

DISPLASIA ECTODÉRMICA HIDRÓTICA E HIPOIDRÓTICA: MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS, ETIOLOGIA E TERAPIAS MULTIDISCIPLINARES

Jhenifer Marina Gonçalves Costa¹, Luiz Felipe Silva Novy², Adriana Maria Vieira Silveira³,
Alessandra Rosa de Sá⁴, Lucas Sculdelev Furtado de Oliveira⁵

Resumo: a displasia ectodérmica hidrótica e hipoidrótica é uma condição genética complexa que afeta o desenvolvimento de estruturas originadas do ectoderma, como pele, cabelos, unhas e dentes. Essa condição pode se apresentar de várias formas e com diferentes graus de intensidade. Além das alterações físicas, os indivíduos com displasia ectodérmica hidrótica e hipoidrótica costumam enfrentar desafios emocionais e sociais devido às modificações em sua aparência, o que pode afetar seu bem-estar. O objetivo deste artigo é apresentar a displasia ectodérmica hidrótica e hipoidrótica, abordando suas terapias e sinais clínicos com o intuito de fornecer ao cirurgião-dentista informações essenciais para um diagnóstico preciso e eficaz. Serão analisados os principais sinais e sintomas clínicos associados à doença, juntamente com as abordagens terapêuticas recomendadas, considerando eficácia, segurança e prognóstico. Foi feita uma revisão de literatura consultando fontes acadêmicas no Google Acadêmico, Scielo e PubMed, com publicações desde 2000 em português, inglês e espanhol. Utilizaram-se palavras-chave específicas para selecionar materiais relevantes, como artigos revisados por pares e livros. As displasias ectodérmicas, compromete aspectos importantes da saúde e da qualidade de vida dos pacientes. O diagnóstico precoce e a abordagem multidisciplinar são essenciais para o manejo adequado da condição. No entanto, ainda são necessários mais estudos para aprofundar o conhecimento sobre as causas genéticas, melhorar as opções terapêuticas e promover um acompanhamento mais eficaz e individualizado.

¹ Aluna FAMIG.

² Professor e orientador FAMIG.

³ Revisora FAMIG.

⁴ Revisora FAMIG.

⁵ Revisor FAMIG.

Palavras-chave: displasia ectodérmica; displasia anidrótica; displasia hipoidrótica; displasia hidrótica; diagnóstico clínico.

Hypohidrotic and hidrotic ectodermal dysplasia: clinical manifestations, etiology, and multidisciplinary therapies

Abstract: hidrotic and hypohidrotic ectodermal dysplasia is a complex genetic disorder affecting the development of ectoderm-derived structures such as skin, hair, nails, and teeth. The condition presents with variable clinical manifestations and severity. Beyond physical alterations, affected individuals often face emotional and social challenges due to changes in their appearance, impacting overall well-being. This article aims to provide an overview of hidrotic and hypohidrotic ectodermal dysplasia, focusing on clinical signs and therapeutic approaches to equip dental surgeons with essential information for accurate diagnosis and effective management. A literature review was conducted using academic databases including Google Scholar, SciELO, and PubMed, covering publications from 2000 onwards in Portuguese, English, and Spanish. Relevant peer-reviewed articles and books were selected through specific keywords. Ectodermal dysplasias significantly affect patients' health and quality of life, highlighting the importance of early diagnosis and a multidisciplinary approach. Nevertheless, further research is needed to deepen understanding of genetic causes, enhance treatment options, and promote more individualized and effective patient care.

Keywords: ectodermal dysplasia; anhidrotic dysplasia; hipohidrotic dysplasia; hidrotic dysplasia; clinical diagnosis.

1 INTRODUÇÃO

Segundo Maciel et al. (2024), a displasia ectodérmica constitui um grupo heterogêneo de doenças genéticas caracterizadas por alterações no desenvolvimento dos tecidos derivados do ectoderma, como pele, cabelos, dentes, unhas e glândulas sudoríparas. Essas alterações podem variar em gravidade e extensão, refletindo a diversidade genética e fenotípica do grupo, o que muitas vezes dificulta o diagnóstico preciso e precoce. Dentre as variantes conhecidas, destaca-se a displasia ectodérmica hipoidrótica (DEH), uma

condição rara que apresenta maior prevalência em indivíduos do sexo masculino, devido ao padrão de herança ligado ao cromossomo X. Clinicamente, a DEH se manifesta por um conjunto de sinais clássicos, como hipotricose (redução dos pelos corporais), hipodontia (ausência congênita de dentes) e hipoidrose (produção reduzida de suor), impactando significativamente a qualidade de vida dos afetados desde os primeiros anos de vida. As implicações clínicas da DEH vão além das manifestações físicas: a dificuldade na regulação térmica, decorrente da capacidade limitada de sudorese, pode colocar os pacientes em risco de hipertermia, especialmente em ambientes quentes. Além disso, a hipodontia, muitas vezes associada à displasia severa das estruturas dentárias remanescentes, compromete funções essenciais como a mastigação, a fala e a estética facial, afetando diretamente o desenvolvimento psicossocial da criança.

As características fenotípicas marcantes — como a face típica com ponte nasal deprimida, lábios espessados e ausência parcial ou total de cabelos — tornam o diagnóstico clínico da DEH possível em muitos casos, mas ainda assim é fundamental que seja confirmado por meio de exames genéticos e acompanhado por uma equipe multidisciplinar. O diagnóstico precoce é essencial para o estabelecimento de um plano terapêutico individualizado, voltado não apenas à reabilitação funcional e estética, mas também ao suporte emocional e social necessário para promover a qualidade de vida dos pacientes e de suas famílias.

Além da HED, a forma hidrótica da displasia ectodérmica, conhecida como displasia ectodérmica hidrótica (DEH2) ou síndrome de Clouston, também se destaca dentro do espectro das displasias ectodérmicas por apresentar manifestações clínicas específicas. Esta síndrome, apesar de menos rara que outras variantes, possui um padrão fenotípico característico que inclui cabelos esparsos, finos e frágeis, frequentemente associados a alterações significativas

nas unhas, como distrofia ungueal, espessamento e crescimento irregular. No entanto, um dos aspectos que a diferencia clinicamente da DEH2 é a preservação da função sudorípara, o que impede complicações relacionadas à termorregulação. A síndrome de Clouston apresenta um padrão de herança autossômica dominante, o que implica um risco aumentado de transmissão vertical direta entre gerações, diferentemente da HED, que geralmente é ligada ao cromossomo X. Essa diferença no padrão genético é fundamental tanto para o diagnóstico diferencial quanto para o aconselhamento genético de pacientes e familiares, especialmente em contextos de planejamento familiar. Do ponto de vista clínico, o reconhecimento das manifestações específicas da DEH2 permite não apenas a distinção em relação a outras displasias ectodérmicas, mas também a implementação de estratégias terapêuticas e de acompanhamento mais adequadas. Embora não haja cura para a síndrome, o tratamento é voltado para o manejo dos sintomas e a reabilitação estética e funcional, com intervenções que podem envolver dermatologistas, odontologistas, geneticistas e psicólogos. Portanto, o entendimento aprofundado das diferenças entre essas variantes, incluindo suas manifestações clínicas, padrões hereditários e opções terapêuticas, é essencial para garantir um diagnóstico preciso, promover uma abordagem multidisciplinar eficaz e oferecer um suporte integral ao paciente. Conforme ressaltado por Ferreira et al. (2012), esse conhecimento é indispensável para o desenvolvimento de protocolos clínicos personalizados que respeitem as particularidades de cada caso.

O objetivo deste artigo é apresentar a displasia ectodérmica hidrótica e hipoidrótica, abordando suas terapias e sinais clínicos com o intuito de fornecer ao cirurgião-dentista informações essenciais para um diagnóstico preciso e eficaz.

2 METODOLOGIA

Para este trabalho foi realizada uma revisão de literatura. Foram consultadas fontes acadêmicas disponíveis no Google Acadêmico, Scielo, Pub Med; foram selecionados estudos publicados a partir do ano 2000, incluindo artigos revisados por pares, livros e outros materiais científicos. A pesquisa foi realizada através de publicações em português, inglês e espanhol, permitindo uma visão mais ampla sobre o tema. Para garantir a relevância dos materiais, foram utilizadas palavras-chave específicas: “DISPLASIA ECTODÉRMICA”, “DISPLASIA HIDRÓTICA”, “DISPLASIA MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS”, “HIPOIDRÓTICA”, “HERANÇA GENÉTICA” e após a coleta, os dados foram organizados e analisados de forma crítica para identificar as principais informações, avanços e desafios relacionados ao tema.

3 REVISÃO DE LITERATURA

3.1 Displasia ectodérmica hipoidrótica

Wright et al (2022) afirma que a DEH se manifesta por hipotricose, que é a redução dos pelos no couro cabeludo e no corpo, hipoidrose, caracterizada pela diminuição da capacidade de suar, e hipodontia, que corresponde à ausência congênita de dentes. As características principais da DEH clássica tornam-se evidentes na infância. O cabelo do couro cabeludo é fino, pouco pigmentado e cresce lentamente. A sudorese, embora presente, é insuficiente, resultando em episódios de hipertermia até que o indivíduo ou sua família aprendam a adaptar-se às mudanças ambientais para regular a temperatura. Normalmente, apenas alguns dentes com formação anormal erupcionam, e isso ocorre em uma idade mais avançada do que a média. O crescimento físico e o desenvolvimento psicomotor permanecem dentro dos padrões normais. A forma leve da DEH é caracterizada por manifestações sutis de uma ou mais dessas características.

A doença é geralmente mais evidente em homens afetados do que em mulheres portadoras. Isso ocorre porque, nos homens, a mutação no gene

responsável pela DEH resulta em manifestações clínicas mais graves, enquanto, nas mulheres portadoras, os sintomas tendem a ser mais leves (MACIEL et al., 2024).

Segundo Ruschel et al (2008) a DEH apresenta uma incidência aproximada de 1 em cada 100.000 nascimentos do sexo masculino, sendo que essa condição afeta homens com maior frequência do que mulheres. Essa condição é considerada relativamente rara, com uma prevalência de cerca de sete a cada dez mil nascimentos. É importante ressaltar que a incidência é significativamente maior em indivíduos do sexo masculino (Maciel et al., 2024).

Segundo Aquino et al (2012) a identificação da maioria dos casos de DEH no primeiro ano de vida pode ser feita por meio da observação de sintomas como episódios repetidos de hipertermia sem causa aparente, pele ressecada e escamosa, atraso na erupção dos dentes, presença de tampões de cera e infecções respiratórias frequentes. Outros sinais incluem cabelos finos e pouco pigmentados no couro cabeludo, além da sudorese reduzida.

O diagnóstico da DEH é confirmado quando é identificada uma variante patogênica EDA (Ectodisplasina) hemizigótica em um homem afetado, variantes patogênicas bialélicas nos genes EDAR (Receptor Ectodisplasina), EDARADD (Proteína adaptadora associada ao receptor de Ectodisplasina) ou WNT10A (Gene associado a ectodermias) em qualquer pessoa, independentemente do sexo. Para o diagnóstico da DEH leve em mulheres e homens, é necessário detectar uma variante patogênica heterozigótica nos genes EDA, EDAR, EDARADD ou WNT10A (Wright et al., 2022).

As alterações mais frequentemente observadas são resultado de defeitos na epiderme e seus anexos, que incluem cabelo, dentes, unhas e glândulas sudoríparas e sebáceas. Dentre as anomalias faciais, destacam-se características

como nariz em sela, lábios protrusos, orelhas malformadas com implantação oblíqua e regiões supraciliares proeminentes. Há também a perda de altura na oclusão dental devido à ausência de elementos dentários, acompanhada de discretas fissuras ao redor da boca e dos olhos, conferindo uma aparência envelhecida. A redução ou ausência da lâmina dental resulta em incisivos e caninos com formato cônico. Essas condições geralmente afetam ambas as dentições, levando à hipoplasia do esmalte, além da possibilidade de anodontia (Ferreira et al., 2012).

Na visão de Neves et al (2011) essas variações podem ser herdadas por meio de diversos padrões genéticos, incluindo a herança autossômica dominante, autossômica recessiva e ligada ao cromossomo X. A determinação exata do padrão de herança é fundamental para garantir um manejo adequado da condição e oferecer um aconselhamento eficaz às famílias afetadas. Isso se deve ao fato de que as implicações e os riscos associados a cada tipo de herança podem variar significativamente.

A DEH compromete significativamente a qualidade de vida dos pacientes, podendo, em casos graves, resultar em óbito devido a complicações como febre, infecções pulmonares e danos cerebrais. A taxa de mortalidade relacionada a essa condição é de aproximadamente 30% antes dos dois anos de idade (Maciel et al., 2024).

Figura 1 - Observa-se ausência de dentes, permanência prolongada de dentes decíduos e alteração de forma de dentes



Fonte: (Sarmento et al., 2006)

3.2 Displasia ectodérmica hidrótica

A DEH2, também chamada de síndrome de Clouston, é caracterizada por diversas alterações. Entre essas, destacam-se as unhas distróficas, que apresentam deformações e fragilidade, além da presença de cabelos ralos, que podem afetar a estética e a autoestima dos indivíduos (Ferreira et al.2012).

Ao contrário de outras formas da displasia, nesta variante as glândulas sudoríparas e sebáceas permanecem intactas, permitindo a sudorese normal. O modo de herança é autossômico dominante, o que significa que tanto homens quanto mulheres têm a mesma probabilidade de apresentar a condição. Essa equidade na incidência entre os sexos é uma característica importante para o entendimento da genética dessa síndrome. Assim, o diagnóstico precoce e o manejo adequado são fundamentais para melhorar a qualidade de vida dos afetados (Ferreira et al.2012).

Segundo Léon et al (2008) cabelo esparso no couro cabeludo e unhas da DEH2 são vistos no início da vida. Na infância, o cabelo do couro cabeludo é fino, esparso e quebradiço. A perda progressiva de cabelo pode levar à alopecia total na puberdade. As unhas podem ser brancas leitosas na primeira infância; elas gradualmente se tornam distróficas, espessas e distalmente separadas do leito ungueal.

Para Sarmento et al (2006) a ceratoderma palmoplantar, que está ausente em algumas linhagens, aumenta em gravidade com a idade; quando presente, o início é da primeira infância à adolescência. As alterações são geralmente difusas com ou sem aparência de paralelepípedo; em alguns indivíduos, a ceratoderma é mais focal. Pode haver espessamento da pele associado a hiperpigmentação nas juntas, joelhos e cotovelos. Os dentes e a capacidade de suar são normais, assim como o crescimento físico e o desenvolvimento psicomotor.

Para estabelecer a extensão da doença e as necessidades em um indivíduo diagnosticado com DHE2 (DEH2, síndrome de Clouston) as avaliações recomendadas são exames clínicos para determinar a extensão da doença e o impacto funcional e psicossocial na pessoa afetada, informar as pessoas e famílias afetadas sobre a natureza e implicações do DEH2, a fim de facilitar a tomada de decisões médicas e pessoais (Feldman et al, 2005).

Figura 2 - Cabelos escassos e finos



Fonte: (Sarmiento et al, 2006)

Figura 3 – Ceratomia palmoplantar



Fonte: (Alatas et al, 2017)

3.3 Tratamento

Feldman et al (2005) afirma que a realização do diagnóstico precoce das displasias ectodérmicas é fundamental para promover o desenvolvimento físico, emocional e social dos pacientes. Isso é especialmente relevante, pois indivíduos com essas condições frequentemente se sentem retraídos, tímidos e inseguros

em relação à sua aparência anormal e à falta de dentes. O apoio psicológico e a intervenção adequada podem ajudar a melhorar a autoestima e a qualidade de vida desses indivíduos. Além disso, um diagnóstico precoce possibilita o planejamento de tratamentos adequados, que podem minimizar as repercussões físicas e sociais da condição, promovendo um melhor acompanhamento ao longo do crescimento e desenvolvimento. O tratamento das manifestações da displasia ectodérmica envolve várias abordagens.

Muitos pacientes afirmam que os pediatras têm dificuldade em identificar os sintomas da doença nos primeiros anos de vida. Normalmente, é o odontopediatra que faz o diagnóstico inicial, especialmente em decorrência do atraso na erupção dentária ou outras particularidades bucais que se tornam evidentes (Léon et al., 2008).

3.3.1 TRATAMENTO DA DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOIDRÓTICA

Como aponta Wright et al (2022) é importante garantir o acesso a água suficiente e manter um ambiente fresco durante períodos de calor para os casos de DEH. Produtos para cuidados da pele são recomendados para tratar eczema e aliviar a secura da pele. O tratamento odontológico deve ser iniciado precocemente, incluindo a colagem de dentes em formato cônico e a ortodontia quando necessário. Implantes dentários podem ser feitos. Em adultos, implantes dentários também são uma opção. Além disso, o aconselhamento dietético é essencial para aqueles com dificuldades em mastigar e engolir. São recomendadas também terapias para manter a lubrificação bucal e prevenir cáries, incluindo o uso de flúor. Concreções nasais e auditivas podem ser removidas por um otorrinolaringologista, utilizando dispositivos de sucção ou fórceps. Além disso, a umidificação do ar ajuda a prevenir essas concreções. Colírios lubrificantes e tratamento para infecções respiratórias recorrentes e asma também são importantes.

Após o diagnóstico da DEH, é fundamental fornecer orientações aos pais ou responsáveis sobre os desafios relacionados à redução da sudorese e à importância de monitorar a temperatura. É necessário investigar possíveis problemas otológicos, oculares, hipofisários, respiratórios e gastrointestinais com profissionais qualificados. O cirurgião-dentista deve se encarregar do tratamento das anomalias dentárias, da reabilitação do paciente e do controle da deficiência salivar e suas implicações. (Ferreira et al., 2012).

A colocação antecipada de dentaduras artificiais, antes do início da idade escolar, pode trazer diversas vantagens significativas para a criança, desde que ela esteja disposta a utilizá-las. Esse recurso pode melhorar não apenas a sua capacidade de fala, facilitando a articulação das palavras, mas também contribuir para uma aparência facial mais harmoniosa, o que pode ter um impacto positivo na autoestima da criança. Além disso, as dentaduras podem ajudar na nutrição, permitindo que ele mastigue melhor os alimentos, o que é essencial para um crescimento saudável. Dessa forma, o uso de dentaduras artificiais não só promove benefícios funcionais, mas também melhora a qualidade de vida da criança em aspectos sociais e emocionais. (Clarke, 1987, p. 659).

De acordo com Maciel et al (2024), considerando que o tratamento odontológico da DEH apresenta diversos desafios, é essencial que o cirurgião-dentista esteja capacitado para reconhecer essa condição em pacientes pediátricos. Além disso, é crucial que ele conheça as diferentes opções de reabilitação oral disponíveis. Essa abordagem não apenas ajuda a melhorar a função mastigatória e a estética dental, mas também contribui para o bem-estar emocional da criança, facilitando sua inclusão social e autoestima. O conhecimento aprofundado sobre as características da DEH e suas implicações permite um manejo mais eficaz e um plano tratamento individualizado, adaptado às necessidades específicas de cada paciente.

3.3.2 Tratamento da displasia ectodérmica hidrótica

O manejo clínico dos pacientes diagnosticados com DEH2 concentra-se, em grande parte, no controle dos sintomas e na promoção da qualidade de vida, uma vez que não há cura definitiva para a condição. O tratamento visa atender tanto às necessidades estéticas quanto ao conforto físico, aspectos frequentemente comprometidos pela manifestação da doença. Diante disso, são adotadas diversas abordagens terapêuticas que buscam mitigar os impactos físicos e psicossociais provocados pelas alterações características da displasia. Dentre as medidas específicas recomendadas, destaca-se o uso de calçados ortopédicos ou adaptados, projetados para proteger e dar suporte adequado aos pés, que podem apresentar alterações estruturais e sensibilidade exacerbada. Esses calçados auxiliam na locomoção e também minimizam o desconforto e os prejuízos estéticos causados pelas anomalias nas extremidades inferiores. De maneira semelhante, luvas ou outros tipos de proteção podem ser utilizados para as mãos, contribuindo para reduzir atritos e lesões na pele fragilizada. Para lidar com a alopecia, condição bastante comum nesses pacientes, é frequente a utilização de recursos cosméticos como perucas, próteses capilares e apliques, que auxiliam na recomposição da aparência capilar. Esses recursos desempenham papel fundamental na melhoria da autoestima e da aceitação social dos indivíduos, especialmente durante a infância e adolescência, fases em que a imagem corporal exerce grande influência sobre a autoconfiança. Unhas artificiais também são aplicadas como forma de amenizar a aparência anormal das unhas displásicas, conferindo um aspecto mais natural às mãos. Além disso, técnicas de estética avançada, como a micropigmentação procedimento que simula fios de sobrancelhas por meio de pigmentos aplicados na pele são frequentemente indicadas nos casos em que há ausência parcial ou total das sobrancelhas, o que contribui significativamente para restaurar a harmonia facial e melhorar a expressão do olhar. No que diz respeito ao cuidado

dermatológico, é essencial o uso constante de emolientes suaves, com propriedades hidratantes e calmantes, para aliviar os sintomas associados à hiperqueratose palmoplantar um espessamento anormal da pele nas palmas das mãos e plantas dos pés. A aplicação regular desses produtos não só reduz o ressecamento e o desconforto local, como também melhora a textura e a elasticidade da pele, promovendo maior bem-estar no dia a dia do paciente.

Dessa forma, o tratamento da displasia ectodérmica hidrótica é multifatorial e requer atenção contínua a diversos aspectos físicos e emocionais do paciente, com o objetivo de proporcionar uma vida mais funcional, confortável e socialmente integrada (Sarmento et al, 2005).

4 DISCUSSÃO

Léon et al (2008.), NEVES et al (2011), RUSCHEL et al (2008) demonstram que a displasia ectodérmica hipoidrótica possui padrão de herança recessiva ligada aos cromossomos X, o que faz com que a condição afete predominantemente indivíduos do sexo masculino. As mulheres, por serem portadoras do gene alterado, geralmente apresentam manifestações clínicas mais leves ou assintomáticas, devido à presença de um cromossomo X saudável que compensa a mutação. A realização do diagnóstico precoce da displasia ectodérmica hipoidrótica desempenha um papel fundamental no favorecimento do desenvolvimento integral dos pacientes, abrangendo não apenas os aspectos físicos, mas também os emocionais e sociais. Esse fator é especialmente importante devido ao impacto que a condição pode exercer sobre a autoestima dos indivíduos afetados, que frequentemente enfrentam sentimentos de insegurança, timidez e retraimento decorrentes de alterações estéticas visíveis, como a ausência de dentes e características aparentes atípicas. Dessa forma, o suporte psicológico aliado às intervenções terapêuticas precoces é essencial para o bem estar dos indivíduos. A identificação precoce da doença também é crucial

para o delineamento de um plano de tratamento individualizado, que permite minimizar os efeitos adversos da condição ao longo do crescimento e desenvolvimento do paciente. Com base em uma abordagem multidisciplinar, o tratamento das manifestações clínicas da displasia ectodérmica abrange diversas estratégias. Em relação às alterações capilares, como fios finos, frágeis e escassos, a utilização de perucas ou de produtos formulados especificamente para esse tipo de cabelo pode ser benéfico. Para prevenir episódios de hipertermia, é fundamental adotar medidas que favoreçam a dissipação de calor corporal. Dentre as estratégias recomendadas estão: a permanência em locais frescos e bem ventilados, o uso de roupas leves e claras, a ingestão frequente de líquidos, e a limitação da exposição solar, principalmente nos horários de maior intensidade térmica. Além disso, o uso de toalhas umedecidas, ventiladores portáteis e coletes com sistema de resfriamento pode auxiliar na manutenção da temperatura corporal dentro dos limites seguros.

Maciel et al (2024), Feldman et al (2005) apontam que indivíduos diagnosticados com DEH2, em geral, não apresentam comprometimento das glândulas sudoríparas. No entanto, podem manifestar-se distrofia ungueal, caracterizada por unhas malformadas, espessadas ou de tamanho limitado. A condição também está associada à hipotricose, que pode resultar em alopecia parcial ou total. Os cabelos do couro cabeludo tendem a ser escassos, finos, claros, frágeis ou até mesmo ausentes. As sobrancelhas frequentemente se apresentam ralas ou inexistentes, e os cílios costumam ser curtos e um pouco densos. Da mesma forma, os pelos das regiões axilares e pubianas geralmente são escassos ou ausentes. Um achado clínico frequente, embora não presente em todos os casos, é a hiperqueratose palmoplantar, caracterizada pelo espessamento da epiderme nas palmas das mãos e plantas dos pés.

Maciel et al (2024), Alatas et al., 2017 mostram que a síndrome de Clouston apresenta um padrão de herança autossômica dominante, o que implica que a presença de apenas uma cópia do gene mutado é suficiente para que uma condição se manifeste clinicamente. Assim, homens e mulheres têm a mesma probabilidade de herdar e expressar a doença, resultando em uma prevalência equivalente entre os sexos. As displasias ectodérmicas hipoidróticas e hidróticas são síndromes genéticas de ocorrência rara, descritas por alterações no desenvolvimento de estruturas derivadas do ectoderma, como a pele, os cabelos, as unhas, os dentes e as glândulas sudoríparas. Devido à baixa prevalência dessas condições na população, a literatura científica ainda é limitada, o que representa um desafio para o aprofundamento do conhecimento sobre sua fisiopatologia, variabilidade genética e estratégias terapêuticas eficazes.

5 CONCLUSÃO

A DEH é uma condição genética caracterizada por sinais clínicos como hipotricose, hipoidrose e hipodontia. A hipotricose corresponde à redução de pelos no couro cabeludo e corpo, com cabelos finos, claros, de crescimento lento e aparência frágil. A hipoidrose refere-se à diminuição da produção de suor, dificultando a regulação térmica, especialmente em ambientes quentes, o que pode causar hipertermia na infância. Até que sejam adotadas estratégias como evitar o calor e usar métodos de resfriamento, essas crises podem comprometer o bem-estar da criança.

A hipodontia, outro sinal típico, corresponde à ausência congênita de dentes, que quando presentes, podem ter formato cônico e erupção tardia. O tratamento inclui manter hidratação adequada, uso de dermocosméticos para a pele e cuidados odontológicos precoces, como a reabilitação de dentes cônicos e possíveis intervenções ortodônticas ou com implantes dentários. A orientação

nutricional é essencial para melhorar a mastigação e a deglutição, estimulando a salivação e prevenindo cáries com o uso de flúor.

Após o diagnóstico, é fundamental orientar pais e responsáveis sobre os riscos da hipoidrose e a necessidade de monitorar a temperatura corporal. A introdução precoce de próteses dentárias, especialmente antes da fase escolar, ajuda no desenvolvimento da fala, harmonia facial, autoestima e nutrição.

Na DEH2, é comum observar, desde os primeiros anos de vida, cabelo ralo e unhas com formação anormal. Os fios capilares são finos, frágeis e escassos, podendo evoluir para alopecia total na puberdade. As unhas tornam-se espessas, deformadas e podem se desprender. A ceratodermia palmoplantar pode surgir na infância ou adolescência, sendo localizada ou extensa, com possível hiperpigmentação em articulações.

O tratamento busca aliviar sintomas e melhorar a qualidade de vida, com foco estético e funcional. Inclui uso de calçados especiais, unhas artificiais, perucas, apliques e micropigmentação de sobrancelhas. Emolientes são indicados para a hiperkeratose.

O diagnóstico precoce e o acompanhamento multidisciplinar são essenciais.

REFERÊNCIAS

- ALATAS ET, Kara A, Kara M, Dogan G, Baysal O. **Displasia ectodérmica – síndrome de fragilidade cutânea com uma nova mutação.** Indian J Dermatol Venereol Leprol 2017 May. Disponível em: <https://shorturl.at/qg2Pz>. Acesso em: 10/11/2024.
- AQUINO, Sibeles Nascimento de et al. **Características Orofaciais da Displasia Ectodérmica Hipoidrótica.** Cabeça e Pescoço Pathol 6, p. 460–466 (2012). Disponível em <https://doi.org/10.1007/s12105-012-0349-4>. Acesso em 21/05/2025.
- AQUINO, Sibeles Nascimento de et al. **Orofacial Features of Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia.** Head and neck pathology. Springer Nature, Berlin. DOI: 10.1007/s12105-012-0349-4. Acesso em 20/10/2024.
- ARAÚJO, Breno Fauth de et al. **Síndrome da displasia ectodérmica anidróica no período neonatal** - relato de caso. Jornal de Pediatria. Vol. 77, Caxias do Sul N°1. 2001. Disponível em <https://www.scielo.br/j/jped/a/YypGX7gxhKWCqvWRnqfcMrq/?format=pdf>. Acesso em 20/10/2024.
- CLARKE, A. **Hypohidrotic ectodermal dysplasia.** Journal of Medical Genetics. 1987 Nov;24(11):659-63. doi: 10.1136/jmg.24.11.659. PMID: 3323518; PMCID: PMC1050342. British Medical Journal 1987. Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC1050342/pdf/jmedgene00085-0011.pdf>. Acesso em: 21/10/2024.
- FERREIRA, Christiane Santos et al. **Displasia Ectodérmica:** relato de caso. Arq. Odontol. vol.48 no.1, Belo Horizonte. Jan./Mar. 2012. Rev@Odonto. PortalOdontologia BVS Brasil. Disponível em

http://revodonto.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S151609392012000100007. Acesso em 20/10/2024.

LEÓN, Blanca Liliana Torres et al. **Reabilitação Protética em Paciente com Displasia Ectodérmica Hipohidrótica**: Caso Clínico. Revista Portuguesa de Estomatologia, Medicina Dentária e Cirurgia Maxilofacial, volume 49, n.3, Salvador, Bahia, 2008. Disponível em <https://www.elsevier.es/en-revista-revista-portuguesa-estomatologia-medicina-dentaria-330-pdf-S1646289008701250>. Acesso em 10/11/2024.

MACIEL, Gabriel Bassan Marinho et al. **Displasia ectodérmica hipohidrótica**: reabilitação de paciente pediátrico. Revista da Faculdade de Odontologia - UPF, [S. l.], v. 29, n. 1, 2024. DOI: 10.5335/rfo.v29i1.15904. Disponível em: <https://seer.upf.br/index.php/rfo/article/view/15904>. Acesso em 10/11/2024.

NEVES, Frederico Sampaio et al. **Displasia ectodérmica: relato de dois casos clínicos**. Revista de Odontologia da Universidade Cidade de São Paulo, 2011; 23(2):194-9 mai-ago. Disponível em <https://shorturl.at/pZyaE>. Acesso em 20/10/2024.

RUSCHEL, Henrique Castilhos et al. **Displasia ectodérmica de baixa expressividade** - relato de caso. RFO, v. 13, n. 3, Porto Alegre, setembro/dezembro 2008. Disponível em: http://download.upf.br/editora/revistas/rfo/13-03/66_72.pdf. Acesso em 20/10/2024.

WRIGHT, J Timothy; GRANGE, Dorothy K; FETE, Mary. **Hypohidrotic ectodermal dysplasia**. NIH. U.S. National Library of Medicine. 28 de abril de 2003 [Atualizado em 27 de outubro de 2022]. Em: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editores. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1112/>. Acesso em: 10/11/2024.