



RELATO DE CASO

Síndrome da displasia ectodérmica anidrótica no período neonatal - relato de caso

Anhidrotic ectodermal dysplasia syndrome in the neonatal period - case report

Breno F. de Araújo¹, Adelar B. Nora², Márcia Z. Marcon², Daniel B. de Medeiros³,
Eduardo S. de Araújo³, Fernanda Z. Fachinello³

Resumo

Objetivo: Descrever uma síndrome rara em crianças e alertar os pediatras sobre a consideração desta patologia no diagnóstico diferencial de febre de origem obscura no recém-nascido.

Métodos: Relato de caso de displasia ectodérmica anidrótica em um RN de dez dias, internado na UTI neonatal do Hospital Geral de Caxias do Sul, apresentando episódios recorrentes de hipertermia desde os primeiros dias de vida.

Resultados: O paciente apresentava mucosas ressecadas, pele seca e descamativa e hipertermia. Foi realizada biópsia de pele na região dorsal do paciente, verificando-se ausência de estruturas glandulares écrinas e sebáceas e hipoplasia de estruturas foliculares. O paciente está em acompanhamento ambulatorial, recebendo tratamento sintomático.

Conclusões: A síndrome de displasia ectodérmica anidrótica é rara, mas deve ser considerada no diagnóstico diferencial de recém-nascidos que apresentam episódios febris recorrentes. Durante o período neonatal as manifestações clínicas da doença são sutis e inespecíficas, tornando-se mais aparentes após alguns meses de vida. Não existe tratamento específico e definitivo para essa síndrome.

J Pediatr (Rio J) 2001; 77(1): 55-58: síndrome de displasia ectodérmica anidrótica.

Introdução

As displasias ectodérmicas são um grupo heterogêneo de doenças hereditárias caracterizado pela presença de alterações em duas ou mais estruturas de origem ectodérmica, incluindo pele, cabelos, unhas, dentes e glândulas écrinas^{1,2}. As formas hipodróicas e anidróicas, com suas variantes, são seus exemplos clássicos¹.

Abstract

Objective: To describe a rare syndrome among children and to urge pediatricians to consider in considering such diagnosis when investigating fever of unknown etiology among neonates.

Methods: Case report of Anhidrotic Ectodermal Dysplasia Syndrome in a ten day old newborn hospitalized in a NICU at Hospital Geral de Caxias do Sul. The child presented recurrent episodes of fever since the firsts days of life.

Results: The patient presented dry mucous, dry skin and fever. Skin biopsy was performed in his back region. A lack of sweat and sebaceous glands as well as hypoplasia of follicular structures were identified. The patient is being monitored at the clinic, receiving supportive treatment.

Conclusion: Anhidrotic Ectodermal Dysplasia Syndrome is a rare syndrome, however it must be considered when investigating newborns with recurrent episodes of fever. During neonatal period, clinical manifestations of the disease are subtle and non specific. Such findings become more visible after a few months of life. There is no specific and definitive treatment for this syndrome.

J Pediatr (Rio J) 2001; 77(1): 55-58: hypohidrotic ectodermal dysplasia syndrome.

A primeira descrição de displasia ectodérmica envolvendo pele, cabelos e dentes foi feita em 1848 por Thurmam³⁻⁵; sendo que Weech foi o primeiro a utilizar o termo displasia ectodérmica anidrótica para pacientes com ausência de glândulas sudoríparas⁴.

A displasia ectodérmica anidrótica ou hipodróica, ou Síndrome de Christ-Siemens-Touraine é uma doença recessiva, ligada ao cromossomo X, rara, não progressiva e que apresenta uma tríade clássica: ausência parcial ou completa de glândulas sudoríparas, hipotricose e hipodontia³. Além destes, outros sinais e sintomas podem ser encontrados,

1- Prof. Titular de Pediatria, Mestre em Saúde Pública / UCS - Caxias do Sul - RS.

2- Prof. Adjunto de Dermatologia / UCS - Caxias do Sul - RS.

3- Acadêmico da Universidade de Caxias do Sul.

dependendo do envolvimento do tecido ectodérmico⁴. A maioria dos indivíduos que apresentam a síndrome completa é homem (mais de 90%)¹, sendo as mulheres geralmente portadoras assintomáticas⁵.

Neste artigo apresentaremos um caso de displasia ectodérmica anidróica, evidenciando a importância da consideração dessa patologia no diagnóstico diferencial de febre de origem obscura no recém-nascido.

Relato do caso

Recém nascido E. S., 10 dias de vida, masculino, natural de Caxias do Sul, foi internado na UTI neonatal do Hospital Geral da Universidade de Caxias do Sul, dia 20/08/1998, com história de episódios de hipertermia recorrentes desde os primeiros dias de vida. Ao exame físico apresentava mucosas ressecadas, pele seca e descamativa, hipertermia (39°C) e granuloma umbilical.

Para investigar a origem da febre foram solicitados RX de tórax, hemograma, hemocultura, exame comum de urina, urocultura e exame de líquido; porém, todos estavam sem alterações. Aventou-se, então, a hipótese diagnóstica de onfalite, sendo realizada cultura da secreção do coto umbilical, a qual também foi negativa. Iniciou-se o tratamento empírico com oxacilina e gentamicina mesmo estando o paciente com os exames normais.

Dia 25/08/1998 os picos de hipertermia continuaram. Foram repetidos os exames e, novamente, não havia alterações nos mesmos. Os antibióticos foram trocados para vancomicina, amicacina e cefotaxime.

No 14º dia de internação hospitalar, como não houve melhora do quadro, foram realizados anti-HIV e exames para afastar infecção neonatal congênita (STORCH), os quais se mostraram não reagentes. Solicitada uma ultrasonografia abdominal que não revelou alterações.

Somente no dia 09/09/1998 foi levantada a hipótese diagnóstica de displasia ectodérmica anidróica. A biópsia foi realizada na região dorsal do paciente, e o laudo histopatológico confirmou o diagnóstico. No material submetido ao exame anatomopatológico havia ausência de estruturas glandulares écrinas e sebáceas e hipoplasia de estruturas foliculares (Figura 1).

O paciente recebeu alta dia 12/09/1998, sendo a mãe orientada quanto às medidas em relação ao controle da temperatura e ao uso de emolientes para pele seca.

Um ano após, os sinais clínicos da displasia ectodérmica anidróica estavam mais evidentes. Ao exame físico o fâcies era característico com bossa frontal proeminente, nariz pequeno, lábios protusos, regiões malares eritematosas e rinorréia. Apresentava hipotricose com cabelos finos, esparsos e descoloridos e supercílio escasso. A pele evidenciava-se seca, pálida, fina e com vasos aparentes (Figuras 2 e 3).

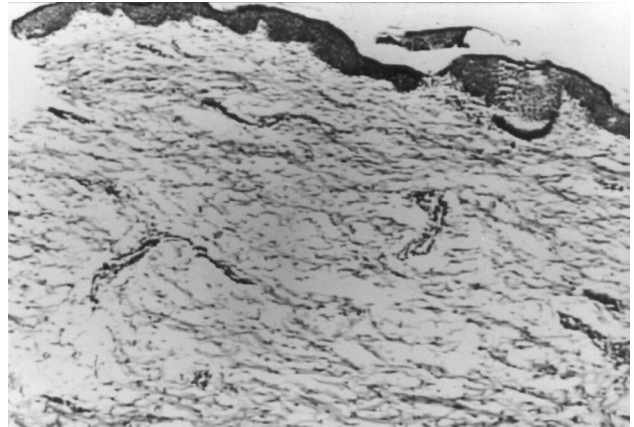


Figura 1 - Anatomopatológico: ausência de estruturas glandulares écrinas e sebáceas

Foi solicitado RX de arcada dentária que demonstrou anodontia total de dentes decíduos (maxilares e mandibulares). Na maxila havia presença de todos os germes dentários permanentes, de acordo com a idade, porém os incisivos laterais apresentavam aspecto conóide e estavam em fase de formação adiantada em relação aos incisivos ventrais. Na mandíbula visualizou-se somente os germes dentários dos primeiros molares (anodontia parcial).

O paciente, no momento, encontra-se em acompanhamento ambulatorial nos serviços de Dermatologia e Pediatria do Ambulatório Central da Universidade de Caxias do Sul.

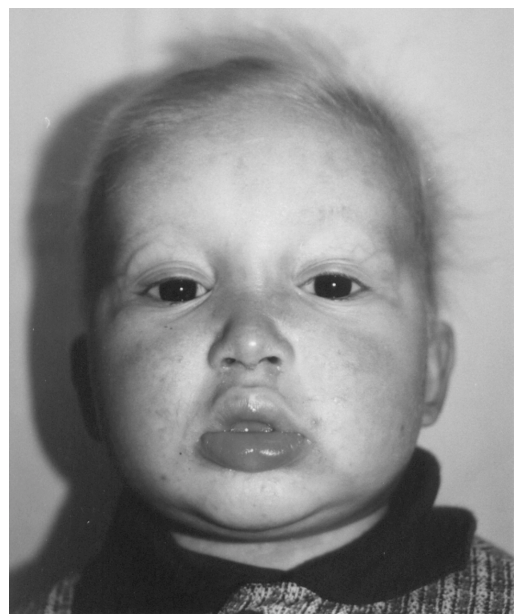


Figura 2 - Fâcies característica deste paciente com displasia ectodérmica anidróica

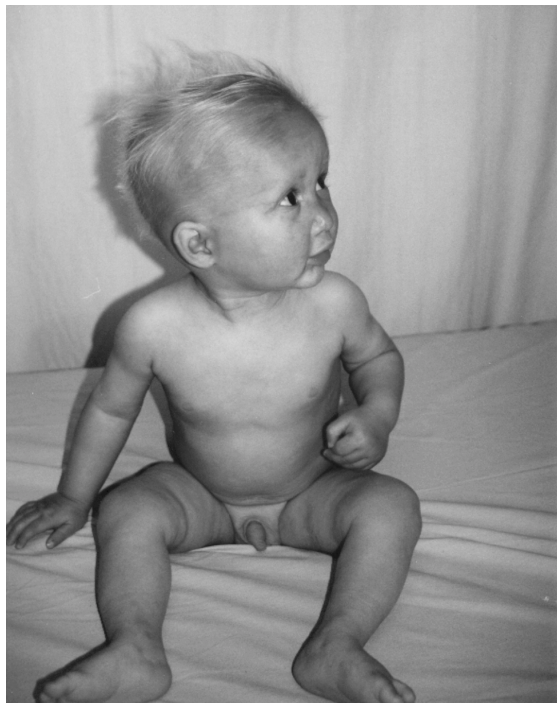


Figura 3 - Visão frontal do paciente

Discussão

A displasia ectodérmica anidrótica é uma doença que apresenta heterogeneidade genética. Vários tipos de herança são descritos, incluindo formas autossômicas dominantes e recessivas⁴⁻⁶ e formas ligadas ao cromossomo X^{7,8}. Geralmente seu mecanismo de herança é recessivo ligado ao cromossomo X, fazendo com que os homens sejam afetados de forma mais grave, com significativa morbidade e mortalidade⁹. As mulheres heterozigotas sofrem um grau de modificações variável^{8,10}, podendo ser apenas portadoras assintomáticas ou apresentarem clínica idêntica ou menos intensa que a do homem⁶.

As manifestações clínicas características da síndrome são ausência ou redução do suor, hipotricose e anodontia total ou parcial³. Além disso, o paciente apresenta um fácies característico.

A hipotricose é generalizada, não existe uma alopecia completa, mas o cabelo é fino, esparso, seco e de pigmentação clara. Além do couro cabeludo outras áreas são afetadas, como axilas, região pubiana, face e tórax. O supercílio pode estar completamente ausente ou ser esparso, porém o cílio é normal³. A pele do paciente tende a ser pálida, seca, brilhante, translúcida, com rugas finas e com aspecto de envelhecimento precoce.

As anormalidades dentárias incluem anodontia ou hipodontia e odontodistrofia (distúrbios no formato e tamanho

do dente)⁸. Geralmente os dentes incisivos e/ou caninos são pequenos, cônicos e pontudos³⁻⁵. Também ocorre onicodistrofia em metade dos casos.

Uma classificação para a displasia ectodérmica congênita foi proposta por Freire-Maia e cols. do Centro de Estudos de Displasia Ectodérmica (Departamento de Genética, Universidade Federal do Paraná, Curitiba, PR). Essa classificação é baseada nos aspectos fenotípicos de cada grupo da doença. As estruturas - cabelo, dentes, unhas e glândulas sudoríparas - são denominadas 1, 2, 3 e 4 respectivamente. Conforme estejam presentes alterações em cada uma das estruturas, são então denominados os subgrupos (1-2, 1-3, 1-4, 2-3, 2-4, 3-4, 1-2-3, 1-2-4, 1-3-4, 2-3-4, 1-2-3-4)¹¹.

A deficiência ou ausência das glândulas mucosas, principalmente do trato respiratório superior, cavidade oral e nasofaringe levam frequentemente à rinite, faringite, laringite, bronquite e otite média. A rinorréia ocorre paradoxalmente à falta de muco.

Menos comumente podemos encontrar hiperqueratose de palmas e plantas, fenda palatina, suscetibilidade à dermatite atópica, anormalidades oculares, anormalidades no esqueleto e gônadas, ausência ou hipoplasia de glândulas mamárias e retardo mental^{1,2,5}.

As crianças com essa síndrome apresentam hipertermia recorrente manifestada principalmente pelo exercício físico, por infecções ou pelo uso de roupas quentes inapropriadamente, devido a ausência das glândulas écrinas, resultando em anidrose.

O diagnóstico geralmente não é precoce, pois as alterações clínicas da síndrome não são aparentes no momento do nascimento. O exame histopatológico da pele é o que fornece o diagnóstico definitivo. Hoje, pode ser feito o diagnóstico pré-natal pelo estudo do DNA^{3,7}.

Uma das principais limitações encontradas pelos médicos, em relação a esta patologia, é a falta de tratamento específico. As medidas terapêuticas se concentram basicamente no controle da temperatura do paciente; utilização de ar condicionado, uso de roupas leves, banhos frios, prática de exercícios apenas em ambientes frios e, até mesmo, restrição da atividade física. O uso de emolientes para pele seca é indicado^{1,3}. A única terapia corretiva disponível é a dentária, com a utilização de prótese, que pode ajudar na nutrição e melhorar a aparência do indivíduo^{1,5}. A cirurgia plástica também pode ser realizada em adolescentes e adultos para a correção de deformidades.

Embora a displasia ectodérmica congênita anidrótica seja uma doença rara e com alterações clínicas típicas tardias, vemos que deve sempre ser considerada frente a um recém-nascido apresentando febre recorrente de etiologia desconhecida. Dessa forma podemos estabelecer o diagnóstico precoce e a terapêutica adequada, evitando, assim, a utilização desnecessária de antibióticos e outros fármacos usados empiricamente em casos de febre obscura persistente no recém-nascido.

Referências bibliográficas

1. Paller AS. Hereditary disease of skin, hair, nails, and skin structure. In: Maldonado L, Parish B, eds. Pediatric dermatology. Philadelphia: Grune & Stratton; 1989. p.85.
2. Argenziano G, Monsurrò MR, Paziienza R, Delfino M. A case of probable autosomal recessive ectodermal dysplasia with corkscrew hairs and mental retardation in a family with tuberous sclerosis. *JAAD* 1998; 38: 344-8.
3. Rook A, Wilkinson DS, Ebling FJG. Textbook of dermatology. In: Harper JI, ed. 6th ed. Great Britain: By Champion; 1998.p. 391-5.
4. Kirtikant CS, Dipak DU. Unusual cutaneous manifestations of anhidrotic ectodermal dysplasia. *J Dermatol* 1990; 17: 380-4.
5. Hizli J, Özdemir S, Bakkaloglu A. Anhidrotic ectodermal dysplasia (Christ-Siemens-Touraine Syndrome) presenting as a fever of unknown origin in an infant. *Int J Dermatol* 1988; 37: 128-44.
6. Munoz F, Lestringant G, Sybert V, Frydman M, Alswaini A, Frossard PM, et al. Definitive evidence for an autosomal recessive form of hypohidrotic dysplasia clinically indistinguishable from the more common X-linked disorder. *Am J Hum Genet* 1997; 61: 94-100.
7. Fitzpatrick TB, Eisen AZ, Wolff C, Austen KF, Goldsmith LA, Katz EI. Dermatology in general medicine. In: Goldsmith LA, ed. 5th ed. USA: Mc Graw-Hill; 1999. p. 805-6.
8. Norval EJJ, Van Wyk CW, Basson NJ, Coldrey J. Hypohidrotic ectodermal dysplasia: a genealogic, stereomicroscope, and scanning electron microscope study. *Pediatr Dermatol* 1988; 3: 159-66.
9. Micali G, Cook B, Blekys I, Solomon LM. Structural hair abnormality in ectodermal dysplasia. *Pediatr Dermatol* 1990; 7: 27-32.
10. Zonana J. Hypohidrotic ectodermal dysplasia: molecular genetic research and its clinical applications. *Semin Dermatol* 1993; 12: 241-6.
11. Maia NF, Pinheiro M. Displasias ectodérmicas: manual para profissionais da área da saúde. Curitiba. Centro de Estudos de Displasias Ectodérmicas (Universidade Federal do Paraná); 1984.

Endereço para correspondência:

Dr. Breno Fauth de Araújo
Rua Orestes Baldisserotto, 931 - Colina Sorriso
CEP 95032-260 – Caxias do Sul – RS
Fone: 54 221.4691 – E-mail: bfaraujo@nutecnet.com.br