

**ESCOLA SUPERIOR DE CIÊNCIAS DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE  
VITÓRIA - EMESCAM  
GRADUAÇÃO EM MEDICINA**

**ANA MARCHEZINI PASSOS  
MAITE PERINI MAMERI PEREIRA  
RAQUEL DIAS MARQUES**

**DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA DE HERANÇA AUTOSSÔMICA  
DOMINANTE: UMA SÉRIE DE CASOS**

VITÓRIA  
2023

ANA MARCHEZINI PASSOS  
MAITE PERINI MAMERI PEREIRA  
RAQUEL DIAS MARQUES

**DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA DE HERANÇA  
AUTOSSÔMICA DOMINANTE: UMA SÉRIE DE CASOS**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado à  
Coordenação do Curso de Graduação em  
Medicina da Escola Superior de Ciências da Santa  
Casa de Misericórdia de Vitória – EMESCAM,  
como requisito parcial para obtenção do título de  
Bacharel em Medicina.

Orientador(a): Prof<sup>ª</sup>. Dr<sup>ª</sup>. Karina Demoner de  
Abreu Sarmenghi  
Coorientador(a): Prof<sup>ª</sup>. Dr<sup>ª</sup>. Karina Camillozzi  
Nogueira Freire

VITÓRIA  
2023

**ANA MARCHEZINI PASSOS  
MAITE PERINI MAMERI PEREIRA  
RAQUEL DIAS MARQUES**

**DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA DE HERANÇA  
AUTOSSÔMICA DOMINANTE: UMA SÉRIE DE CASOS**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado à coordenação do curso de graduação em Medicina da Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória, EMESCAM, como requisito parcial para obtenção do grau de Bacharel em Medicina.

Aprovada em 25 de Novembro de 2023.

**BANCA EXAMINADORA**



---

Prof<sup>ª</sup>. Dr<sup>ª</sup>. Karina Demoner de Abreu Sarmenghi  
Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória –  
EMESCAM  
Orientadora



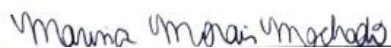
---

Prof<sup>ª</sup>. Dr<sup>ª</sup>. Karina Camillozzi Nogueira Freire  
Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória - HSCMV  
Coorientadora



---

Dr<sup>ª</sup>. July Barcellos Quinquim  
Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória - HSCMV  
(Banca Externa)



---

Dr<sup>ª</sup>. Marina Morais Machado  
Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória - HSCMV  
(Banca Externa)

Dedicamos às nossas famílias: sem  
vocês, nada seria possível.



## **AGRADECIMENTOS**

Agradecemos a Deus pela vida.

Agradecemos às nossas famílias, pelo amparo nos momentos de angústia, por celebrarem todas as nossas conquistas e pela força durante a trajetória.

Agradecemos aos nossos colegas de turma, pela amizade.

À Prof<sup>a</sup>. Dr<sup>a</sup>. Karina Demoner de Abreu Sarmenghi por inspirar e cuidar.

À Prof<sup>a</sup>. Dr<sup>a</sup>. Karina Camillozzi Nogueira Freire pela parceria e pelos ensinamentos.

Aos demais preceptores, residentes e funcionários do Departamento de Dermatologia do Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória, por partilharem conosco tantos aprendizados e por fazerem da Dermatologia a nossa paixão.

Aos pacientes, aqui citados, por nos permitirem sermos profissionais melhores.

Conheça todas as teorias, domine todas as técnicas, mas ao tocar uma alma humana, seja apenas outra alma humana.

Carl Jung

## RESUMO

**Introdução:** As Displasias Ectodérmicas (DE) são um grupo de desordens hereditárias raras, caracterizadas por anormalidades nos tecidos de origem ectodérmica e marcados pela tríade de hipotricose, hipodontia e hipohidrose. Foram descritos mais de 200 tipos de DE e identificados apenas 4 genes responsáveis pela mutação. A forma mais comum de DE é a Displasia Ectodérmica Hipohidrótica (DEH), geralmente transmitida geneticamente pelo cromossomo X. Formas de DEH de herança autossômica são incomuns, seja por herança dominante ou recessiva. **Objetivo:** Relatar uma série de casos de displasia ectodérmica hipohidrótica de herança autossômica dominante. **Método:** Este trabalho foi dividido em dois momentos. No primeiro momento foi realizada a descrição de três casos de pacientes diagnosticados com DEH acompanhados no Departamento de Dermatologia do Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória. Em um segundo momento, foi realizada uma revisão de literatura a fim de corroborar com os achados descritos. **Casos clínicos:** Coletamos três casos de pacientes diagnosticados com DEH e descrevemos as características clínicas da doença, sendo um paciente masculino e dois femininos. **Discussão:** As DEH manifestadas clinicamente pela presença da tríade clássica: hipotricose, hipodontia e hipohidrose. A expressão da doença é variável. Nos casos descritos, o membro masculino apresentou fenótipo mais agressivo, enquanto as mulheres expressavam sintomas mais brandos. **Conclusão:** Foram descritos três casos de herança autossômica dominante de apresentações clinicamente distintas. Considerando a diversidade da intensidade dos sintomas, é fundamental que os pacientes com DEH sejam acompanhados periodicamente por uma equipe multidisciplinar, a fim de manter controle de sintomas, das possíveis complicações e melhora da qualidade de vida dos pacientes acometidos.

**Palavras-chave:** Displasia Ectodérmica (*Ectodermal Dysplasia*); Displasia Ectodérmica Hipohidrótica (*Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia*); Manejo Multidisciplinar (*Multidisciplinary Management*); Herança Autossômica (*Autosomal Inheritance*).

## ABSTRACT

**Introduction:** Ectodermal Dysplasias (ED) are a large group of rare hereditary disorders characterized by abnormalities in tissues of ectodermal origin and marked by the triad of hypotrichosis, hypodontia, and hypohidrosis. More than 200 types of ED have been described, and only 4 genes responsible for the mutation have been identified. The most common form of ED is Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia (HED), typically genetically transmitted through the X chromosome. Forms of autosomal inheritance for HED are uncommon, whether through dominant or recessive inheritance. **Objective:** Reporting a series of cases of autosomal dominant hypohidrotic ectodermal dysplasia. **Methods:** This study was divided into two parts. In the first part, a description of three cases of patients diagnosed with HED who were followed at the Dermatology Department of the Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória was conducted. In the second part, a literature review was performed to corroborate the findings described. **Clinical Cases:** three cases of patients diagnosed with HED were collected and the clinical characteristics of the disease were described, with one male individual and two females. **Discussion:** HED is clinically manifested by the presence of the classic triad: hypotrichosis, hypodontia, and hypohidrosis. The expression of the disease is variable. In the cases described, the male subject exhibited a more aggressive phenotype, while the females expressed milder symptoms. **Conclusion:** Three cases of autosomal dominant inheritance with clinically distinct presentations were described. Considering the diversity in symptom severity, it is essential for HED patients to be periodically monitored by a multidisciplinary team in order to maintain symptom control, address potential complications, and improve the quality of life of affected patients.

**Keywords:** Ectodermal Dysplasia; Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia; Multidisciplinary Management; Autosomal Inheritance.

## LISTA DE FIGURAS

Figuras 1 e 2 - Vista frontal. Hipotricose, nariz em sela, lábios e fronte proeminentes.....	17
Figura 3 - Vista lateral. Hipotricose, alopecia com cabelos finos e esparsos, madarose, nariz em sela, fronte ampla.....	17
Figura 4 - Anodontia. Ausência de dentição decídua, sem erupção dos incisivos centrais .....	17
Figura 5 - Vista frontal. Fronte ampla, lábios proeminentes, nariz em sela.....	18
Figura 6 - Vista dorsal. Presença de áreas de alopecia difusa no couro cabeludo.....	19
Figuras 7 - Vista frontal. Hipodontia.....	19
Figura 8 - Vista superior de cavidade oral.....	19
Figura 9 - Vista inferior de cavidade oral.....	20
Figura 10 e 11 - Vistas frontal e dorsal. Cabelos finos, espaçados, tingidos. Madarose, ausência de cílios.....	20
Figura 12 - Vista superior de cavidade oral. Hipodontia.....	21

## LISTA DE SIGLAS

ABNT	Associação Brasileira de Normas Técnicas
CEP	Comitê de Ética em Pesquisa
DE	Displasia Ectodérmica
DEH	Displasia Ectodérmica Hipohidrótica
EDARADD	Domínio de Morte EDAR-associado
HINSG	Hospital Infantil Nossa Senhora da Glória
HSCMV	Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória
NFED	National Foundation for Ectodermal Dysplasias
TCC	Trabalho de Conclusão de Curso
TCLE	Termo de Consentimento Livre e Esclarecido
TRAF6	Fator 6 Associado ao receptor de TNF

## SUMÁRIO

<b>1 INTRODUÇÃO</b>	<b>11</b>
<b>2 OBJETIVOS</b>	<b>12</b>
2.1 OBJETIVO PRIMÁRIO	12
2.2 OBJETIVOS SECUNDÁRIOS	12
<b>3 MÉTODO</b>	<b>13</b>
3.1 DESENHO DO ESTUDO	13
3.2 AMOSTRA	13
3.2.1 Critérios de inclusão e exclusão	13
3.3 LOCAL DA INVESTIGAÇÃO	14
3.4 ASPECTOS ÉTICOS	14
3.5 RISCOS E BENEFÍCIOS	14
<b>4 CASOS CLÍNICOS</b>	<b>16</b>
4.1 CASO CLÍNICO 1	16
4.2 CASO CLÍNICO 2	18
4.3 CASO CLÍNICO 3	20
<b>5 DISCUSSÃO</b>	<b>22</b>
<b>6 CONCLUSÃO</b>	<b>26</b>
<b>REFERÊNCIAS</b>	<b>27</b>
APÊNDICE A - TCLE - CASO CLÍNICO 1	
APÊNDICE B - TCLE - CASO CLÍNICO 2	
APÊNDICE C - TCLE - CASO CLÍNICO 3	
ANEXO A - CERTIFICADO DE APROVAÇÃO DO CEP	
ANEXO B - LAUDO MÉDICO DE CONDIÇÃO GENÉTICA	

## 1 INTRODUÇÃO

Durante a terceira semana de formação embriológica dos seres humanos, distinguem-se três camadas de células, sendo elas o ectoderma, mesoderma e endoderma. Ao longo da embriogênese, essas 3 camadas se diferenciarão, originando todos os numerosos tecidos que compõem o organismo. Da porção mais externa, deriva a epiderme e seus anexos (como os pelos e as unhas), o sistema nervoso, o esmalte dos dentes e várias glândulas (como as sebáceas e sudoríparas) e os epitélios dos órgãos dos sentidos (como a retina) (FREIRE-MAIA, 2002).

As Displasias Ectodérmicas (DE) são um grupo amplo, heterogêneo e raro de distúrbios caracterizados por anormalidades no desenvolvimento das estruturas derivadas do ectoderma. Estima-se uma prevalência variável de 1:10.000 a 1:100.000 nascimentos (SINGH, 2015).

A displasia ectodérmica hipodróica (DEH) é o tipo mais comum, sendo que, em dois terços dos casos, é herdada como um distúrbio recessivo ligado ao X. Nesses casos, os homens são predominantemente afetados, ainda que, em alguns casos, as mulheres portadoras de uma variante ligada ao X possam manifestar sintomas parciais em um padrão de mosaico devido à inativação do X. Em casos reservados, a DE é herdada por herança autossômica recessiva e, em uma minoria, como autossômica dominante, afetando homens e mulheres igualmente (WRIGHT, 2017).

A DHEH é caracterizada pela tríade de sinais: cabelo esparsa (atricose ou hipotricose), acometimento dentário (anodontia ou hipodontia) e incapacidade de suar devido à falta de glândulas sudoríparas (anidrose ou hipoidrose) (SINGH, 2015).

Por tratar-se de uma doença genética, não há cura para as DEs, mas existem medidas de controle dos sintomas da doença e tratamentos corretivos que incluem: perucas, próteses ou implantes dentários, cirurgias reparadoras, aparelhos ortopédicos, unhas postiças, óculos, aparelhos para surdez, uso de ar condicionado, dentre outras (FREIRE-MAIA, 2002).

O objetivo desta série de casos é descrever uma forma de apresentação rara e incomum de displasia ectodérmica hipohidróica de herança autossômica dominante.



## 2 OBJETIVOS

### 2.1 OBJETIVO PRIMÁRIO

Descrever uma série de três casos familiares de apresentação rara e incomum de displasia ectodérmica hipohidrótica de herança autossômica dominante.

### 2.2 OBJETIVOS SECUNDÁRIOS

- a) Descrever os achados clínicos de pacientes portadores de DE de apresentação genética incomum;
- b) Expandir o conhecimento acerca do diagnóstico e da conduta clínica para pacientes portadores das DE;
- c) Colaborar com o conhecimento científico acerca das DE.

### 3 MÉTODO

#### 3.1 DESENHO DO ESTUDO

Trata-se de um estudo qualitativo, descritivo, observacional, retrospectivo, do tipo série de casos, baseado em dados obtidos por meio da avaliação clínica e análise de prontuários de pacientes diagnosticados com DEH acompanhados no Departamento de Dermatologia do Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória.

A descrição do caso e a revisão de literatura foram realizadas com apoio do banco de dados da literatura médica sobre relatos de casos, assuntos em artigos de revisão, artigos originais nos bancos de dados Medline, Pubmed e Biblioteca Virtual da Saúde (BVS). Para tanto, na intenção de selecionar os artigos que embasariam este estudo, foram utilizadas as palavras-chave dos descritores da saúde: Displasia Ectodérmica (*Ectodermal Dysplasia*), Displasia Ectodérmica Hipohidrotica (*Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia*), Manejo Multidisciplinar (*Multidisciplinary Management*), Herança Autossômica (*Autosomal Inheritance*). Foram selecionados artigos publicados em revistas nacionais e internacionais, em português e em inglês, com informações específicas sobre o assunto.

#### 3.2 AMOSTRA

A amostra de conveniência foi composta por três indivíduos portadores de DEH autossômica dominante atendidos em um serviço terciário de dermatologia.

##### 3.2.1 Critérios de inclusão e exclusão

O critério de inclusão definido para participação na pesquisa foi a seleção de pacientes portadores de DE e pertencentes a uma mesma família, que fazem seguimento ambulatorial no serviço de dermatologia do Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória.

A exclusão, por sua vez, se deu pelos demais pacientes que apresentaram outras patologias com DE, que não pertencem à mesma família e que não possuem o mesmo padrão de herança.

### 3.3 LOCAL DA INVESTIGAÇÃO

O estudo foi executado no Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória, situado na Rua Dr. João dos Santos Neves, 143 - Vila Rubim, Vitória - ES, 29025-023.

### 3.4 ASPECTOS ÉTICOS

Foram asseguradas a confidencialidade e a privacidade nos procedimentos empregados, garantindo a não utilização das informações em prejuízo das pessoas e/ou comunidade, inclusive em termos de autoestima, de prestígio e/ou econômico-financeiro. O relato destes casos não obteve a cura e ocorreu o desfecho em seguimento.

Vale ressaltar que este trabalho foi submetido ao Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) da EMESCAM, atendendo à Resolução 466/12 do Conselho Nacional de Saúde, e aprovado por meio do protocolo de número 5442014.

Os pacientes tiveram ciência e assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE - Anexos A, B e C), dentro das Diretrizes e Normas Regulamentadoras de Pesquisa Envolvendo Seres Humanos para a obtenção da anuência dos pacientes. Os indivíduos menores de idade explicitaram sua anuência em participar da pesquisa através do Termo de Assentimento do Menor, sem prejuízo do consentimento de seus responsáveis legais.

As informações obtidas para este estudo fazem parte da avaliação clínica rotineira dos pacientes acompanhados no serviço, e foram divulgadas de forma anônima, utilizadas, única e exclusivamente, para a execução do presente projeto. Os participantes que concordaram com o Termo de Autorização do Uso de Imagem e Depoimento tiveram suas lesões fotografadas e anexadas aos resultados da pesquisa, com a finalidade de ilustrar melhor descrição do quadro clínico.

### 3.5 RISCOS E BENEFÍCIOS

Considerando tratar-se de uma série de casos em que as informações utilizadas estão arquivadas no sistema informatizado do hospital, os riscos tornam-se eventuais. Os riscos potenciais relacionados ao desenvolvimento da

pesquisa incluíam o constrangimento durante a entrevista e durante observação do exame clínico-dermatológico. Em contrapartida, o exame físico realizado com cautela, a limitação do número de profissionais no local da consulta, o agendamento prévio dos pacientes, a disponibilidade dos pesquisadores em responder dúvidas e questionamentos referentes ao paciente e à pesquisa constituíram artifícios que foram utilizados a fim de minimizar os riscos descritos anteriormente.

As informações adquiridas sobre os pacientes foram discorridas com sigilo, a fim de resguardar a confidencialidade dos sujeitos participantes do estudo.

## 4 CASOS CLÍNICOS

Os casos clínicos estudados envolvem três pacientes da mesma família, mas de gerações distintas, sendo: criança → mãe → avó.

### 4.1 CASO CLÍNICO 1

Paciente de dois anos de idade, sexo masculino, foi encaminhado, em abril de 2022, pelo Hospital Infantil Nossa Senhora da Glória (HINSG), localizado em Vitória/ES, ao Departamento de Dermatologia do HSCMV, após diagnóstico genético de Displasia Ectodérmica com padrão de Herança Autossômica Dominante.

A história patológica pregressa evidenciava filho único de pais não consanguíneos, sendo o pai hígido e a mãe com achados clínicos suspeitos de herança familiar. A mãe negava o uso de teratógenos durante o período gestacional. Na família materna havia indivíduos com hipodontia há três gerações.

A genitora relatou atraso na erupção da dentição, havendo ausência total da erupção da dentição decídua, a qual habitualmente ocorre entre os seis e nove meses de vida, porém sem atrasos nos marcos de desenvolvimento neuropsicomotor. Mencionava, também, que a criança apresentava episódios de aumento da temperatura corpórea e hipohidrose, sendo necessário o uso de toalhas úmidas em dias quentes para reduzir a temperatura corporal do paciente. Assim como em outros membros da família, observou que o menor apresentava madarose, ausência de cílios, hipotricose e cabelos finos, ralos e esparsos.

Deste modo, durante o exame físico e dermatológico, foi possível observar na criança: ausência total da dentição decídua, xerose cutânea difusa, hipotricose, madarose bilateral, ausência completa de cílios, hiperchromia periorbital, ponte nasal deprimida e raiz alongada (nariz em sela), lábios grossos e frente proeminente. No momento do exame, o menor ainda apresentava sinais de eczema atópico e molusco infeccioso.

De acordo com essas alterações foi solicitado exame genético pelo HINSG que fechou diagnóstico de Displasia Ectodérmica hipodróica de herança autossômica dominante.

Figuras 1 e 2 - Vista frontal. Hipotricose, nariz em sela, lábios e fronte proeminentes.



Fonte: Elaboração própria.

Figura 3 - Vista lateral. Hipotricose, alopecia com cabelos finos e esparsos, madarose, nariz em sela, fronte ampla.



Fonte: Elaboração própria.

Figuras 4 e 5 - Anodontia. Ausência de dentição decídua, sem erupção dos incisivos centrais.



Fonte: Elaboração própria.

Diante do diagnóstico e das queixas clínicas, foram indicadas medidas comportamentais, hidratantes restauradores de barreira, além de acompanhamento trimestral, no serviço de Dermatologia do HSCMV.

Quanto à hipodontia, o paciente foi encaminhado ao serviço de Odontologia especializado para acompanhar o desenvolvimento da dentição e a possibilidade de próteses sucessivas ou de facetas para reconstrução estética, para melhora nas funções mastigatórias e fonéticas durante a vida, possibilitando, também, a melhora da integração social e qualidade de vida do paciente.

#### 4.2 CASO CLÍNICO 2

Paciente do sexo feminino, 25 anos, encaminhada após o diagnóstico genético de Displasia Ectodérmica com padrão de Herança Autossômica Dominante do filho (apresentado no caso clínico 1). Trata-se de uma segunda filha de pais não consanguíneos, cujo pai é saudável e a mãe (que será apresentada no caso clínico 3) possui achados clínicos suspeitos de herança familiar.

Na anamnese, relatou que sua dentição foi atrasada e incompleta, causando grave comprometimento psicossocial durante a infância. Segundo relato da paciente, seus cabelos sempre foram finos e sobrancelhas ralas, fazendo não só o uso de apliques e técnicas de extensão, bem como tatuagens definitivas para melhora física e estética da aparência.

Com o exame físico e dermatológico, observou-se: cabelo fino, rouquidão, madarose com presença de tatuagem definitiva, fronte ampla, nariz em sela e hipodontia, presença apenas de incisivos centrais e laterais. Paciente fazia uso de prótese dentária, tatuagem sobre a sobrancelhas, extensão capilar e de cílios.

Figura 5 - Vista frontal. Fronte ampla, lábios proeminentes, nariz em sela.



Fonte: Elaboração própria.

Figuras 6 - Vista dorsal. Presença de áreas de alopecia difusa em couro cabeludo.



Fonte: Elaboração própria.

Figura 7 - Vista frontal. Hipodontia.



Fonte: Elaboração própria.

Figura 8 - Vista superior de cavidade oral. Hipodontia.



Fonte: Elaboração própria.



Figura 9 - Vista inferior de cavidade oral. Hipodontia.



Fonte: Elaboração própria

### 4.3 CASO CLÍNICO 3

Paciente do sexo feminino, 57 anos. Assim como a filha (apresentada no caso clínico 2), veio encaminhada ao Departamento de Dermatologia do HSCMV após o diagnóstico de Displasia Ectodérmica com padrão de Herança Autossômica Dominante do neto (apresentado no caso clínico 1).

Na anamnese, a paciente relatou que sua dentição também foi atrasada e incompleta, promovendo comprometimento na fonação. Segundo seu relato, seus cabelos e sobrancelhas sempre foram finos, fazendo tatuagens definitivas para melhora física e estética da aparência.

Durante o exame físico e dermatológico, foi possível observar: cabelo fino e tingido, rouquidão, madarose com presença de tatuagem definitiva nas sobrancelhas, fronte ampla, nariz em sela e hipodontia, com presença apenas dos incisivos centrais e laterais. A paciente fazia uso de prótese dentária.

Figuras 10 e 11 - Vistas frontal e dorsal. Cabelos finos, espaçados, tingidos. Madarose, ausência de cílios.



Fonte: Elaboração própria.

Figura 12 - Vista superior de cavidade oral. Hipodontia.



Fonte: Elaboração própria.

## 5 DISCUSSÃO

As DEs são um grande e diverso grupo de síndromes genéticas hereditárias, que se assemelham por apresentarem alterações nas estruturas derivadas do ectoderma embrionário, como cabelos, unhas, dentes e glândulas sudoríparas.

As DEs foram descritas pela primeira vez por Thumam, em 1848, e por Weech, em 1929, ao observarem dois casos de pacientes que apresentavam anormalidades em tecidos derivados do ectoderma, destacando a escassez de cabelos no couro cabeludo, sobrancelhas e cílios; proeminência das sobrancelhas e defeitos no desenvolvimento dentário. Atualmente, estima-se que existam mais de 150 DEs distintas, com apresentações clínicas variáveis de acometimento das estruturas ectodérmicas (WRIGHT, 2019).

No decorrer dos anos, houve muitas tentativas de agrupar as DEs, incluindo classificações funcionais, clínicas e moleculares. A classificação mais conhecida foi desenvolvida pelo Dr. Newton Freire-Maia, na década de 1970, que as dividia em Grupo A e Grupo B, conforme a presença de sinais “clássicos”, ou seja, a presença de alterações em tecidos derivados do ectoderma primitivo (ARAÚJO, 2001; KERE, 1996; FREIRE-MAIA, 2002).

O Grupo A compreende indivíduos com pelo menos dois dos tecidos de origem ectodérmica afetados: pelos, dentes, unhas e glândulas sudoríparas, acompanhadas ou não de má-formações. O Grupo B compreende aqueles com defeitos em pelo menos uma dessas quatro estruturas e, pelo menos, um outro defeito de origem ectodérmica (como glândula mamária, por exemplo) (KERE, 1996; FREIRE-MAIA, 2002).

O sistema de classificação de Freire-Maia foi base para compreensão dessas condições e forneceu informações sobre como conduzir os pacientes afetados.

Em 2008, uma conferência internacional foi realizada com a intenção de desenvolver um sistema de classificação para displasias ectodérmicas que integrasse dados clínicos e moleculares (BOLOGNIA, 2019). Já em 2009, uma nova classificação foi proposta e, em 2014, foi atualizada, considerando as etiologias de cada DE. Em 2019, foi proposto um novo sistema de classificação utilizando mecanismos moleculares (KERE, 1996).

A DEH é um tipo relativamente comum de displasia ectodérmica que afeta as glândulas sudoríparas, cabelo e dentes, causando a tríade clássica: hipohidrose,

hipotricose e hipodontia ou anodontia. Pode ser herdada de três maneiras diferentes: recessiva ligada ao X, autossômica recessiva e autossômica dominante. A herança recessiva ligada ao X também pode ser nomeada de Síndrome de Christ-Siemens-Touraine, que é a forma mais comum das DEH, com incidência aproximada de 1/100.000 dos nascimentos masculinos (BOLOGNIA, 2019). Dados da literatura afirmam que formas autossômicas são relatadas, mas são raras e, por vezes, subdiagnosticadas (SINGH, 2015).

Em 1996, foi identificada (KERE, 1996) a primeira alteração genética causadora de DE, uma variante de perda de função do gene EDA, codificante de componentes de sinalização da ectodisplasia, proteína transmembrana que participa da formação dos apêndices ectotérmicos pela interação ectodérmica-mesênquimal. Posteriormente, identificou-se que tal variante era causadora da DEH ligada ao X ou Síndrome de Christ-Siemens-Touraine.

Posteriormente, outras DE hipohidróicas com fenótipo semelhante foram descobertas e associadas a mutações ou deleções no gene EDA, a proteínas adaptadoras “Domínio de Morte EDAR-associado” (EDARADD) ou ao “Fator 6 associado ao receptor de TNF” (TRAF6).

Em se tratando das DEH autossômicas recessivas e dominantes, como nos casos descritos, entre 10 a 15% dos casos ocorrem mutações em variantes no gene do receptor da EDA (EDAR) ou em genes WNT10, genes codificadores de moléculas de sinalização que participam da diferenciação das linhagens celulares na via de sinalização Wnt/beta-catenina - fundamental para o desenvolvimento embrionário, a proliferação e a diferenciação celular. Em 10% dos casos, a alteração genética envolvida é desconhecida (BOLOGNIA, 2019).

Na última década, a base molecular de muitas DEs foi elucidada e, aos poucos, estamos compreendendo os processos de sinalização celular não só envolvidos na indução e desenvolvimento de estruturas ectodérmicas assim como de suas interações com estruturas mesodérmicas.

Ainda não existem critérios diagnósticos definidores de DEH, no entanto, gradualmente, mudanças relevantes vem sendo obtidas no diagnóstico da doença. A National Foundation for Ectodermal Dysplasias (NFED), dos Estados Unidos, realizou um levantamento entre seus membros afetados, procurando estabelecer critérios diagnósticos suspeitos.

Em consequência da presença de anormalidades estruturais das glândulas sudoríparas, pacientes com DEH apresentam intolerância ao calor de intensidade variável, a depender da etnia e fototipo. Casos graves de hipertermia e a incapacidade de resfriamento podem ser fatais. Recém-nascidos e lactentes sem diagnóstico firmado podem apresentar febre de origem indeterminada, xerose cutânea e descamação.

As anormalidades no desenvolvimento das glândulas écrinas culminam em redução da produção de muco nas vias aéreas superiores e inferiores, cerúmen endurecido ou pegajoso, diminuição nas produções de lágrimas e saliva. Conseqüentemente, pacientes afetados possuem prevalência maior de asma, rinite alérgica, otite média crônica, sinusite crônica, disfonia pela redução da produção de saliva e síndrome do olho seco.

Apesar das manifestações clássicas ocorrerem na maioria dos casos de DEH, assim como no caso 2 e 3, muitos são suspeitados apenas após 12 - 15 meses, em que a erupção do primeiro dente é atrasada. Normalmente, na idade adulta, os pacientes com DEH possuem em torno de 9 dentes permanentes, sendo estes normalmente disformes, com os incisivos centrais e caninos cônicos ou em formato de pino. Como consequência da hipodontia, é comum haver subdesenvolvimento das estruturas ósseas do terço médio da face, nariz em sela e leve eversão dos lábios, resultando em comprometimento importante das funções fonéticas, estéticas, mastigatórias e psicológicas dos pacientes.

Embora os achados clínicos sejam grandes indicativos da presença da doença, podem ser feitos exames complementares que corroboram com a hipótese.

O teste de papel de iodeto de amido avalia a função exócrina em pele glabra, apesar de ter baixa sensibilidade. Nele, expõe-se a mão do paciente, coberta por uma luva de vinil, sob uma fonte de luz infravioleto por 5 minutos. Logo após, remove-se a luva e imediatamente pressiona-se a palma da mão sobre um pedaço de papel de amido iodetado. Em casos de função écrina normal, descora-se o roxo. Na DEH, o teste é negativo.

Já a biópsia de pele, apesar de ser um procedimento invasivo, identifica qualitativamente os achados patológicos e pode evidenciar glândulas écrinas e sudoríparas rudimentares ou ausentes, e glândulas apócrinas hipertróficas. No couro cabeludo, há redução da densidade das unidades pilossebáceas.

O teste genético-molecular por exoma e análise de variantes ainda é o método mais específico de diagnóstico da doença, entretanto, no Brasil, não é amplamente disponibilizado para os pacientes de forma gratuita. Atualmente, testes genéticos pré-natais estão em desenvolvimento para casos de variantes patogênicas familiares positivas.

O manejo de crianças e adultos portadores da doença deve ser feito de forma individualizada, a partir do controle de sintomas específicos do indivíduo acometido. Assim, dada a diversidade da intensidade dos sintomas, requer abordagem multidisciplinar envolvendo pediatras, geneticistas, odontólogos, dermatologistas, cirurgiões plásticos, ortopedistas, otorrinolaringologistas, oftalmologistas, nutricionistas, terapeutas ocupacionais e fisioterapeutas.

A intolerância ao calor, especialmente em vigência de doenças febris ou atividades físicas em clima quente, torna o tratamento desafiador (SINGH, 2015). Durante o clima quente, os pacientes devem manter-se hidratados e preferir ambientes frescos, sendo possível utilizar métodos alternativos como o uso de camiseta molhada, apesar da pouca eficácia em virtude da má dilatação capilar.

Como evidenciado nos casos apresentados, a hipodontia ou anodontia são alterações de impacto psicossocial importantes na vida dos pacientes com DE. Desta forma, é essencial que seja realizada a avaliação e intervenção odontológica precoce. Como alternativa, as próteses odontológicas são o tratamento mais comum, sejam elas removíveis ou fixas, a fim de haver restauração precoce da função mastigatória e da estética facial (SINGH, 2015).

Em indivíduos diagnosticados com DE, é importante descrever a história familiar completa para que, na suspeita de membros da família com sinais e sintomas semelhantes, se possa ampliar a investigação e, assim, iniciar o tratamento multiprofissional de forma precoce.

## 6 CONCLUSÃO

Na série de casos retratada, foram descritas três gerações de pacientes portadores de DE de padrão autossômico dominante, forma rara de apresentação da doença. O membro masculino apresentou fenótipo mais agressivo, enquanto as mulheres expressavam sintomas mais brandos. O diagnóstico clínico foi confirmado pela tríade clássica da doença: hipotricose, hipohidrose e anodontia.

É essencial que seja feito um tratamento multidisciplinar e periódico, envolvendo médicos pediatras, geneticistas e dermatologistas para controle dos sinais e dos sintomas. Especialmente a hipohidrose, condição que pode culminar em grandes aumentos da temperatura corporal e prejudicar qualidade de vida dos pacientes, pode também propiciar desfechos ainda mais desfavoráveis em calor extremo, inclusive o óbito. Profissionais como odontólogos, fonoaudiólogos e fisioterapeutas devem atuar em conjunto, com uso de próteses dentárias, na intenção de proporcionar a melhora da função mastigatória, estética e social dos pacientes.

Além disso, é de extrema importância que mais profissionais da área da saúde conheçam sobre a doença e sejam competentes em diagnosticá-la corretamente e precocemente, para que os possíveis eventos adversos provenientes dela possam ser identificados e corrigidos o quanto antes, evitando, desse modo, sequelas sociais e até mesmo o óbito.

## REFERÊNCIAS

1. WEECH, A. A. HEREDITARY ECTODERMAL DYSPLASIA (CONGENITAL ECTODERMAL DEFECT). *American Journal of Diseases of Children*, v. 37, n. 4, p. 766, 1 abr. 1929.
2. KERE, J. et al. X-linked anhidrotic (hypohidrotic) ectodermal dysplasia is caused by mutation in a novel transmembrane protein. *Nature Genetics*, v. 13, n. 4, p. 409–416, 1 ago. 1996.
3. ARAÚJO, Breno F. de et al. Síndrome da displasia ectodérmica anidrótica no período neonatal-relato de caso. *Jornal de Pediatria*, v. 77, p. 55-58, 2001.
4. FREIRE-MAIA, N. Displasias ectodérmicas: aspectos embriológicos, clínicos, nosológicos, moleculares e genéticos. Primeira edição. Curitiba, PR, Brasil: Universidade Federal do Paraná, 2002.
5. SINGH, G. P.; SAXENA, V. Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia. *Medical Journal Armed Forces India*, v. 71, p. S530–S533, dez. 2015.
6. WRIGHT, J. Timothy; GRANGE, Dorothy K.; FETE, Mary. Hypohidrotic ectodermal dysplasia. 2017.
7. BOLOGNIA, J. L. et al. *Dermatología*. Barcelona: Elsevier, Cop, 2019.
8. WRIGHT, J. T. et al. Ectodermal dysplasias: Classification and organization by phenotype, genotype and molecular pathway. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, v. 179, n. 3, p. 442–447, 1 mar. 2019.



## APÊNDICE A - TCLE - CASO CLÍNICO 1

Título do Estudo: **DISPLASIA ECTODÉRMICA: UMA SÉRIE DE CASOS**

Pesquisador Responsável: Maite Perini Mameri Pereira

### TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

O Senhor está sendo convidado a participar de um RELATO DE CASO. Esse tipo de pesquisa é importante porque destaca alguma situação incomum e/ou fato inusitado do comportamento de uma doença e/ou outra condição clínica. Por favor, leia este documento com bastante atenção antes de assiná-lo. Caso haja alguma palavra ou frase que o senhor não consiga entender, converse com o pesquisador responsável pelo estudo ou com um membro da equipe desta pesquisa para esclarecê-los.

A proposta deste termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE) é explicar tudo sobre o relato de caso e solicitar a sua permissão para que o mesmo seja publicado em meios científicos como revistas, congressos e/ou reuniões científicas de profissionais da saúde ou afins.

O objetivo desta pesquisa é relatar um caso e/ou situação clínica específica que ocorreu, a saber, doença rara displasia ectodérmica.

Se o Sr. aceitar esse relato de caso, os procedimentos envolvidos em sua participação são o registro fotográfico, sem identificação do paciente, para publicação e fornecer exames prévios para estudo do caso.

A descrição do relato de caso envolve o risco de quebra de confidencialidade algum dado que possa identificar o Sr. a ser exposto publicamente. Para minimizar esse risco, nenhum dado que possa identificá-lo como nome, iniciais, informações postais, entre outros serão utilizadas sem sua autorização. Fotos, figuras ou outras características morfológicas que venham a ser utilizadas estarão devidamente cuidadas (camufladas, escondidas) para não identificar o Sr.

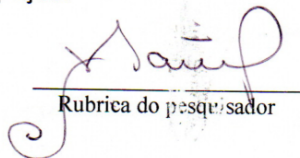
Contudo, este relato de caso também pode trazer benefícios. Os possíveis benefícios resultantes da participação na pesquisa são: criação de conhecimento científico acerca da condição em estudo, acompanhamento da condição relatada no ambulatório de dermatologia.

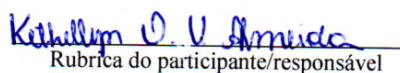
Sua participação neste relato de caso é totalmente voluntária, ou seja, não é obrigatória. Caso o Sr. decida não participar, ou ainda, desistir de participar e retirar seu consentimento durante a realização do relato de caso, não haverá nenhum prejuízo ao atendimento que você recebe ou possa vir a receber na instituição.

Não está previsto nenhum tipo de pagamento pela sua participação neste relato de caso e o Sr. não terá nenhum custo com respeito aos procedimentos envolvidos, porém, poderá receber por despesas decorrentes de sua participação, como transporte. Essas despesas serão pagas pelo orçamento da pesquisa.

Caso ocorra algum problema ou dano com o Sr., resultante deste relato de caso, receberá todo o atendimento necessário, sem nenhum custo pessoal e pelo tempo que for necessário. Garantimos indenização diante de eventuais fatos comprovados, com nexos causal com o relato de caso, conforme especifica a Carta Circular nº 166/2018 da CONEP.

É garantido ao Sr. o livre acesso a todas as informações e esclarecimentos adicionais sobre o relato de caso e suas consequências, enfim, tudo o que o Sr. queira saber antes, durante e depois da sua participação.

  
Rubrica do pesquisador

  
Rubrica do participante/responsável

Caso o Sr. tenha dúvidas, poderá entrar em contato com o pesquisador responsável Maitê Perini Mameri Pereira, pelo telefone +55 27 98181-2643, endereço Rua Dr. João Dos Santos Neves, 142 e/ou pelo e-mail [maitemameri@gmail.com](mailto:maitemameri@gmail.com), ou com o Comitê de Ética em Pesquisa do Hospital Santa Casa De Misericórdia de Vitoria (27 32127200)

Esse Termo é assinado em duas vias, sendo uma do(a) Sr.(a) e a outra para os pesquisadores.

#### Declaração de Consentimento

Concordo em participar do estudo intitulado: "**DISPLASIA ECTODÉRMICA: UMA SÉRIE DE CASOS**"

<p><u>DAVI SOARES OLIVEIRA</u></p> <p>Nome do participante ou responsável</p> <p><u>Kethullim O. V. Almeida</u></p> <p><u>[Assinatura]</u></p> <p>Assinatura do participante ou responsável</p>	<p>Data: <u>06/04/22</u></p>
---	------------------------------

Eu, Maite Perini Mameri Pereira, declaro cumprir as exigências contidas nos itens IV.3 e IV.4, da Resolução nº 466/2012 MS.

<p><u>[Assinatura]</u></p> <p>Assinatura e carimbo do investigador</p>	<p>Data: <u>06/04/22</u></p>
--	------------------------------



## APÊNDICE B - TCLE - CASO CLÍNICO 2

Título do Estudo: **DISPLASIA ECTODÉRMICA: UMA SÉRIE DE CASOS**

Pesquisador Responsável: Maite Perini Mameri Pereira

### TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

O Senhor está sendo convidado a participar de um RELATO DE CASO. Esse tipo de pesquisa é importante porque destaca alguma situação incomum e/ou fato inusitado do comportamento de uma doença e/ou outra condição clínica. Por favor, leia este documento com bastante atenção antes de assiná-lo. Caso haja alguma palavra ou frase que o senhor não consiga entender, converse com o pesquisador responsável pelo estudo ou com um membro da equipe desta pesquisa para esclarecê-los.

A proposta deste termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE) é explicar tudo sobre o relato de caso e solicitar a sua permissão para que o mesmo seja publicado em meios científicos como revistas, congressos e/ou reuniões científicas de profissionais da saúde ou afins.

O objetivo desta pesquisa é relatar um caso e/ou situação clínica específica que ocorreu, a saber, doença rara displasia ectodérmica.

Se o Sr. aceitar esse relato de caso, os procedimentos envolvidos em sua participação são o registro fotográfico, sem identificação do paciente, para publicação e fornecer exames prévios para estudo do caso.

A descrição do relato de caso envolve o risco de quebra de confidencialidade algum dado que possa identificar o Sr. a ser exposto publicamente. Para minimizar esse risco, nenhum dado que possa identifica-lo como nome, iniciais, informações postais, entre outros serão utilizadas sem sua autorização. Fotos, figuras ou outras características morfológicas que venham a ser utilizadas estarão devidamente cuidadas (camufladas, escondidas) para não identificar o Sr.

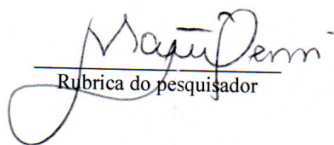
Contudo, este relato de caso também pode trazer benefícios. Os possíveis benefícios resultantes da participação na pesquisa são: criação de conhecimento científico acerca da condição em estudo, acompanhamento da condição relatada no ambulatório de dermatologia.

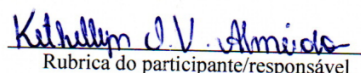
Sua participação neste relato de caso é totalmente voluntária, ou seja, não é obrigatória. Caso o Sr. decida não participar, ou ainda, desistir de participar e retirar seu consentimento durante a realização do relato de caso, não haverá nenhum prejuízo ao atendimento que você recebe ou possa vir a receber na instituição.

Não está previsto nenhum tipo de pagamento pela sua participação neste relato de caso e o Sr. não terá nenhum custo com respeito aos procedimentos envolvidos, porém, poderá receber por despesas decorrentes de sua participação, como transporte. Essas despesas serão pagas pelo orçamento da pesquisa.

Caso ocorra algum problema ou dano com o Sr., resultante deste relato de caso, receberá todo o atendimento necessário, sem nenhum custo pessoal e pelo tempo que for necessário. Garantimos indenização diante de eventuais fatos comprovados, com nexos causais com o relato de caso, conforme especifica a Carta Circular nº 166/2018 da CONEP.

É garantido ao Sr., o livre acesso a todas as informações e esclarecimentos adicionais sobre o relato de caso e suas consequências, enfim, tudo o que o Sr. queira saber antes, durante e depois da sua participação.

  
Rubrica do pesquisador

  
Rubrica do participante/responsável

Caso o Sr. tenha dúvidas, poderá entrar em contato com o pesquisador responsável Maitê Perini Mameri Pereira, pelo telefone +55 27 98181-2643, endereço Rua Dr. João Dos Santos Neves, 142 e/ou pelo e-mail [maitemameri@gmail.com](mailto:maitemameri@gmail.com), ou com o Comitê de Ética em Pesquisa do Hospital Santa Casa De Misericórdia de Vitoria (27 32127200)

Esse Termo é assinado em duas vias, sendo uma do(a) Sr.(a) e a outra para os pesquisadores.

#### Declaração de Consentimento

Concordo em participar do estudo intitulado: "**DISPLASIA ECTODÉRMICA: UMA SÉRIE DE CASOS**"

<p><u>Kethellyn D. V. Almeida</u> Nome do participante ou responsável</p> <p><u>[Assinatura]</u> Assinatura do participante ou responsável</p>	<p>Data: <u>06/04/22</u></p>
--	------------------------------

Eu, Maite Perini Mameri Pereira, declaro cumprir as exigências contidas nos itens IV.3 e IV.4, da Resolução nº 466/2012 MS.

<p><u>[Assinatura]</u> Assinatura e carimbo do investigador</p>	<p>Data: <u>06/04/22</u></p>
---	------------------------------



## APÊNDICE C - TCLE - CASO CLÍNICO 3

Título do Estudo: **DISPLASIA ECTODÉRMICA: UMA SÉRIE DE CASOS**

Pesquisador Responsável: Maite Perini Mameri Pereira

### TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

O Senhor está sendo convidado a participar de um RELATO DE CASO. Esse tipo de pesquisa é importante porque destaca alguma situação incomum e/ou fato inusitado do comportamento de uma doença e/ou outra condição clínica. Por favor, leia este documento com bastante atenção antes de assiná-lo. Caso haja alguma palavra ou frase que o senhor não consiga entender, converse com o pesquisador responsável pelo estudo ou com um membro da equipe desta pesquisa para esclarecê-los.

A proposta deste termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE) é explicar tudo sobre o relato de caso e solicitar a sua permissão para que o mesmo seja publicado em meios científicos como revistas, congressos e/ou reuniões científicas de profissionais da saúde ou afins.

O objetivo desta pesquisa é relatar um caso e/ou situação clínica específica que ocorreu, a saber, doença rara displasia ectodérmica.

Se o Sr. aceitar esse relato de caso, os procedimentos envolvidos em sua participação são o registro fotográfico, sem identificação do paciente, para publicação e fornecer exames prévios para estudo do caso.

A descrição do relato de caso envolve o risco de quebra de confidencialidade algum dado que possa identificar o Sr. a ser exposto publicamente. Para minimizar esse risco, nenhum dado que possa identificá-lo como nome, iniciais, informações postais, entre outros serão utilizadas sem sua autorização. Fotos, figuras ou outras características morfológicas que venham a ser utilizadas estarão devidamente cuidadas (camufladas, escondidas) para não identificar o Sr.

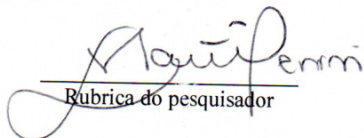
Contudo, este relato de caso também pode trazer benefícios. Os possíveis benefícios resultantes da participação na pesquisa são: criação de conhecimento científico acerca da condição em estudo, acompanhamento da condição relatada no ambulatório de dermatologia.

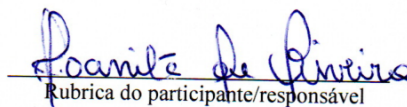
Sua participação neste relato de caso é totalmente voluntária, ou seja, não é obrigatória. Caso o Sr. decida não participar, ou ainda, desistir de participar e retirar seu consentimento durante a realização do relato de caso, não haverá nenhum prejuízo ao atendimento que você recebe ou possa vir a receber na instituição.

Não está previsto nenhum tipo de pagamento pela sua participação neste relato de caso e o Sr. não terá nenhum custo com respeito aos procedimentos envolvidos, porém, poderá receber por despesas decorrentes de sua participação, como transporte. Essas despesas serão pagas pelo orçamento da pesquisa.

Caso ocorra algum problema ou dano com o Sr., resultante deste relato de caso, receberá todo o atendimento necessário, sem nenhum custo pessoal e pelo tempo que for necessário. Garantimos indenização diante de eventuais fatos comprovados, com nexos causal com o relato de caso, conforme especifica a Carta Circular nº 166/2018 da CONEP.

É garantido ao Sr., o livre acesso a todas as informações e esclarecimentos adicionais sobre o relato de caso e suas consequências, enfim, tudo o que o Sr. queira saber antes, durante e depois da sua participação.

  
Rubrica do pesquisador


  
Rubrica do participante/responsável

Caso o Sr. tenha dúvidas, poderá entrar em contato com o pesquisador responsável Maitê Perini Mameri Pereira, pelo telefone +55 27 98181-2643, endereço Rua Dr. João Dos Santos Neves, 142 e/ou pelo e-mail [maitemameri@gmail.com](mailto:maitemameri@gmail.com), ou com o Comitê de Ética em Pesquisa do Hospital Santa Casa De Misericórdia de Vitória (27 32127200)

Esse Termo é assinado em duas vias, sendo uma do(a) Sr.(a) e a outra para os pesquisadores.

#### Declaração de Consentimento

Concordo em participar do estudo intitulado: "DISPLASIA ECTODÉRMICA: UMA SÉRIE DE CASOS"

<p><u>Joamita de Oliveira</u> Nome do participante ou responsável</p> <p><u></u> Assinatura do participante ou responsável</p>	<p>Data: <u>06 / 04 / 22</u></p>
---	----------------------------------

Eu, Maite Perini Mameri Pereira, declaro cumprir as exigências contidas nos itens IV.3 e IV.4, da Resolução nº 466/2012 MS.

<p><u>Maitê Perini</u> Assinatura e carimbo do investigador</p>	<p>Data: <u>06 / 04 / 22</u></p>
---	----------------------------------



## ANEXO A - CERTIFICADO DE APROVAÇÃO DO CEP

ESCOLA SUPERIOR DE  
CIÊNCIAS DA SANTA CASA DE  
MISERICÓRDIA DE VITÓRIA -  
EMESCAM



### PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

#### DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

**Título da Pesquisa:** DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA DE HERANÇA AUTOSSÔMICA DOMINANTE: UMA SÉRIE DE CASOS

**Pesquisador:** JULIANA LOPES CORREA

**Área Temática:**

**Versão:** 1

**CAAE:** 58623022.4.0000.5065

**Instituição Proponente:** IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICORDIA DE VITORIA

**Patrocinador Principal:** Financiamento Próprio

#### DADOS DO PARECER

**Número do Parecer:** 5.442.014

#### Apresentação do Projeto:

DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA DE HERANÇA AUTOSSÔMICA DOMINANTE: UMA SÉRIE DE CASOS

Introdução: As Displasias Ectodérmicas (DE) são um grande grupo de desordens hereditárias raras, caracterizadas por anormalidades em tecidos de origem ectodérmica e marcados pela tríade: hipotricose, hipodontia e hipohidrose. Foram descritos mais de 200 tipos de DE e identificados apenas 4 genes responsáveis pela mutação. A maioria dos fenótipos compartilha características clínicas pelo comprometimento de tecidos de origem ectodérmica, incluindo a pele, sistema nervoso central e periférico, adeno-hipófise e epitélios oculares e auditivos. A forma mais comum de DE é a Displasia Ectodérmica Hipohidrótica (DEH), geralmente transmitida geneticamente pelo cromossomo X. Formas de DEH de herança autossômica são incomuns, seja por herança dominante ou recessiva.

As DE são doenças raras, com incidência estimada de 7 casos por 10.000 nascimentos.

#### Metodologia Proposta:

Trata-se de um estudo observacional, descritivo, retrospectivo, do tipo série de casos baseado em dados obtidos em prontuário, já arquivados no sistema computadorizado do Hospital Santa Casa

**Endereço:** EMESCAM, Av.N.S.da Penha 2190

**Bairro:** Bairro Santa Luiza

**CEP:** 29.045-402

**UF:** ES

**Município:** VITORIA

**Telefone:** (27)3334-3586

**Fax:** (27)3334-3586

**E-mail:** comite.etica@emescam.br

**ESCOLA SUPERIOR DE  
CIÊNCIAS DA SANTA CASA DE  
MISERICÓRDIA DE VITÓRIA -  
EMESCAM**



Continuação do Parecer: 5.442.014

meio social em geral, informações médicas e divulgação do conhecimento da medicina baseada em evidências, para pesquisas de revisão bibliográfica originais e de relato de caso sobre o tema.

**Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:**

Não há

**Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:**

CRONOGRAMA - adequado

ORÇAMENTO - adequado

CARTA DE ANUÊNCIA - adequada

FOLHA DE ROSTO - adequada.

TCLE - adequado.

**Recomendações:**

Não há

**Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:**

Não há

**Considerações Finais a critério do CEP:**

Projeto aprovado por decisão do CEP. Conforme a norma operacional 001/2013:

- riscos ao participante da pesquisa deverão ser comunicados ao CEP por meio de notificação via Plataforma Brasil;
- ao final de cada semestre e ao término do projeto deverá ser enviado relatório ao CEP por meio de notificação via Plataforma Brasil;
- mudanças metodológicas durante o desenvolvimento do projeto deverão ser comunicadas ao CEP por meio de emenda via Plataforma Brasil.

**Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:**

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO_1934617.pdf	10/05/2022 23:24:38		Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	Displasia_ectodermica_projeto.docx	10/05/2022 23:23:49	JULIANA LOPES CORREA	Aceito
Declaração de	Displasia_Anuenciaa.pdf	10/05/2022	JULIANA LOPES	Aceito

**Endereço:** EMESCAM, Av.N.S.da Penha 2190

**Bairro:** Bairro Santa Luiza

**CEP:** 29.045-402

**UF:** ES

**Município:** VITORIA

**Telefone:** (27)3334-3586

**Fax:** (27)3334-3586

**E-mail:** comite.etica@emescam.br



**ESCOLA SUPERIOR DE  
CIÊNCIAS DA SANTA CASA DE  
MISERICÓRDIA DE VITÓRIA -  
EMESCAM**



Continuação do Parecer: 5.442.014

Instituição e Infraestrutura	Displasia_Anuenciaa.pdf	23:03:01	CORREA	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	Tcle_Displasia_Ectodermica.pdf	10/05/2022 22:57:31	JULIANA LOPES CORREA	Aceito
Folha de Rosto	Displasia_Folha_de_rosto.pdf	10/05/2022 22:47:42	JULIANA LOPES CORREA	Aceito

**Situação do Parecer:**

Aprovado

**Necessita Apreciação da CONEP:**

Não

VITORIA, 31 de Maio de 2022

---

**Assinado por:  
rubens josé loureiro  
(Coordenador(a))**

**Endereço:** EMESCAM, Av.N.S.da Penha 2190

**Bairro:** Bairro Santa Luiza

**CEP:** 29.045-402

**UF:** ES

**Município:** VITORIA


**Telefone:** (27)3334-3586


**Fax:** (27)3334-3586


**E-mail:** comite.etica@emescam.br

## ANEXO B - LAUDO MÉDICO DE CONDIÇÃO GENÉTICA

MINISTÉRIO DA SAÚDE  
ESTADO DE ESPÍRITO SANTO

SUS  Sistema Único de Saúde

 **HOSPITAL ESTADUAL INFANTIL  
N. S.ª DA GLÓRIA**



Nome: D  
Data de  
Rua Pau  
USO OR  
DIPIRO  
DAR 1  
IBUPP  
DAR  
SIM  
DA  
U  
S  
A

DATA ATUAL: 27/08/2020  
NOME DO PACIENTE: DAVI SOARES OLIVEIRA  
DATA DE NASCIMENTO: 17/11/2019  
PRONTUÁRIO: 0000324733  
ASSISTENTE: WELIDA SALLES PORTELA CASSA

LAUDO MÉDICO

O MENOR SUPRACITADO TEM DIAGNÓSTICO CLÍNICO DE DISPLASIA ECTODÉRMICA, COM PADRÃO DE HERANÇA AUTOSSÔMICA DOMINANTE. APRESENTA, COMO CARACTERÍSTICAS, HIPOTRIGROSE E HIPOHIDROSE. POR ORA, ANODONTIA. IMPORTANTE ATENTAR, EM ESPECIAL, PARA MEDIDAS QUE EVITEM HIPERTERMIA. NECESSITA MANTER ACOMPANHAMENTO REGULAR COM PEDIATRA, DERMATOLOGISTA, ODONTOPEDIATRA E GENETICISTA.

CID-10: Q82.4  
À DISPOSIÇÃO,

*Dra. Wélida Salles P. Cassa*  
Genética Médica  
CRM-ES 10.999 / RQE N° 7002

DRA. WÉLIDA SALLES PORTELA CASSA  
GENETICISTA  
CRM-ES 10.999

Hospital Estadual Infantil Nossa S<sup>ra</sup> da Glória  
Alameda Mary Ubirajara, 205, Santa Lúcia, CEP: 29056-030, Vitória/ES  
Telefone: 3636-7500

ENTRE... GEN  
CA  
DE  
DGT  
astia  
dar  
le C  
e C  
ms  
ed  
31  
11  
2  
5  
10  
7-0007  
NÚMERO DO CNE