

Relato de caso: displasia ectodérmica anidrótica

Case report: anhidrotic ectodermal dysplasia

Douglas Bernal Tiago¹ , Lorena Murta dos Santos^{2*} , Caroline de Souza Silva² 

¹Médico na Pontifícia Universidade Católica de Campinas, Campinas, SP, Brasil. ²Graduada na Pontifícia Universidade Católica de Campinas*, Campinas, SP, Brasil. *Autor para correspondência. E-mail: lorenamurtasantos@gmail.com

Resumo: INTRODUÇÃO: A Displasia Ectodérmica Anidrótica (DEA) é uma doença genética rara, sendo a proporção entre os sexos de 5 homens para 1 mulher. As manifestações típicas são ausência de glândulas sudoríparas ou sebáceas, alteração em pelos, cabelos, unhas e dentes. RELATO DE CASO: Apresentamos o caso de uma gestante (G3P2C0A0) com segundo filho acometido clinicamente pela doença e investigação de acometimento no feto. DISCUSSÃO: A DEA é uma doença rara, o acompanhamento em pré-natal é de suma importância para o diagnóstico precoce, pois, dessa forma, é possível oferecer o tratamento direcionado da patologia desde o nascimento.

Palavras-chave displasia ectodérmica anidrótica, displasia ectodérmica hipodrótica, hipodontia infantil, hipotricose infantil, hipertermia em recém-nascidos.

Abstract: INTRODUCTION: Anhydrotic Ectodermal Dysplasia (ASD) is a rare genetic disease, with a sex ratio of 5 men to 1 woman. The typical manifestations are absence of sweat or sebaceous glands, changes in hair, nails and teeth. CASE REPORT: We present the case of a pregnant woman (G3P2C0A0) with a second child clinically affected by the disease and investigation of involvement in the fetus. DISCUSSION: ASD is a rare disease, prenatal care is of paramount importance for early diagnosis, as this way, it is possible to offer targeted treatment of the pathology from birth.

Keywords: anhydrotic ectodermal dysplasia, hypohidrotic ectodermal dysplasia, infantile hypodontia, infantile hypotrichosis, hyperthermia in newborns.

Introdução

A Displasia Ectodérmica Anidrótica (DEA), conhecida também como Síndrome ChristSiemens-Touraine, é uma doença genética rara, não progressiva, causada por variantes patogênicas em 4 genes: EDA, EDAR, EDARADD e WNT10A (Bayés et al., 1998) e herdada de maneira autossômica dominante, autossômica recessiva ou ligada ao X (sendo esta última a forma mais comum) (Bayés et al., 1998).

Apesar de existirem poucos estudos acerca da epidemiologia da doença, estima-se que a prevalência na população seja de 1:10.000 a 1:100.000 nascimentos, e a proporção entre os sexos é de cinco homens para uma mulher. As mulheres, na maioria das vezes, possuem mutação genética e são portadoras assintomáticas (Araújo et al., 2001; Errante et al., 2010; Shigli et al., 2005). Além disso, na literatura há relatos de indivíduos afetados de todos os grupos raciais e étnicos (Fete et al., 2014). O primeiro relato clínico da patologia foi feito em 1848, por Thurman (Hizli et al., 1998).

A displasia ectodérmica anidrótica é caracterizada fenotipicamente por alterações em duas ou mais estruturas originadas do folheto ectodérmico, sendo as manifestações típicas do quadro clínico a ausência de glândulas sudoríparas ou sebáceas, alterações em cabelos, pele, unhas e dentes. O crescimento físico e o desenvolvimento psicomotor se mantêm preservados nos indivíduos acometidos, porém há relatos de danos cerebrais e morte súbita (Araújo et al., 2001; Errante et al., 2010).

Dessa forma, o objetivo deste relato de caso é contribuir com informações pertinentes à doença, através da exposição de diferentes manifestações clínicas em indivíduo de prole masculina de paciente portadora da displasia ectodérmica anidrótica ligada ao X, bem como apontar a importância do acompanhamento pré-natal e aconselhamento genético em pacientes portadoras de DEA.

Relato de caso

Paciente sexo feminino, 30 anos, parda, desempregada, G3P2C0A0, apresenta-se durante anamnese em pré-natal de alto risco no ambulatório de obstetrícia do Hospital PUC-Campinas com antecedente pessoal de

DEA. Primeira gestação há 17 anos e segunda há 11 anos, sendo os dois indivíduos do sexo masculino, não acometido e acometido, respectivamente. Entre a primeira e segunda gestação, foi orientada pelo geneticista que acompanhava outros casos na família a realizar aconselhamento genético antes de engravidar, mas não o fez. Acompanhou no ambulatório de pré-natal de alto risco por Diabetes Mellitus Gestacional sem insulina, e apresenta como comorbidades associadas asma e DEA. Gravidez de indivíduo do sexo masculino, com data prevista do parto para 10/02/2020. Não visualizado alterações morfológicas fetais em ultrassons obstétricos de 1º e 3º trimestre.

Filho portador da DEA trazido como acompanhante em uma das consultas de pré-natal, conforme descrito a seguir. Masculino, 11 anos, pardo, estudante, portador de DEA diagnosticada no período perinatal. Gestação sem intercorrências, realizado pré-natal de modo adequado. Parto vaginal com 40 semanas, criança com 3.480g, 54 cm. Ao nascimento, manifestava hipotricose, fronte proeminente, lábios protusos, nariz em sela, pele seca e descamativa e ausência de secreção lacrimal. Apresentou hipertermia nas primeiras 4 horas de vida, sem foco infeccioso ou inflamatório. o diagnóstico de DEA foi realizado a partir do quadro clínico e histórico familiar (biópsia nunca realizada).

Criança com dificuldade de deglutição desde o nascimento, com diversos episódios de regurgitamento do leite materno seguidos de aspiração. Realizado tratamento farmacológico para DRGE, sem melhora clínica. Aos 2 meses de idade, sem ganho ponderal significativo, mantendo-se abaixo do percentil -3 (segundo padrões de crescimento infantil da OMS), optou-se pelo uso de sonda nasogástrica, substituída aos 4 meses de idade por gastrostomia percutânea (retirada aos 3 anos). Do nascimento aos 4 meses de idade necessitou de 10 internações, todas por episódios de febre, sendo 7 de foco pulmonar e 3 sem foco infeccioso ou inflamatório. Diagnóstico de asma aos 3 anos de idade. Além dos quadros pulmonares, a mãe refere diversos episódios de otites de repetição durante os 3 primeiros anos de vida. A criança também realizou uso de lubrificante ocular desde o nascimento até 1 ano, conforme orientação oftalmológica, como profilaxia de infecções e úlceras de córnea. A mãe refere frequentes episódios de hipertermia até os 3 anos de idade e a criança nunca apresentou crises convulsivas febris. Atualmente, como consequência da hipodontia, a criança apresenta importante dificuldade da fala. Episódios de otites cerca de 4-6x/ano e episódios de hipertermia controlados com uso de roupas molhadas, banhos gelados e criança evita lugares quentes e com luz solar direta. Apresenta bom convívio social, apesar de tímido e retraído, e não há caracterização de prejuízo cognitivo ou comportamental. Atualmente, acompanha nos setores de pediatria, pneumologia e dermatologia. Não acompanha com genética, fonoaudiologia, psicologia e dentista, conforme orientações para pacientes portadores de tal síndrome, visto em revisão literária. Abaixo, fotos da criança descrita nesse caso, autorizadas pela mãe.



Figura 1. Visão frontal do paciente. É possível perceber a escassez em supercílios, nariz em sela e lábios protusos.



Figura 2. Hipotricose com cabelos finos e esparsos, discrepância craniofacial esquelética (resultado do subdesenvolvimento maxilar, como consequência da hipodontia).



Figura 3. Pele seca, fina e descamativa.



Figura 4. Múltiplas ausências dentárias.

A gestação da paciente foi acompanhada pelo nosso serviço e ela entrou em trabalho de parto espontâneo com 39 semanas. O parto ocorreu por via vaginal e sem intercorrências. Feto vivo, peso de 3.275g, apgar 8/10, indivíduo do sexo masculino e não acometido pela DEA. Ainda que, na última gestação a criança não tenha sido afetada, uma nova gravidez oferece os mesmos riscos de acometimento ao feto, motivo pelo qual é extremamente relevante o planejamento familiar.

Discussão

A displasia ectodérmica anidrótica (DEA) apresenta uma tríade clássica composta por ausência parcial ou completa de glândulas sudoríparas, hipotricose e hipodontia. Os supercílios e cílios são ausentes ou escassos e unhas distróficas ou ausentes ao nascimento. Essa tríade manifesta-se mais em indivíduos do sexo masculino (Araújo et al., 2001; Errante et al., 2010).

A pele é pálida, seca e com rugas finas e as manifestações orais são oligodontia ou anodontia, atraso na erupção dental, alteração de forma das unidades dentárias, hipoplasia de esmalte e deficiência no desenvolvimento do processo alveolar (Araújo et al., 2001; Sampaio Neves et al., 1983).

No caso descrito, o paciente do sexo masculino apresenta fenótipo clássico da doença, tais como hipotricose, pele pálida e seca, hipodontia, alterações esqueléticas craniofaciais e nariz em sela, além da história clínica do paciente, sugerindo fortemente o diagnóstico de DEA. Em casos graves, os pacientes podem apresentar bossa frontal proeminente, regiões supraciliares salientes, lábios protusos, como ocorre no caso em questão (Ferreira et al., 2016; Errante et al., 2010).

Os pacientes afetados pela DEA apresentam ainda episódios de hipertermia recorrentes, devido à anidrose, manifestada por exercícios físicos, infecções ou roupas quentes (Araújo et al., 2001), o que também é citado no caso clínico.

O diagnóstico geralmente não é precoce e o exame histopatológico da pele é o que fornece o diagnóstico definitivo. Também pode ser realizado através da fetoscopia, biópsia cutânea em feto masculino para determinar o número de glândulas sudoríparas e utilização de sondas de DNA para localização do gene (Araújo et al., 2001; Errante et al., 2010).

Araújo et al. concluiu em seu trabalho que, apesar de rara, é necessário considerar a doença em questão como uma das hipóteses diagnósticas em recém-nascidos (RN) que apresentem picos febris recorrentes desde os primeiros dias de vida (Araújo et al., 2001).

Ainda, o relato apresenta a discussão sobre a importância do planejamento familiar, aconselhamento genético e pré-natal. É fundamental que o médico responsável por acompanhar uma mulher portadora da DEA exponha à paciente a probabilidade de uma gestação com criança acometida, sendo relevante portanto, discussão de métodos contraceptivos eficazes ou acompanhamento em conjunto com médico geneticista, caso exista desejo de gestação.

Ademais, o acompanhamento em pré-natal é de suma importância para o diagnóstico precoce, pois, dessa forma, é possível oferecer o tratamento direcionado da patologia desde o nascimento, além de esclarecimentos médicos sobre a doença em diálogo com a família, como por exemplo a dificuldade em amamentação em função da hipoplasia de glândulas mamárias (Van Sickels et al., 2010).

Referências

- Bayés, M., Hartung, A. J., Ezer, S., Pispá, J., Thesleff, I., Srivastava, A. K., & Kere, J. (1998). The anhidrotic ectodermal dysplasia gene (EDA) undergoes alternative splicing and encodes ectodysplasin-A with deletion mutations in collagenous repeats. *Human Molecular Genetics*, 7(11), 1661-1669.
- Araújo, B. F. D., Nora, A. B., Marcon, M. Z., Medeiros, D. B. D., Araújo, E. S. D., & Fachinello, F. Z. 2001. Síndrome da displasia ectodérmica anidrótica no período neonatal-relato de caso. *Jornal de Pediatria*, 77, 55-58.
- Ferreira, C. S., Ferreira, R. A. M. H., Fernandes, M. L. M. F., Branco, K. M. G. R., Arantes, R. R., & Leão, L. L. 2016. Displasia Ectodérmica: relato de caso. *Arquivos Em Odontologia*, 48(1). <https://doi.org/10.7308/aodontol/2012.48.11.07>
- Fete, M., Hermann, J., Behrens, J., & Huttner, K. M. 2014. X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia (XLHED): clinical and diagnostic insights from an international patient registry. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 164(10), 2437-2442.
- Hizli, M. Ş., Özdemir, M. S., & Bakkalog˘lu, M. A. 1998. Anhidrotic ectodermal dysplasia (Christ–Siemens–Touraine syndrome) presenting as a fever of unknown origin in an infant. *International Journal of Dermatology*, 37(2), 132–134. <https://doi.org/10.1046/j.1365-4362.1998.00424.x>
- Errante, R. P., Frazão, B. J., & Neto, C. A. 2010. Displasia ectodérmica anidrótica com imunodeficiência. *Rev Bras Alerg Imunopatol*, 33(6), 1-5.
- Neves, F. S., Ladeira, D. B. S., Nery, L. R., Neves, E. G., & Almeida, S. M. D. 2011. Displasia ectodérmica: relato de dois casos clínicos. *Rev. odontol. Univ. Cid. São Paulo (Online)*.
- Shigli, A., Reddy, R., Hugar, S., & Deshpande, D. 2005. Hypohidrotic ectodermal dysplasia: A unique approach to esthetic and prosthetic management: A case report. *Journal of Indian Society of Pedodontics and Preventive Dentistry*, 23(1), 31. <https://doi.org/10.4103/0970-4388.16024>
- Van Sickels, J. E., Raybould, T. P., & Hicks, E. P. (2010). Interdisciplinary management of patients with ectodermal dysplasia. *Journal of Oral Implantology*, 36(3), 239-245.

Minicurrículo

Douglas Bernal Thiago. Mestrado em Tocoginecologia pela Universidade Estadual de Campinas (2001) e Doutorado pela Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo. Atualmente é médico plantonista e Coordenador da Equipe de Plantão da Ginecologia e Obstetrícia do Hospital Universitário e Maternidade Celso Pierro - PUC - Campinas e Professor Adjunto da Pontifícia Universidade Católica de Campinas. Coordenador Integrador Acadêmico Internato da Faculdade de Medicina da PUC - Campinas.

Lorena Murta dos Santos. Graduada em Medicina na Pontifícia Universidade Católica de Campinas.

Caroline de Souza Silva. Graduada em Medicina na Pontifícia Universidade Católica de Campinas.

Como citar: Thiago, D.B., Santos, L.M., & Silva, C.S. 2023. Relato de caso: displasia ectodérmica anidrótica. *Pubsaúde*, 13, a448. DOI: <https://dx.doi.org/10.31533/pubsaude13.a448>

Recebido: 2 abr. 2023.

Revisado e aceito: 15 jun. 2023.

Conflito de interesse: os autores declaram, em relação aos produtos e companhias descritos nesse artigo, não ter interesses associativos, comerciais, de propriedade ou financeiros que representem conflito de interesse.

Licenciamento: Este artigo é publicado na modalidade Acesso Aberto sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 (CC-BY 4.0).