

## DISPLASIA ECTODÉRMICA ANIDRÓTICA: RELATO DE CASO

## ANHYDROTIC ECTODERMAL DYSPLASIA: CASE REPORTE

Carla Danielle Almeida Lima<sup>1</sup>, Claudia Regina Nunes Eloi da Luz<sup>2</sup>

**Resumo**

**Introdução:** Displasia Ectodérmica Anidrótica é uma genodermatose hereditária rara, caracterizada pelo desenvolvimento anormal em pelo menos duas estruturas de origem ectodérmica. Entre os achados clínicos mais comuns estão a hipoidrose, hipotricose e hipodontia. **Objetivo:** Identificar as características clínicas de um paciente com Síndrome de Christ-Siemens-Touraine. **Método:** Trata-se de um estudo descritivo do tipo relato de caso. **Resultado:** Foi realizado um relato de caso de um menino com características típicas da Displasia Ectodérmica Anidrótica, e discutido aspectos genéticos, diagnósticos, manejo clínico e prognóstico. **Conclusão:** O diagnóstico precoce e a abordagem multidisciplinar são essenciais para garantir melhores condições de vida para os portadores desta síndrome.

**Palavras-chave:** Displasia Ectodérmica. Síndrome de Christ-Siemens-Touraine. Displasia Ectodérmica Anidrótica.

**Abstract**

**Introduction:** Anhydrous Ectodermal Dysplasia is a rare hereditary genodermatosis, characterized by abnormal development in at least two structures of ectodermal origin. Among the most common clinical findings are hypohidrosis, hypotrichosis and hypodontia. **Objective:** To identify the clinical characteristics of a patient with Christ-Siemens-Touraine Syndrome. **Method:** This is a descriptive case report study. **Result:** A case report of a boy with typical features of Anhydrous Ectodermal Dysplasia was carried out, and genetic aspects, diagnoses, clinical management and prognosis were discussed. **Conclusion:** Early diagnosis and a multidisciplinary approach are essential to ensure better living conditions for patients with this syndrome.

**Keywords:** Ectodermal dysplasia. Christ-Siemens-Touraine Syndrome. Anhydrotic Ectodermal Dysplasia.

**Introdução**

As Displasias Ectodérmicas (DEs) são um grupo complexo e heterogêneo de distúrbios caracterizados por anomalias de pelo menos duas estruturas de origem ectodérmicas, sejam elas, pele, dentes, cabelos, unhas ou glândulas sudoríparas<sup>1</sup>.

A primeira descrição de envolvendo pele, cabelos e dentes foi feita em 1848 por Thurmam; sendo que Weech foi o primeiro a utilizar o termo Displasia Ectodérmica Anidrótica (DEA) para pacientes com ausência de glândulas sudoríparas em 1929. Os diferentes aspectos deste distúrbio, como padrões de herança genética e características clínicas, também foram aprofundados por Josef Christ, Hermann Werner Siemens e Albert Touraine, devido a isso também é chamada de Síndrome de Christ-Siemens-Touraine (SCST)<sup>2</sup>.

No Brasil, acredita-se que o primeiro trabalho descrevendo uma família com Displasia Ectodérmica foi publicado por Freire-Maia na década de 1970<sup>3,4</sup>. Freire-Maia desenvolveu um esquema de classificação nosológica baseada nas principais estruturas afetadas – cabelo, dentes, unhas e glândulas sudoríparas, que serviu como base para uma melhor compreensão dessas diversas condições. Recentemente em 2017, foi discutido um novo sistema de classificação de DEs, que incorpora a etiologia molecular e as vias moleculares envolvidas<sup>5,6</sup>.

Dentre mais de 170 diferentes desordens genéticas reconhecidas como displasias ectodérmicas, a Displasia Ectodérmica Anidrótica, Displasia Ectodérmica Hipodrótica ou Síndrome de Christ-Siemens-Touraine (SCST) é a forma mais prevalente de Displasia Ectodérmica, com prevalência estimada em 1 caso por 100.000 nascimentos masculinos. Essa variante mais comum tem contabilizado mais de 70% dos casos relatados na literatura até o momento<sup>7,8</sup>.

Por ser em sua maioria, uma síndrome recessiva ligada ao cromossomo X, tem expressão completa apenas no sexo masculino. As portadoras da mutação genética do sexo feminino superam os homens afetados, mas as mulheres mostram pouco ou nenhum sinal da doença<sup>9,10</sup>.

Devido a raridade dessa doença, este estudo buscou relatar o caso de um paciente com diagnóstico de síndrome de Christ-Siemens-Touraine ou Displasia Ectodérmica Anidrótica considerando que a adequação e otimização do diagnóstico e tratamento podem minimizar os impactos da síndrome no que diz respeito às alterações funcionais bem como aos distúrbios psicossociais associados a autoimagem e autoestima destes pacientes.

**Relato de Caso**

Paciente masculino, 6 anos, residente no interior do Maranhão, procurou atendimento ambulatorial de gastropediatria, acompanhado da mãe, apresentando como queixa principal dificuldade em ganhar peso e lesões de pele.

Na anamnese, a responsável relatou que logo após o nascimento, o paciente apresentou lesões descamativas após o primeiro banho com água morna, evoluiu desde os primeiros meses de vida com irritabilidade associada à intolerância a temperaturas elevadas, pele sensível e ressecada, recorrentes lesões cutâneas descamativas e constantes episódios febris.

Aos seis meses de vida, devido a persistência do quadro das lesões de pele (eczemas e xerodermia) e recorrência dos episódios de febre de origem não determinada procurou atendimento médico ambulatorial

<sup>1</sup>Curso de medicina. Universidade Federal do Maranhão. São Luís - MA, Brasil

<sup>2</sup>Docente do Curso de Medicina. Universidade Federal do Maranhão-UFMA. São Luís - MA, Brasil  
Contato: Carla Danielle Almeida Lima. E-mail: carla.lima05@hotmail.com

e recebeu o diagnóstico clínico de Displasia Ectodérmica Anidrótica.

À época da consulta encontrava-se em uso de dieta liquefeita devido a alteração da função mastigatória e redução da secreção salivar. Banhos frequentes apenas com água em temperatura ambiente e com sabonete neutro 1x/dia, uso de colírio, gel nasal e cremes hidratantes.

Nos antecedentes pessoais e familiares identificou-se que mãe realizou pré-natal adequado, G1P1A0, iniciado com 04 semanas, 09 consultas, fez suplementação vitamínica, nega tabagismo e etilismo e qualquer intercorrência gestacional. Nascido de parto cesáreo, com aproximadamente 38 semanas, pesando 3.070 gramas, medindo 48 centímetros, sem intercorrências neonatais. Pais não consanguíneos e sem comorbidades. Sem antecedentes familiares de doenças genéticas. Vacinação completa. Desenvolvimento neuropsicomotor adequado.

Na primeira consulta na gastropediatria, aos três anos de idade, apresentava-se hipocorado, fâcies típica, cabelos finos, esparsos, despigmentados, pelos escassos em cílios e sobrancelhas, apresentava protuberância frontal, ponte nasal deprimida e nariz em sela, mucosas ressecadas e hipodontia com dois incisivos superiores conóides e pontiagudos, xerose cutânea, hipotricose em membros e tronco e demais sistemas sem alterações. Embora houvesse queixa inicial de dificuldade de ganho de peso, estava pesando 13,600 quilos e medindo 93 cm, portanto apresentava-se com peso e estatura adequados para a idade.

Não foi realizado exame molecular, nem biópsia de pele, uma vez que a criança apresentava fenótipo característica da síndrome de Christ-Siemens-Touraine. Além disso, a realização da biópsia, não modificaria a conduta, e ao avaliar a relação riscos versus benefícios, optou-se por não realizar o procedimento.

Atualmente, o paciente segue em acompanhamento ambulatorial multidisciplinar, incluindo gastropediatria, psicologia, dermatologia, odontologia, fonoaudiologia e pediatria (Figura 1).



**Figura 1** – Paciente com rarefação capilar e de sobrancelhas, nariz em sela e lábios evertidos.

## Discussão

A Displasia Ectodérmica Anidrótica ou Hipodrótica é uma genodermatose pertencente a um gru-

po heterogêneo de distúrbios caracterizados por anormalias congênitas envolvendo derivados ectodérmicos, embora possa acometer estruturas de origem não ectodérmica. O principal mecanismo de herança envolvido é recessiva ligada ao X, e por consequência, o sexo masculino é mais afetado<sup>3,11</sup>.

Os defeitos genéticos responsáveis pela DEA ligada ao X ocorrem no gene EDA localizado na região proximal do braço longo do cromossomo X (Xq12–q13.1), o qual codifica a ectodisplasina através de oito éxons. A ectodisplasina é uma proteína transmembrana composta por 391 aminoácidos pertencente a família do fator de necrose tumoral e que possui um papel importante na interação da mesoderme e ectoderme durante a embriogênese. Mutações nos genes EDAR, EDARADD e WNT10A quando ocorrem, estão associadas as formas autossômicas dominantes e autossômicas recessivas<sup>12,9</sup>.

Clinicamente observa-se nos portadores da síndrome, hipodontia ou anodontia, cabelo finos e esparsos sobre o couro cabeludo e em outras partes do corpo, e hipoidrose ou anidrose. Esta capacidade de suor anormal, frequentemente leva a episódios hipertérmicos recorrentes e intolerância ao calor, o que leva o paciente a procurar ajuda médica inicialmente. Os dentes que irrompem são geralmente pequenos, em formato conoide ou de pino e amplamente espaçados. Dificuldades na mastigação e deglutição dos alimentos estão associadas com alterações do crescimento no início da infância e também são relatadas na literatura<sup>12</sup>.

Além da tríade clínica clássica, outras características descritas da síndrome também foram encontradas no caso estudado, como enrugamento e hiperpigmentação periorbital, placas de eczemas, protuberância frontal, ponte nasal deprimida com nariz em sela e lábios evertidos (Figura 1)<sup>12</sup>.

Anormalidades em glândulas meibomianas, em mucosas de vias aéreas ou de cavidades orais podem estar presentes, e isso pode se manifestar como síndrome do olho seco, conjuntivite, secreções nasais espessas, sinusite, infecções recorrentes do trato respiratório superior e inferior, xerostomia e disфонia. Devido a presença de eczema faz parte do diagnóstico diferencial a dermatite atópica e dermatite seborreica. Não existe relato na literatura de alteração de desenvolvimento cognitivo diretamente relacionada a síndrome, no entanto, sabe-se que episódios hiperpiréticos podem levar a convulsões febris e por conseguinte a danos neurológicos<sup>13</sup>.

O diagnóstico precoce é raro devido às características clínicas não serem tão evidenciadas imediatamente após o nascimento. Uma biópsia de pele geralmente não é realizada de rotina para o diagnóstico de Displasia Ectodérmica Anidrótica. Quando é realizada, a ausência ou desenvolvimento incompleto de glândulas écrinas ou sudoríparas são observadas. Há também uma redução no número de glândulas sebáceas e folículos pilosos. Estudos recentes também descrevem a avaliação das glândulas meibomianas (meibografia), através da medição não invasiva do tempo de separação do filme lacrimal (NIBUT), e a avaliação da produção de suor por iontoforese por pilocarpina no diagnóstico de Displasia Ectodérmica Anidrótica. Os testes moleculares disponíveis geralmente são realizados para identificar os tipos genéticos específicos e au-

xiliar no aconselhamento genético<sup>13,9</sup>.

Quanto ao tratamento da Displasia Ectodérmica Anidrótica, não há uma terapêutica específica, algumas medidas individualizadas devem ser tomadas para prevenir consequências adversas das manifestações clínicas e se baseiam principalmente na prevenção da hipertermia e reabilitação oral. Deve ser recomendado aos pacientes manter-se em um ambiente com temperaturas amenas, usar roupas finas e leves, e atividades físicas vigorosas devem ser evitadas. Uso de cosméticos emolientes e lubrificantes oftálmicos também podem ser necessários. A reabilitação oral é muito importante, e contribui tanto para melhora do status nutricional quanto para melhoria na condição estética levando a uma auto-imagem positiva e melhora da auto-estima<sup>11,9</sup>.

As particularidades fenotípicas da Síndrome de Christ-Siemens-Touraine, podem causar um impacto negativo na construção da identidade, da autoimagem e autoestima dos portadores, nesse sentido, o acompanhamento psicológico individual e familiar são de grande importância para o desenvolvimento psicossocial desses indivíduos, principalmente na infância e adolescência<sup>14</sup>.

Considerando o tratamento ter caráter paliativo, sintomático e reabilitador é necessário que os portadores da síndrome sejam acompanhados por uma equipe multidisciplinar a fim de evitar complicações de risco de vida da hipertermia e do manejo adequado das manifestações clínicas. O acompanhamento e os cuidados adequados a longo prazo fornecidos impactam diretamente na qualidade de vida desses pacientes<sup>11,9</sup>.

A Displasia Ectodérmica Anidrótica é uma síndrome rara cujo diagnóstico e tratamento precoce são essenciais para minimizar complicações decorrentes das manifestações clínicas apresentadas pelos portadores. Devido a complexidade desta síndrome, é indispensável um acompanhamento com equipe multiprofissional a fim de garantir um cuidado integral e melhora da qualidade de vida destes pacientes.

## Referências

1. Visinoni ÁF, Lisboa-Costa T, Pagnan NAB, Chautard-Freire-Maia EA. Ectodermal dysplasias: Clinical and molecular review. *Am J Med Genet Part A*, 2009; 149A (9):1980-2002.
2. Lascano NAS. *Avaliação do status das glândulas salivares parótida e submandibular na displasia ectodérmica hipodrótica por meio da ultrassonografia* [Dissertação]. São Paulo: Universidade de São Paulo, Faculdade de Odontologia; 2010. 84 p.
3. Araújo BF, Nora AB, Marcon MZ, Medeiros DB, Araújo ES, Fachinello FZ. Síndrome da displasia ectodérmica anidrótica no período neonatal – relato de caso. *J Pediatr (Rio J)*, 2001; 77(1): 55-58.
4. Retnakumari N, Varghese M, Kannan VP. Christ siemens touraine syndrome: A rare case report. *J Indian Soc Pedod Prev Dent*, 2016; 34(2): 185-188.
5. Freire-Maia N. *Displasias ectodérmicas: aspectos embriológicos, clínicos, nosológicos, moleculares e genéticos*. Curitiba: Centro de Estudos de Displasias Ectodérmicas, UFPR; 2002.
6. Wright JT, Fete M, Schneider H, Zinser M, Koster MI, Clarke AJ, et al. Ectodermal dysplasias: Classification and organization by phenotype, genotype and molecular pathway. *Am J Med Genet Part A*, 2019; 179(3): 442-447.
7. Borges-osório MR. *Genética Humana*. 3. ed. Porto Alegre: Artmed; 2013.
8. Garcovich S, Gnarra M, Murabit A, Arena V, Sani I, Feliciani C. First report of hereditary Christ-Siemens-Touraine syndrome and non-segmental vitiligo association in a young adult: Contraindication for vitiligo treatment. *J Eur Acad Dermatology Venereol*, 2016; 30(2): 346-348.
9. Prashanth S, Deshmukh S. Ectodermal Dysplasia: A Genetic Review. *Int J Clin Pediatr Dent*, 2012; 5(3): 197-202.
10. Wright JT, Grange DK, Fete M. Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia. *Gene Review Scope*, 2017; 1-21.
11. Mallory SB, Krafchik BR, Palit A, Inamadar AC. What Syndrome is this?. *Pediatric Dermatology*, 2006; 23(4): 396-398.
12. García-Martín P, Hernández-Martín A, Torrelo A. Displasias ectodérmicas: revisión clínica y molecular. *Actas Dermosifiliogr*, 2013; 104(6): 451-470.
13. Dietz J, Kaercher T, Schneider A-T, Zimmermann T, Huttner K, Johnson R, et al. Early respiratory and ocular involvement in X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Eur J Pediatr*, 2013; 172(8): 1023-1031.
14. Ferrari MG. *O sujeito com síndrome de Christ-Siemens-Touraine ou Displasia Ectodérmica Hipodrótica: adolescência, corporeidade e subjetividade* [Tese]. Espírito Santo: Universidade Federal do Espírito Santo; 2017. 223 p.