

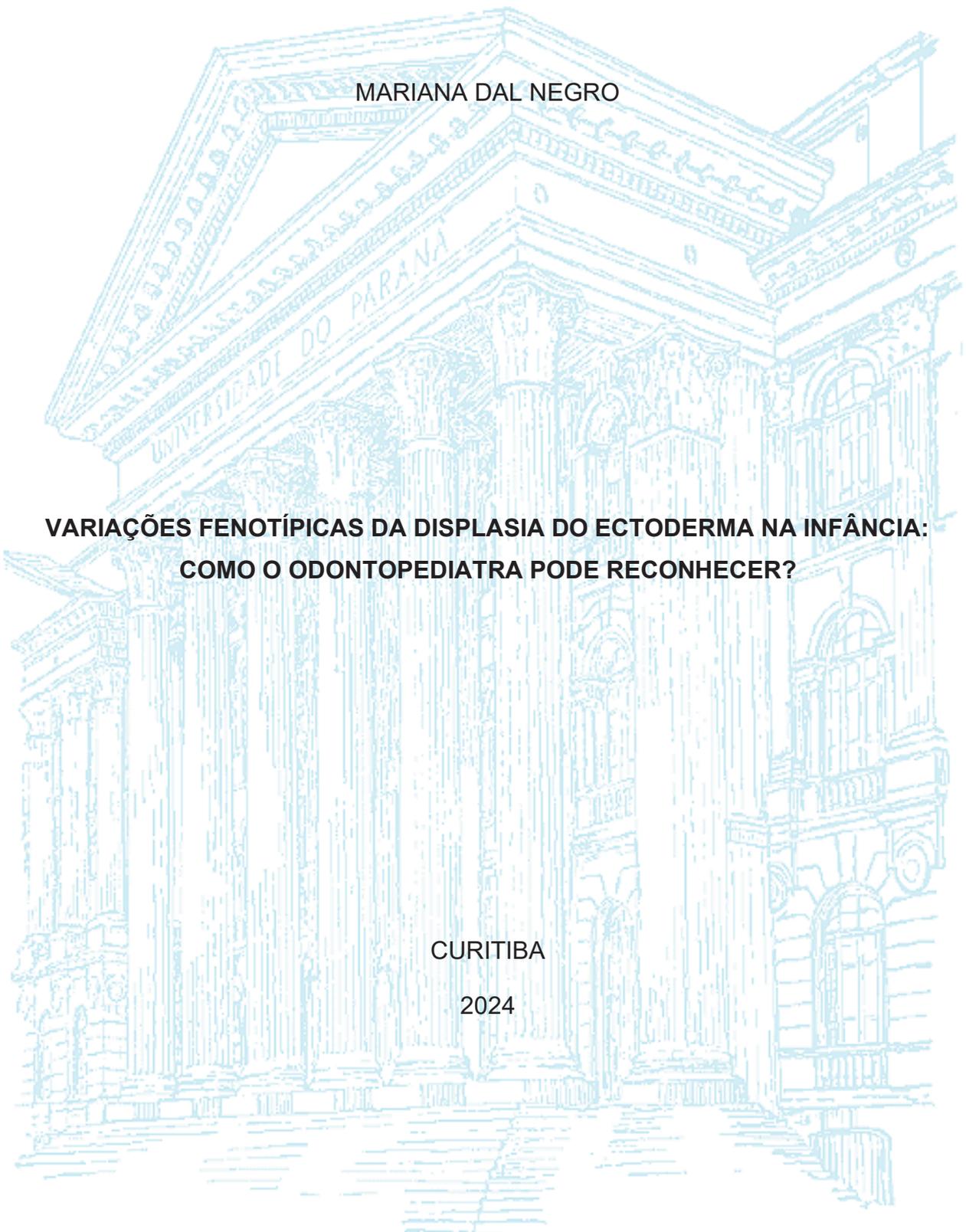
UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ

MARIANA DAL NEGRO

**VARIAÇÕES FENOTÍPICAS DA DISPLASIA DO ECTODERMA NA INFÂNCIA:  
COMO O ODONTOPEDIATRA PODE RECONHECER?**

CURITIBA

2024



MARIANA DAL NEGRO

**VARIAÇÕES FENOTÍPICAS DA DISPLASIA  
DO ECTODERMA NA INFÂNCIA: COMO O  
ODONTOPEDIATRA PODE  
RECONHECER?**

Monografia apresentada como requisito parcial à obtenção do título de Especialista, Curso de Especialização em Odontopediatria, Setor de Ciências da Saúde, Universidade Federal do Paraná.

Orientadora: Profa. Dra. Luciana R. A. Zanon

CURITIBA

2024

## **AGRADECIMENTO**

Um longo e difícil caminho percorrido até hoje, nessa jornada percorri altos e baixos, mas sempre tive quem amo por perto.

Agradeço primeiramente a Deus que sempre se fez presente, agradeço a minha família por sempre permanecerem do meu lado.

Agradeço também aos professores e especialmente a Prof Luciana que sempre se fez solícita e me orientou nesse projeto.

## RESUMO

As Displasias Ectodérmicas (DEs) são um grupo de doenças congênitas relativamente raras, resultado de distúrbios genéticos durante a fase de desenvolvimento embrionário. As principais estruturas afetadas são aquelas de origem do ectoderma incluindo cabelos, pelos, dentes, unhas e glândulas sudoríparas. No entanto, a literatura reporta variações fenotípicas da condição o que pode representar um desafio ao seu diagnóstico. O objetivo deste trabalho é discutir as principais características fenotípicas das DEs a fim de proporcionar ao odontopediatra o reconhecimento das suas diferentes apresentações clínicas. Além disso, relata um caso clínico de uma criança do sexo masculino, com 10 anos de idade, em que apresentava apenas alterações dentárias como sinal clínico da displasia ectodérmica. As DE são classificadas de acordo com a produção de suor em dois subtipos: hidrótica, em que há produção de suor, e hipoidrótica, em que a produção de suor é reduzida ou ausente. Embora alguns portadores da condição apresentem sinais físicos clássicos da doença, as manifestações são variáveis e estão relacionadas à heterogeneidade genética. Uma vez que as estruturas originárias do ectoderma são afetadas, incluindo alterações dentárias, é imprescindível que o odontopediatra tenha conhecimento das possíveis variações fenotípicas das DEs tanto para o encaminhamento ao especialista como para o planejamento odontológico. No caso clínico apresentado neste trabalho, o paciente do sexo masculino com 10 anos de idade com diagnóstico de DE, apresentava a ausência de múltiplos elementos dentários como único sinal clínico da condição. O tratamento proposto incluiu frenectomia labial e tratamento ortodôntico para fechamento de diastema interincisal, e reabilitação com recursos protéticos. Conclui-se a importância do reconhecimento das variações fenotípicas das DEs e o papel do odontopediatra no processo de reabilitação oral com consequente melhorias na qualidade de vida de indivíduos portadores desta condição.

Palavras-chaves: Displasia ectodérmica; Manifestações bucais; Fenótipo.

## ABSTRACT

Ectodermal Dysplasias (EDs) are a group of relatively rare congenital disorders resulting from genetic disturbances during embryonic development. The primary structures affected are those derived from the ectoderm, including hair, skin, teeth, nails, and sweat glands. However, the literature reports phenotypic variations of the condition, which can pose a challenge to its diagnosis. The aim of this study is to discuss the main phenotypic characteristics of EDs to provide pediatric dentists with recognition of their different clinical presentations. Additionally, it reports a clinical case of a 10-year-old male child who exhibited only dental alterations as a clinical sign of ectodermal dysplasia. EDs are classified according to sweat production into two subtypes: hidrotic, where there is sweat production, and hypohidrotic, where sweat production is reduced or absent. Although some individuals with the condition present classical physical signs, manifestations are variable and related to genetic heterogeneity. Since structures originating from the ectoderm are affected, including dental alterations, it is essential for pediatric dentists to be aware of possible phenotypic variations of EDs, both for referral to specialists and for dental planning. In the clinical case presented in this study, the 10-year-old male patient diagnosed with ED exhibited the absence of multiple teeth as the sole clinical sign of the condition. The proposed treatment included labial frenectomy and orthodontic treatment for closure of interincisal diastema, and rehabilitation with prosthetic resources. In conclusion, the importance of recognizing the phenotypic variations of EDs and the role of pediatric dentists in the oral rehabilitation process with consequent improvements in the quality of life of individuals with this condition is emphasized.

Key words: Ectodermal dysplasia; Oral manifestations; Phenotype

## LISTA DE TABELAS

## LISTA DE SIGLAS

## SUMÁRIO

INTRODUÇÃO .....	9
REVISAO DE LITERATURA .....	11
CONDUTAS PARA O TRATAMENTO ODONTOLÓGICO .....	17
RELATO DE CASO .....	18
PLANO DE TRATAMENTO .....	22
EVOLUÇÃO DO TRATAMENTO .....	22
DISCUSSÃO .....	25
CONSIDERAÇÕES FINAIS .....	29
REFERÊNCIAS .....	30

## INTRODUÇÃO

A displasia ectodérmica (DE) constitui um grupo de doenças congênitas que resultam de distúrbios genéticos ocorridos durante a fase de desenvolvimento embrionário. A prevalência na população varia de 1:10.000 a 1:100.000 nascimentos, sendo a proporção entre os sexos de cinco homens para cada mulher. A literatura reporta mais de 150 síndromes, clinicamente distintas, em que a DE pode estar presente. No entanto, também é reportado casos de DE em pacientes não-sindrômicos ( KARGUL 2001)

As DE são classificadas de acordo com a produção de suor em dois subtipos: hidrótica, em que há produção de suor, e hipoidrótica, em que a produção de suor é reduzida ou ausente. A forma hidrótica tem como principais manifestações unhas distróficas, pelos escassos e anomalias dentárias. O padrão de herança genética é do tipo autossômico dominante e, por isso, observa-se a mesma frequência em ambos os sexos (CORREA ,1997).

Já a forma hipoidrótica é a mais comum entre as DE com padrão genético recessivo e ligado ao cromossomo X em 95% dos casos. As principais características deste subtipo é a hipotricose (diminuição de cabelos e pelos), a hipoidrose (diminuição na sudorese) e a hipodontia (ausência congênita de alguns dentes). Algumas destas alterações podem ser observadas logo após nascimento, enquanto outras só tornam-se evidentes durante a infância ( AKHYANI,2007)

Apesar dos indivíduos com a condição apresentarem fácies características associada à síndrome, as manifestações clínicas e físicas são variáveis e estão relacionadas à heterogeneidade genética. Assim, o diagnóstico correto e precoce é primordial para restabelecer as funções estética, mastigatória e, fonética desses pacientes. Além disso, alguns estudos mostram que a DE apresenta impacto não somente na dimensão funcional, mas também psicológica, repercutindo na autoestima e convívio social ( RAD,2007)

O planejamento do tratamento em pacientes com DE deve visar a atenuação das principais alterações relacionadas aos sinais cardinais da doença, incluindo estratégias que visem prevenir a hipertermia, restabelecimento da função oral e melhorar o desenvolvimento psicossocial. Além disso, é importante a atuação de uma equipe multidisciplinar incluindo médicos (geneticista, pediatra, otorrinolaringologista

e dermatologista), cirurgiões dentistas (odontopediatra, ortodontista, protesista e implantodontista), fonoaudiólogos e psicólogos. (KRAMER,2007)

É de extrema importância que o cirurgião dentista saiba identificar as principais manifestações clínicas da DE e suas variações fenotípicas a fim de adotar a conduta clínica adequada para cada indivíduo. Assim, este profissional tem um importante papel no resgate da autoestima e integração social do paciente uma vez que a reabilitação oral é um importante aspecto psicossocial relacionado a imagem pessoal. (ASSUMPÇÃO,1998).

A abordagem relacionada ao comprometimento social e até episódios de “bullying” nos quais as crianças portadoras da síndrome podem sofrer é um aspecto delicado, uma vez que muitas famílias ou mesmo profissionais da área da educação desconhecem a existência dessa condição. (NETO.A,2005)

Após o exposto, o objetivo deste trabalho é discorrer sobre as possíveis variações fenotípicas associadas à displasia do ectoderma que são do interesse do odontopediatra. Além disso, é discutido um caso clínico de uma criança de 10 anos de idade portadora de DE não sindrômica.

## REVISÃO DE LITERATURA

### CONCEITO, ETIOLOGIA E DIAGNÓSTICO

Displasias referem-se a distúrbios no desenvolvimento de tecidos que abrangem os processos formativos normais e as patologias resultantes. Essa terminologia engloba tanto a fase de formação dos tecidos quanto as condições patológicas decorrentes desse desenvolvimento. As displasias abrangem uma diversidade de classificações, podendo ser categorizadas como maiores ou menores, localizadas ou generalizadas, únicas ou múltiplas, adquiridas ou endogênicas, congênitas ou não congênitas. Além disso, podem originar-se de uma ou mais camadas embrionárias, manifestar-se isoladamente ou integrar complexos sindrômicos, entre outras características. (NEVILLE, 2004)

As displasias ectodérmicas são resultantes do desenvolvimento embrionário, originando-se das três camadas celulares fundamentais: ectoderme, mesoderme e endoderme. Da camada do ectoderme, surgem estruturas como a epiderme (pelos e unhas), o sistema nervoso (central e periférico), os epitélios sensoriais dos órgãos dos sentidos (incluindo a retina), o esmalte dos dentes e diversas glândulas, incluindo as anexas à epiderme (sebáceas e sudoríparas). (SARMENTO, 2006)

Quando uma criança apresenta manifestações anormais em tecidos com origem ectodérmica, esse conjunto de sinais pode ser denominado displasia ectodérmica (DE). Essa condição pode consistir apenas em displasias ou, incluir também malformações diversas. O primeiro cenário representa uma DE pura, enquanto o segundo é caracterizado por uma síndrome que combina displasia ectodérmica e malformação (KOERNER, 2006)

Ao longo das últimas três décadas, observou-se um aumento na quantidade de Displasias Ectodérmicas (DEs) catalogadas e nomeadas, conforme evidenciado pelos seguintes marcos: em 1971, eram conhecidas 32 DEs; em 1977, esse número subiu para 57; em 1984, alcançou-se a marca de 117 DEs catalogadas; em 1985, 131 DEs foram reconhecidas; em 1987, o registro contabilizava 145 DEs documentadas; em 1996, haviam sido registradas 146 DEs; e em 2001, o número atingiu 192 DEs descritas. Este notável crescimento destaca a evolução constante na compreensão dessas condições ao longo do tempo, evidenciando o progresso contínuo no conhecimento e na identificação das Displasias Ectodérmicas. (FREIRE 2002)

As Displasias Ectodérmicas (DEs), destacam-se por sua complexidade clínica, diversidade etiológica, especificidade nos tecidos afetados, associação com displasias de outras origens embrionárias e a possibilidade de formarem síndromes de displasia e malformação. (FREIRE, 1984)

Quando se trata das distinções e características das Displasias Ectodérmicas (DEs), é notável a classificação em duas formas clássicas da síndrome: anidrótica ou hipoidrótica e hidrótica. A forma anidrótica ou hipoidrótica destaca-se pela redução ou ausência de glândulas sudoríparas, resultando em uma menor capacidade de transpiração, enquanto a forma hidrótica é caracterizada por uma presença normal de glândulas sudoríparas. Essa diferenciação é fundamental para compreender as variações nas manifestações clínicas e orientar abordagens específicas de tratamento. (FREIRE, 2002)

Estudos genéticos revelaram que aproximadamente 94% dos casos de displasia ectodérmica estão associados a mutações no gene EDA, localizado no braço longo do cromossomo X. Os genes EDAR e EDARADD também estão implicados, sendo associados às formas autossômicas dominante e recessiva, representando 5% dos casos de DEH. (LIND, 2006)

## MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS

As Displasias Ectodérmicas (DEs) constituem um grupo de doenças genéticas que resultam em diversas anomalias nas estruturas derivadas do folheto ectodérmico. As principais alterações concentram-se na epiderme e seus anexos, como cabelo, dentes, unhas, glândulas sudoríparas e sebáceas, refletindo-se em manifestações faciais, como nariz em sela, lábios protrusos e orelhas mal formadas. As DEs podem ser classificadas em hidróticas, com produção normal de suor, e hipoidróticas, com produção reduzida ou ausente. Na forma hidrótica, como na síndrome de Clouston, destacam-se alterações nas unhas, pelos escassos e anomalias dentárias, sem comprometimento das glândulas sudoríparas e sebáceas. Na displasia ectodérmica hipoidrótica (DEH), a forma mais comum, observa-se herança recessiva ligada ao cromossomo X em 95% dos casos, enquanto os 5% restantes apresentam etiologia autossômica dominante ou recessiva. Os sinais cardinais da DEH incluem hipotricose, hipoidrose e hipodontia, manifestando-se desde o nascimento e podendo resultar em crises de hipertermia devido à diminuição da sudorese. A pele, muitas vezes hiperpigmentada, apresenta-se fina, desidratada e propensa a dermatites, xerodermia (pele seca) e placas de liquenificação (pele mais espessa) como resultado das alterações nas glândulas sudoríparas. (FREIRE, 2002)

A rinite atrófica é uma complicação frequente em portadores da displasia ectodérmica, tipicamente afeta crianças na segunda infância ou adolescentes, manifestando-se como uma inflamação nasal crônica associada a produção excessiva de secreções devido a movimentos deficientes dos pelos nasais. Esta condição pode ser confundida com outras síndromes, como a E.E. C (Ectrocactilia, displasia ectodérmica e fenda palatina) e a síndrome trico-rino-falangeal, esta última caracterizada por falanges distais curtas nas mãos e deformidades articulares) .(KOERNER ,2006) (GIUST,2006)

O prognóstico envolve sobrevida até a idade adulta, contudo, dados indicam que 30% dos meninos podem falecer nos primeiros dois anos de vida por hiperpirexia e infecções respiratórias. (GIUST,2006)

Embora os sintomas clínicos possam ser semelhantes, a identificação da forma de transmissão é crucial para aconselhamento genético. No manejo, o foco recai na prevenção da hipertermia, estabelecimento de boa função oral e melhoria do desenvolvimento psicossocial. (ASSUMPÇÃO, 1998)

O acompanhamento desses indivíduos requer uma abordagem multidisciplinar, envolvendo médicos especializados, cirurgiões dentistas e profissionais de saúde mental para oferecer um cuidado abrangente e personalizado. (GIUST,2006)

## MANIFESTAÇÕES BUCAIS

As manifestações bucais da displasia ectodérmica (DE) abrangem uma variedade de alterações que impactam a cavidade oral e suas estruturas associadas. A ausência congênita de dentes, conhecida como hipodontia ou anodontia, é uma característica comum nesses pacientes, afetando não apenas a função mastigatória, mas também a estética e a dimensão vertical de oclusão. As consequências na dimensão vertical de oclusão podem apresentar desafios na oclusão dentária e na função mastigatória. (FREIRE, 2002)

Dentre as características orais, a hipodontia é a mais comum, acometendo 80% dos pacientes. Esta pode ocorrer tanto na dentição decídua como na permanente, acometendo com maior frequência os incisivos e os caninos superiores. Em alguns casos mais severos, a anodontia também pode ser observada. As Odontodistrofias (anomalias de forma) são comuns principalmente sob a forma cônica vista mais comumente em incisivos e caninos. Além disso, a hipoplasia de esmalte, que resulta na formação inadequada e fragilidade do esmalte dentário, torna os dentes mais suscetíveis a cáries e sensibilidade. Alguns casos de DE também estão associados à diminuição na produção de saliva, desempenhando um papel crucial na saúde bucal para a digestão e prevenção de cáries. (FREIRE, 2002)

Além das alterações dentárias, o fluxo salivar diminuído ou o relato de boca seca é queixa comum entre os portadores de displasia ectodérmica, devido à anormalidade nas glândulas salivares (PINHEIRO, 1994)

#### Sistema Cutâneo

- Hipotricose (diminuição de cabelos)
- Hiperpigmentação da pele
- Descamação e xerodermia
- Dermatites atópicas e placas de liquenificação

#### Estruturas Faciais

- Nariz em sela
- Lábios protrusos
- Orelhas mal formadas com implantação oblíqua
- Regiões supraciliares salientes
- Ausência de elementos dentários
- Forma conoide dos incisivos e caninos

#### Alterações nas Unhas e Pelos

- Unhas distróficas
- Pelos escassos

#### Sistema Sudoríparo e Temperatura

- Hipoidrose (diminuição ou ausência de sudorese)
- Crises de hipertermia

#### Sistema Respiratório

- Rinite atrófica
- Complicações respiratórias devido a hiperpirexia

#### Alterações Bucais

- Ausência congênita de alguns dentes
- Hipoplasia de esmalte
- Diminuição na produção de saliva
- Consequências na dimensão vertical de oclusão
- Anodontia (em alguns casos)

## CONDUTAS PARA O TRATAMENTO ODONTOLÓGICO

Considerando as alterações bucais descritas, as crianças portadoras de displasia do ectoderma geralmente são mais retraídas com a autoestima baixa. Por esse motivo, a reabilitação bucal destes indivíduos é essencial, pois além de devolver funções importantes como mastigatória e fonética, impacta positivamente nas esferas emocional e psicológico da criança, melhorando o convívio com as pessoas ao seu redor. (KOERNER ,2006)

Após o diagnóstico da displasia do ectoderma, o tratamento deve ser realizado por equipe multidisciplinar, é essencial orientar a família em relação aos problemas tanto de saúde como de relações sociais, visto que muitas crianças sofrem o *bullying* no âmbito escolar. (MUZIO ,2015) (PASINI ,2013)

O tratamento odontológico personalizado para pacientes com displasia ectodérmica frequentemente inclui a instalação de próteses dentárias, visando melhorar não apenas a estética, mas também a função mastigatória. A colaboração entre dentistas, protesistas e outros profissionais de saúde é essencial para desenvolver planos de tratamento abrangentes, adaptados às necessidades individuais de cada paciente. Essas abordagens especializadas visam proporcionar uma melhor qualidade de vida e bem-estar bucal para aqueles que enfrentam as complexidades associadas à displasia do ectoderma. (MUZIO,2005) (NETO ,2005)

A reabilitação bucal de pacientes portadores de DE consiste em diferentes abordagens como movimentações ortodônticas, confecção de facetas estéticas, próteses parciais ou totais, reconstrução estética com compósitos e implantes osseointegrados. (RAD ,2007) Assim, devido à complexidade do tratamento odontológico em portadores de DE, é exigido uma equipe interdisciplinar composta por odontopediatras, ortodontistas, buco-maxilo faciais, além de especialistas em prótese e odontologia estética . (CORREA,1997)

## RELATO DE CASO

Paciente do sexo masculino, 10 anos de idade, nascido de parto cesariano com 3900 kg, sem relato de complicações durante o parto. Sem histórico de doença familiar, porém com relato de problemas respiratórios na infância e respiração bucal. Ainda, havia o relato de hábito de sucção não nutritiva (uso de chupeta) até os cinco anos de idade. Com quatro anos de idade, o paciente foi diagnosticado com Displasia do Ectoderme não Sindrômica, por profissional da área médica, após a criança ter ido a diversos dentistas, com história familiar da condição em dois tios maternos.

A criança compareceu na clínica de odontopediatria da UFPR acompanhada pela mãe com queixa principal de mal formação nos dentes, comprometimento estético onde a mãe relatou que a criança apresentava dificuldades para sorrir e sofria *bullying* pela falta de dentes.

No dia 24/03/2023 foi realizada a primeira avaliação clínica do paciente. No exame extrabucal foram observados pele com aspecto normal, pelos sem sinais de alteração (sobrancelhas, cílios e cabelo) e unhas dos pés e das mãos também com aspectos de normalidade (Figura 1). Ainda, não houve relato de alteração na sudorese. A Figura 2 mostra as vistas frontais e de perfil do paciente na consulta inicial.

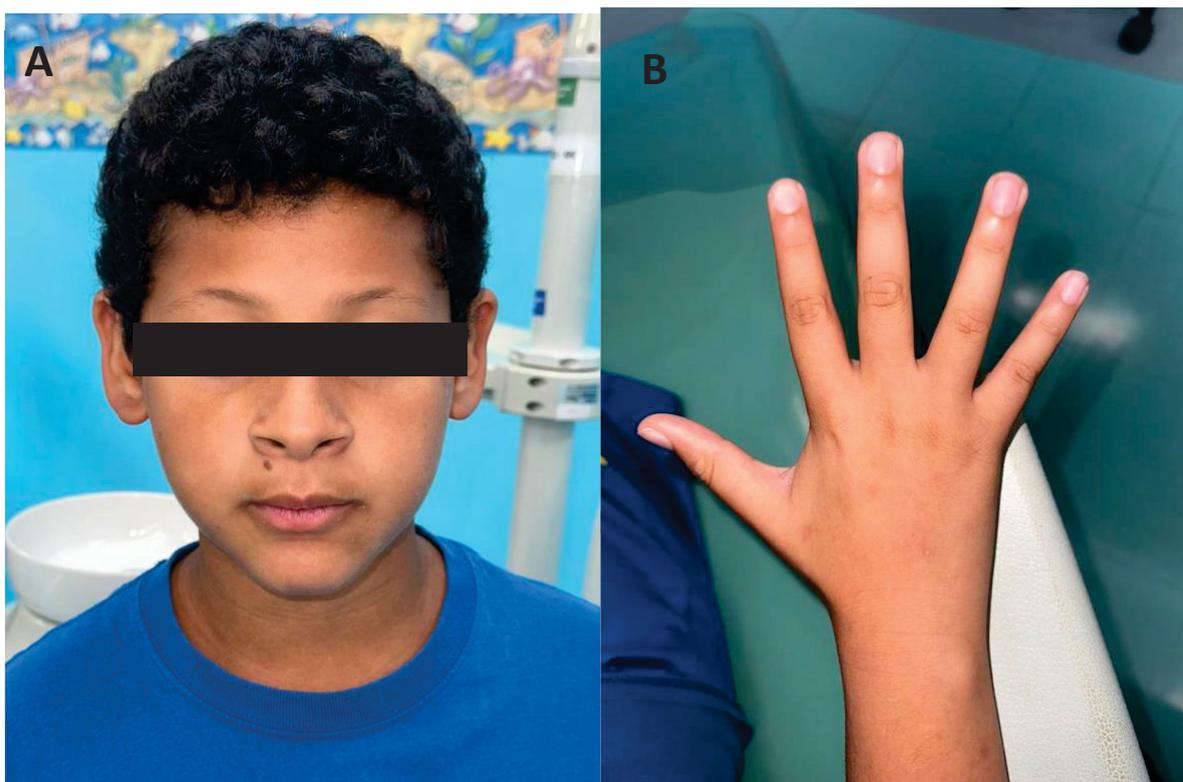


Figura 1. A. Vista frontal do paciente demonstrando aspectos de normalidade de cabelos, sobrancelha e pele. B. Foto da mão direita demonstrando aspectos de normalidade de pele e unhas.



Figura 2. a. Vista frontal. b. Vista frontal com sorriso. c. Perfil lateral

Durante o exame intrabucal foi observado presença dos dentes 16, 11, 21, 26, 36, 75, 33, 72, 31, 41, 43, 85 e 46. Os dentes 75 e 85 apresentavam-se em infra oclusão. Paciente possuía boa higiene bucal, sem sinais de acúmulo de biofilme e lesões cariosas. O exame oclusal revelou discrepância ântero-posterior dentária (classe II Angle). A Figura 3 ilustra as fotografias intrabucais.



Figura 3. a. Vista anterior. b. Vista lateral direita. c. Vista lateral esquerda. d. Vista oclusal superior. e. Vista oclusal inferior

Ao exame radiográfico, foram observados as seguintes condições: 17, 27, 37 e 47 em estágio 7 de Nolla; 16, 26, 36 e 46 em estágio 10 de Nolla e em contato oclusal com os respectivos antagonistas, Os dentes 11, 21, 33, 31, 41 e 43 apresentavam-se em estágio 9 de Nolla. Dente 75 em infraoclusão com ausência do germe do 35. Dente 85 também em infraoclusão com reabsorção das raízes distais e presença do germe do dente 45 em estágio 6 de Nolla. Também havia a presença do dente 72 com sinais de rizólise, porém sem a presença do germe do dente 32. Também foram observadas ausências dos dentes: 15, 14, 13, 12, 22, 23, 24, 25, 32, 34, 35, 42 e 44. A Figura 4 mostra o exame de radiografia panorâmica.

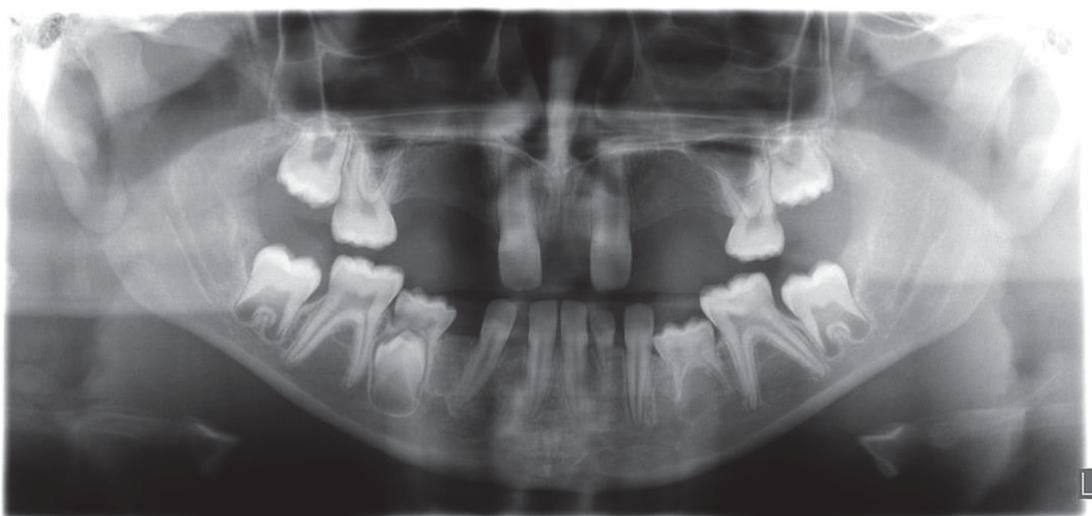


Figura 4. Radiografia panorâmica do exame inicial.

## **PLANO DE TRATAMENTO**

Após o exame clínico e radiográfico, foi proposto o tratamento ortodôntico a fim de reduzir o diastema entre os incisivos superiores e frenectomia labial superior. Após a conclusão desta etapa, será confeccionado próteses superiores e inferiores com parafuso expensor e dentes artificiais visando o estabelecimento estético e funcional do paciente. Após a finalização do crescimento ósseo, é sugerido a instalação de implantes dentários.

## **EVOLUÇÃO DO TRATAMENTO**

O tratamento odontológico proposto incluiu ações educativas em saúde bucal, com intuito de elevar a autoestima do paciente, além de torna-lo participativo nono tratamento.

Na primeira sessão, foram fornecidas informações à responsável pelo paciente quanto as etapas do tratamento, além de orientações sobre higiene bucal. Em seguida, procede-se a profilaxia das superfícies dentárias seguido de aplicação tópica de flúor neutro com auxílio de moldeiras descartáveis.

Em sessão seguinte, foi realizado a frenectomia labial, iniciando pelo uso do anestésico tópico EMLA durante 5 minutos na mucosa. Após, foi realizada a anestesia local infiltrativa bilateralmente na região do freio e na região de palato. O local da primeira incisão foi inicialmente demarcado por meio de uso de pinça hemostática, tendo como referência as cervicais dos incisivos centrais superiores. Posteriormente, iniciou-se a incisão do frênulo labial com lâmina de bisturi nº 15 a partir do local demarcado em direção a região interproximal dos incisivos centrais. A segunda incisão foi feita bilateralmente, no limite entre a gengiva inserida e a mucosa alveolar até atingir o periósteo. Essa incisão foi realizada até o limite da inserção palatina em forma de cunha. Após, foi feita o debridamento das fibras com o uso de gaze e sutura. As orientações pós-operatórias incluíram alimentação fria e pastosa durante as 24 horas seguintes à cirurgia e medicação para controle da dor e edema.



Figura 5. Vista anterior antes da frenectomia e com instalação dos brackets

Decorridos 15 dias do procedimento, o paciente retornou para a remoção da sutura, constatando-se cicatrização satisfatória no local da ferida cirúrgica (figura 5).

A criança foi então encaminhada para o curso de especialização em ortodontia da Associação Brasileira de Odontologia (ABO-Curitiba, PR) para a realização de tratamento ortodôntico. Iniciou-se instalação e cimentação de *brackets* na parte superior para fechamento do diastema entre 11 e 21 e segue em acompanhamento.



Figura 6 . Vista frontal decorridos 15 dias após a frenectomia labial.

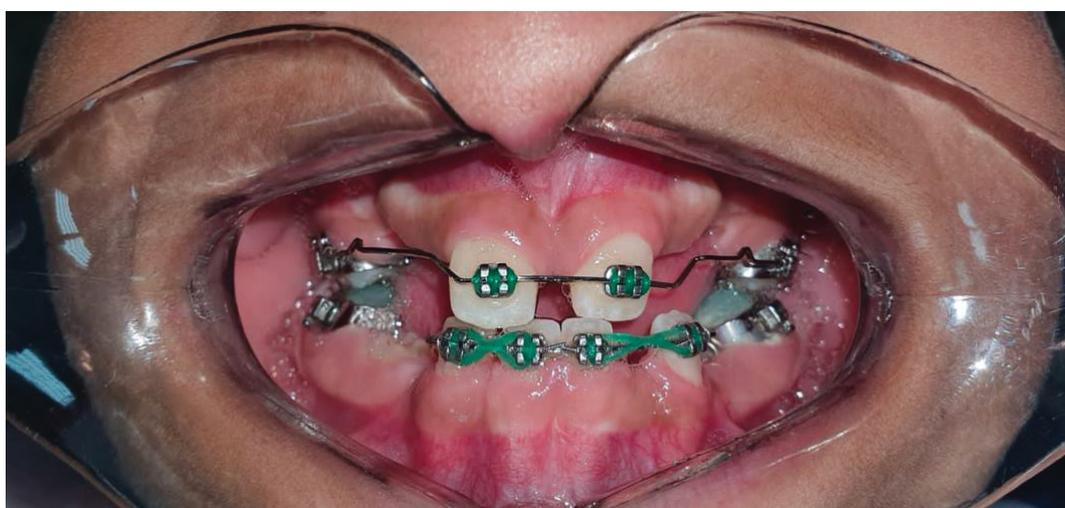


Figura 7. Vista frontal após 2 meses de tratamento ortodôntico

### **AValiação da Qualidade de Vida Relacionada à Saúde Bucal**

A qualidade de vida relacionada à saúde bucal da criança foi analisada na consulta inicial e após através do instrumento *Child Perceptions Questionnaire* direcionado a crianças de 8 a 10 anos de idade (CPQ<sub>8-10</sub>) (Jokovic et al., 2004), validado e traduzido para a língua portuguesa do Brasil (BARBOSA, 2009).

O CPQ<sub>8-10</sub> é composto por 25 itens os quais abrangem quatro subescalas: cinco itens de sintomas orais, cinco de limitações funcionais, cinco de bem-estar emocional e dez de bem-estar social. Os itens versam sobre a frequência que os eventos ocorreram nas quatro semanas anteriores à aplicação do instrumento. As opções de resposta seguem a escala de cinco pontos, recebendo os seguintes valores: nenhuma vez=0, uma ou duas vezes=1, às vezes=2, muitas vezes=3 e todos os dias ou quase todos os dias=4. Desta forma, a criança pode apresentar valores que variam de 0

(nenhum impacto da sua condição bucal sobre sua qualidade de vida) ao escore 100 (máximo impacto da sua condição bucal sobre sua qualidade de vida). O instrumento também possui dois itens de identificação da criança (gênero e idade) e dois itens globais sobre a autopercepção bucal (“Você acha que seus os dentes e sua a boca são?”) e sobre o quanto a alteração bucal afeta seu bem-estar geral da criança (“Quanto os seus dentes ou a sua boca te incomodam?”).

A primeira consulta do paciente revelou os seguintes escores: sintomas orais: 4 ; limitações funcionais: 2; bem-estar emocional: 4 e bem-estar social: 4, totalizando 14 de escore total. Após a realização de parte do tratamento proposto que incluiu frenectomia labial e instalação de tratamento ortodôntico com acompanhamento de 2 meses , foi realizado o questionário foi reaplicado revelando os scores: sintomas orais: 0; limitações funcionais: 1; bem-estar emocional: 1 e bem-estar social: 1, totalizando 3 de escore total. (BARBOSA, 2009)

## DISCUSSÃO

A displasia do ectoderma é uma condição que acomete estruturas derivadas do ectoderma incluindo pele, pelos, unhas e dentes levando a mudanças no fenótipo do portador. Embora a condição apresente duas formas clássicas, sendo a anidrótica (ou hipodrótica) e hidrótica, de acordo com a ausência ou presença de glândulas sudoríparas, respectivamente, por ser ela se manifesta com diferentes padrões fenotípicos devido à sua natureza genética (SARMENTO 2006)

A displasia ectodérmica é um conjunto de distúrbios genéticos que impactam tecidos derivados do ectoderma, incluindo pele, cabelo, unhas, dentes e glândulas sudoríparas. Este grupo de condições pode ser classificado em formas anidróticas e hidróticas. Na displasia ectodérmica anidrótica (DEA), há uma falta de desenvolvimento das glândulas sudoríparas, levando à dificuldade na regulação da temperatura corporal. Por outro lado, na displasia ectodérmica hidrótica (DEH), as glândulas sudoríparas estão presentes e funcionam normalmente, sendo caracterizada por manifestações em cabelo, dentes e unhas. A prevalência da displasia ectodérmica varia entre populações e regiões, sendo geralmente considerada uma condição rara. Além das formas mencionadas, existem diversos subtipos e variações que contribuem para a diversidade do quadro clínico. (FREIRE 2002)

A displasia ectodérmica é uma condição genética que se manifesta por diversas variações fenotípicas nos tecidos derivados do ectoderma durante o desenvolvimento embrionário. Essas variações abrangem manifestações cutâneas, como variações na pigmentação, xerodermia e hipotricose, e afetam estruturas faciais, incluindo nariz em sela e anomalias dentárias. Unhas distróficas e pelos escassos são características das unhas e cabelos, enquanto no sistema sudoríparo, a hipoidrose pode levar a crises de hipertermia. O sistema respiratório pode ser impactado por rinite atrófica e complicações respiratórias. Alterações bucais incluem ausência congênita de dentes e hipoplasia de esmalte. A expressão clínica varia entre indivíduos, sendo a abordagem diagnóstica e de manejo multidisciplinar, envolvendo genética clínica, dermatologia, odontologia e outras especialidades, para atender às diversas necessidades dos pacientes afetados.

Estudos têm demonstrado que a hipodontia, associada ou não à displasia do ectoderma, apresenta um impacto significativo na qualidade de vida relacionada à saúde bucal de seus portadores (NETO 2005) especialmente nas dimensões funcionais e sociais. Neste último aspecto, a prática de “bullying”, especialmente em ambiente escolar, tem sido observado em estudos recentes envolvendo condições bucais específicas, incluindo espaçamento excessivo entre os dentes e/ou ausência de elementos dentários, além de mal oclusão dentária (ALBITAR,2013)

No que se refere especificamente à DE, um estudo publicado em 2016 avaliou de forma quali-quantitativa a prática do “bullying” contra uma criança portadora de DE e o conhecimento da condição em professores de uma instituição básica de ensino. A criança relatou ter sido alvo de agressão verbal e física. A maioria dos professores entrevistados (n=10) desconheciam a condição, sendo os outros quatro com conhecimento superficial sobre o assunto (ref). No caso clínico apresentado neste trabalho, o paciente relatou ter sofrido “bullying” no ambiente escolar em decorrência da ausência de dentes, com impacto nas suas relações sociais. Embora o instrumento utilizado para avaliar a qualidade de vida da criança não ser especificamente para a prática do “bullying”, foi observado uma redução significativa no impacto da qualidade de vida relacionada à saúde bucal, mostrando que a abordagem odontológica é essencial para a melhora do convívio social de crianças portadoras de (BARBOSA, 2009)

A displasia ectodérmica, segundo a literatura médica e científica, impacta significativamente a qualidade de vida dos indivíduos afetados. A condição, que apresenta uma ampla gama de manifestações clínicas, pode afetar a estética e autoestima devido a anomalias dentárias e hipotricose, influenciando as interações sociais e emocionais. Problemas dentários e alimentares decorrentes da ausência ou anomalias nos dentes podem comprometer a função bucal, levando a desafios na alimentação e nutrição. A regulação térmica comprometida, especialmente na displasia ectodérmica anidrótica, torna os indivíduos mais suscetíveis a problemas relacionados ao calor, como hipertermia. O impacto psicossocial, principalmente durante o desenvolvimento infantil e adolescente, requer apoio emocional e social. Limitações nas atividades diárias, como cuidados bucais especiais, e a necessidade de intervenções odontológicas frequentes podem demandar um investimento significativo de tempo e recursos. O acesso limitado a cuidados de saúde especializados, somado à falta de conscientização, contribui para desafios adicionais.

Destaca-se a importância de uma abordagem multidisciplinar para melhorar a qualidade de vida, envolvendo profissionais de saúde, apoio psicológico e conscientização da comunidade, enquanto a pesquisa continua a evoluir para desenvolver estratégias de apoio mais eficazes. (LOPES,2015)

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Displasia do Ectoderma (DE) é uma condição hereditária que provoca alterações nas estruturas originadas do ectoderma, especialmente nos pelos, glândulas e dentes. Essas características são mais proeminentes e prevalentes no sexo masculino quando a herança está ligada ao cromossomo X. Na forma autossômica dominante, o fenótipo geralmente se manifesta de maneira mais branda.

Uma vez que múltiplos fenótipos da DE revelam comprometimento dentário, incluindo número, forma e alterações estruturais, é crucial que o cirurgião-dentista, especialmente o odontopediatra, esteja capacitado para identificar e auxiliar no diagnóstico da DE na infância.

O tratamento odontológico é abordado de forma multidisciplinar, envolvendo diferentes especialidades, a fim de garantir o tratamento adequado e resultados estéticos e funcionais. No caso clínico apresentado, a criança possuía ausência de múltiplos elementos dentários como única manifestação clínica da condição, sendo que o tratamento proposto envolveu a atuação do odontopediatra, ortodontista e protesista. Embora o tratamento não foi concluído até a execução deste trabalho, foi observado uma melhora significativa na qualidade de vida relacionada à saúde bucal em todas as suas dimensões.

Assim, ressalta-se a importância do papel do odontopediatra no diagnóstico da DE, não somente pelo reconhecimento da condição e suas variações, mas também por ser, muitas vezes, o profissional de saúde a ter o primeiro contato com a criança.

## REFERÊNCIAS

1. Neville, B.W. **Patologia Oral e 2ª Edição**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2004. 618-619 p.
2. Koerner, H.N.; Betegga, S.; Mocellin, M. **Rinite atrófica: relato de caso associado a displasia ectodérmica**. 2006. p. 10-16.
3. Kargul, B.; Alcan, T.; Kabalay, U.; Atasu, M. **Hypoidrotic Ectodermal Dysplasia: Dental, Clinical, Genetic and Dermatologlyphic Findings of Three Cases**. *J Clin Pediatr Dent*, 2001; 26(1): 5-12.
4. Robinson, W.N. **Genética para Odontologia**. Porto Alegre: Art Med Editora, 2006.
5. Corrêa, M.S.; Ulson, R.C.; Rodrigues, C.R.; Azevedo, A.M. **Displasia Ectodérmica Hereditária: Revista da Literatura com Relato de um Caso Clínico**. *Rev Paul Odontol*, 1997; 19: 30-4.
6. Assumpção, M.; Modesto, A.; Ruschel, H.; Cardoso, A.; Batista, P. **Displasia Ectodérmica: Relato de Quatro Casos com Baixa Expressividade**. *JBP J Bras Odontopediatr Odontol Bebê*, 1998; 1: 49-56.
7. Sarmiento, V.A.; Tavares, R.B.; Vilas-Boas, R.; Ramalho, L.M.; Falcão, A.F.; Meyer, G.A. **Displasia Ectodérmica: Revisão da Literatura e Relato de Casos Clínicos**. *Sitientibus*, 2006; 34: 87-100.
8. Muzio, L.O.; Bucci, P.; Carife, F. **Prosthetic Rehabilitation of a Child Affected from Anhydrotic Ectodermal Dysplasia: A Case Report**. *J Contemp Dent Pract*, 2005; 6: 1-5.
9. Lind, L.K.; Blicks, C.S.; Lejon, K. **EDAR Mutation in Autosomal Dominant Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia in Two Swedish Families**. *BMC Med Genet*, 2006; 7: 1-8.
10. Kramer, F.J.; Baethge, C.; Tschernitschek, H. **Implants in Children with Ectodermal Dysplasia: A Case Report and Literature Review**. *Clin Oral Implants Res*, 2007; 18: 140-6.
11. Rad, A.S.; Siadat, H.; Monzavi, A.; Mangoli, A. **Full Mouth Rehabilitation of a Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia Patient with Dental Implants: A Clinical Report**. *J Prosthodont*, 2007; 16: 209-13.

12. Almeida, S.F.; Solari, H.P. **Displasia Ectodérmica, Ectrodactilia e Fissura Lábio-Palatal: Manifestações Oculares da Síndrome em Relato de Caso.** *Arq Bras Oftalmol*, 2007; 70: 125-8.
13. Akhyani, M.; Kiavash, K. **Ectodermal Dysplasia with Alopecia, Onychodysplasia, Hypohidrosis, Keratoderma, Abnormal Teeth and Deafness.** *Indian J Dermatol Venereol Leprol*, 2007; 73: 409-11.
14. Fabel, J.; Filho, J.S.; Leonardo, M.M.; Pena, G.P. **Apresentação Clínica da Displasia Ectodérmica Hipoidrótica no Recém-Nascido: A Propósito de um Caso.** *An Bras Dermatol*, 1999; 74: 375-8.
15. DiFazio, M.P.; Levin, S.; Depper, M. **Ectodermal Dysplasia and Brain Cystic Changes: Confirmation of a Novel Neurocutaneous Syndrome.** *J Child Neurol*, 2002; 17: 475-8.
16. Rouse, C.; Siegfried, E.; Breer, W.; Nahass, G. **Hair and Sweat Glands in Families with Hypoidrotic Ectodermal Dysplasia.** *Arch Dermatol*, 2004.
17. Wright, J.T.; Grange, D.K.; Richter, M.K. **Hypoidrotic Ectodermal Dysplasia.** In: Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, Stephens K. *GeneReviews* [Internet]. [cited 2009 Jul 15].
18. Xavier, A.S.; Pelli, P.G.; Benfatti, S.V.; Bausells, J. **Displasia Ectodérmica/Anidrótica Hereditária: Revisão de Literatura e Relato de um Caso Clínico.** *Rev Ciênc Odontol*, 2002; 5: 81-5.
19. Giust, A.C.; Pellison, F.; Mendes, W.S.; Melo, L.L. **Criança com Displasia Ectodérmica: Diagnósticos e Intervenções de Enfermagem Baseados em NANDA e NIC.** *Arq Ciênc Saúde*, 2006; 13: 39-43.
20. Lexner, M.O.; Bardow, A.; Bjorn-Jorgensen, J.; Hertz, J.M.; Almer, L.; Kreiborg, S. **Anthropometric and Cephalometric Measurements in X-Linked Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia.** *Orthod Craniofac Res*, 2007; 10: 203–15.
21. Neto, A.A. Lopes. **Bullying, Adolescência e Saúde**, v. 4, n. 3, p. 51-56, Jul/Set, 2005.
22. **PED - O Papel da Família e da Escola na Prevenção ao Bullying**, Anais II JOIA, v.1, n.1, 2013. Disponível em:
23. Machado, L.; Pasini, A.I.; Levandowski, G. **O Bullying Escolar no Brasil: Uma Revisão de Artigos Científicos.** *Revista Psicologia: Teoria e Prática*, v.15, n.2, p.203-215. São Paulo, SP, maio-ago. 2013.

24. Freire-Maia, N.; Pinheiro, M. **Ectodermal Dysplasias: A Clinical and Genetic Study**. Alan R. Liss, Nova Iorque, 1984a.
25. Freire-Maia, N. **Displasias Ectodérmicas: Aspectos Embrionológicos, Clínicos, Nosológicos, Moleculares e Genéticos**. Centro de Estudos de Displasias Ectodérmicas, 2002.
26. Pinheiro, M.; Freire-Maia, N. **Ectodermal Dysplasias: A Clinical Classification and a Causal Review**. *Am J Med Genet*, 1994; 53(2): 153-62. DOI: 10.1002/ajmg.1320530206. Epub 1994/11/01
27. Al-Bitar, Z. B., Al-Omari, I. K., Sonbol, H. N., Al-Ahmad, H. T., & Cunningham, S. J. (2013). **Bullying among Jordanian schoolchildren, its effects on school performance, and the contribution of general physical and dentofacial features**. *American Journal of Orthodontics and Dentofacial Orthopedics*, 144(6), 872-878. doi: 10.1016/j.ajodo.2013.08.016
28. Duarte-Rodrigues, L., Ramos-Jorge, M. L., Alves-Duarte, A. C., Fonseca-Silva, T., Flores-Mir, C., & Marques, L. S. (2020). **Oral disorders associated with the experience of verbal bullying among Brazilian school-aged children: A case-control study**. *Journal Name*, 151(6), 399-406. doi: 10.1016/j.adaj.2020.02.001.