize acima de tudo aquilo que somos.

A vocês, que foram isso para mim,

E que hoje estão distantes,

mas fazem parte das minhas lembranças...

Obrigada por tudo.

Com muito carinho e saudade,

Porque não me esqueci de vocês,

Eduardo e Ivana

A DEUS

pela luz que foi, é e sempre será para toda a minha vida...

Aos meus pais

que compreenderam a minha opção profissional, e, mesmo com as lágrimas que teimavam em cair a cada despedida, jamais deixaram que eu desanimasse da minha caminhada...

Porque amo vocês.

Ao Prof. Dr. Agenor Montebelo Filho, que orientou a realização deste trabalho, pelo seu apoio e dedicação a minha formação profissional.

Em especial agradeço

À prefeitura municipal de Caratinga (gestão 93-96), em especial ao Dr. Marco Antonio F. Junqueira pelo carinho, incentivo e apoio dados, tornando possível a realização deste trabalho.

Ao serviço de radiologia SERDO, da cidade de Governador Valadares, pelo carinho com que colaborou gentilmente com todo o serviço de radiologia necessário aos pacientes.

À Profa. Dra. Marta Pinheiro, da Universidade Federal do Paraná, Departamento de Genética, agradeço em especial, a valiosa colaboração dada através do seu profundo conhecimento em displasias ectodérmicas.

Ao Prof. Dr. Francisco Haiter Neto que acreditou desde o início neste trabalho, quando era apenas uma idéia.

Ao Prof. Dr. Frab Norberto Bóscolo, pela atenção, carinho e amizade que sempre recebi.

À Profa. Solange Maria de Almeida, que aos poucos se fez especial em minha vida, de quem eu me lembrarei com muita saudade e carinho.

Ao Prof. Dr. Sérgio Line por ter me ajudado a perder o medo de perder, condição fundamental para se ganhar.

Aos colegas, em especial a Marcelo Faria, Márcia Regina Brunelli e Solange Monteiro, pelo carinho, amizade e companherismo.

À Profa. Dra. Sônia Vieira, pelas sugestões valiosas na montagem dos resultados.

Às bibliotecárias Sueli Duarte de Oliveira Soliani e Luzia de Fátima da Silva, pela orientação na elaboração das referências bibliográficas.

Aos funcionários da disciplina de radiologia da FOP: Sandra Regina da Silva, Marcos Antonio Rapetti, Waldeck Ribeiro Moreira, Giselda Eliete Gonçalves e Kátia Sueli Rocha Ferreira, pelo carinho com que sempre me atenderam nestes dois anos de amizade.

À Faculdade de Odontologia de Piracicaba da Universidade Estadual de Campinas, na pessoa de seu diretor Prof. Dr. José Ranali, pelo apoio aos cursos de pós-graduação oferecidos na instituição.

À Coordenação de Aperfeiçoamento Pessoal de Nível Superior (CAPES), pela concessão da bolsa de estudos, que permitiu a elaboração deste trabalho.

E a todos aqueles que colaboraram direta ou indiretamente na elaboração deste trabalho.

Agradeço sinceramente

Aos pacientes que mesmo sem entender a validade deste trabalho, expuseram sem hesitar as suas vidas, ensinando-me que, mesmo que a natureza não os tenha beneficiado externamente, o que vale é invisível aos olhos.

Dedico com muito carinho este trabalho.

SUMÁRIO

1. LISTAS E GLOSSÁRIO	01
2. RESUMO	06
3. INTRODUÇÃO	08
4. REVISÃO DA LITERATURA	11
4.1 AGENESIA DENTÁRIA	12
4.2 DISPLASIAS ECTODÉRMICAS	18
5. PROPOSIÇÃO	34
6. MATERIAL E MÉTODOS	36
7. RESULTADOS	41
8. DISCUSSÃO	68
8.1 ETIOLOGIA	69
8.2 ALTERAÇÕES BUCAIS FÍSICAS E RADIOGRÁFICAS	75
9. CONCLUSÃO	82
10. ANEXO	84
11. APÊNDICE	86
12. SUMMARY	88
13. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	90

1 - LISTAS E GLOSSÁRIO

1 - LISTA DE FIGURAS

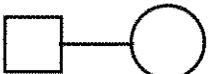
1. Heredograma da família 1.	44
2. Exame físico geral (família 1).	47
3. Aspectos dentários do probando 1.	48
4. Heredograma da família 2.	50
5. Exame físico geral (família 2).	53
6. Aspectos dentários (família 2).	54
7. Heredograma da família 3.	56
8. Alterações encontradas no probando 3.	58
9. Heredograma da família 4.	60
10. Alterações encontradas na família 4.	62
11. Heredograma da família 5.	64
12. Alterações bucais encontradas na família 5.	67

1- LISTA DE TABELAS

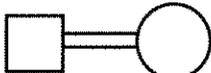
1. Alterações físicas bucais segundo os afetados da família 1.	45
2. Alterações radiográficas segundo os afetados da família 1.	45
3. Número de agenesias dentárias segundo a arcada dentária, família 1.	46
4. Alterações físicas bucais segundo os afetados da família 2.	51
5. Alterações radiográficas segundo os afetados da família 2.	51
6. Número de agenesias dentárias segundo a arcada dentária, família 2.	52
7. Alterações físicas bucais segundo os afetados da família 3.	57
8. Alterações radiográficas segundo os afetados da família 3.	57
9. Número de agenesias dentárias segundo a arcada dentária, família 3.	57
10. Alterações físicas bucais segundo os afetados da família 4.	61
11. Alterações radiográficas segundo os afetados da família 4.	61
12. Número de agenesias dentárias segundo a arcada dentária, família 4.	61
13. Alterações físicas bucais segundo os afetados da família 5.	65
14. Alterações radiográficas segundo os afetados da família 5.	65
15. Número de agenesias dentárias segundo a arcada dentária, família 5.	66

1 - LISTA DE SÍMBOLOS

 Indivíduo do sexo masculino

 Casamento

 Indivíduo do sexo feminino

 Acasalamento consanguíneo

 Número de filhos do sexo masculino

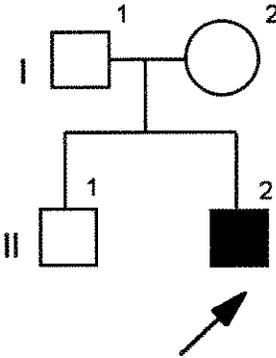
 Ausência de progênie

 Número de filhos do sexo feminino

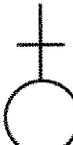
 Afetado

 Aborto espontâneo

 Probando

 Numeração dos indivíduos em heredogramas
O probando é da II geração, o segundo filho (II-2)

 Indivíduo falecido

 Indivíduo examinado

Símbolos usados nos diagramas de heredogramas, adaptado de
THOMPSON et al. 1993.

1 - GLOSSÁRIO*

Anoníquia: ausência de unhas.

Coiloníquia: unha em forma de colher; malformação das unhas na qual a superfície externa é côncava.

Disidrose: distúrbios na sudorese. Podendo ser expresso como uma hipoidrose (acompanhada ou não de hipertermia) ou uma hiperidrose.

Ectrodactilia: ausência congênita de um ou mais dedos das mãos ou dos pés.

Onicólise: afrouxamento das unhas, que começa na borda livre, geralmente incompleto.

Onicodisplasia: alterações nas unhas.

Paroníquia: inflamação da prega da unha com separação da pele da porção proximal da unha.

Polidactilia: presença de mais de cinco dedos nas mãos ou nos pés.

Probando: indivíduo através do qual uma família é averiguada pela primeira vez.

Sindactilia: qualquer grau de fusão ou união por uma membrana, dos dedos das mãos ou dos pés, envolvendo apenas partes moles ou abrangendo a estrutura óssea.

Tricodisplasia: alteração nos pêlos.

* Definições de acordo com TEIXEIRA, S.A. (1979)

2 - RESUMO

2 - RESUMO

O presente estudo teve como finalidade analisar e descrever as alterações bucais clínicas e radiográficas apresentadas por 14 indivíduos pertencentes a 5 famílias com displasias ectodérmicas. Para tal, realizou-se exames físico bucal e radiográfico, sendo que nesse utilizou-se as radiografias: panorâmica, periapical e interproximal.

Os resultados demonstraram alterações bucais importantes tais como: hipertrofia de freio labial, agenesia dentária, dentes conóides, dentes mal posicionados, persistência de decíduos, calcificação distrófica da polpa, atraso no desenvolvimento dentário, dentes não irrompidos. Essas alterações foram associadas ao exame físico geral para a obtenção dos prováveis diagnósticos das displasias ectodérmicas.

Pelos resultados obtidos, verificou-se que apenas as alterações bucais não foram conclusivas ao diagnóstico de displasias ectodérmicas, pois nenhuma das alterações verificadas foi patognomônica para estas afecções. Esses resultados vieram reforçar a necessidade de um exame físico geral, que o odontólogo não deve excluir da sua rotina de trabalho.

Palavras chaves: Displasias ectodérmicas, anomalias dentárias, síndromes, dentes conóides.

3 - INTRODUÇÃO

3 - INTRODUÇÃO

Para a odontologia, a anamnese, o exame físico geral e o exame físico bucal são elementos de importância ímpar no estabelecimento do diagnóstico. Associado ao exame físico bucal, o exame radiográfico vem sendo cada vez mais utilizado pelos profissionais como um auxiliar muito valioso no estabelecimento do diagnóstico de várias alterações do complexo maxilo-mandibular.

Essas alterações podem ocorrer isoladamente (por exemplo: ausência de um único dente, hipoplasia de esmalte etc.) ou fazer parte de afecções (por exemplo: dentes supranumerários em indivíduos com disostose cleidocraniana). Assim, se ao exame físico bucal, o odontólogo perceber a existência de sinais que possam estar associados a outros sinais sistêmicos, é importante que faça um exame físico geral minucioso e, se necessário, até mesmo uma avaliação em outros membros da família. Isso, porque o avanço no estudo de afecções com etiologia hereditária tem feito com que o profissional da área de saúde perceba cada vez mais a importância de se questionar ao paciente sobre a presença ou não de outros afetados na família, visando a obter subsídios para o esclarecimento da etiologia da afecção.

Este estudo teve como marco inicial achados físicos bucais de dentes conóides. No exame físico geral observou-se que os pacientes apresentavam alterações em outras estruturas de origem ectodérmica (pêlos, pele, unhas), além dos dentes conóides. Ainda, uma anamnese minuciosa indicou a existência, nas famílias, de outros indivíduos com sinais físicos bucais semelhantes aos do probando, sugerindo a possibilidade da(s) etiologia(s) ser(em) genética(s). Esses dados orientaram a procura do estabelecimento do(s) diagnóstico(s) e permitiram identificar na literatura um grupo de afecções com características semelhantes às dos probandos, denominado displasias ectodérmicas.

As displasias ectodérmicas formam um grande grupo de afecções que nem sempre são de fácil diagnóstico. Alterações bucais, entre elas, dentes conóides associados ou não à agenesia dental são achados freqüentes para o grupo de displasias ectodérmicas, porém não se trata de sinais patognômicos, e a ausência deles não deve excluir um possível diagnóstico destas afecções.

Os pacientes com displasias ectodérmicas apresentam defeitos em tecidos originados do folheto embrionário ectoderma, embora existam alterações nos tecidos originados do mesoderma e endoderma, porém as alterações ectodérmicas são muitas vezes as mais graves e/ou mais evidentes aos exames físico geral e bucal.

O quadro clínico apresentado pelos pacientes é bem variável: cabelos esparsos, ausência de cílios e/ou sobrancelhas, pele seca, fina, áspera, com manchas hipo ou hiperocrômicas, dentes conóides, agenesia dental (com variação no grau de severidade), unhas hipoplásicas, quebradiças, hiperidrose, hipoidrose (acompanhada ou não de hipertermia), alterações faciais (bossa frontal, nariz em sela), entre outras.

Devido à dificuldade encontrada muitas vezes pelo estomatologista em diagnosticar pacientes com displasias ectodérmicas (principalmente porque apenas alterações bucais não são suficientes para o estabelecimento do diagnóstico), realizou-se este estudo onde foram descritas e analisadas as alterações bucais físicas e radiográficas encontradas em indivíduos com displasias ectodérmicas.

4 - REVISÃO DA LITERATURA

4 - REVISÃO DA LITERATURA

4.1 - Agenesia dentária.

Para o estudo das anomalias dentárias, sejam elas de número, forma ou posição, o exame radiográfico é de grande valor no diagnóstico, porém apenas ele não é o suficiente. A anamnese, exame físico bucal e mesmo um exame físico geral, devem ser rotineiramente os recursos semiológicos utilizados pelo cirurgião-dentista, principalmente quando se depara com a presença de algum tipo de anomalia dentária.

A redução do número de dentes está muitas vezes associada a alterações da morfologia dos mesmos e tem sido objeto de preocupação para os pesquisadores, principalmente quando está associada a sinais físicos gerais.

A terminologia utilizada para determinar a redução do número de dentes é muito ampla e gera muita discussão na literatura.

MULLER et al. (1970) utilizaram a terminologia “dentes ausentes congenitamente” para definir agenesia. Os autores analisaram 521 estudantes, faixa etária de 11 a 15 anos, que tinham mais de um dente ausente congenitamente (exceto os terceiros molares), sendo que esta ausência propiciava a persistência do seu antecessor decíduo. Verificaram que a maxila tinha maior prevalência de dentes ausentes congenitamente. Não foi mencionado neste trabalho se esta ausência congênita de dentes era um achado isolado ou se estava associado a síndromes.

HUNSTADBRATEN (1973) usou o termo hipodontia para agenesia de um ou mais dentes. No seu estudo a frequência de hipodontia foi de 10,1% na amostra examinada (1295 pacientes) e o dente que se encontrava o maior número de vezes ausente foi o 2º pré-molar inferior.

RUNE & SARNÄS (1974) definiram como "hipodontia avançada" a ausência congênita de 4 ou mais dentes permanentes, excluindo os terceiros molares. Entre os 91 pacientes investigados (com idades entre 7 e 19 anos), os autores encontraram maior prevalência de dentes congenitamente ausentes na maxila. Os dentes que congenitamente estavam mais ausentes foram os segundos pré-molares (superior e inferior). Os autores também investigaram a relação do tamanho dos dentes e o desenvolvimento dentário nos pacientes. Concluíram que estes pacientes apresentavam uma redução no tamanho da coroa dentária, sendo os dentes anteriores os mais afetados. Também encontraram um atraso no desenvolvimento dentário, sendo que a média de atraso no sexo masculino foi de 1 ano e 8 meses em relação a idade cronológica, no sexo feminino o atraso foi de 2 anos em relação a idade cronológica.

Para **WISTH et al. (1974)**, o termo hipodontia define a ausência congênita de um ou mais dentes. Neste estudo, a amostra constava de 2 grupos: 813 crianças com idade cronológica de 7 anos e 813 crianças com idade cronológica de 9 anos. A frequência de dentes ausentes congenitamente foi maior na mandíbula. Em cerca de 80% dos casos registrados a hipodontia era de um ou dois dentes. Esses autores relataram uma redução da frequência de hipodontia, quando os dois grupos foram comparados. As crianças com 9 anos apresentavam uma frequência de hipodontia menor. Justificando este fato, relataram que na idade de 7 anos, muitas vezes não foi possível, pelo exame radiográfico utilizado (panorâmico), verificar a presença do início de mineralização dos segundos pré-molares, enquanto que aos 9 anos grande parte da coroa destes já estava formada. Também foi medido o diâmetro mesiodistal dos primeiros molares e incisivos centrais nesses pacientes e comparados com um grupo controle. Os resultados encontrados foram que nas mulheres não houve alterações significantes, porém nos homens, o primeiro molar

inferior mostrou redução no diâmetro mesiodistal quando comparado com o grupo controle.

ARYA & SAVARA (1974) empregaram o termo anodontia parcial para definir agenesia dentária e sugeriram como possíveis etiologias para a mesma: hereditariedade, displasias ectodérmicas, radiação, ingestão de bebidas alcoólicas, doenças infecciosas, trauma, disfunções endócrinas e uso da talidomida durante a gravidez.

Para **GRABER (1978)**, a hipodontia estaria relacionada a várias síndromes e, entre estas, ele cita as displasias ectodérmicas.

JORGENSON (1980) definiu hipodontia como a agenesia de um ou mais dentes. Para o autor, a definição de hipodontia como sendo a ausência congênita de um ou mais dentes é pouco clara, justificando que, ao nascimento, os dentes raramente são evidenciados clínica ou radiograficamente (pois muitos ainda não iniciaram a mineralização). Anodontia foi definida como a ausência de todos os dentes, sendo muito rara. Ainda no mesmo trabalho, o autor citou como possíveis etiologias para a hipodontia entre outras: o rompimento físico da lâmina dentária resultando na obliteração do germe dentário e conseqüentemente na agenesia do dente. Esses rompimentos podem ser vistos em algumas síndromes. Com relação à hipodontia associada a síndromes, o autor cita 36 síndromes (entre essas, algumas displasias ectodérmicas) que têm a hipodontia como um dos sinais clínicos. Finalizando, o autor comenta que a hipodontia em dentes decíduos é rara e, quando presente, envolve principalmente os incisivos inferiores.

O termo oligodontia foi definido como ausência congênita de um ou mais dentes por **RUPRECHT et al. (1986)**. Os autores utilizaram a sinonímia hipodontia ou dentes suprimidos para oligodontia. Neste trabalho foi avaliada a incidência da oligodontia. Os terceiros molares não foram incluídos. Na amostra avaliada houve uma incidência de 5% de oligodontia, sendo a maxila mais afetada que a

mandíbula. Os autores relataram que, nos pacientes com oligodontia examinados por eles, 17,7% tinham também taurodontismo de um ou mais dentes; 5% tinham dentes supranumerários; 3,8% dentes com hipoplasia de esmalte; 2,5% dentes geminados e 1,3% transposição dentária. Porém, segundo os autores, esses achados não estariam relacionados com a oligodontia. Foi mencionado que a mesma pode ser encontrada associada a várias síndromes, como por exemplo as displasias ectodérmicas.

A presença do dente permanente sem o seu antecessor decíduo é descrita muito raramente na literatura. O mais comum de se encontrar é a agenesia do dente permanente com a presença do seu predecessor decíduo. **OOSHIMA et al. (1988)** descreveram uma criança que apresentava oligodontia da dentição decídua com a presença do sucessor permanente. Os autores atentaram para o fato de que a oligodontia poderia não ser o único sinal físico bucal apresentado pelo paciente, porém, relatam que, ao exame físico geral, cabelo, unhas e pele eram normais. Ao exame físico bucal havia 8 dentes decíduos ausentes: 4 incisivos centrais, incisivos laterais superiores, incisivo lateral inferior esquerdo e canino, sendo que a mãe negou que estes tivessem sido extraídos, esfoliados ou perdidos por trauma. Ao exame radiográfico, os germes permanentes dos referidos decíduos estavam presentes. Além das agenesias, os dentes remanescentes apresentavam redução de tamanho e/ou malformações.

BUNTINX & BARAITSER (1989), avaliando um probando com um caso de displasia ectodérmica, descreveram a sua irmã como também afetada, sendo que o único sinal físico bucal era a agenesia de um incisivo central superior.

GORLIN et al. (1990) descreveram 28 síndromes em que usualmente são encontradas alterações dentárias como um dos sinais físicos. Dentre estas, 10 apresentavam hipodontia ou oligodontia associadas ou não às displasias

ectodérmicas. Outros autores também descreveram hipodontia associada a várias síndromes (**SHAPIRO & FARRINGTON, 1983; FREIRE-MAIA & PINHEIRO, 1984**).

SCHALK-VAN DER WIEDE (1992) fez um estudo clínico, radiográfico e genético sobre oligodontia. Para o autor, a oligodontia poderia ser expressa sob vários sinais físicos bucais, sendo a ausência do germe dentário a sua máxima expressão. A amostra deste trabalho constava de 332 pacientes com oligodontia. Foram citados como sinais bucais da oligodontia: ausência congênita de dentes, redução no tamanho e forma do dente, redução no tamanho e forma do processo alveolar, retardo na erupção dos dentes, quando estes estavam presentes, anomalias de esmalte, aumento do espaço funcional livre, palato e lábio fendidos dentre outros. O autor destacou que não só alterações dentárias poderiam estar associadas à oligodontia, mas também sinais físicos extra-bucais. Assim relacionou a oligodontia como um dos sinais bucais presente em cerca de 100 afecções e, entre elas, ele destacou algumas displasias ectodérmicas. Quanto à etiologia da oligodontia, foram considerados tanto fatores de desenvolvimento quanto fatores genéticos. Dentre os fatores de desenvolvimento foram citados: causas locais, como trauma na remoção do decíduo no qual o germe do permanente é removido juntamente; febres exantemáticas e distúrbios endócrinos. A oligodontia foi definida como a ausência congênita de 6 ou mais dentes, excluindo os terceiros molares. Alguns dos resultados encontrados foram: não houve diferença significativa entre a distribuição de dentes ausentes na maxila e na mandíbula (quanto maior o número de dentes ausentes em um paciente, maior foi a redução da dimensão méso-distal dos dentes remanescentes no mesmo), não só os incisivos laterais tiveram forma cônica como também os pré-molares. Os resultados encontrados vieram dar suporte a hipótese de que a oligodontia não é um fenômeno isolado, mas um conjunto de alterações dentárias nas quais a ausência do germe dentário é apenas um dos sinais. Esta hipótese foi também sugerida

anteriormente por vários autores (**RUNE & SARNÄS, 1974; WISTH et al., 1974; OOSHIMA et al., 1988**).

No trabalho de **SCHALK-VAN DER WIEDE (1992)** a etiologia para oligodontia foi monogênica, sendo na maior parte dos casos transmitida com padrão de herança autossômico dominante; a penetrância deste gene é de cerca de 70%.

NIEMINEN et al. (1995) aceitaram o termo hipodontia para definir um ou alguns dentes ausentes congenitamente. Os autores estudaram cinco famílias com hipodontia. Além da não formação do germe dentário, foi considerado indicadores de hipodontia: incisivos laterais em chave de fenda, caninos ectópicos ou outras malformações dentárias.

LYNGSTADAAS et al. (1996) descreveram uma família com 50 indivíduos de 4 gerações com agenesia dentária. As duas probandas eram irmãs e apresentaram as seguintes alterações dentárias: diminuição do diâmetro méso-distal dos dentes remanescentes, atraso na erupção dos dentes permanentes, taurodontismo dos dentes posteriores. Havia alterações dentárias semelhantes em outros membros da família que foram considerados também afetados. Para esses autores existiria uma causa que afetaria a formação dentária em seus vários estágios de desenvolvimento e dependendo do estágio de desenvolvimento afetado haveria uma anomalia dentária diferente. Nessa família além de alterações dentárias, os indivíduos afetados apresentavam com alterações nos pêlos e unhas, sugerindo os autores tratar-se de uma displasia ectodérmica.

Neste estudo, concordando com **JORGENSON (1980)**, que considerou inapropriado o emprego do termo ausência congênita para definir a não formação do germe dentário, utilizou-se o termo agenesia para esta anomalia.

4.2 - Displasias ectodérmicas.

O primeiro relato da literatura sobre casos de displasia ectodérmica foi aparentemente publicado por **DANZ (1792)**: "Em nossa vizinhança vive uma família judia, na qual dois filhos, homens adultos, não têm cabelos, nem dentes e nunca os tiveram. Ainda desconheço detalhes, mas em breve publicarei mais sobre a sua causa". Pelo que se sabe o autor não publicou mais nada a respeito do assunto.

Cerca de 50 anos depois, **THURNAM (1848)** descreveu detalhadamente uma família com displasia ectodérmica. O probando tinha ausência quase completa de pêlos, grave oligodontia (teve 4 dentes: segundos e terceiros molares superiores), pele muito fina e ausência de sudorese e lágrimas. Já naquele época, o autor se preocupou em investigar a família do probando numa tentativa de elucidar a etiologia para a afecção estudada. Assim encontrou um primo de primeiro grau (lado materno) e a avó (materna) do probando que também apresentavam alterações semelhantes às suas, sendo que nenhum outro membro da família tinha alterações semelhantes.

SEDGWICK (1863), escrevendo sobre a influência do sexo nas doenças hereditárias, descreveu indivíduos com ausência de cabelos e alterações dentárias, alertando para a importância de se diferenciar tais casos aos de calvície androgênica.

DARWIN (1868) descreveu casos em homens com calvície hereditária e ausência completa ou parcial de dentes. Segundo o autor, a deficiência de cabelos estaria relacionada com a deficiência do número de dentes. Ele suspeitava que essas características presentes no mesmo indivíduo não eram simples coincidência, mas estavam aparentemente interligadas.

GOECKERMANN (1920), descreveu uma displasia ectodérmica e denominou-a Defeito Ectodérmico Congênito. O probando era uma menina e isso chamava a atenção, pois até então todos os afetados com essa afecção eram do

sexo masculino. A probanda foi descrita como tendo pele fina e seca, cabelos escassos e pêlos praticamente ausentes. No exame físico bucal não havia presença de dentes, porém o exame radiográfico revelou a existência de restos radiculares na maxila. Segundo a probanda, seus dentes eram defeituosos. Na mandíbula ela não se lembrava de ter tido dentes e o exame radiográfico revelou a ausência total de dentes nesta região. Na anamnese, a probanda relatou que não transpirava mesmo nos meses mais quentes. O autor fez uma revisão sobre displasias ectodérmicas e mencionou que, em outros casos descritos, os dentes da mandíbula estavam completamente ausentes, enquanto na maxila havia sempre a presença de poucos dentes (estes semelhantes a incisivos ou caninos).

JACOBSEN (1928) descreveu uma afecção cuja probanda tinha pêlos finos, quebradiços e secos; unhas atróficas e quebradiças e alta prevalência de cárie, embora os dentes fossem normais em forma e disposição. A mãe tinha pêlos e unhas semelhantes, além de três incisivos superiores anormalmente esparsos sem história de exodontia (sugerindo hipodontia). Associando todas essas alterações com a origem embrionária ectodérmica destas estruturas, o autor aceitou o termo Defeito Ectodérmico Congênito como o mais apropriado para esta afecção.

WEECH (1929) descreveu duas famílias com displasias ectodérmicas. O probando da família 1 tinha defeitos de crescimento do pêlo, incisivos semelhantes a caninos, sete dentes (sem história de exodontias anteriores), atraso na erupção dos dentes decíduos, processos alveolares pouco desenvolvidos, ausência total de transpiração, pele seca, lesões papulares na face, ponte nasal deprimida, lábios protrusos e grossos e defeitos nas mucosas do nariz, boca e laringe. Anomalias similares foram encontradas em seu irmão. A probanda da família 2 foi descrita com alopecia total ao nascimento, deficiente crescimento de cabelos, dentes imperfeitamente formados ou ausentes, unhas congênitamente anormais, lábios protrusos e espessos (com suas bordas vermelhas pobremente definidas), ponte

nasal côncava e taxas metabólicas elevadas. A sudorese era normal. Ao exame das membranas mucosas da boca e da faringe não foram encontradas alterações.

O referido autor concordou com o fato de ser a expressão Defeito Ectodérmico Congênito a mais apropriada, até então, para designar as afecções descritas, mas ressaltou que nenhum dos termos utilizados até então salientava fatores que as caracterizavam tais como: 1 - os tecidos afetados eram principalmente de origem ectodérmica; 2 - os defeitos eram anomalias do desenvolvimento; 3 - a tendência hereditária era marcante. Considerando que essas 3 características eram essenciais para definir as afecções, o autor sugeriu o termo Displasia Ectodérmica Hereditária.

Ainda no mesmo trabalho, foi sugerida uma divisão para as displasias ectodérmicas baseada na ausência ou não de sudorese. Assim, o autor classificou as displasias ectodérmicas em dois grupos: um anidrótico, com etiologia ligada ao cromossomo X e um segundo grupo (sem nome específico) que incluía as outras displasias ectodérmicas. Descrevendo as principais características clínicas da afecção incluída no grupo anidrótico, foi feito um relato minucioso:

- 1 - ausência de glândulas sudoríparas;
- 2 - ausência ou desenvolvimento defeituoso das glândulas sebáceas (este defeito associado à ausência de glândulas sudoríparas agravava ainda mais o ressecamento da pele);
- 3 - anormalidades nas unhas (freqüentemente mais normais do que deformadas; quando alteradas, mostravam-se quebradiças, facilmente traumatizadas e susceptíveis à paroníquia);
- 4 - alopecia ao nascimento. Cabelos finos e ralos na criança e/ou adulto. Sobrancelhas e cílios podiam estar ausentes ou escassos;
- 5 - alterações dentárias: poderia ocorrer anodontia, porém esta era rara. O mais freqüente era a diminuição do número de dentes, principalmente na mandíbula.

Uma morfologia alterada de dentes anteriores foi descrita, sendo esses dentes denominados dentes conóides com tendência a projetar-se vestibularmente. Alta predisposição a cáries precoces;

6 - rinite atrófica, atrofia de membranas mucosas da faringe e laringe que levam a uma rouquidão característica. Pode ocorrer perda de paladar e olfato secundárias à atrofia das membranas mucosais;

7 - protrusão labial, em geral secundária às ausências dentárias;

8 - sistema nervoso: devido à origem embriológica deste, foi ressaltada a importância de investigar possíveis alterações mentais nestes indivíduos;

9 - alterações em estruturas de origem não ectodérmica: achados como ossos cranianos espessados e nariz em sela não estariam, segundo o autor, relacionados com a displasia ectodérmica.

Nota-se que a displasia ectodérmica anidrótica ligada ao cromossomo X só veio a ser entendida como uma síndrome de displasia ectodérmica e malformação posteriormente (logo, podiam estar afetadas também estruturas de origem mesodérmica e/ou endodérmica).

CLOUSTON (1929) descreveu 119 indivíduos pertencentes a seis gerações de uma família franco-canadense, que apresentavam principalmente distrofia de pêlos e unhas. Tal afecção foi descrita como sendo dominante, não ligada ao sexo. Alterações dentárias eram menos freqüentes. Foram descritas: hipodontia, na dentição permanente havia relato de vários dentes que não erupcionaram e presença de diastemas generalizados, porém em alguns afetados os dentes eram normais em número e morfologia.

CLOUSTON (1939) sugeriu uma nova classificação para displasias ectodérmicas, sendo divididas em dois grupos: um grupo hidrótico, onde se incluía a família descrita por ele em 1929, com padrão de herança autossômico dominante,

e um segundo grupo anidrótico, com padrão de herança ligado ao cromossomo X com várias famílias já descritas na literatura (**THURNAM,1848; WEECH,1929**).

FELSHER (1944), estudando indivíduos com displasia ectodérmica anidrótica ligada ao cromossomo X, constatou a presença de glândulas exócrinas apesar de estarem diminuídas em número e em função. Assim, o autor sugeriu o termo hipoidrótico em substituição ao anidrótico, já que a ausência de glândulas exócrinas não era necessariamente completa nestes pacientes.

Segundo **EVERETT et al. (1952)**, não se tinham relatos de casos de displasia ectodérmica na raça negra até a década de 50 e isto, entre outras coisas, justificava a publicação de seu trabalho. Foram descritas duas famílias. A segunda família descrita, apresentava a displasia ectodérmica hipoidrótica ligada ao cromossomo X. A ausência de cáries descrita para a probanda foi um achado significativo, pois até então a maioria dos pacientes com displasias ectodérmicas eram descritos como tendo alto índice de cárie.

Um diagnóstico diferencial entre as formas anidrótica e hidrótica de displasias ectodérmicas foi feita por **LOWRY et al. (1966)**. As displasias ectodérmicas, segundo eles, poderiam ter duas formas maiores: tipo anidrótica e tipo hidrótica. Com o tipo hidrótico de displasia ectodérmica foram descritas três famílias:

1 - Família 1 - O probando e seu pai tinham cabelos bem escassos. As unhas de ambos eram distróficas, pequenas e nunca haviam sido cortadas. Os dentes e a sudorese eram normais.

2 - Família 2 - apenas o probando era afetado; ao nascimento apresentou anoníquia, sendo crescimento do cabelo normal. Os dentes decíduos estavam bem separados, e os incisivos laterais tinham forma de "chave de fenda". Ao exame radiográfico apenas dois dentes permanentes foram encontrados. A sudorese era normal.

3 - Família 3 - todos os membros tinham sudorese normal, porém todos tinham uma acentuada perda auditiva. O probando tinha hipodontia (porém não especificada), deformação das falanges, sindactilia, polidactilia e unhas malformadas. A mãe tinha unhas e dentes semelhantes às do probando. O irmão mais velho do probando tinha dentes com forma em "chave de fenda". Um outro irmão do probando também tinha defeitos nos dentes e nas unhas semelhantes aos dos outros membros afetados da família.

Com a forma anidróica de displasia ectodérmica foram descritas duas famílias:

1 - Família 1 - o probando tinha hipertermia grave na infância. Aos 14 meses de idade não havia nenhum dente irrompido, mas o exame radiográfico revelou a presença de 6 dentes (2 incisivos centrais, 2 caninos e 2 molares). Aos 16 anos, as sobrancelhas eram escassas e havia ausência de pêlos axilares e pubianos. Os dentes eram alterados (incisivos em forma de "chave de fenda"). As unhas eram normais. A sua mãe, também considerada afetada, relatou que suas mãos estavam sempre secas, porém os dentes e a sudorese eram normais.

2 - Família 2 - apenas o probando era afetado. Ele tinha história de febres de origem desconhecida (aos 3 meses de idade), não tinha sobrancelhas, os cabelos eram escassos e possuía apenas oito dentes, os incisivos tinham forma de "chave de fenda" e os lábios eram espessos e protrusos.

Numa sinopse, os autores relataram que a displasia ectodérmica anidróica (na sua forma bem característica) apresentava-se sempre com uma tríade: incapacidade de sudorese, anodontia ou hipodontia e pêlos escassos. Quanto às alterações dentárias para esta displasia ectodérmica, foi relatado que ambas as dentições eram afetadas, freqüente agenesia ou malformação de caninos e incisivos. As agenesias levavam ao hipodesenvolvimento dos processos alveolares, e resultavam em uma aparência senil do indivíduo além de protrusão labial. Os

autores mencionaram que, com base nas suas experiências, a distrofia de unhas era muito comum da forma hidrótica de displasia ectodérmica, porém ressaltaram que na forma anidrótica uma severa distrofia de unhas normalmente não ocorria.

RAPP & HODGKIN (1968) descreveram uma displasia ectodérmica anidrótica com anomalias de lábio e palato. Até então essas características ocorrendo juntas em um mesmo indivíduo não haviam sido descritas, isto então justificava o trabalho. A probanda tinha sudorese diminuída, unhas malformadas, alterações bucais (poucos dentes, alto índice de cárie, fenda palatina unilateral sem envolvimento do lábio). A filha da probanda também apresentou alterações dentárias (hipodontia, cáries extensas, incisivos pequenos e com forma quadrangular), ausência da úvula e pouca quantidade de tecido no palato mole, unhas malformadas, sobrancelhas e cílios escassos. Um segundo filho tinha pouco cabelo, sobrancelhas e cílios escassos, alterações bucais (lábio leporino unilateral, fenda palatina bilateral e hipodontia) e todas as unhas eram distróficas. Pela análise do heredograma, os autores sugeriram a etiologia autossômica dominante.

REDPATH & WINTER (1969) descreveram alterações dentárias em 16 indivíduos, de diferentes famílias, com displasias ectodérmicas (padrão de herança autossômica dominante). Todos os pacientes tinham hipodontia marcante (não especificada), porém não havia nenhum caso de anodontia. Os dentes eram bem separados e o esmalte aparentemente era normal. Em 4 pacientes foi relatado um retardo na erupção dos dentes decíduos e permanentes. Ao exame radiográfico, as raízes e as câmaras pulpares eram normais. Foi descrita uma alteração na morfologia dos incisivos, caninos e pré-molares, os quais tinham a borda incisal ou a superfície oclusal da mesma largura da superfície cervical, dando-lhes um aspecto de dentes quadrangulares. Havia também a persistência de dentes decíduos, provavelmente relacionada à agenesia dos sucessores permanentes. Os autores enfatizaram a importância de se investigar os sinais e sintomas brandos

(odontológicos ou não) destas afecções, uma vez que muitos casos poderiam passar despercebidos por este motivo.

RÜDIGER et al. (1970) descreveram uma probanda com ectrodactilia, displasia ectodérmica e lábio leporino com palato fendido. Até então, a associação dessas três características em um mesmo indivíduo era incomum. A probanda apresentava, entre outros, os seguintes sinais clínicos: pele seca e pouco pigmentada, fotofobia, ausência de lágrimas durante o choro, hiperkeratose palmar e plantar, cabelo e sobrancelhas claros, finos e escassos, lábio leporino bilateral e palato fendido unilateral (corrigidos cirurgicamente) alterações dentárias (incisivos conóides, cáries extensas em todos os dentes), ectrodactilia. Além dessas alterações, a idade mental da criança foi estimada em 15 meses (idade cronológica: 30 meses). A presença de unhas normais e a capacidade de manter a temperatura corporal normal, durante a exposição ao calor, associadas às alterações já descritas, levaram os autores a acreditar que se tratava de uma nova displasia ectodérmica, porém a etiologia da afecção não foi definida. Não havia história de ingestão de drogas pela mãe, antes e durante a gravidez, que explicasse as múltiplas malformações congênitas apresentadas pela probanda. Admitindo que um único fator etiológico estaria ocasionando as várias alterações e que destas três chamavam particularmente a atenção, os autores sugeriram nominar a afecção pelo acrônimo EEC (ectrodactilia, displasia ectodérmica e palato fendido).

No Brasil, o primeiro trabalho descrevendo uma família com displasia ectodérmica, foi possivelmente publicado por **FREIRE-MAIA (1970; CAT et al. 1972)**. Esses autores descreveram um casal de irmãos (dois outros irmãos homens que faleceram na infância, também eram afetados) que chamavam a atenção pela gravidade das malformações de membros (tetramélicas). O indivíduo (sexo masculino) afetado apresentava ainda: cabelo, sobrancelhas e cílios escassos, hipodesenvolvimento sexual, hipoidrose, alterações bucais (hipodontia de dentes

permanentes, dentes pequenos e conóides, persistência de alguns decíduos, fenda labial unilateral), lábios protrusos, pele fina e seca. A sua irmã apresentava alterações dentárias e de pele semelhantes, os lábios apesar de protrusos, não eram fendidos.

FREIRE-MAIA (1971) propôs uma definição clínico-memônica e uma nova classificação clínica para o grupo das displasias ectodérmicas. Revendo a literatura, esse autor constatou que existiam 4 sinais clínicos clássicos, assim entendidos por terem sido descritos nos primeiros casos de displasia ectodérmica. Esses sinais eram: tricodisplasia, alterações dentárias, oncodisplasia e disidrose. A cada sinal vinculou-se um número, respectivamente 1, 2, 3, 4. Até então as displasias ectodérmicas eram classificadas, tendo-se por base apenas um dos seus sinais clássicos: a disidrose. À medida que novas famílias eram sendo descritas, tornou-se evidente que esse sinal não era o mais freqüente nem mesmo o mais grave. Assim, em famílias em que as alterações dentárias eram mais graves e freqüentes, a afecção podia não ser entendida como uma displasia ectodérmica (embora alterações na pele, pêlos, unhas, etc também estivessem presentes, mas discretas). Logo, não se justificava uma classificação tão restrita como a que existia. Portanto, o referido autor propôs uma definição e uma classificação que não se baseavam apenas em um único sinal clínico e sim em quatro. Assim, um indivíduo só teria uma displasia ectodérmica quando houvesse no mesmo indivíduo pelo menos dois dos quatro sinais clínicos clássicos, ou seja, um indivíduo que tivesse apenas anomalias dentárias não teria uma displasia ectodérmica. Assim, as displasias ectodérmicas foram classificadas e divididas em 2 grupos:

1 - grupo A: inclui afecções com pelo menos dois sinais clínicos clássicos. Por exemplo: uma displasia ectodérmica com alterações apenas nos pêlos e nos dentes seria do subgrupo 1-2.

2 - grupo B: inclui afecções com pelo menos um dos sinais clássicos acompanhado de mais um outro sinal de origem ectodérmica. Por exemplo, uma displasia ectodérmica que apresente alterações nos pêlos e na pele pertence ao subgrupo 1-5.

Esse mesmo autor listou 32 displasias ectodérmicas em 8 subgrupos do grupo A:

- 1 - Subgrupo 1-2-3-4 (ou trico-odonto-onico-disitrótico), 8 afecções;
- 2 - Subgrupo 1-2-3 (ou trico-odonto-oníquico), 6 afecções;
- 3 - Subgrupo 1-3-4 (ou trico-onico-disidrótico), 2 afecções;
- 4 - Subgrupo 1-2-4 (ou trico-odonto-disidrótico), 3 afecções;
- 5 - Subgrupo 1-2 (ou trico-odôntico), 8 afecções;
- 6 - Subgrupo 1-3 (ou trico-oníquico), 1 afecção;
- 7 - Subgrupo 2-3 (ou odonto-oníquico), 2 afecções;
- 8 - Subgrupo 2-4 (ou odonto-disidrótico), 2 afecções.

BYSTROM et al. (1975) afirmaram que indivíduos com EEC são identificados primeiramente, na maioria das vezes, pelo palato fendido (para os autores, esta é a característica mais marcante do diagnóstico de EEC). Os sinais cardinais da síndrome EEC, segundo esses autores, seriam: ectrodactilia, fenda bilateral de palato e lábio, displasia ectodérmica do tipo hipoidrótico (os autores descrevem esta displasia com as seguintes características: cabelo pouco pigmentado, esparso, sobrancelhas e cílios escassos, pele hipopigmentada, alterações dentárias que incluem cáries rampantes, oligodontia, hipoplasia de esmalte, unhas distróficas).

Os casos descritos eram isolados. A probanda da família 1 foi descrita com as seguintes alterações, entre outras: palato e lábio fendidos (bilateral), ectrodactilia de mãos e pés, severa fotofobia, surdez progressiva bilateral, alterações dentárias (agenesia, dentes conóides, cáries rampantes). A probanda da família 2 foi descrita com as seguintes alterações, entre outras: palato e lábio

fendidos (bilateral), sindactilia na mão direita, surdez bilateral, agenesia dentária. Os autores alertaram para o fato de que o diagnóstico precoce destes pacientes é importantíssimo, principalmente porque as deficiências oculares e auriculares, quando presentes, são progressivas.

WITKOP et al. (1975) examinaram 28 indivíduos pertencentes a 3 gerações de uma família escandinava, com uma nova displasia ectodérmica. Os afetados apresentavam defeitos nas unhas (onicólise), glândulas sudoríparas (hipoidrose), cabelos (tricodisplasia) e alterações dentárias bem significantes: esmalte defeituoso e com espessura reduzida em todos os dentes de ambas as dentições, coloração do esmalte logo após a erupção variando de branco opaco a um amarelo amarronzado, dureza do esmalte variável, desde áreas de consistência dura (esmalte normal) até áreas de esmalte friável facilmente destacado por uma colher de dentina; radiograficamente havia dentes retidos e com reabsorção coronária, atraso na erupção dos dentes permanentes, formação radicular anormal.

Segundo **SOLOMON & KEUER (1980)**, uma classificação mais precisa das displasias ectodérmicas seria necessária, uma vez que em muitas afecções não se sabe quais as estruturas alteradas. Para os autores, o termo "displasia ectodérmica" só deveria ser usado quando a afecção fosse: congênita, difusa (oposta ao que seria localizada) com envolvimento de epiderme e de, pelo menos, um de seus anexos (como por exemplo: cabelos, glândulas sebáceas, glândulas exócrinas, etc.) e por último a afecção não deveria ser progressiva.

OHDO et al. (1983) descreveram 5 membros de uma família com ectrodactilia, sindactilia, displasia ectodérmica (cabelos, sobrancelhas e cílios escassos, alterações dentárias: hipodontia e microdontia), porém sem lábio leporino e fenda palatina. Para esses autores, essa síndrome diferiria claramente da já descrita síndrome EEC, devido à presença de alterações oculares até então não descritas na síndrome EEC. Sendo assim, esses autores sugeriram para esta

afecção o nome Ectrodactilia, Displasia Ectodérmica e Distrofia Macular ou síndrome EEM, com etiologia autossômica recessiva.

FREIRE-MAIA & PINHEIRO (1984) listaram ainda as diversas alterações dentárias já encontradas nas displasias ectodérmicas: dentes coniformes, serrilhados, esfoliados, neonatais, malposicionados, má oclusão, diastema, microdontia, cáries extensas e precoces, taurodontia, hipoplasia de esmalte, câmaras pulpares pequenas ou ausentes, protrusão de incisivos, anodontia ou hipodontia, persistência de decíduos, erupção precoce ou tardia de decíduos. Além de alterações dentárias, os autores citaram a presença de lesões hiperqueratóticas na comissura labial e borda lateral da língua encontradas em um paciente com uma displasia ectodérmica.

GEORGE & ESCOBAR (1984), descreveram alterações bucais em um indivíduo com síndrome de Clouston. A probanda (51 anos) apresentava lesões brancas difusas, localizadas bilateralmente na mucosa jugal, palato duro e mole, estendendo para o rebordo alveolar. A paciente era desdentada total superior (usava prótese) tendo apenas os dentes anteriores inferiores (história de perdas dentárias devido a cáries), era fumante, porém não fazia uso de álcool. Os resultados da biópsia foram compatíveis com hiperqueratose. Além dessas alterações, ao exame físico geral encontraram: unhas distróficas (com infecções fúngicas), pele seca com rachaduras e manchas hipercrômicas, hiperqueratose na sola dos pés e nas palmas das mãos. Pelos relatos da probanda, seu irmão e um primo tinham alterações semelhantes às suas. O tratamento para essas alterações, os autores advertiram que era paliativo e consistia do uso de cremes e antifúngicos (quando houvesse micose nas unhas).

RICHIERI-COSTA et al. (1986) apresentaram o primeiro relato sobre gêmeas monozigóticas com ectrodactilia e displasia ectodérmica. As características

clínicas e radiográficas das alterações dentárias apresentadas pelas probandas foram:

- 1 - oligodontia;
- 2 - os dentes remanescentes com forma cônica;
- 3 - câmaras pulpares largas com morfologia variada;
- 4 - erupção dentária atrasada;
- 5 - processo alveolar atrófico.

Além das alterações dentárias, as probandas apresentavam: ectrodactilia, displasia de pele, unhas distróficas e retardo mental.

Esses casos foram referidos pelos autores como EEC, embora não apresentassem alterações lábio-palatais, anormalidades do ducto lacrimal ou surdez. A frequência de tais alterações na síndrome EEC é de 65,8%, 75,6% e 31,7% respectivamente. As frequências de alguns sinais clínicos apresentados por indivíduos com a síndrome EEC, segundo os mesmos autores são as seguintes: ectrodactilia - 87,8%, palato fendido - 12,1%, palato e lábio normais - 21,9%, displasia de pele - 73,1%, anomalias dentárias - 82,9%, unhas displásicas - 46,3%, anormalidades de cabelo - 82,9%, retardo mental - 14,6%, anomalias renais - 14,6%; mamilos anormais - 12,1%.

Para os referidos autores a falta de alterações lábio-palatais, não deve excluir o diagnóstico de EEC, uma vez que a frequência de tais alterações é igual a 65,8%.

EKSTRAND & THOMSSON (1988) relataram um probando com uma displasia ectodérmica, o qual apresentava alterações de pêlos (cabelo fino, escasso, ausência de sobrancelhas) e de dentes (três estavam impactados, várias agenesias, e os que irrompiam tinham forma cônica). A mucosa bucal foi descrita como normal. Além do probando, sua mãe e sua irmã apresentavam anodontia parcial. Porém os autores não mencionaram se as consideraram afetadas.

WALLIS (1988) descreveu um indivíduo com ectrodactilia, displasia ectodérmica (cabelos escassos, poucos dentes etc.) e lábio e palato normais. Segundo este autor, o indivíduo apresentou a síndrome EEC.

ULUSU et al. (1990) descreveram 3 famílias com displasia ectodérmica hipodróica. O probando 1 apresentava pouca quantidade de pêlos, além de serem finos. Não havia alterações na língua, e a saliva foi descrita como normal em quantidade e consistência. Alterações dentárias foram descritas (várias agenesias, incisivos e caninos com forma cônica). Na anamnese, foi mencionado que o probando tinha febres altas constantes (estas eram devidas à hipoidrose). Sua irmã, apesar de não apresentar sinais ou sintomas de displasia ectodérmica, tinha agenesia de incisivo lateral superior esquerdo (decíduo e permanente) e incisivo central inferior direito (permanente). Na família 2 foram descritas as seguintes alterações dentárias: agenesias, pré-molares rudimentares, pele seca, queilite angular, cabelo esparsos e seco. Nesta família a probanda e seu único irmão eram afetados e os pais eram consangüíneos. Na família 3 encontraram-se também agenesia dentária, persistência de decíduos (devido à falta do seu sucessor permanente) e desgaste severo dos dentes anteriores remanescentes. Além dessas alterações, os autores mencionaram que atraso no desenvolvimento dentário pode ser encontrado em pacientes com displasias ectodérmicas. Segundo os mesmos, os problemas mais graves apresentados por estes pacientes foram: dificuldade na mastigação, problemas psicológicos (principalmente pelo aspecto senil) e desordens na fala.

MURDOCH-KINCH et al. (1993) relataram um caso de displasia ectodérmica (com a denominação síndrome da hipodontia e unhas displásicas), no qual a probanda, com 22 anos, relatou que desde criança tinha pouca sudorese. Ao exame físico, foi observado severa coiloníquia nas unhas dos pés, além de alterações dentárias (várias agenesias, pré-molares cônicos, hipoplasia de esmalte,

persistência de decíduos) e gengivite marginal. Os autores chamaram a atenção para o diagnóstico desta afecção, principalmente por serem algumas vezes os sinais tão discretos que podem passar despercebidos.

PROPPING & ZERRES (1993) descreveram uma nova displasia ectodérmica, denominando-a Acro-dermato-ungueal-lacrimai-dentes: ADULT. O diagnóstico diferencial foi feito com EEC. Para estes autores, as diferenças significantes entre as duas síndromes foram:

- 1 - sardas excessivas e eczemas presentes na síndrome ADULT;
- 2 - perda precoce da dentição permanente possivelmente por falta de sustentação óssea (estas alterações não foram descritas em EEC).

Os autores basearam-se também nas ausências de sinais clínicos como: palato e lábio fendidos, retardo mental e surdez, para sugerirem que se tratava de uma nova síndrome. Conforme referimos anteriormente, contudo, nenhum desses sinais é característico da síndrome EEC, logo tal diagnóstico não pode ser excluído.

A última revisão das displasias ectodérmicas foi feita por **PINHEIRO & FREIRE-MAIA (1994)**. Nela constam 154 displasias ectodérmicas do grupo A, distribuídas em 11 subgrupos:

- 1 - Subgrupo 1-2-3-4 (ou trico-odonto-onico-disitrótico), 30 afecções;
- 2 - Subgrupo 1-2-3 (ou trico-odonto-oníquico), 43 afecções;
- 3 - Subgrupo 1-3-4 (ou trico-onico-disidrótico), 8 afecções;
- 4 - Subgrupo 1-2-4 (ou trico-odonto-disidrótico), 8 afecções;
- 5 - Subgrupo 2-3-4 (ou odonto-onico-disidrótico), 1 afecção;
- 6 - Subgrupo 1-2 (ou trico-odôntico), 28 afecções;
- 7 - Subgrupo 1-3 (ou trico-oníquico), 19 afecções;
- 8 - Subgrupo 1-4 (ou trico-disidrótico), 5 afecções;
- 9 - Subgrupo 2-3 (ou odonto-oníquico), 8 afecções;
- 10 - Subgrupo 2-4 (ou odonto-disidrótico), 2 afecções.

11 - Subgrupo 3-4 (ou oníquico-disidrótico), 2 afecções.

BAKRI et al. (1995) definiu displasia ectodémica como um grupo heterogêneo de desordens caracterizada pela ausência, desenvolvimento retardado ou incompleto de um ou mais anexos derivados da epiderme (pêlos, glândulas sudoríparas e unhas) ou do ectoderma oral, durante a embriogênese.

HASSED et al. (1996) relataram várias alterações dentárias já observadas em indivíduos com displasias ectodérmicas: dentes natais, dentes ausentes ou cônicos, pequenos ou malformados, retardo na erupção dentária, hipoplasia de esmalte.

PINHEIRO et al. (1996) descreveram um probando com uma displasia ectodérmica com a denominação odontomicroníquia, classificando-a como uma displasia ectodérmica do subgrupo 2-3 (grupo A), segundo **PINHEIRO & FREIRE-MAIA (1994)**. As alterações dentárias encontradas foram: retardo na erupção dos dentes decíduos (acompanhada de esfoliação precoce dos mesmos e cáries extensas). Os dentes permanentes irrompiam precocemente, tanto dentes decíduos quanto permanentes tinham raízes curtas, sendo também rombóides as raízes dos dentes permanentes. Essas alterações eram acompanhadas de alterações nas unhas (estas tinham pouco crescimento).

Com o crescente avanço dos estudos em displasias ectodérmicas, o diagnóstico precoce destas tornou-se uma das maiores preocupações em relação a este grupo de afecções. Este diagnóstico nem sempre é possível ao nascimento, visto que alguns dos sinais físicos só se tornam mais evidentes à medida que a criança se desenvolve. Ao estomatologista cabe uma grande responsabilidade neste diagnóstico, principalmente porque as alterações dentárias nestes indivíduos são as segundas mais freqüentes, superadas apenas pelas alterações de pêlos, segundo **FREIRE-MAIA & PINHEIRO (1984)**.

5 - PROPOSIÇÃO

5 - PROPOSIÇÃO

Examinando e avaliando 5 probandos com displasias ectodérmicas, objetivou-se:

- 1 - avaliar e descrever as alterações bucais físicas e radiográficas apresentadas pelos indivíduos afetados de cada família;
- 2 - correlacionar as alterações encontradas ao diagnóstico estabelecido de displasias ectodérmicas;
- 3 - verificar as possíveis etiologias para estas afecções.

6 - MATERIAL E MÉTODOS

6 - MATERIAL E MÉTODOS

Foram avaliadas cinco famílias residentes no município de Caratinga, MG.

A primeira referência sobre os probandos dessas famílias, na maioria das vezes, foi a presença de dentes conóides. Esta referência foi fornecida por profissionais referidas como técnicas em higiene dental (THD), que trabalhavam no departamento odontológico da prefeitura do referido município.

Durante um programa de prevenção às doenças da cavidade bucal, realizado nas escolas do município, as crianças de 3 a 14 anos receberam orientação para uma boa escovação além do bochecho semanal com fluoreto de sódio a 0,2%. Quando da realização do bochecho e escovação, os probandos foram identificados, sendo a característica de dentes conóides que chamou a atenção das THD. Estas encaminhavam os indivíduos a um dos consultórios odontológicos da prefeitura, onde era realizado além do exame físico bucal um minucioso exame físico geral. Logo em seguida, os indivíduos eram encaminhados para o exame radiográfico. Quando necessário, foi solicitada uma avaliação, por uma equipe médica, principalmente os casos em que havia suspeita de surdez e risco de cegueira.

Para uma melhor ordenação dos dados clínicos e radiográficos dos probandos, foi elaborada uma ficha clínica (anexo) que incluía os seguintes dados:

- 1 - identificação do paciente;
- 2 - anamnese;
- 3 - exame físico geral;
- 4 - exame físico bucal;
- 5 - exame radiográfico do complexo maxilomandibular;
- 6 - achados genéticos.

Anamnese

A anamnese foi dividida em queixa principal e queixas associadas. Nestas questionou-se a presença de alterações em estruturas de origem ectodérmica tais como: hipoidrose (com ou sem hipertermia), hiperidrose e lacrimação reduzida.

Exame físico geral

O exame físico geral foi realizado observando-se a presença ou ausência dos sinais clínicos clássicos (pêlos, dentes, unhas e sudorese) descritos em displasias ectodérmicas, ou de outras alterações. Os resultados desse exame foram apresentados de forma semelhante à descrição de **FREIRE-MAIA & PINHEIRO (1984)**:

- 1 - pêlos;
- 2 - unhas;
- 3 - pele;
- 4 - olhos;
- 5 - face;
- 6 - desenvolvimento psicomotor e físico ;
- 7 - membros;
- 8 - outros achados.

Exame físico bucal

A metodologia utilizada para o exame físico bucal foi a descrita por **TOMMASI (1989)**. As estruturas bucais examinadas e as respectivas alterações investigadas foram as seguintes: freio labial : alterações de volume e de forma; mucosa : alterações de contorno, superfície e cor; dentes: alterações de posição, forma, número, desenvolvimento e presença ou não de uma alta prevalência de cárie. A notação dentária foi feita de acordo com a Federação Dentária

Internacional (FDI), conforme **PICOSSE (1983)**. Para a avaliação do desenvolvimento dentário, utilizou-se a tabela de **NICODEMO et al. 1974**. Foi considerada a presença de agenesia neste estudo quando:

- 1 - clinicamente o dente estava ausente considerando a idade do indivíduo na época dos exames;
- 2 - ao exame radiográfico panorâmico constatou-se a ausência do germe dentário;
- 3 - história negativa de exodontia, perda por trauma ou esfoliação.

Na análise da persistência de dentes decíduos foi utilizada a tabela de **LOGAN & KRONFELD** modificada por **McCALL & SCHOUR, 1944**.

Exame radiográfico

Foram realizados três tipos de exames radiográficos do complexo maxilomandibular. Dois destes foram exames intrabucais e um extrabucal. A radiografia extrabucal foi a panorâmica, como recomenda **GRATT (1987)**. As radiografias intrabucais realizadas foram: periapicais (utilizando-se a técnica do paralelismo) e interproximais, segundo **GOAZ et al. (1987)**.

Para o exame radiográfico panorâmico utilizou-se o aparelho Panoura 10^{*}.

Utilizou-se o filme Kodak-TMG/ RA-1, produzido pela Kodak, Brasileira Ltda. Os chassis eram providos de placas intensificadoras tipo Lanex Regular, ambos produzidos pela Eastman Kodak Company Rochester, New York, USA.

O aparelho usado para as tomadas das radiografias periapicais e interproximais foi um Funk X-10, 60 kVp e 10 mA.

* Fabricado pela Yoshida Corporation, Japão.

Para as técnicas intrabucais realizadas, foram utilizados posicionadores do modelo Rinn X-C-P. O filme utilizado foi o Ektaspeed-plus- EP-21P produzido pela Eastman Kodak Company Rochester, New York, USA, com tempos de exposição recomendados pelo fabricante.

A técnica de processamento empregada para todas as radiografias foi a manual de temperatura X tempo, com tempos de processamento recomendados pelo fabricante.

Na realização de todas as radiografias, os pacientes foram devidamente protegidos com avental de chumbo.

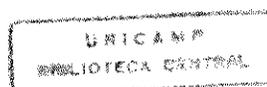
Achados genéticos

Foi questionada a existência ou não de casamentos consangüíneos na família, a ocorrência ou não de outros afetados na família (ainda que menos gravemente afetados) e a ocorrência de abortos e/ou natimortos.

Todas as famílias foram visitadas in loco, pelo menos duas vezes (a maioria residente na zona rural de Caratinga). Nessas visitas, questionavam-se e examinavam-se todos os familiares possíveis, oferecendo a todos que apresentavam alterações dentais a oportunidade de tratamento odontológico, fornecido através da prefeitura municipal do referido município. Todos os heredogramas foram montados após se esgotarem as possibilidades de se localizar o maior número de membros possível.

Após a realização dos exames, nos indivíduos que permitiam foram feitas fotografias extra e intrabucais. O modelo das respectivas autorizações assinadas pelos pais, quando os indivíduos eram menores está no apêndice.

7 - RESULTADOS



7 - RESULTADOS

As famílias foram numeradas de um a cinco. Neste capítulo serão primeiro apresentadas as fichas clínicas, preenchidas apenas para os probandos, seguidas por 2 tabelas, que mostram apenas os afetados examinados que tiveram alterações bucais clínicas e radiográficas, de cada família (pois nem todos os afetados examinados apresentaram alterações bucais). Nas tabelas, os afetados serão referidos pelos seus respectivos números que apareceram na genealogia. Após a apresentação dessas 2 tabelas (para cada família) é apresentada uma tabela avaliando a predominância de agenesia pelos arcos dentais.

FAMÍLIA 1

Identificação do paciente

Nome: S.S.T. (IV-13)

Sexo: masculino.

Cor: branca.

Data de nascimento: 20-01-90

Idade na época dos exames: 5 anos.

Anamnese

Queixa principal: não relatada.

Queixas associadas: otite.

Exame físico geral (Fig.2)

Pêlos: cabelos finos e esparsos.

Unhas: curtas; com estrias longitudinais.

Pele: seca, com manchas hipo ou hiperocrômicas.

Olhos : normal.

Face: orelhas malformadas.

Desenvolvimento psicomotor e físico: normal.

Membros: normais.

Outros achados: otite.

Exame físico bucal (Fig.3)

Freio labial: hipertrófico.

Mucosa: normal.

Dentes: - presença apenas da dentição decídua;

- ausência do 52;
- vestibulo-versão dos 51 e 61;
- conóides: 62, 71, 72, 81, 82;
- número de dentes cariados: 2;
- dentes restaurados: 0.

Exame radiográfico (Fig.3)

- Agenesia: 52, 12, 22;
- Dentes conóides: 41, 42, 31, 32;
- Calcificação distrófica da polpa: dente 51;
- Atraso no desenvolvimento dentário.

Achados Genéticos

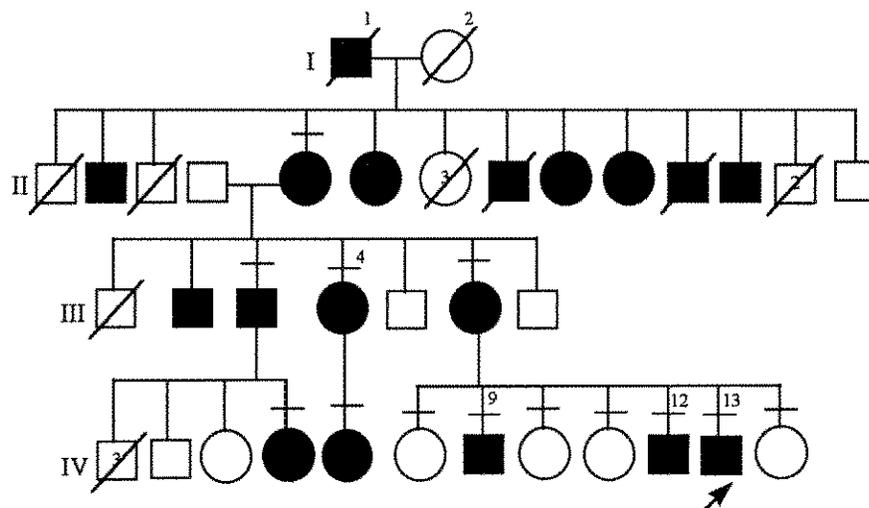


Figura 1

Heredograma do padrão autossômico dominante da displasia ectodérmica encontrada na família 1. O indivíduo I-1 transmitiu a afecção tanto para seus filhos quanto suas filhas.

TABELA 1

Alterações físicas bucais segundo os afetados da família 1.

Afetados	Freio labial	Dentes mal posicionados	Dentes conóides	Dentes cariados
IV-13	H	P	P	2
IV-9	B	P	P	0
III-4	N	P	A	7

H-hipertrófico; B-hipertrófico com baixa inserção; N-normal; A-ausentes P- presente.

TABELA 2

Alterações radiográficas segundo os afetados da família 1.

Afetados	Agenesia dentária	Calcificação distrófica da polpa	Dentes conóides	Atraso no desenvolvimento dentário
IV-13	Presente	Presente	Presente	Presente
IV-9	Presente	Presente	Ausente	Ausente
III-4	H+	Ausente	Ausente	Ausente

H+ - história positiva.

O termo H foi utilizado porque o indivíduo apesar de ter feito várias exodontias, relatou não ter tido alguns dentes.

TABELA 3

Número de agenesias dentárias segundo a arcada dentária, na família 1.

ARCADA	Nº DE AGENESIAS
MAXILA	7
MANDÍBULA	2



Figura 2

Algumas das alterações encontradas na família 1: a- cabelo esperso, b- manchas hipocrômicas na pele, c- unhas curtas com estrias longitudinais.

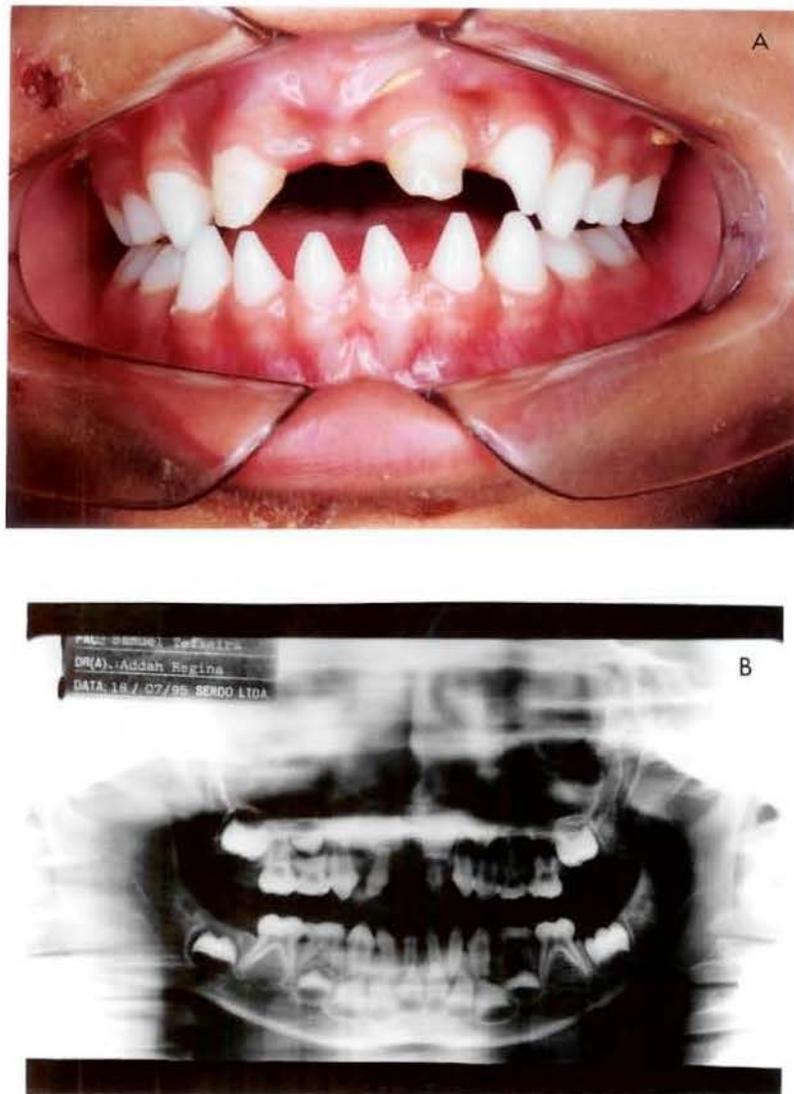


Figura 3

Alterações dentárias do probando 1: a- exame físico bucal: dentes conóides,
b- radiografia panorâmica: dentes conóides e agenesias.

FAMÍLIA 2

Identificação do paciente

Nome: A.P.S.(III-7)

Sexo: masculino.

Cor: branca.

Data de nascimento: 20-01-83

Idade na época dos exames: 13 anos.

Anamnese

Queixa principal: "dentes que estragavam rápido".

Queixas associadas: fotofobia. Não ouve bem.

Exame físico geral (Fig.5)

Pêlos: cílios esparsos, sobrancelhas escassas no terço distal.

Unhas: malformadas em alguns dedos dos pés e das mãos.

Pele: seca; com manchas hipocrômicas.

Olhos: fibras de mielina no olho esquerdo, além da presença de hipermetropia e astigmatismo.

Face: filtro labial curto, alterações auriculares.

Desenvolvimento psicomotor e físico: atraso no desenvolvimento psicomotor.

Membros: ectrodactilia, polidactilia e assimetria de membros.

Outros achados: surdez do probando confirmada pela audiometria.

Exame físico bucal

Freio labial: hipertrófico.

Mucosa: normal.

Dentes: - presença apenas de 3 restos radiculares;

- história de dentes conóides e agenesia;

- história de alta prevalência de cárie.

Exame radiográfico (Fig. 6b)

- Dentes 33, 37 e 43 não irrompidos;
- Atraso no desenvolvimento dentário.

Achados genéticos

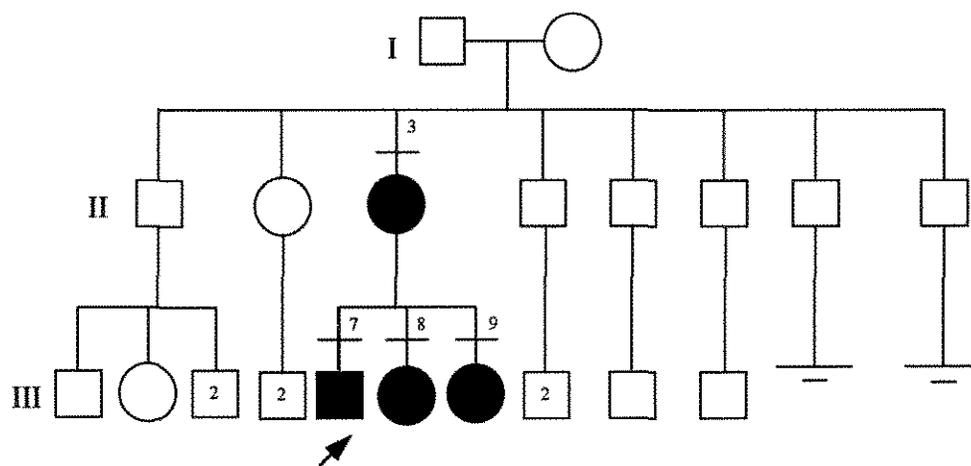


Figura 4

Padrão de herança da família 2: autossômico dominante (?) ou ligado ao X dominante (?). Ectrodactilia e polidactilia foram encontradas nos indivíduos II-3 e III-7.

TABELA 4

Alterações físicas bucais segundo os afetados, da família 2.

Afetados	Freio labial	Dentes conóides	Persistência de decíduos	Dentes cariados	Dentes mal posicionados
III-7	H	H+	A	H+	A
II-3	N	H-	A	H+	A
III-8	N	A	A	A	A
III-9	N	A	P	A	P

H - hipertrófico; H+ - história positiva; H- - história negativa; A - ausente; P - presente; N - normal.

Para os indivíduos desdentados, os dados referentes a dentes foram obtidos através da anamnese, expressos como história.

TABELA 5

Alterações radiográficas segundo os afetados da família 2.

Afetados	Agenesia dentária	Dentes não irrompidos	Atraso no desenvolvimento dentário	Dentes 12 e 22 em "chave de fenda"
III-7	H+	Presente	Presente	Ausente
II-3	H+	Ausente	Ausente	Ausente
III-8	Ausente	Ausente	Ausente	Presente
III-9	Presente	Ausente	Presente	Ausente

H+ - história positiva.

Para os indivíduos desdentados, os dados referentes à agenesia foram obtidos através da anamnese, expressos como história.

TABELA 6

Número de agenesias dentárias segundo a arcada dentária, na família 2.

Arcada	Nº de agenesias
Maxila	2
Mandíbula	2



Figura 5

Mal formações encontradas na família 2: a) polidactilia, b) mãos com ectrodactilia, c) ectrodactilia (pés em garra) e unhas mal formadas.

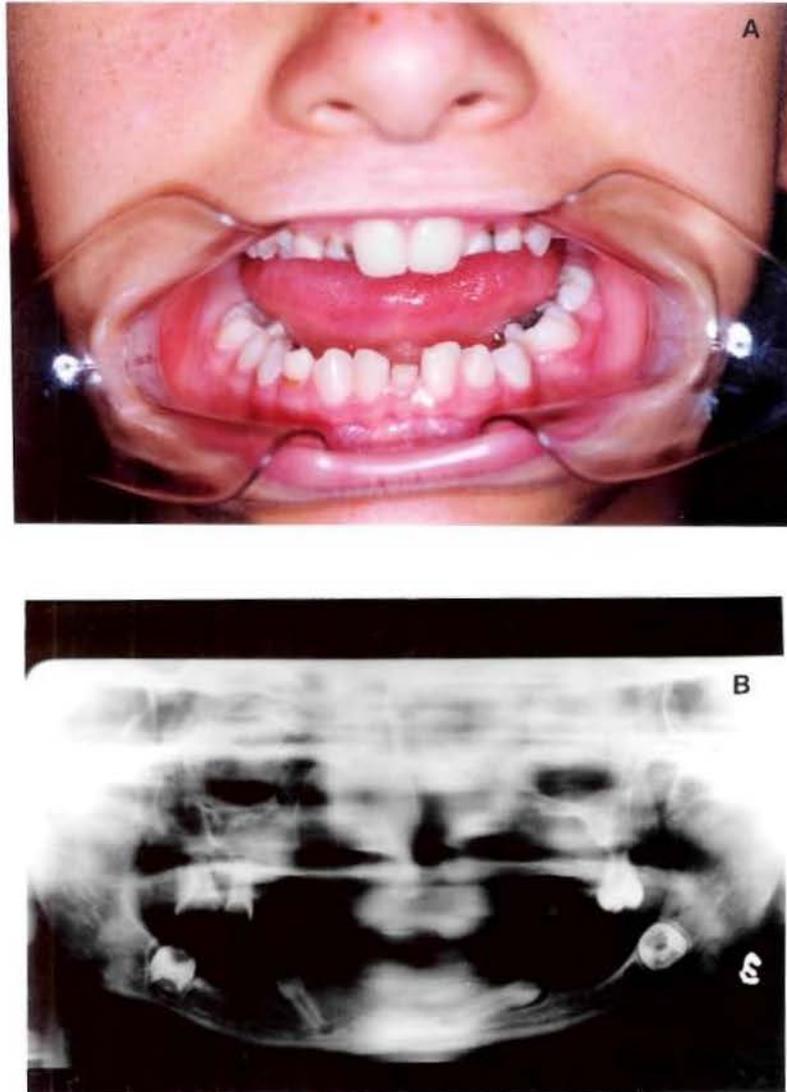


Figura 6

Família 2: a) persistência de dentes decíduos, transposição do canino permanente inferior direito (indivíduo III-9). b) Radiografia panorâmica do probando: dentes não irrompidos.

FAMÍLIA 3

Identificação do paciente.

Nome: M. A. M. B.

Sexo: masculino.

Cor: branca.

Data de nascimento: 15/ 06/ 87.

Idade na época dos exames: 8 anos.

Anamnese

Queixa principal: "dentes da frente que nunca nasceram".

Queixas associadas: não ouve bem.

Exame físico geral (Fig.8)

Pêlos: hipotricose (cabeça), cílios e sobrancelhas normais.

Unhas: normais.

Pele: fina e seca.

Olhos: o probando foi operado de catarata aos 5 anos, fotofobia.

Face: filtro labial curto, lábios protrusos.

Desenvolvimento psicomotor e físico: atraso no desenvolvimento psicomotor.

Membros: normais.

Outros achados: surdez confirmada por audiometria.

Exame físico bucal (Fig.8)

Freio labial: hipertrófico.

Mucosa: normal.

Dentes: - presença de dentição mista;

- ausência dos: 12, 22, 31, 32, 36, 41, 42, 46;

- número de dentes cariados: 0;

- dentes restaurados: 0

Exame radiográfico (Fig.8)

- Agenesia: 12, 13, 15, 22, 31, 32, 33, 35, 41, 42, 43;
- Imagem radiolúcida unilocular localizada na distal do dente 36, sugestiva da cripta óssea do dente 37.
- Atraso no desenvolvimento dentário.

Achados genéticos

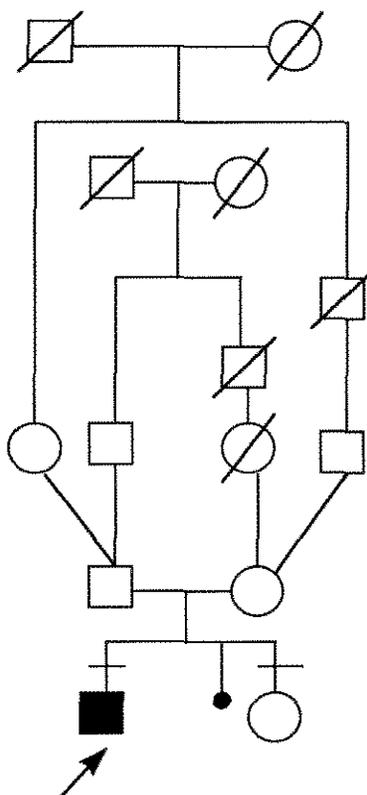


Figura 7

Heredograma da família 3. A presença de antepassados comuns, nas últimas gerações, aos pais do probando, sugere uma herança autossômica recessiva.

TABELA 7

Alterações físicas bucais segundo os afetados da família 3.

Afetados	Freio labial
1	Hipertrófico

TABELA 8

Alterações radiográficas segundo os afetados da família 3.

Afetados	Agnesia dentária	Atraso no desenvolvimento dentário
1	Presente	Presente

TABELA 9

Número de agnesias dentárias segundo a arcada dentária, na família 3.

Arcada	Nº de agnesias
Maxila	4
Mandíbula	7

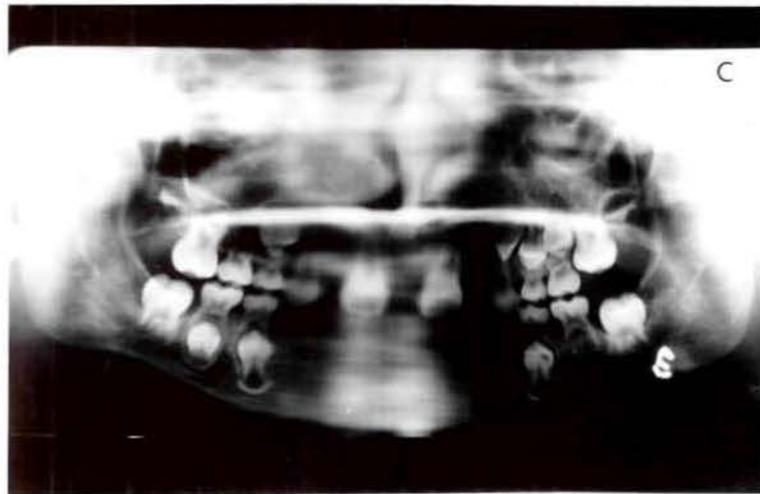
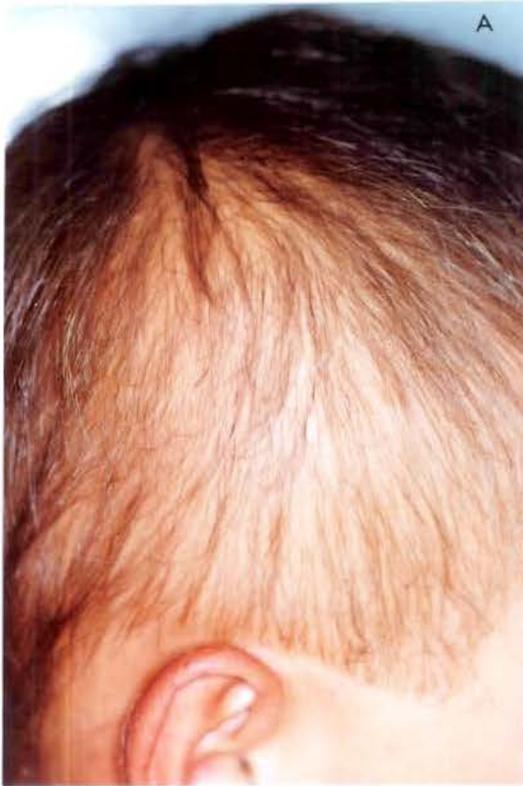


Figura 8

Alterações apresentadas pelo probando 3: a- hipotricose na cabeça, b- dentes ausentes clinicamente, c- radiografia panorâmica: agenesias e atraso no desenvolvimento dentário.

FAMÍLIA 4

Identificação do paciente

Nome: R. A. (IV-6)

Sexo: masculino.

Cor: branca.

Data de nascimento: 26/ 02/ 86.

Idade na época dos exames: 10 anos.

Anamnese

Queixa principal: não relatada.

Queixas associadas: não ouve bem. Está com dificuldades para enxergar dentro da sala de aula.

Exame físico geral (fig.10 a)

Pêlos: sobrancelhas finas, esparsas no terço distal.

Unhas: normais.

Pele: fina e seca, ceratose no couro cabeludo, discreta hiperkeratose palmar.

Olhos: lacrimação normal.

Face: alterações auriculares, filtro labial curto, rugas ao redor dos olhos.

Desenvolvimento psicomotor e físico: normal.

Membros: normais.

Outros achados: otite e surdez do probando confirmada pela audiometria.

Exame físico bucal.

Freio labial: normal.

Mucosa: normal.

Dentes: - presença de dentição mista;

- ausência dos: 12, 14, 22, 24, 31, 32, 34, 41, 42, 44;

- conóides: 72, 81, 82;
- persistência dos decíduos: 72, 81, 82.
- número de dentes cariados: 0;
- dentes restaurados: 2.

Exame radiográfico.(Fig. 10c)

- Agenesia: 12, 14, 15, 17, 22, 25, 27, 35, 37, 41, 45, 47;
- Dentes conóides: 31, 32, 42.
- Atraso no desenvolvimento dentário.

Achados genéticos

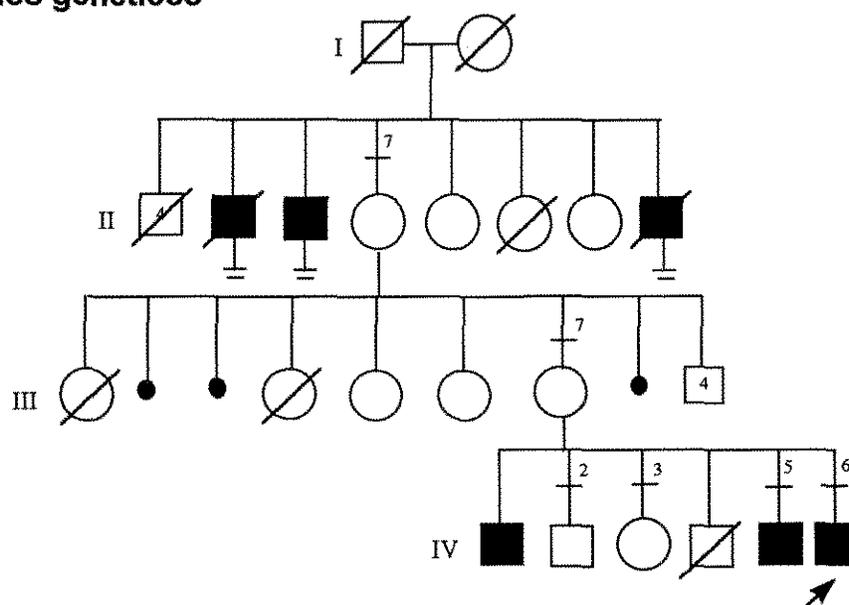


Figura 9

Heredograma do possível padrão de herança recessiva ligada ao X (?) para a displasia ectodérmica apresentada pela família 4.

TABELA 10

Alterações físicas bucais segundo os afetados da família 4.

Afetados	Dentes conóides	Persistência de decíduos	Dentes cariados	Dentes restaurados
IV-5	Presente	Presente	2	0
IV-6	Presente	Presente	0	2

TABELA 11

Alterações radiográficas segundo os afetados da família 4.

Afetados	Agenesia dentária	Dentes conóides	Atraso no desenvolvimento dentário
IV-5	Presente	Ausente	Presente
IV-6	Presente	Presente	Presente

TABELA 12

Número de agenesias dentárias segundo a arcada dentária, na família 4.

Arcada	Nº de agenesias
Maxila	17
Mandíbula	15

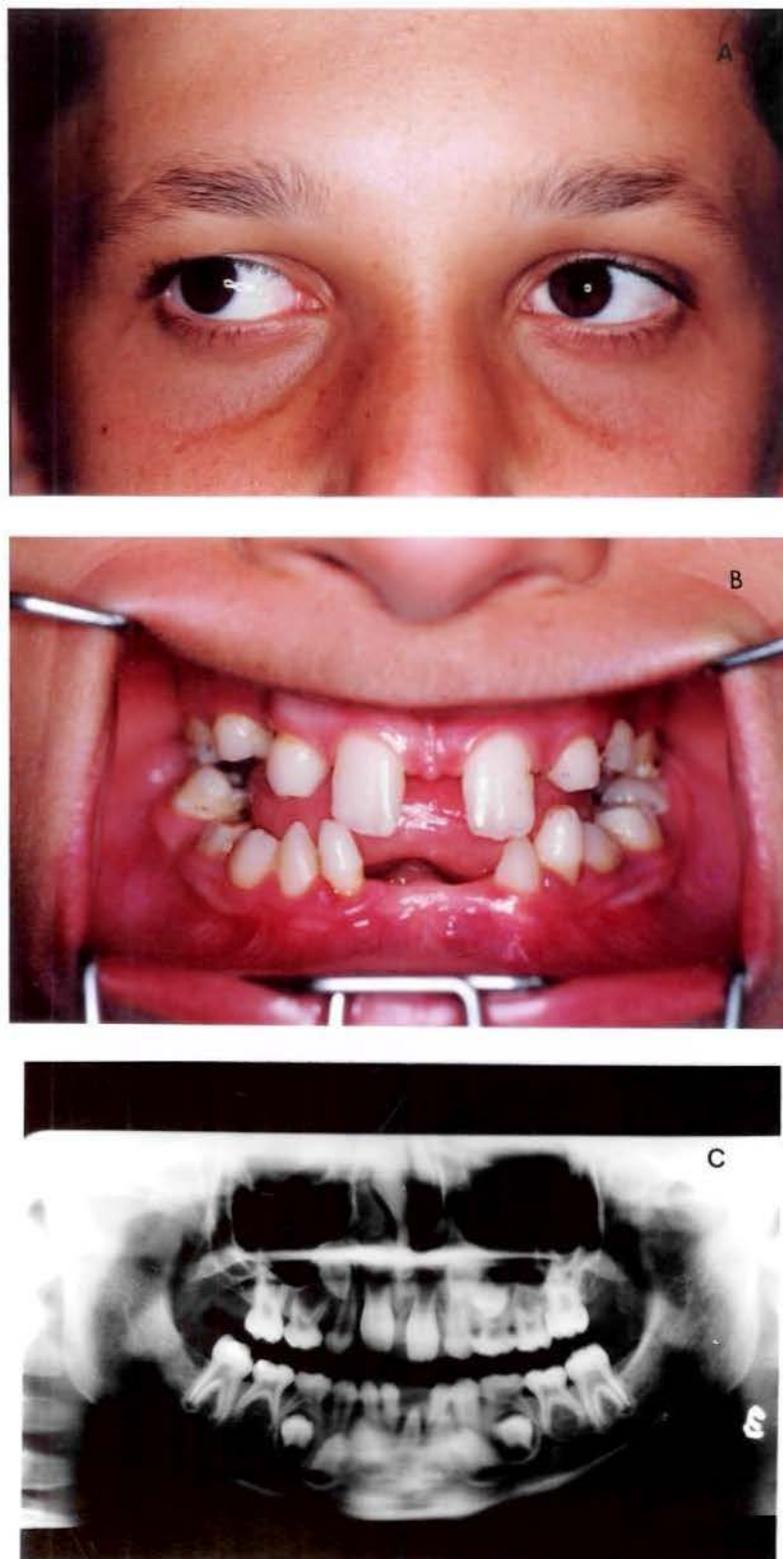


Figura 10

Alterações encontradas na família 4. a) sobrancelhas escassas, b) persistência de dentes decíduos, c) radiografia panorâmica do probando: atraso no desenvolvimento dentário.

FAMÍLIA 5

Identificação do paciente.

Nome: T. J. P. (III-5)

Sexo: masculino.

Cor: branca.

Data de nascimento: 25/01/83

Idade na época dos exames: 13 anos.

Anamnese

Queixa principal: "dentes muito finos".

Queixas associadas: voz muito rouca.

Exame físico geral

Pêlos: finos, sobrancelhas irregulares e escassas no terço distal, escassos ou ausentes no corpo.

Unhas: normais.

Pele: normal.

Olhos: lacrimação reduzida, fotofobia.

Face: filtro labial curto, alterações auriculares.

Desenvolvimento psicomotor e físico: normal.

Membros: normais.

Outros achados: voz anasalada.

Exame físico bucal (Fig. 12a).

Freio labial: hipertrófico com baixa inserção.

Mucosa: normal.

Dentes: - presença de dentição mista;

- ausência dos: 14, 15, 17, 23, 25, 27, 35, 37, 45, 47;

- conóides: 12, 22, 31, 32, 42;
- persistência dos decíduos: 55, 63, 65, 75, 85;
- número de dentes cariados: 0;
- dentes restaurados: 0.

Exame radiográfico

- Agenesia: 14, 15, 17, 18, 25, 27, 28, 35, 37, 38, 45, 47, 48;
- Dente impactado: 23.

Achados genéticos

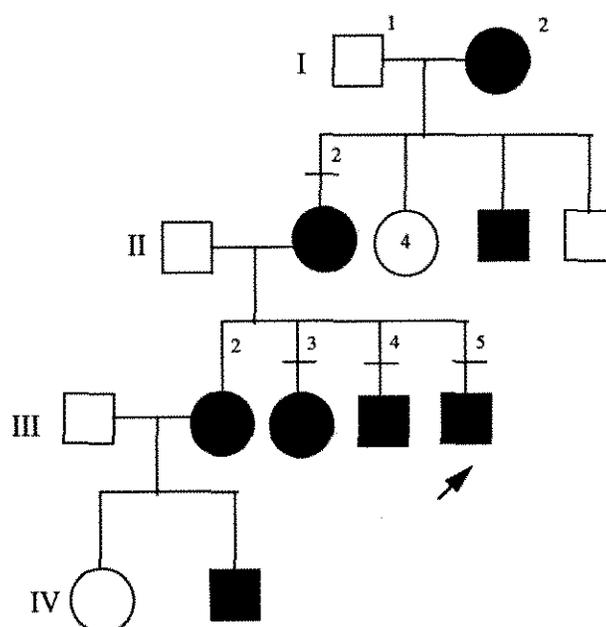


Figura 11

Padrão de herança da displasia ectodérmica da família 5: autossômico dominante (?) ou ligado ao X dominante (?). A ausência de descendentes dos indivíduos do sexo masculino não permitiu a determinação exata do padrão de herança.

TABELA 13

Alterações físicas bucais segundo os afetados da família 5.

Afetados	Dentes conóides	Persistência de decíduos	Dentes cariados	Dentes restaurados	Dentes mal posicionados	Freio labial
III-5	P	P	0	1	P	B
III-4	P	P	0	4	P	B
III-3	A	A	0	13	P	N
II-2	A	A	H+	1	P	N

P - presente; A - ausente; H+ - história positiva para cárie; B- hipertrófico com baixa inserção; N - normal.

O termo história foi usado para o indivíduo que, apesar de não ter cáries, relatou que esta foi a causa da perda de vários de seus dentes.

TABELA 14

Alterações radiográficas segundo os afetados da família 5

Afetados	Agnesia dentária	Dentes impactados	Dentes 12 e 22 em chave de fenda
III-5	Presente	Presente	Ausente
III-4	Presente	Ausente	Ausente
III-3	Presente	Ausente	Presente
II-2	H+	Ausente	Ausente

H+ - história positiva.

O termo história foi usado para o indivíduo desdentado parcial (devido a várias exodontias), porém relatou nunca ter tido alguns dentes.

TABELA 15

Número de agenesias dentárias segundo a arcada dentária, na família 5.

Arcada	Nº de agenesias
Maxila	10
Mandíbula	11

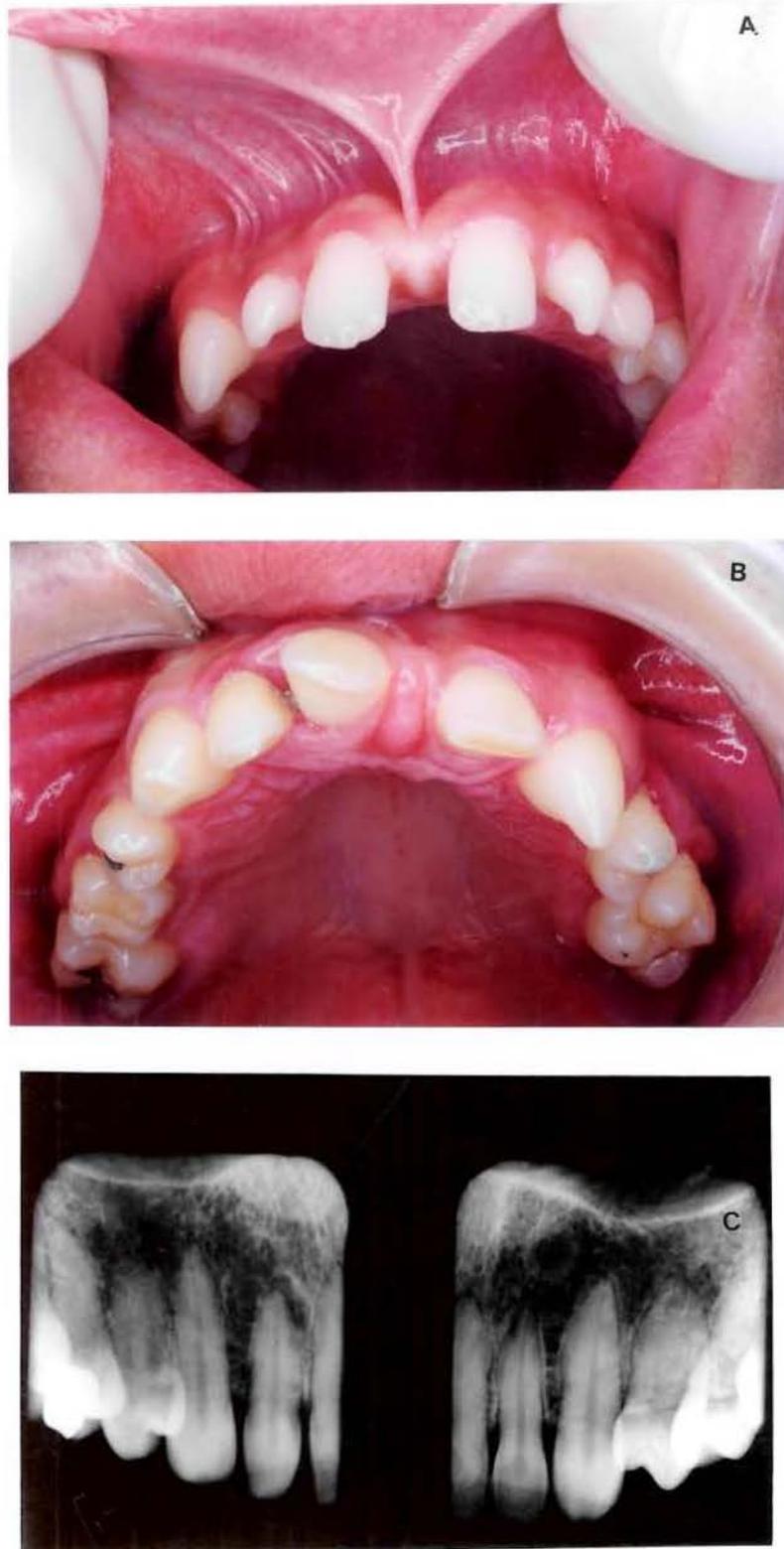


Figura 12

Algumas das alterações bucais encontradas na família 5: a) freio labial hipertrófico com baixa inserção (probando), b) dentes mal posicionados (indivíduo III-4), c) radiografias periapicais (indivíduo III-3): incisivos laterais em chave de fenda.

8 - DISCUSSÃO

8 - DISCUSSÃO

8.1 - Etiologia

Uma das maiores dificuldades para se estabelecer a etiologia de displasias ectodérmicas está naqueles casos isolados, isto é, casos em que apenas o probando é afetado (sendo os pais normais e não consangüíneos). Outra dificuldade encontrada no estabelecimento da etiologia destas afecções está nas informações pouco elucidantes que os membros da família estudada fornecem ao profissional que está investigando o caso, ou seja, muitas vezes faltam afetados para o estabelecimento do padrão da herança. E como nessas investigações examinar toda a família é praticamente impossível, o profissional conta com informações fornecidas pelos membros entrevistados.

Nas famílias estudadas neste trabalho, o estabelecimento da etiologia como hereditária foi possível nos 5 casos. Inicialmente é importante diferenciar os termos: hereditário e congênito. Para **JORGENSON & SALINAS (1979)** uma afecção é hereditária quando ocorrem alterações no material genético do indivíduo e estas mutações podem ser herdadas. Porém, fatores ambientais podem produzir alterações no embrião ou no feto, e ao nascimento estas alterações estarão presentes na criança, sendo denominadas congênitas. Assim, várias afecções hereditárias podem ser congênitas, porém nem todas as alterações congênitas são hereditárias. Como exemplo, podemos citar as malformações congênitas causadas pelo uso da talidomida durante a gravidez, porém estas alterações não são herdadas, ocorreram pela ação de um agente teratogênico.

As famílias estudadas apresentaram distúrbios monogênicos (este é determinado por um alelo específico num único locus em um ou ambos os membros de um par de cromossomos). Esses distúrbios apresentam-se em 4 padrões de acordo com a transmissão nas famílias: autossômico dominante ou recessivo (a

localização cromossômica do locus do gene está num cromossomo autossomo, se o fenótipo se expressa até mesmo quando apenas um cromossomo de um par possui o alelo variante, dizemos ser dominante; se o fenótipo só se expressa quando ambos os cromossomos de um par possuem um alelo variante, trata-se do padrão recessivo) e ligado ao X dominante ou recessivo (a localização cromossômica do locus do gene está no cromossomo X, sendo os padrões dominante e recessivo já descritos anteriormente).

Para o estabelecimento deste padrão, analisou-se os heredogramas. A família 1 (Fig. 1), teve um padrão herança autossômico dominante, caracterizado por:

- 1 - o fenótipo aparece em todas as gerações, e todo afetado tem um genitor afetado;
- 2 - familiares fenotipicamente normais não transmitem o fenótipo para seus filhos, exceto se houve ausência de penetrância ou a expressão foi tão leve que passou despercebida ao examinador;
- 3 - homens e mulheres têm a mesma probabilidade de transmitir o fenótipo aos filhos de ambos os sexos. Essa característica encontrada na família 1 foi que permitiu descartar a etiologia ligada ao X dominante. Nesta, homens afetados terão todas as suas filhas afetadas, porém nunca os seus filhos. E no heredograma da família 1, observa-se que o indivíduo I-1 transmitiu a afecção tanto para seus filhos como para suas filhas, além do que existiam mulheres não afetadas na II geração (na herança ligada ao X dominante, todas filhas de homens afetados serão afetadas).

Para as famílias 2 e 5 (Fig. 4 e 11 respectivamente), o padrão da herança não pôde ser conclusivo, podendo ser considerado tanto um padrão autossômico dominante quanto um padrão ligado ao X dominante. Isto porque a herança em ambas as famílias está sendo passada através das mulheres, e o padrão de

herança através das mulheres, na herança ligada ao X dominante, não é diferente do padrão autossômico dominante; como as mulheres possuem um par de cromossomos X assim como um par de autossomos, cada filho de uma mulher afetada tem 50% de chances de vir a ser afetado, independente do sexo. Na família 2, o único afetado do sexo masculino (III-7) ainda não teve filhos. Se este vier a ter filhos (homens) afetados, então o padrão autossômico dominante será conclusivo para esta afecção. A ausência de mais afetados, na família 2, pode ter como hipótese uma nova mutação, que se iniciou na II geração.

O mesmo raciocínio utilizado para a família 2 equivale para a família 5. Como a herança está sendo passada pelas mulheres (I-2, II-2, III-2) e seus filhos (homens) afetados não tiveram descendentes, não se pode concluir o padrão de herança. Se o padrão for ligado ao X dominante, todas as filhas que o probando vir a ter serão afetadas, porém nenhum de seus filhos.

Na família 3, após a análise do heredograma (Fig.7), concluiu-se tratar de um padrão autossômico recessivo (nota-se a presença de antepassados comuns dentro das últimas gerações). A herança autossômica recessiva expressa-se apenas em homozigotos (o indivíduo tem o par de alelos idênticos, isto é os dois alelos possuem o gene mutado). Para isto ocorrer, os pais deverão ser portadores do gene afetado, porém não manifestarão fenotipicamente a afecção. O risco do filho receber o alelo recessivo é de 1 em 4. Na família estudada, o probando era o único afetado, sendo que a sua irmã não afetada (segundo **FREIRE-MAIA & PINHEIRO, 1984**; na herança autossômica recessiva, irmãos normais de indivíduos afetados têm uma alta probabilidade de serem heterozigotos) teve o mesmo risco do irmão (1 em 4) e a ausência de mais irmãos propiciou a ausência de outros afetados. O heredograma mostrou também a ausência de outros familiares afetados, sendo também uma característica do padrão recessivo de herança, pois o gene pode estar presente em sucessivas gerações na forma heterozigótica.

Havendo casamentos de dois heterozigotos, o gene recessivo pode ser herdado pelos filhos, sendo que a chance disto ocorrer pode ser aumentada na presença de casamentos consangüíneos. Porém segundo **THOMPSON et al. (1993)**, a consangüinidade não é o que mais ocorre na herança recessiva, pois o acasalamento de indivíduos não aparentados, sendo cada uma deles fortuitamente portador, é responsável pela maioria dos casos do padrão autossômico recessivo.

Na família 4 (Fig.9), o provável padrão de herança encontrado foi o ligado ao X recessivo. Os critérios utilizados para este padrão de herança são:

- 1 - a incidência do caráter é mais em homens do que em mulheres;
- 2 - o gene responsável é transmitido por um homem afetado para todas as suas filhas (e nunca para os seus filhos). As filhas geralmente não são afetadas, mas expressam a afecção de modo variável e seus filhos terão uma chance de 50% de herdar a afecção. No caso da família 4, os homens afetados não tiveram descendentes. Com isso, não se pôde observar a transmissão da afecção de um homem afetado, através de suas filhas, para os filhos dessas. Os indivíduos II-7 e III-7 são portadores da afecção, seus filhos tiveram 50% de chance de serem afetados e 50% de serem normais; suas filhas tiveram 50% de chance de serem normais e 50% de serem portadoras. O indivíduo IV-2 é normal; se ele se casar com uma mulher normal, a afecção não será transmitida aos seus descendentes. Já o indivíduo IV-3 tem 50% de chances de ser normal e 50% de ser portador da afecção. Portanto, no caso da família 4, o que sugere ser um padrão recessivo ligado ao X é a presença apenas de homens afetados.

As displasias ectodérmicas deste estudo mostraram uma expressividade variada. O termo foi definido por **THOMPSON et. al (1993)**, como "o grau de expressão" do fenótipo, ou seja, indivíduos com o mesmo genótipo mas com manifestações fenotípicas diferentes. Na família 2 pôde-se observar uma expressividade variável. Os indivíduos III-8 e III-9 (Fig.4) não mostraram a presença

de ectrodactilia, apesar de serem afetados, enquanto que ectrodactilia estava presente em seu irmão (III-7), (fig. 5b e 5c) e em sua mãe (II-3), que, além da ectrodactilia, apresentava-se com polidactilia (Fig.5a). O provável diagnóstico para a afecção apresentada pela família 2 é da síndrome EEC, apesar da ausência de palato e/ou lábio fendidos. Segundo **RICHIERI-COSTA et al., 1986**, palato fendido aparece em apenas 12.1% dos casos de EEC, enquanto ectrodactilia, anomalias dentais, unhas displásicas e tricodisplasia foram citadas pelos autores com as respectivas frequências para EEC: 87,8%, 82,9%, 46,3%, 82,9%; sendo essas alterações encontradas nos indivíduos da família 2. Os diagnósticos diferenciais foram feitos com outras displasias ectodérmicas: EEM e ADULT. A síndrome EEM foi excluída porque na família 2 não havia distrofia macular (esta foi verificada por exame de fundo de olho no probando), sendo também o padrão de herança descrito para EEM autossômico recessivo. Já alterações observadas na síndrome ADULT, tais como: sardas excessivas e perda precoce dos dentes, devido à falta de sustentação óssea, não foram encontradas na família 2. O provável diagnóstico de EEC para a síndrome apresentada por esta família foi ao encontro aos de vários autores que também não encontraram lábio e/ou palato fendidos em seus pacientes com EEC (**RICHIERI-COSTA et al., 1986; WALLIS, 1988; RODINI & RICHIERI-COSTA, 1990**), sendo este fato explicado pela grande manifestação fenotípica encontrada na EEC, segundo os mesmos autores. Porém, **BYSTROM et al. (1975)** contradizem o diagnóstico de EEC sem lábio e/ou palato fendidos; para eles esta característica é marcante para a referida síndrome.

Na família 5 o grau de expressividade da displasia ectodérmica descrita também foi variável. O indivíduo III-3 (Fig.12c), considerado afetado, tinha apenas alterações dentárias. Esses achados foram reforçados por trabalhos de **BUNTINX & BARAITSER (1989)** que consideraram afetada a irmã de um probando com uma

displasia ectodérmica, apenas pelo sinal físico bucal de agenesia de um único dente.

Também nas famílias 1 e 4 o grau de expressividade clínica das afecções foi variado. Na família 1 (Fig.1), apenas nos afetados IV-9 e IV-13 foram encontradas dentes conóides, sendo que outros afetados examinados não mostraram essas alterações.

Na família 4, o indivíduo IV-5 (Fig.9) foi o mais gravemente afetado em relação à agenesia dentária, mostrando esta também uma expressividade variada nos afetados da referida família.

A variabilidade no padrão de transmissão das displasias ectodérmicas, encontrada neste estudo, foi ao encontro aos relatos de outros autores como, **WEECH, 1929; CLOUSTON, 1939; PINHEIRO & FREIRE-MAIA, 1994**; os quais citaram como possíveis padrões de herança para as displasias ectodérmicas o autossômico dominante ou recessivo e o ligado ao X dominante ou recessivo.

A partir desses resultados, constatou-se que só foi possível a elucidação da etiologia dessas afecções a partir de uma investigação das famílias dos probandos. Isto vem reforçar cada vez mais a importância da semiologia nos consultórios odontológicos, pois, muitas vezes, o estomatologista é o primeiro a ser solicitado a dar um diagnóstico destas afecções devido às alterações dentárias graves que estes indivíduos apresentam.

8.2. Alterações bucais físicas e radiográficas.

Neste capítulo são discutidas as alterações bucais (físicas e radiográficas) encontradas nos indivíduos com displasias ectodérmicas. Objetivou-se, com a inclusão do exame físico geral nos resultados, a elucidação do diagnóstico de displasias ectodérmicas, lembrando que apenas as alterações bucais não seriam suficientes para o diagnóstico dessas afecções.

A agenesia dentária esteve presente em 13 indivíduos afetados examinados. Para aqueles que eram desdentados totais, a história da não erupção de vários dentes foi conclusiva de que havia nestes indivíduos vários dentes que nunca se formaram (no exame radiográfico panorâmico não havia dentes inclusos), porém tornou-se difícil avaliar o grau de agenesia dentária.

Examinando a radiografia panorâmica do probando 1 (Fig.3), foi considerada agenesia dos dentes: 52, 12 e 22, pois pela sua idade cronológica (5 anos) os dentes 12 e 22 já deveriam ter iniciado o desenvolvimento tomando como referência a tabela proposta por **NICODEMO et al. (1974)**. O dente 52 já deveria estar irrompido nessa idade. Porém não seria seguro afirmar agenesia dos dentes 15, 17, 25, 27, 35, 37, 45, 47, uma vez que o paciente apresentou um atraso generalizado no desenvolvimento dentário (com idade dentária de aproximadamente 3 anos).

Como o probando 2 foi submetido a várias exodontias, não foi possível verificar quantas agenesias existiram, porém considerou-se a anamnese importante neste diagnóstico, visto que a mãe do referido relatou que vários dentes deste não irromperam. Ao exame radiográfico panorâmico verificou-se a presença de três dentes inferiores não irrompidos. Além de agenesia, observou-se um atraso no desenvolvimento dos dentes remanescentes do probando 2, sendo que, pela idade cronológica (13 anos), os dentes 27, 37 e 47 (Fig.6b) já deveriam apresentar rizogênese completa.

Observando a radiografia panorâmica do probando 3 (Fig. 8), considerou-se agenesia para os dentes: 12, 13, 15, 22, 31, 32, 33, 35, 41, 42 e 43, pois pela idade cronológica (8 anos) alguns desses dentes já deveriam ter se formado e outros estar em desenvolvimento. Para os dentes 37 e 47 não se pôde concluir se estava ocorrendo agenesia ou atraso no desenvolvimento, visto que este indivíduo apresentou atraso no desenvolvimento de outros dentes: 14, 17, 23, 26, 27, 36, 45 e 46; com idade dentária compatível a aproximadamente 7 anos.

Agnesia e atraso no desenvolvimento dentário também foram encontrados nos indivíduos IV-5 e IV-6 da família 4. Para o probando (Fig. 10c) considerou-se agenesia dos dentes: 12, 15, 17, 14, 22, 25, 27, 35, 37, 41, 45 e 47, pois pela sua idade cronológica (10 anos) alguns desses dentes já deveriam estar formados e outros em desenvolvimento. Para os dentes 18, 28, 38 e 48, não considerou-se agenesia, visto que há um atraso generalizado do desenvolvimento dentário neste indivíduo, sendo observado principalmente nos dentes anteriores inferiores. A idade dentária deste probando foi compatível com aproximadamente 6 anos e 6 meses.

Em todos os indivíduos que se apresentaram com agenesia dentária, esta estava associada a outros sinais de displasias ectodérmicas (tricodisplasia, oncodisplasia, disidrose). Esses achados foram coerentes com várias publicações anteriores (**THURNAM, 1848; GOECKERMANN, 1920; WEECH, 1929; SHAPIRO & FARRINGTON, 1983; FREIRE-MAIA & PINHEIRO, 1984; BUNTINX & BARAITSER, 1989; GORLIN et al., 1990; SCHALK-VAN DER WIEDE, 1992 e HASSED et al., 1996**) que relataram a presença de agenesia dentária como parte da síndrome das displasias ectodérmicas.

Também o atraso no desenvolvimento dentário em indivíduos com displasias ectodérmicas já foi relatado por **LOWRY et al., 1966; REDPATH & WINTER, 1969; WITKOP et al., 1975; FREIRE-MAIA & PINHEIRO, 1984; ULUSU et al., 1990.**

Não houve uma predileção significativa de agenesia por arco dentário entre a maioria das famílias. Isto foi contrário a autores que afirmaram haver uma prevalência de agenesia na maxila ou mandíbula (**MULLER et al., 1970; RONE & SARNÄS, 1974; WISTH et al., 1974; RUPRECHT et al., 1986**). Porém nossos achados foram coerentes aos de **SCHALK-VAN DER WIEDE (1992)**, que também não encontrou diferença significativa entre a distribuição de agenesia nos arcos dentários. No presente estudo, apenas na família 1, a diferença de agenesia na maxila foi maior que na mandíbula (7 agenesias maxilares e 2 mandibulares). **CLOUSTON (1939)** também descreveu indivíduos com um tipo de displasia ectodérmica no qual havia maior predileção da maxila por agenesias, enquanto que **WEECH (1929)** relatou ser a mandíbula mais susceptível à agenesia dentária em indivíduos com displasias ectodérmicas, não coincidindo com os achados deste estudo, nos quais não houve diferenças significantes.

Associadas à agenesia dentária, encontrou-se alterações na morfologia dos mesmos. Quatro famílias (1, 2, 4 e 5) tiveram agenesia dentária associada à presença de dentes conóides. Na família 3, o probando não tinha dentes conóides, porém o dente 16 era tricuspídeo. **SCHALK-VAN DER WIEDE (1992)** descreveu a presença de primeiros molares tricuspídeos em indivíduos com agenesia de vários dentes. Outra variação de expressão clínica da agenesia dentária foi encontrada no probando 1, que teve agenesia do dente 52, enquanto seu homólogo se apresentou com forma conóide (Fig.3). Esses achados já foram considerados por vários autores (**RONE & SARNÄS, 1974; WISTH et al., 1974; OOSHIMA et al., 1988; SCHALK-VAN DER WIEDE, 1992** e **LYNGSTADAAS et al., 1996**) como expressões fenotípicas variadas da agenesia dentária. Dentro das displasias ectodérmicas, a associação de dentes conóides (ou malformados) e agenesia dentária sempre foi marcante (**WEECH, 1929; LOWRY et al. 1966; FREIRE-MAIA, 1970; FREIRE-**

MAIA & PINHEIRO, 1984; RICHIERI-COSTA et al., 1986; EKSTRAND & THOMSSON, 1988 e HASSED et al., 1996).

A presença de dentes conóides ou malformados e agenesia veio reforçar ainda mais a hipótese de que alterações na morfologia dentária e agenesia podem ser parte de um grupo de afecções que se mostra com um espectro fenotípico variado, sendo a não formação do germe dentário a expressividade máxima para estas alterações.

A prevalência de cárie na maioria dos indivíduos examinados foi relativamente baixa, contrariando relatos de **JACOBSEN, 1928; WEECH, 1929; e PINHEIRO et al., 1996**. Apenas **EVERETT et al. (1952)** descreveu um probando negro, com uma displasia ectodérmica, sem cáries. Esse baixo índice de cárie não se justificaria se fôssemos considerar a pobre higienização bucal nesses pacientes e a baixa faixa etária de alguns deles. Por outro lado, esse baixo índice de cárie pode ser relacionado ao uso semanal de flúor a 0,2%, nas escolas, pela maioria dos indivíduos da amostra. Além do uso do flúor, outra hipótese para o baixo índice de cárie em alguns desses indivíduos seria a morfologia dentária dos mesmos. Ao exame físico bucal, verificou-se que os molares tinham menor quantidade de sulcos, além dos mesmos serem bem rasos o que levaria então a uma menor quantidade de acúmulo de placa nesses locais e também a uma maior facilidade de higienização. Além disso, a presença de diastemas generalizados (devido às agenesias) facilitava a auto higienização nas superfícies proximais.

No probando da família 2, foi relatado pela mãe do mesmo, que vários dentes foram extraídos devido a cáries extensas que levaram a uma destruição total dos mesmos. O exame radiográfico mostrou imagens em dentes não irrompidos, que sugeriram a presença de defeitos no esmalte, possibilitando então relacionar a este fato a presença de um alto índice de cárie. Para supor essa possível hipoplasia de esmalte, baseamo-nos também na literatura, na qual há

vários relatos, como os de **RÜDIGER et al. (1970)**; **BYSTROM et al. (1975)**; **FREIRE-MAIA & PINHEIRO (1984)**, da presença de hipoplasias de esmalte em indivíduos com a síndrome EEC, os quais também apresentavam alto índice de cárie.

Quanto à persistência de dentes decíduos em alguns dos pacientes da amostra, pôde-se relacioná-la principalmente com a agenesia do seu sucessor permanente. Sabe-se que a presença do dente permanente é um fator importante na rizólise do dente decíduo, porém quando ausente, não impede a esfoliação do decíduo, apenas retardando-a. A persistência de dentes decíduos em pacientes com displasias ectodérmicas já foi descrita por **REDPATH & WINTER (1969)**, **CAT et al. (1972)**, **FREIRE-MAIA & PINHEIRO (1984)**, **ULUSU et al. (1990)** e **MURDOCH-KINCH et al. (1993)**. A relação da persistência do decíduo com a agenesia do seu sucessor permanente, em indivíduos com displasias ectodérmicas, foi feita por **REDPATH & WINTER (1969)**, **ULUSU et al. (1990)** e **MURDOCH-KINCH et al. (1993)**. A persistência de dentes decíduos teve também como causa a impactação do sucessor permanente, como foi encontrado no probando 5. Encontrou-se também persistência de dentes decíduos quando da transposição do seu sucessor permanente. O indivíduo III-9 da família 2 apresentou-se com o dente 43 irrompido mesialmente ao seu predecessor decíduo, levando a uma persistência deste (Fig.6a). No probando da família 4, a persistência do decíduo estava relacionada a um atraso no desenvolvimento do sucessor permanente (Fig.10c). Nos resultados obtidos, a persistência de decíduos teve como prováveis causas: a agenesia do sucessor permanente (principal causa), retardo no desenvolvimento do dente permanente, impactação ou erupção ectópica do sucessor permanente. Isto vem alertar para o fato de que nem sempre a persistência de dentes decíduos em indivíduos com displasias ectodérmicas é causada pela agenesia do seu sucessor permanente.

A presença de dentes mal posicionados (Fig. 12b) teve como causa mais provável a agenesia, que levou a uma falta de contato proximal, propiciando o mau posicionamento dentário. Este tipo de alteração em pacientes com displasias ectodérmicas também foi citado por **FREIRE-MAIA & PINHEIRO (1984)**.

Ainda quanto às alterações radiográficas encontradas na amostra, encontrou-se calcificação distrófica da polpa em dois indivíduos da família 1. Não encontrou-se na literatura relatos sobre estas alterações pulparem em indivíduos com displasias ectodérmicas.

A presença de dentes não irrompidos foi encontrada nos probandos das famílias 2 e 5. O mau posicionamento dentário foi possivelmente a causa do não irrompimento desses dentes. Na literatura, indivíduos com displasias ectodérmicas e dentes não irrompidos foram citados por vários autores como **WITKOP et al. (1975)** e **EKSTRAND & THOMSSON (1988)**.

Dentre as alterações de freio labial já descritas, encontramos na amostra a presença de freio labial hipertrófico (com ou sem baixa inserção). Há pouca referência sobre esta alteração em indivíduos com displasias ectodérmicas, sendo **ELLIS & AHMED (1993)**, que descreveram esta alteração em um indivíduo com displasia ectodérmica, porém quanto às implicações clínicas que possam advir desta alteração nada foi relatado. A presença de freio labial hipertrofiado com ou sem baixa inserção (Fig.12a), implicou provavelmente no favorecimento do aparecimento de diastemas na região entre os incisivos centrais superiores.

Quanto ao exame da mucosa bucal e língua, não foram encontradas alterações. Poucos autores mencionam os resultados do exame de mucosa bucal realizado em seus pacientes com displasias ectodérmicas, entre eles, **EKSTRAND & THOMSSON (1988)** e **ULUSU et al. (1990)**, nos quais os resultados foram semelhantes aos encontrados neste trabalho. A importância de uma avaliação mais adequada da mucosa bucal nesses indivíduos é evidente, principalmente porque

há relatos como os de **GEORGE & ESCOBAR (1984)**, que encontraram lesões brancas na mucosa jugal, língua e palato, em indivíduos com a síndrome de **CLOUSTON (CLOUSTON, 1929)**, que foram diagnosticadas como hiperqueratose ao exame histopatológico. **FREIRE-MAIA & PINHEIRO, 1984**, descreveram a presença de lesões hiperqueratóticas na comissura labial e borda lateral da língua em indivíduos com um tipo de displasia ectodérmica.

Com base neste capítulo, verificou-se a importância da detecção das alterações bucais em indivíduos com displasias ectodérmicas, principalmente porque, em muitos casos, a intervenção do odontólogo é necessária, numa tentativa de prevenir danos futuros que possam advir destas alterações.

9 - CONCLUSÃO

9 - CONCLUSÃO

Neste estudo sobre as alterações bucais em indivíduos com displasias ectodérmicas, pôde-se concluir:

1 - as alterações físicas bucais encontradas foram: freio labial hipertrófico (com ou sem baixa inserção), dentes mal posicionados, dentes conóides, persistência de decíduos e baixa prevalência de cárie;

2 - as alterações radiográficas encontradas foram: agenesia dentária, calcificação distrófica da polpa, dentes não irrompidos, dentes conóides, atraso no desenvolvimento dentário e incisivos laterais superiores em "chave de fenda";

2.1- das alterações encontradas, a agenesia dentária foi a alteração mais prevalente (intra-familiar e inter-familiar);

2.2- não houve predileção de agenesia dentária por nenhum dos arcos dentários, na maioria das famílias;

3 - as alterações bucais físicas e radiográficas encontradas não foram patognomônicas para as displasias ectodérmicas, portanto a presença dessas não deve ser conclusiva ao diagnóstico deste grupo de afecções;

4 - as displasias ectodérmicas tiveram os prováveis padrões de herança:

Família 1: autossômica dominante;

Família 2: autossômica dominante (?) ou ligada ao X dominante (?);

Família 3: autossômica recessiva;

Família 4: ligada ao X recessiva (?);

Família 5: autossômica dominante (?) ou ligada ao X dominante (?).

10- ANEXO

ANEXO**FICHA CLÍNICA****Identificação do paciente.**

Nome :

Sexo:

Cor:

Data de nasc:

Idade na época dos exames:

Anamnese

Queixa Principal:

Queixas associadas:

Exame físico geral :

- Pêlos
- Unhas
- Pele
- Olhos
- Face
- Desenvolvimento Psicomotor e Físico
- Membros
- Outros achados

Exame físico bucal

- Freio Labial
- Mucosa
- Dentes

Exame radiográfico.**Achados genéticos.**

11 - APÊNDICE

APÊNDICE

Universidade Federal do Paraná
 Departamento de Genética
 Unidade de Genética Médica e da População
 Centro de Estudos de Disciplinas Esotodóricas
 Dr. Newton Freire-Maia
 Professor Emérito

A U T O R I Z A Ç Ã O

Autorizamos a publicação de fotografias de nossos filhos, com fins puramente científicos, em artigos, livros, etc. Esta autorização não cobre a publicação das fotos na chamada "imprensa leiga", isto é, em jornais, revistas, etc. que não sejam de caráter científico.

Cidade e data: _____

Assinaturas: _____

Testemunhas:

TRANSLATION . We authorize the publication of photographs of our children with scientific aims in papers, books, etc. This authorization does not cover the publication of these photos in the so-called "lay press" - newspapers, magazines, etc. - without a scientific character.

Town and date: _____

Signatures: _____

Witnesses:

Translation by Dr Newton Freire-Maia
 City and date: _____

12- SUMMARY

12 - SUMMARY

The aim this study was to analyze and describe the clinical and radiographic oral alterations showed by 14 subjects from 5 families with ectodermal dysplasia. Oral clinical and radiographic exams were done using the radiographs: panoramic, periapical and interproximal.

The results show important oral alterations such as: hypertrophy of labial frenulae, dental agenesis, conical teeth, incorrect position of the teeth, persevere deciduous teeth, dystrophic calcification of the pulp, delay development dental and impacted teeth. These alterations were associated general physique exam to obtain the provable diagnosis of ectodermal dysplasia.

The showed that only the oral alterations were not conclusive to do the diagnosis of ectodermal dysplasia, because none of the alterations observed were characteristic in these affections. These results reinforced the necessity of detailed general physique exam, and complete oral clinical exam. It was also reinforced that the dentist may not exclude of the routine procedure.

Key words: ectodermal dysplasia, abnormalities teeth, conical teeth, syndromes.

13- REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

13 - REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS*

- 01 - ARYA, B.S., SAVARA, B.S. Familial partial anodontia: report of a case. **J. Dent. Child.**, Chicago, v.41 , n.1, p. 47-54, Jan./Feb. 1974.
- 02 - BAKRI, H., RAPP, R. HADEED, G. Clinical management of ectodermal dysplasia. **J. clin. Pediat. dent.**, Birmingham, v. 19, n.3, p.167-172, Spring. 1995.
- 03 - BUNTINX, I., BARAITSER, M. A single maxillary incisor as a manifestation of an ectodermal dysplasia. **J. med. Gent.**, London, v.26, n.10, p.648-651, Oct. 1989.
- 04 - BYSTROM, E.B., SANGER, R.G., STEWART, R. The syndrome of ectrodactyly, ectodermal dysplasia, and clefting (EEC). **J. oral Surg.**, Chicago, v.33, n.3 , p. 192-198, Mar. 1975.
- 05 - CAT, I., COSTA, O., FREIRE-MAIA, N. Odontotrichomelic hypohidrotic dysplasia a clinical reappraisal. **Hum. Hered.**, Basel, v.22, n.1, p.91-95, 1972.
- 06 - CLOUSTON, H.R. A hereditary ectodermal dystrophy. **Can. med. Ass. J.**, Ottawa, v.21, p.18-31, Oct. 1929.
- 07 - _____. The major forms of hereditary ectodermal dysplasia. **Can. med. Ass. J.**, Ottawa, v.40, n.1, p.1-7, Jan. 1939.
- 08 - DANZ, D.F.G. Sechste Bemerkung. Von Menschen ohne Haare und Zahne. **Stark's Arch. Geburtsh. Frauenz. neugeb.**, Kinderkr, v.4, p.684, 1792.
- 09 - DARWIN, C. **The variation of animals and plants under domestication**, London, 1868. v.2, cap. 25, p.326-328.

* De acordo com a NBR-6023/1989 da Associação Brasileira de Normas Técnicas (ABNT).

Abreviatura dos periódicos conforme o "World List of Scientific Periodicals".

- 10 - EKSTRAND, K., THOMSSON, M. Ectodermal dysplasia with partial anodontia: prosthetic treatment with implant fixed prosthesis. **J. Dent. Child.**, Chicago, v.55, n.4, p.282-284, July-Aug. 1988.
- 11 - ELLIS, S.G.S., AHMED, H. Hypohydrotic ectodermal dysplasia affecting a female patient. **Dent. Update**, London, v.20, n.10, p.447-450, Dec. 1993.
- 12 - EVERETT, F.G. et al. Anhidrotic ectodermal dysplasia with anodontia: a study of two families. **J. Am. dent. Ass.**, Chicago, v.44, n.2, p.173-186, Feb. 1952.
- 13 - FELSHER, Z. Hereditary ectodermal dysplasia. **Archs Derm. Syph.**, New York, n.49, p.410-414, 1944.
- 14 - FREIRE-MAIA, N. A newly recognized genetic syndrome of tetramelic deficiencies, ectodermal dysplasia, deformed ears and other abnormalities. **Am. J. hum. Genet.**, Baltimore, v.22, n.4, p.370-377, July, 1970.
- 15 - _____. Ectodermal Dysplasias. **Hum. Hered.**, Basel, v.21, n.4, p.309-312, 1971.
- 16 - _____, PINHEIRO, M. **Ectodermal dysplasias: a clinical and genetic study.** New York: Alan R. Liss, 1984. 251p.
- 17 - GEORGE, D.I., ESCOBAR, V.H. Oral findings of Clouston's syndrome (hidrotic ectodermal dysplasia). **Oral Surg.**, Saint Louis, v.57, n.3, p.258-262, Mar. 1984.
- 18 - GOAZ, P.W., WHITE, S.C. , SHAWKAT, A.H. Intraoral radiographic examinations. *In*: GOAZ, P.W., WHITE, S.C. **Oral radiology: principles and interpretation.** 2. ed. Saint Louis: C.V. Mosby, 1987. cap.11, p.200-267.
- 19 - GOECKERMANN, W.H. Congenital ectodermal defect, with report of a case. **Archs Derm. Syph.**, New York, v.1, p.396-412, 1920.

- 20 - GORLIN, R.J., COHEN, M.M., LEVIN, L.S. Syndromes with unusual dental findings. *In:_____*. **Syndromes of the head and neck**. 3.ed. Oxford: Oxford university, 1990. cap.27, p.859-877.
- 21 - GRABER, L. W. Congenital absence of teeth: a review with emphasis on inheritance patterns. **J. Am. dent. Ass.**, Chicago, v.96, n.2, p.266-275, Feb. 1978.
- 22 - GRATT, B.M. Panoramic radiography. *In: GOAZ, P.W., WHITE, S.C. Oral radiology: principles and interpretation*. 2.ed. Saint Louis: C.V. Mosby, 1987. cap.14, p.314-338.
- 23 - HASSED, S.J., KINCANNON, J.M., ARNOLD, G.L. Clouston syndrome: an ectodermal dysplasia without significant dental findings. **Am. J. med. Genet.**, New York, v.61, n.3, p.274-276, Jan. 1996.
- 24 - HUNSTADBRATEN, K. Hypodontia in the permanent dentition. **J. Dent. Child.**, Chicago, v.40, n.2, p.31-33, Mar./Apr. 1973.
- 25 - JACOBSEN, A.W. Hereditary dystrophy of the hair and nails. **J. Am. med. Ass.**, Chicago, v.90, n.9, p.686-689, Mar. 1928.
- 26 - JORGENSON, R.J. Clinician's view of hypodontia. **J. Am. dent. Ass.**, Chicago, v.101, n.2, p.283-286, Aug. 1980.
- 27 - _____, SALINAS, C.F. Campos y objetivos de la genética clínica y su relación con la odontología. *In: SALINAS, C.F. Genética craneofacial*. Washington: OPAS/OMS, 1979. cap.1, p.1-7.
- 28 - LOWRY, R.B., ROBINSON, G.C., MILLER, J.R. Hereditary ectodermal dysplasia. Symptoms, inheritance patterns, differential diagnosis, management. **Clin. Pediat.**, New York, v.5, n.7, p.395-402, July. 1966.
- 29 - LYGSTADAAS, S.P. et al. On the genetics of hypodontia and microdontia: synergism or allelism of major genes in a family with six affected members. **J. med. Genet.**, London, v.33, n.2, p.137-142, Feb. 1996.

- 30 - McCALL, J.O., SCHOUR, I. Chronology of the human dentition. *In*: ORBAN, B. **Oral histology and embriology**. St. Louis, Mosby, 1944, p.342. *Apud* FREITAS, J. A. S., et al. Aplicação odonto-legal de algumas tabelas cronológicas da evolução dental. **Estomat. Cult.**, Bauru, v.4, n.2, p.184, jul./dez. 1970.
- 31 - MULLER, P.T. et al. A survey of congenitally missing permanent teeth. **J. Am. dent. Ass.**, Chicago, v.81, n.1, p.101-107, July. 1970.
- 32 - MURDOCH-KINCH, C.A., MILES, D.A., POON,C. Hypodontia and nail dysplasia syndrome. **Oral Surg.**, Saint Louis, v.75, n.3, p.403-406, Mar. 1993.
- 33 - NICODEMO, R.A., MORAES, L.C., MÉDICI FILHO, E. Tabela cronológica da mineralização dos dentes permanentes entre brasileiros. **Revta. Fac. Odont. S. J. Campos**, São José dos Campos, v.3, n.1, p.55-56, jan./jun. 1974.
- 34 - NIEMINEN, P. et al. Gene defect in hypodontia: exclusion of MSX1 and MSX2 as candidate genes. **Hum. Genet.**, New York, v.96, n.3, p.305-308, Sept. 1995.
- 35 - OHDO, S., HIRAYAMA, K., TERAWAKI, T. Association of ectodermal dysplasia, ectrodactyly, and macular dystrophy: the EEM syndrome. **J. med. Genet.**, London, v.20, n.1, p.52-57, Feb. 1983.
- 36 - OOSHIMA, T., SUGIYAMA, K., SOBUE, S. Oligodontia in the primary dentition with permanent successors: report of case. **J. Dent. Child.**, Chicago, v.55, n.1, p.75-77. Jan./Feb. 1988.
- 37 - PICOSSE, M. Generalidades. *In*: _____. **Anatomia dentária**. 4 ed. São Paulo: Sarvier, 1983. cap.1, p.1-10.
- 38 - PINHEIRO, M., FREIRE-MAIA, N. Ectodermal dysplasias: a clinical classification and a causal review. **Am. J. med. Genet.**, Chicago, v.53, n.2, p.153-162, May, 1994.

- 39 - PINHEIRO, M., SNELL, A.L., FREIRE-MAIA, N. Odontomicronychial ectodermal dysplasia. **J. med. Genet.**, London, v.33, n.3, p. 230-232, Mar. 1996.
- 40 - PROPPING, P., ZERRES, K. Adult-syndrome: an autosomal-dominant disorder with pigment anomalies, ectrodactyly, nail dysplasia, and hypodontia. **Am. J. med. Genet.**, Chicago, v.45, n.5, p.642-648, Mar. 1993.
- 41 - RAPP, R.S., HODGKIN, W.E. Anhidrotic ectodermal dysplasia: autosomal dominant inheritance with palate and lip anomalies. **J. med. Genet.**, London, v.5, n.4, p.269-272, Dec. 1968.
- 42 - REDPATH, T.H., WINTER, G.B. Autosomal dominant ectodermal dysplasia with significant dental defects. **Br. dent. J.**, London, v.126, n.3, p.123-128, Feb. 1969.
- 43 - RICHIERI-COSTA, A. et al. Ectodermal dysplasia/ectrodactyly in monozygotic female twins, report of a case - review and comments on the ectodermal dysplasia/ectrodactyly (cleft lip/palate) syndromes. **Revta. bras. Genet.**, Ribeirão Preto, v.9, n.2, p.349-374, jun. 1986.
- 44 - RODINI, E.S.O., RICHIERI-COSTA, A. EEC syndrome: report on 20 new patients, clinical and genetic considerations. **Am. J. med. Genet.**, Chicago, v.37, n.1, p.42-53, Sept. 1990.
- 45 - RÜDIGER, R.A., HAASE, W., PASSARGE, E. Association of ectrodactyly, ectodermal dysplasia, and cleft lip-palate. **Am. J. Dis. Child.**, Chicago, v.120, n.2, p.160-163, Aug. 1970.
- 46 - RUNE, B., SARNÄS, K.V. Tooth size and tooth formation in children with advanced hypodontia. **Angle Orthod.**, Appleton, v.44, n.4, p.316-321, Oct. 1974.
- 47 - RUPRECHT, A., BATNIJI, S., EL-NEWEIHI, E. Incidence of oligodontia (hypodontia). **J. oral med.**, Glendale, v.41, n.1, p. 43-46, Jan./Mar. 1986.

- 48 - SCHALK-VAN DER WIEDE, YVONNE. **Oligodontia: a clinical, radiographic and genetic evaluation.** Utrecht : University of Utrecht, 1992. 142p.
- 49 - SEDGWICK, W. On the influence of sex in hereditary disease. **J. pract. med. Surg.**, London, v.31, p.452-453, Jan./Apr. 1863.
- 50 - SHAPIRO, S.D., FARRINGTON, F.H. A potpourri of syndromes with anomalies of dentition. **Birth Defec.**, New York, v.19, n.1, p.129-140, 1983.
- 51 - SOLOMON, L.M., KEUER, E.J. The ectodermal dysplasias. Problems of classification and some newer syndromes. **Archs Derm.**, New York, v.116, n.11, p.1295-1299, Nov. 1980.
- 52 - TEIXEIRA, S.A. **Dicionário médico Stedman.** 23 ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1979. v.1, v.2.
- 53 - THOMPSON, M.W., MCINNES, R.R., WILLARD, H.F. **Genética médica.** 5.ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1993. 339p.
- 54 - TOMMASI, A.F. Exame clínico. In: _____, **Diagnóstico em patologia bucal.** 5.ed. São Paulo: Pancast, 1989. cap.3, p.15-37.
- 55 - THURMAM, J. Two cases in which the skin, hair and teeth were very imperfectly developed. **Proc. R. med. Chir. Soc., Local**, v.31, p.71-82, Feb. 1848.
- 56 - USULU et al. The relation of ectodermal dysplasia and hypodontia. **J. clin. Pedit. dent.**, Birmingham, v.15, n.1, p.46-50, Jan. 1990.
- 57 - WALLIS, C.E. Ectrodactyly (split-hand/split-foot) and ectodermal dysplasia with normal lip and palate in a four-generation kindred. **Clin. Genet.**, Copenhagen, v.34, n.4, p.252-257, Oct. 1988.
- 58 - WEECH, A.A. Hereditary ectodermal dysplasia (congenital ectodermal defect). A report of two cases. **Am. J. Dis. Child.**, Chicago, v.37, p.766-790, 1929.

- 59 - WISTH, P.J., THUNOLD, K., BÖE, O.E. Frequency of hypodontia in relation to tooth size and dental arch width. **Acta. odont. scand.**, Oslo, v.32, n.3, p.201-206. 1974.
- 60 - WITKOP, C.J., BREARLEY, L.J., GENTRY, W.C. Hypoplastic enamel, onycholsis, and hypohidrosis inherited as an autosomal dominant trait. A review of ectodermal dysplasia syndromes. **Oral Surg.**, Saint Louis, v.39, n.1, p.71-86, Jan. 1975.