

## Você conhece esta Síndrome? \*

Do you know this syndrome?

Beatriz Moritz Trope <sup>1</sup>  
Violeta Duarte Tortelly Costa <sup>3</sup>  
Deiseluci Sant'anna Barros <sup>5</sup>

Jaline Noronha Salomão <sup>2</sup>  
Renata Brandão Villa Verde <sup>4</sup>

### RELATO DO CASO

Paciente masculino, negro, 35 anos, solteiro, auxiliar de refrigeração, natural do RJ. Durante consulta dermatológica, foi observado como achado de exame clínico fâscies sindrômica com base nasal larga, desabamento de ponta nasal, madarose, cílios esparsos, cabelos finos e esparsos (Figura 1), olhos vermelhos, dentes hipoplásicos e cônicos (Figura 2), hipoplasia maxilar, além de ectrodactilia nos pés e nas mãos ("em garra de lagosta", com apenas dois dígitos) (Figura 3 e 4), xerodermia e distrofia ungueal (Figura 3). Todas as fotos aqui exibidas foram tiradas com o consentimento, por escrito, do paciente. Na anamnese dirigida, negava alterações de outros

aparelhos e sistemas. Informa história familiar de mãe, dois irmãos e avô materno, com quadro semelhante de ectrodactilia nas mãos e nos pés. O exame oftalmológico mostrou xeroftalmia, blefarite intensa e hiperemia ocular crônica. Foi avaliado pelo serviço de genética clínica que confirmou a nossa impressão diagnóstica de síndrome EEC. As radiografias de mãos (Figura 5) e pés se correlacionam aos achados clínicos, a ultrassonografia abdominal e a de vias urinárias não evidenciaram malformações. Paciente encontra-se em acompanhamento clínico multidisciplinar.



FIGURA 1: Fâscies sindrômica com nariz em tapir, madarose, cílios e cabelos esparsos



FIGURA 2: Microdontia e hipodontia



FIGURA 3: Ectrodactilia nos pés e nas mãos



FIGURA 4:  
Ectrodactilia  
nas mãos



FIGURA 5:  
Radiografia  
das mãos

Aprovado pelo Conselho Editorial e aceito para publicação em 27.11.2009.

\* Trabalho realizado no Serviço de Dermatologia do Hospital Universitário Clementino Fraga Filho (HUCFF) da Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ) - Rio de Janeiro (RJ), Brasil.

Conflito de interesse: Nenhum / *Conflict of interest: None*  
Suporte financeiro: Nenhum / *Financial funding: None*

<sup>1</sup> Dermatologista do Serviço de Dermatologia do Hospital Universitário Clementino Fraga Filho (HUCFF) da Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ) - Rio de Janeiro (RJ), Brasil.

<sup>2</sup> Acadêmica de medicina da Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ) - Rio de Janeiro (RJ), Brasil.

<sup>3</sup> Acadêmica de medicina da Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ) - Rio de Janeiro (RJ), Brasil.

<sup>4</sup> Acadêmica de medicina da Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ) - Rio de Janeiro (RJ), Brasil.

<sup>5</sup> Especialista em genética clínica pelo Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira (IPPMG) da Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ) - Rio de Janeiro (RJ), Brasil.

## QUE SÍNDROME É ESTA?

A síndrome de ectrodactilia, displasia ectodérmica e fenda lábio-palatina (EEC) é uma genodermatose rara<sup>1</sup>, de herança autossômica dominante,<sup>2</sup> tendo sido descritos cerca de duas centenas de casos. Decorre de mutação no gene decodificador de uma proteína supressora de tumor (p63), relacionada ao ectoderma e mesoderma. Qumsiyeh sugeriu que a síndrome tenha origem no cromossomo 7 (locus 7q11.2-q21.3), enquanto Hasegawa e colaboradores relataram casos de transposição recíproca entre cromossomos 7 e 9 (7q11.21 e 9p12 ou 7p11.2 e 9q12).<sup>3</sup> Pode haver casos familiares ou isolados, sendo estes geralmente mais graves.<sup>3</sup> A variabilidade interfamiliar parece ser significativamente maior que a variabilidade intrafamiliar, indicando uma heterogeneidade genética.<sup>3</sup> A síndrome é marcada por diversas manifestações clínicas pelas quais variam muito entre os acometidos, gerando diferentes combinações (Tabela 1). Estas manifestações incluem: displasia ectodérmica, como alterações anatômicas ou funcionais das glândulas sudoríparas,<sup>4</sup> cabelos finos, esparsos e claros, distrofia ungueal; hipo ou anodontia; fenda lábio-palatina completa ou parcial; anomalias de ducto lacrimal e olhos; hipoplasia facial; ausência congênita de um ou mais dígitos (ectrodactilia) com ou sem sindactilia e clinodactilia; alterações otológicas; baixa estatura; malformações genitourinárias; acometimento do sistema nervoso central com perda auditiva e/ou retardo mental; hipopigmentação cutânea difusa e nevos celulares.<sup>5</sup> Pela exuberância clínica, em geral, não há necessidade de confirmação com estudo genético. O acompanhamento clínico deve ser multidisciplinar, incluindo os serviços de dermatologia, cirurgia-plástica, oftalmologia, nefrologia, odontologia, genética clínica, psicologia e outras especialidades, se forem necessárias. Na maioria dos casos, a

intervenção cirúrgica da ectrodactilia não é necessária, visto que não há possibilidade de reversão completa do dano funcional, no entanto pode ajudar no aspecto psicossocial. Em função da ocorrência da síndrome EEC em quatro familiares próximos do paciente, não foram os estigmas sindrômicos os quais motivaram a procurar atendimento médico, levando-nos a questionar o quanto suas alterações fenotípicas interferem em suas atividades laborativas e sociais. O paciente aqui relatado apresenta expressão incompleta da síndrome EEC, visto que não apresenta fenda lábio-palatina. Outros casos familiares com ectrodactilia e displasia ectodérmica, sem ocorrência de fenda lábio-palatina, já foram relatados na literatura, inclusive sugerindo que essa forma de apresentação clínica possa representar uma outra entidade nosológica, e não apenas uma variante da síndrome EEC.<sup>6</sup> A variação fenotípica intrafamiliar deste caso demonstra a variabilidade da penetrância e expressão genética da síndrome. Como diagnósticos diferenciais, temos as síndromes de Goltz,<sup>7</sup> de Rapp-Hodgkin<sup>8</sup> e de Hay-Wells (AEC),<sup>8</sup> todas de herança autossômica dominante, dentre outros, como a síndrome de Christ-Siemens-Touraine<sup>9</sup> - uma displasia ectodérmica hipo-hidrótica. A síndrome de Goltz, que pode ser ligada ao X, geralmente, é letal para o sexo masculino, caracteriza-se por áreas circunscritas de atrofia e hipoplasia cutânea, com herniações de tecido adiposo, poiquiloderma, distribuição linear, seguindo as linhas de Blaschko, alterações de pelos, unhas, dentes e ossos, com ectrodactilia, sindactilia e polidactilia. A síndrome de Rapp-Hodgkin se manifesta por displasia ectodérmica, associada a nariz estreito, fenda lábio-palatina, microstomia, baixa estatura, fronte proeminente, hipoplasia maxilar, arco palatino alto, lábios finos e hipoplasia ungueal. Já a síndrome de Hay-Wells é caracterizada por displasia ectodérmica, fenda lábio-palatina e anquilobléfaro. □

**Resumo:** A síndrome de ectrodactilia, displasia ectodérmica e fenda lábio-palatina (EEC) corresponde a uma rara anomalia genética congênita, de herança autossômica dominante, penetrância e expressividade variáveis, associada à mutação no cromossomo 7 ou translocação entre cromossomos 7 e 9, determinada essencialmente pelas características que a denominam. Relata-se caso de paciente de 35 anos, acometido por estigmas sindrômicos, desde o nascimento, com história familiar e sem fenda lábio-palatina.

**Palavras-chave:** Displasia ectodérmica; Fenda labial; Fissura palatina; Síndrome

**Abstract:** Ectrodactyly - ectodermal dysplasia - cleft lip/palate syndrome (EEC) is a rare autosomal dominant genetic disorder, with variable expression and penetrance. This congenital disorder is associated either with a mutation in chromosome 7 or with a translocation between chromosomes 7 and 9, reflected primarily in the abnormalities listed in its name. This case report describes a 35-year-old male with syndromic stigmata since birth and no cleft lip/palate. Four relatives are also affected by the condition.

**Keywords:** cleft lip; cleft palate; ectodermal dysplasia; syndrome

**TABELA 1:** Alterações clínicas da síndrome EEC em negrito, conforme as encontradas no paciente relatado

<p><b>CABEÇA E PESCOÇO</b>  <b>hipoplasia maxilar</b>                      hipoplasia malar moderada                      perda auditiva                      aurículas pequenas                      aurículas malformadas                      íris azul                      fotofobia                      blefarofimose  <b>blefarite</b>                      dacriocistite                      anormalidade no ducto lacrimal  <b>sobrancelhas e cílios esparsos</b>  <b>nariz em tapir</b>                      fenda labial                      fenda palatina                      xerostomia                      ausência do ducto parotídeo  <b>agenesia de dentes</b>  <b>microdontia</b>  <b>cáries</b></p> <p><b>RESPIRATÓRIA</b>                      Atresia de coanas</p> <p><b>TORÁCICA</b>                      Mamilo hipoplásico</p> <p><b>ENDOCRINOLÓGICAS</b>                      deficiência de GH                      hipogonadismo hipogonadotrópico                      diabetes insípido central</p>	<p><b>GENITOURINÁRIAS</b>                      micropênis                      criptorquidismo                      septo vaginal transverso                      agenesia renal                      displasia renal                      hidronefrose                      megaureter                      refluxo vesicoureteral                      ureterocele                      divertículo de bexiga                      duplicação do sistema pielocalicial</p> <p><b>MÃOS E PÉS</b>                      sindactilia  <b>ectrodactilia</b></p> <p><b>PELE E FÂNEROS</b>                      pele fina                      hiperqueratose leve  <b>distrofia ungueal</b>                      “pitting” ungueal  <b>cabelos claros</b>  <b>cabelos esparsos e finos</b>                      pelos pubianos esparsos                      pelos axilares esparsos  <b>sobrancelhas esparsas</b>  <b>cílios esparsos</b></p> <p><b>NEUROLÓGICAS</b>                      retardo mental                      holoprosencefalia semilobar</p>
---	--

**REFERÊNCIAS**

- Rüdiger RA, Haase W, Passarge E. Association of ectrodactyly, ectodermal dysplasia, and cleft lip-palate. *Am J Dis Child.* 1970;120:160-3.
- Brill CB, Hsu LY, Hirschhorn K. The syndrome of ectrodactyly, ectodermal dysplasia and cleft lip and palate: report of a family demonstrating a dominant inheritance pattern. *Clin Genet.* 1972;3:295-302.
- Odontologia.com. [homepage]. Neves MIR, Lopes FF, Sauáia TS. Síndrome EEC (ectrodactilia, displasia ectodérmica e fenda labial/palatine): relato de caso clínico. *Odontologia.com.br.* 2004 Abril [acesso 26 Mar. 2009.]. Disponível em: <http://www.odontologia.com.br/artigos.asp?id=457>
- Peryassú D, Gabriela L. Estudo dos anexos glandulares nas genodermatoses. *An Bras Dermatol.* 1965;40:15-22.
- Almeida SFF, Solari HP. Displasia ectodérmica, ectrodactilia e fissura labial-palatal: manifestações oculares da síndrome em relato de caso. *Arq Bras Oftalmol.* 2007;70:125-8.
- Thakkar S, Marfatia Y. EEC syndrome sans clefting: variable clinical presentations in a family. *Indian J Dermatol Venereol Leprol.* 2007;73:46-8.
- Larralde M, Boggio P. Outras genodermatoses. In: Ramos-e-Silva M, Castro MCR. *Fundamentos de dermatologia.* Rio de Janeiro: Editora Atheneu; 2009. p.289-91.
- Cyriac MJ, Lapashpa E. Lobster-claw hand: a manifestation of EEC syndrome. *Indian J Dermatol Venereol Leprol.* 2006;72:54-6.
- Succi IB, Fontenelle E. Caso para diagnóstico. Displasia ectodérmica: síndrome de Christ-Siemens-Touraine. *An Bras Dermatol.* 2009;84:194-6.

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA / MAILING ADDRESS:

*Beatriz Moritz Trope*  
*Rua Professor Paulo Rodolpho Rocco, nº 255/5ª andar*  
*Cidade Universitária, Ilha do Fundão, RJ*  
*Tel./Fax: 21 8556 9166; 2542 4965; 2562 2918*  
*e-mail: biatrop@gmail.com*

Como citar este artigo/How to cite this article: Trope BM, Salomão JN, Costa VDT, Villa Verde RB, Barros DS. Você conhece esta síndrome? Síndrome de ectrodactilia, displasia ectodérmica e fenda lábio-palatina: relato de caso com quatro familiares acometidos. *An Bras Dermatol.* 2010;85(4):571-5.