

DISPLASIAS ECTODÉRMICAS — UM GRUPO NOSOLÓGICO COM CONTORNOS MAL DELINEADOS *

ECTODERMAL DYSPLASIAS — A POORLY DELINEATED NOSOLOGIC GROUP

N. FREIRE-MAIA **

Recebido em 02/8/73.

Aprovado em 06/8/73.

INTRODUÇÃO

Grupo nosológico é um conjunto de síndromes, doenças, anomalias, etc., que apresentam semelhanças entre si e que assim foram reunidos com o fim de facilitar o trabalho dos especialistas. Há, pois, nesse conceito, um critério de proximidade e outro de conveniência. Ambos, por não terem rigorosa precisão, imprimem-lhe, na maioria dos casos, uma marca de arbitrariedade. Cabe ao especialista dizer, em cada caso, até que ponto o grau de semelhança e a conveniência permitem ou mesmo justificam a reunião de várias condições sob uma denominação comum. Critérios de simples localização (malformações dos membros, distúrbios oftálmológicos, doenças cardíacas, anomalias urogenitais, etc.), de localização e semelhança clínica (fissuras labiopalatinas, hipodontias, amauroses, etc.), de semelhança etiológica (por exemplo, as anomalias autossômicas recessivas e os distúrbios devidos a genes ligados ao sexo), etc., podem ser usados e, assim, constituir grupos com diferentes graus de artificialidade. Desta forma quando nos referimos a malformações dos membros, a doenças do aparelho urogenital, a amauroses, a fissuras labiopalatinas, a distúrbios hemorrágicos, a malformações devidas a genes autossômicos recessivos, a mucopolissacaridoses, etc., estamos citan-

* Este trabalho foi redigido quando o nosso Departamento havia recebido subvenções ou bolsas do Conselho Nacional de Pesquisas, da CAPES, da Organização Mundial da Saúde, da Fundação Bamerindus e do Conselho de Ensino e Pesquisas da UFPr.

** Professor Titular e Chefe do Departamento de Genética, Instituto de Biologia, Universidade Federal do Paraná (Caixa Postal 756), 60.000, Curitiba, Pr.

do grupos com diferentes graus de artificialidade. As mucopolissacaridoses poderiam ser colocadas em um extremo da distribuição (possuem uma base etiopatogênica e clínica comum), enquanto as malformações dos membros deveriam ser postas no extremo oposto (só possuem de comum a sua localização).

DISPLASIAS ECTODÉRMICAS

A expressão "displasia ectodérmica hereditária" foi criada por Weech (1929) para substituir outras como "distrofia dos pelos e das unhas", "desenvolvimento imperfeito da pele, dos pelos e dos dentes", "defeito ectodérmico congênito", etc., antes empregadas para designar um pequeno e mal delimitado grupo de condições que apresentavam, como sinais cardinais, hipotricose, hipodontia, onicodisplasia e "anhidrose", ou apenas alguns desses sinais associados ou não a outros de natureza ectodérmica ou não.

A displasia ectodérmica (DE) mais largamente investigada — por muitos denominada de DE anhidrótica ou hipohidrótica (sendo esta última a expressão correta, em vista de que a sudorése não fica totalmente abolida) — é o síndrome de Christ-Siemens-Touraine (CST), que já recebeu várias denominações, entre as quais a de "anhidrosis hypotrichotica sexoligata" (por ser devida a um gene ligeiramente semidominante do cromossomo X) e a de "polidisplasia ectodérmica" (por se caracterizar por um grande número de sinais).

Reverendo a literatura sobre o assunto (Freire-Maia, 1973), constatamos que há uma enorme divergência de opiniões sobre o que geralmente se considera DE. De acordo com o autor — e aqui nos referimos especificamente aos que estudaram o assunto nos últimos anos, com o fim de mostrar que a confusão permanece apesar das múltiplas investigações de natureza clínica, laboratorial, genética, etc. — a expressão DE pode designar:

- a) um síndrome apenas, sendo sinônimo de CST;
- b) um conjunto de dois síndromes bem delimitados e facilmente separáveis: CST e o síndrome de Clouston (o primeiro é hipohidrótico e o segundo, euhidrótico);
- c) um grupo de dois síndromes "principais" (CST e Clouston) com "variantes" — conceito de grande imprecisão e que pode diferir, em minúcias, segundo o autor;
- d) um pequeno grupo de síndromes bem delimitados (Smith, 1970, refere, por exemplo, oito);
- e) um grande grupo de síndromes (Freire-Maia, 1971, 1973).

UM NOVO DELINEAMENTO CLÍNICO DAS DISPLASIAS ECTODÉRMICAS

O fato de havermos descrito, há alguns anos, em colaboração com vários colegas (Freire-Maia, Cat, Lopes, Chautard, Marçallo, Cavalli, Pilotto, Schetino e der Bedrossian, 1970; Freire-Maia, 1970; Cat, Costa e Freire-Maia, 1972), um novo síndrome classificável como DE, levou-nos a estudar todo o grupo e a verificar a heterogeneidade de opiniões acima referida. Constatamos ainda que muitos síndromes classificáveis como DE simplesmente eram excluídos desse grupo, pelos diferentes autores, sem justificativas ou maiores explicações.

Ao arrolar, em longas tabelas, os síndromes que, a princípio, nos pareciam ter todos os direitos de serem considerados como DE, constatamos que não havia uma definição clínica precisa de DE e que trabalhávamos na base de meras semelhanças mal definidas. Desenvolvemos, então, o seguinte conceito: incluir entre as DE todos os síndromes que apresentassem pelo menos um sinal clínico relacionado a pelos (1), dentes (2), unhas (3) e sudorése (4) e pelo menos mais um sinal em outra estrutura ectodérmica (5). Os síndromes com pelo menos dois dos sinais 1-4 formavam a categoria A; os demais, a categoria B. Os primeiros constituíam um grande número e foram, por isto, classificados em sub-grupos, que podem ser designados pelos números correspondentes (por exemplo, sub-grupos 1-2-3-4, 1-2-3, 1-2-4, 1-3-4, 1-2, etc.) ou por expressões descritivas de origem grega (o subgrupo 1-2-3-4 denomina-se trico-odonto-onico-dishidrótico; o 1-2-3, trico-odonto-oníquico; etc.) (Freire-Maia, 1971). Os subgrupos 2-3-4 e 3-4, que não constavam na lista de 1971, hoje já comparecem cada um com um síndrome recentemente descrito (Freire-Maia, 1973).

A seguinte lista, incompleta pois que visa apenas a fornecer alguns exemplos, dará uma idéia dos vários subgrupos da categoria A:

1-2-3-4: Síndrome de Christ-Siemens-Touraine, S. de Roselli-Gulienetti, S. de Goltz-Gorlin, DE hipohidrótica autossômica recessiva, paquioníquia congênita, displasia hipohidrótica odontotricomélica, etc.

1-2-3: S. de Ellis-van Creveld, S. de Rothmund-Thomson, S. de Jacobsen, S. tricorriofalangeano, etc.

1-3-4: S. de Gorlin-Chaudhry-Moss, S. de Hallermann-Streiff, displasia oculodentodigital, S. orodigitofacial, etc.

1-3: S. de Clouston e S. da hipertricose do cotovelo.

1-3: S. de Robinson e S. de Witkop.

2-4: S. de Marshall e S. de Franceschetti-Jadassohn.

DUAS DISPLASIAS ECTODÉRMICAS DESCRITAS NO PARANÁ

Nos últimos anos, tivemos a oportunidade de descrever, em colaboração principalmente com colegas desta Universidade, dois síndromes claramente classificáveis entre as DE. O primeiro (Figs. 1, 2 e 3) — denominado displasia hipohidrótica odontotricomélica — foi constatado em quatro membros (sendo três do sexo masculino) de uma irmandade de oito. Seus sinais mais evidentes são os seguintes: hipotricose, distúrbios dentários, displasia ungueal (?), hipohidrose, reduções ósseas acentuadas nos quatro membros, mamilos e auréolas hipoplásticas, orelhas malformadas, fácies peculiar, distúrbios dermatoglíficos, etc. (Freire-Maia et al., 1969, 1970, 1971; Freire-Maia, 1970; Chautard e Freire-Maia, 1970; Cat et al., 1972a, 1972b). O segundo foi verificado em uma menina (cujos antecedentes familiares são desconhecidos) que apresenta, como sinais cardinais, os seguintes: alopecia parcial, onicogribose acentuada, hipohidrose, catarata nuclear, retardo psico-motor e ponderal, facies peculiar, pele seca com hiperqueratose folicular, distúrbios de pigmentação, anomalias dermatoglíficas, etc. (Fig. 4) (Freire-Maia, Fortes, Pereira, Opitz, Marçallo e Cavalli, 1973a; Freire-Maia et al., 1973b; Abdala, 1973; Mehl, 1973). O primeiro síndrome pertence ao subgrupo 1-2-3-4 e o segundo, ao 1-3-4. Nada se pode adiantar sobre a etiologia do segundo; para o primeiro, foi sugerida, no entanto, a hipótese de um gene autosômico recessivo.

RESUMO

Este trabalho, que é um sumário de uma conferência proferida na sede do Instituto de Biologia desta Universidade, apresenta uma visão geral das displasias ectodérmicas e dá uma descrição sumária de dois síndromes (Figs. 1-4) descritos, entre 1969 e 1973, pelo autor em colaboração com vários colegas (cf. a Bibliografia).

PALAVRAS CHAVE: — Displasias ectodérmicas — Grupos nosológicos.

SUMMARY

This paper, which is a summary of a lecture delivered at the Institute of Biology of this University, presents an overview of the ectodermal dysplasias and gives a short description of two syndromes (Figs. 1-4) described, between 1969 and 1973, by the author in collaboration with some colleagues (see the Bibliography).

KEY WORDS: Ectodermal dysplasias — Nosologic groups.

13. MEHL, NELLY M. Estudos psicológicos em uma paciente com uma displasia neuro-ectodérmica (em redação), 1973
14. SMITH, D. W.; **Recognizable patterns of human malformation. Genetic, embryological and clinical aspects.** W. B. Sanders Co., Philadelphia, 368 p., 1970.
15. WEECH, A. A. Hereditary ectodermal dysplasia (congenital ectodermal defect). A report of two cases. **Amer. J. Dis. Children**, Chicago, **37:766-790**, 1929

RÉSUMÉ

Cet article est le sommaire d'une conférence prononcée à l'Institut de Biologie de l'Université Fédérale du Paraná; il comprend une vie générale des dysplasies ectodermiques et présente une description sommaire de deux conditions pathologiques (Figures 1-4) qui ont été étudiées, de 1969 à 1973, par l'auteur et quelques collaborateurs (voir Bibliographie).

MOTS CLÉS: Dysplasies ectodermiques-Groupes nosologiques.

BIBLIOGRAFIA

1. ABDALA, HAYDÉE. Estudos neurológicos em uma paciente com uma displasia neuro-ectodérmica (em redação), 1973.
2. CAT, I.; COSTA, O.; FREIRE-MAIA, N. — Odontotrichomelic hypohidrotic dysplasia — a clinical reappraisal. *Human Hered., Odense*, **22**:91—95, 1972a.
3. CAT, I.; COSTA, O.; FREIRE-MAIA, N. A clinical reappraisal of a newly recognized ectodermal dysplasia. *Amer J. Human Genet. Seattle*, **24**:598—599, 1972b.
4. CHAUTARD, ELEIDI A.; FREIRE-MAIA, N. Dermatoglyphic analysis in a highly mutilating syndrome. *Acta Genet. Med. Gemell, Roma*, **19**:421-424, 1970.
5. FREIRE-MAIA, N. A newly recognized genetic syndrome of tetramelic deficiencies, ectodermal dysplasia, deformed ears and other abnormalities. *Amer. J. Human Genet., Seattle*, **22**:370-377, 1970.
6. FREIRE-MAIA, N. Ectodermal dysplasias. *Human Hered., Odense*, **21**:309-312, 1971.
7. FREIRE-MAIA, N. Nosologic groups with special reference to ectodermal dysplasias (em redação), 1973.
8. FREIRE-MAIA, N.; CAT, I.; COSTA O. Ectodermal dysplasias. *Exc. Med., Int. Congr. Series*, no. **233**, 4th Int. Congr. Human Genet., pág. 68, 1971.
9. FREIRE-MAIA, N.; CAT, I.; LOPES, V. L. V.; CHAUTARD, ELEIDI A.; MARÇALLO, F. A.; CAVALLI, I. J.; PILOTTO, R. F.; SCHETINO, MARIA C.; DER BREDOSSIAN, A. A. A new malformation syndrome *Lancet*, Londres, i:840-841, 1970.
10. FREIRE-MAIA, N.; FORTES, V. A.; PEREIRA, L. C.; OPITZ, J. M.; MARÇALLO, F. A.; CAVALLI, I. J. Um síndrome com displasia ectodérmica hipohidrotica, facies peculiar, distúrbios de pigmentação, retardo psico-motor e ponderal e outros sinais. *Ciências e Cult. São Paulo*, (supl.) **25**:230-231, 1973a.
11. FREIRE-MAIA, N.; FORTES, V. A.; PEREIRA, L. C.; OPITZ, J. M.; MARÇALLO, F. A.; CAVALLI, I. J. A syndrome of hypohidrotic ectodermal dysplasia with normal teeth, peculiar facies, pigmentation disturbances, psycho-motor and growth retardation, bilateral nuclear cataract and other signs (em redação), 1973b.
12. FREIRE-MAIA, N.; SCHETINO, M. C.; DER BREDOSSIAN, A. A. Dados clínicos e radiológicos sobre um síndrome aparentemente novo. *Ciênc. e Cult., São Paulo*, **21**:280, 1969.

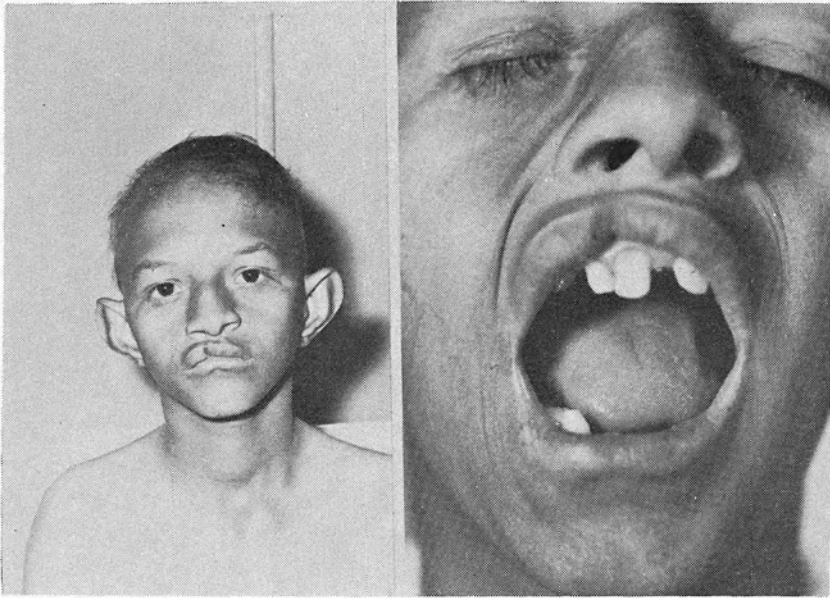


Fig. 1. Paciente II-2 da genealogia da Fig. 3, portador da displasia hipohidrótica odontotricomélica (DHO). Fotografia da direita reproduzida de Freire-Maia (1970).

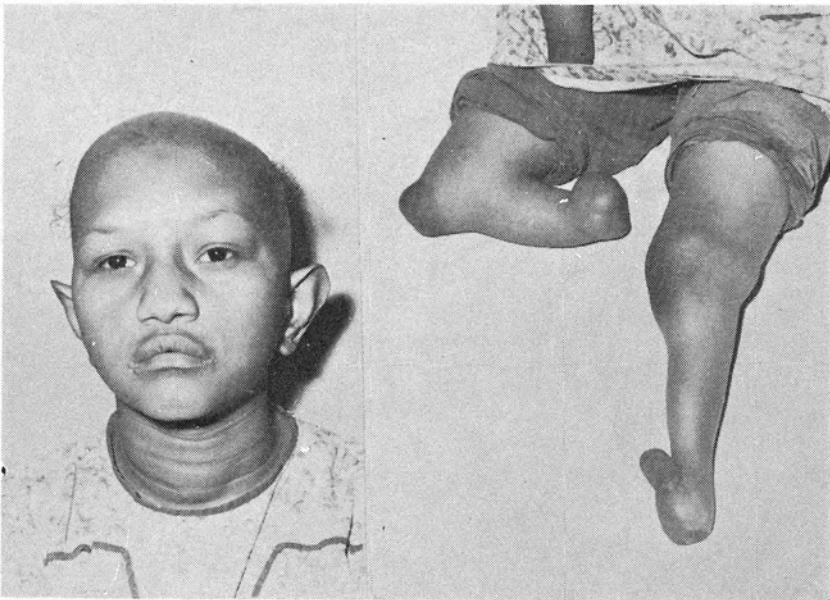


Fig. 2. Paciente II-4 da genealogia da Fig. 3, portadora de DHO. Fotografia da direita reproduzida de Freire-Maia (1970).

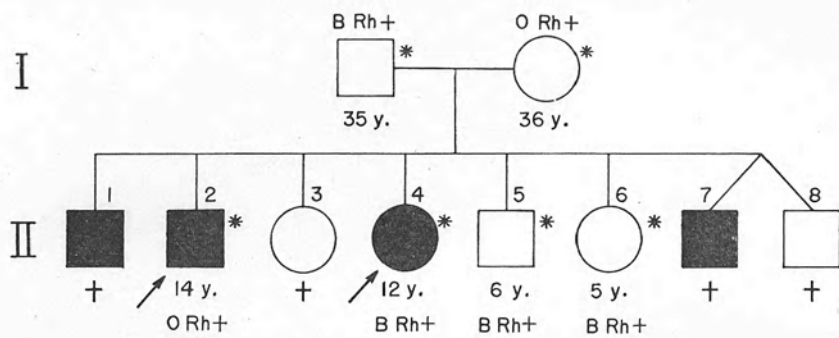


Fig. 3. Genealogia reproduzida de Freire-Maia (1970). São referidos os grupos sanguíneos dos sistemas ABO e Rh, e as idades em anos. A cruz indica os indivíduos já falecidos por ocasião da pesquisa e os asteriscos, os q.e foram examinados. As setas apontam os propositi.

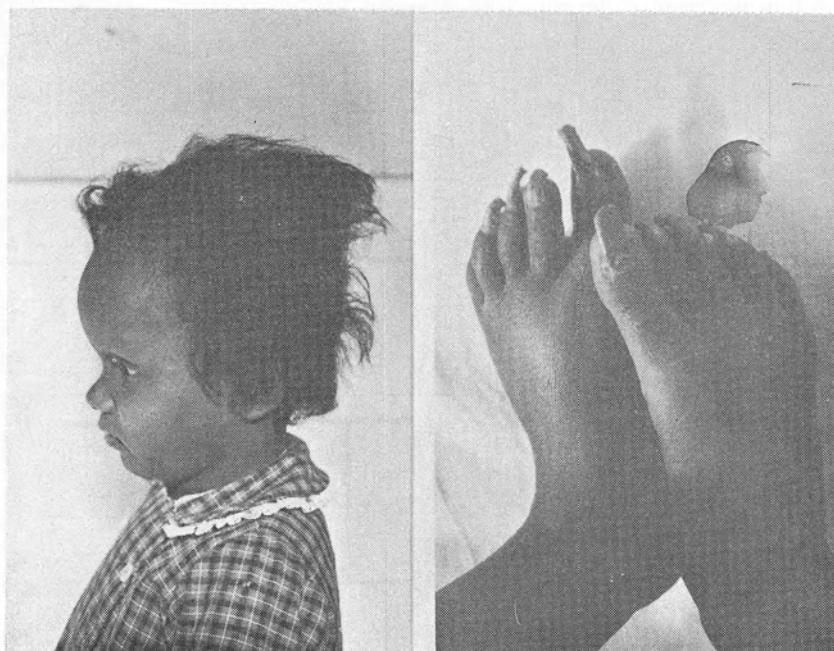


Fig. 4. Paciente com a displasia ectodérmica recentemente descrita por Freire-Maia, Fortes, Pereira, Opitz, Marçallo e Cavalli (1973a, b).