


Manifestações orais em paciente infantil com síndrome de Ellis-van Creveld: relato de caso

Lucas Fernando Oliveira Tomáz Ferraresso¹ , Fábio Anevan Ubiski Fagundes¹ ,
Mariella Padovese¹ , Paola Singi¹ , Cássia Cilene Dezan Garbelini² ,
Farli Aparecida Carrilho Boer² .

Resumo: A síndrome de Ellis-van Creveld é uma doença autossômica recessiva caracterizada por uma tétrede de baixa estatura desproporcional, displasia ectodérmica, polidactilia pós-axial e malformações cardíacas congênitas. Neste artigo, será relatado um caso de um menino brasileiro de 6 anos de idade com síndrome de Ellis-van Creveld que apresenta um número notável de características orais e dentárias clássicas e achados incomuns como taurodontismo. Ao exame clínico foi revelado hipoplasia múltipla do esmalte, sulco vestibular ausente, serrilhas alveolares na maxila anterior, dentes ausentes, dentes cônicos, canino inferior rotacionado, mordida cruzada posterior bilateral, cárie dentária e um nódulo. Radiograficamente, foi observado agenesia dentária, taurodontismo de molares decíduos e permanentes e atraso na erupção dentária. Os achados clínicos e radiográficos podem estar presentes desde o nascimento e o odontopediatra tem papel fundamental no diagnóstico precoce da síndrome de Ellis-van Creveld, bem como na prevenção de problemas bucais, reabilitação e intervenções estéticas.

Palavras-chave: cardiopatias congênitas, cárie dentária, odontopediatria, Síndrome de Ellis-van Creveld.

Manifestaciones orales en paciente infantil con síndrome de Ellis-van Creveld: reporte de caso

Resumen: El síndrome de Ellis-van Creveld es un trastorno autosómico recesivo caracterizado por una tétrede de enanismo desproporcionado, displasia ectodérmica, polidactilia postaxial y malformaciones cardíacas congénitas. En este artículo, presentamos el caso de un niño brasileño de 6 años con síndrome de Ellis-van Creveld que presentó un número notable de características orales y dentales clásicas y hallazgos poco comunes como taurodontismo. El examen clínico reveló hipoplasia múltiple del esmalte, surco vestibular ausente, aserraduras alveolares en la región anterior del maxilar, dientes ausentes, dientes cônicos, canino inferior girado, mordida cruzada posterior bilateral, caries dental y un nódulo. Radiográficamente se observa agenesia dentaria, taurodontismo de molares primarios y permanentes y retraso en la erupción dentaria. Los hallazgos clínicos y radiográficos pueden estar presentes desde el nacimiento y el odontopediatra tiene un papel fundamental en el diagnóstico precoz del síndrome de Ellis-van Creveld, así como en la prevención de problemas orales, rehabilitación e intervenciones estéticas.

Palabras clave: cardiopatías congénitas, caries dental, odontología pediátrica, Síndrome de Ellis-van Creveld.

¹ Pediatric Dentistry Student, Department of Oral Medicine and Dentistry for Children, State University of Londrina, Londrina, PR, Brazil.

² Associate Professor, Department of Oral Medicine and Dentistry for Children, State University of Londrina, Londrina, PR, Brazil

Oral manifestations in child patient with Ellis-van Creveld syndrome: case report

Abstract: Ellis-van Creveld syndrome is an autosomal recessive disorder characterized by a tetrad of disproportionate dwarfism, ectodermal dysplasia, postaxial polydactyly, and congenital heart malformations. In this article, we hereby present a case of a 6-year-old Brazilian boy with Ellis-van Creveld syndrome who presented with a remarkable number of classical oral and dental features and uncommon findings such as taurodontism. Clinical examination revealed multiple enamel hypoplasia, absent vestibular sulcus, alveolar serrations in the maxilla anterior region, missing teeth, conical teeth, lower canine rotation, bilateral posterior crossbite, dental caries, and a nodule. Radiographically were observed teeth agenesis, taurodontism of deciduous and permanent molars, and delayed tooth eruption. Clinical and radiographic findings may be present from birth and the pediatric dentist has a fundamental role in the early diagnosis of Ellis-van Creveld syndrome, as well as oral problems prevention, rehabilitation, and aesthetic interventions.

Key words: congenital heart disease, dental caries, pediatric dentistry, Ellis-van Creveld syndrome.

Introdução

A síndrome de Ellis-van Creveld (EVC), também conhecida como displasia condroectodérmica, é uma desordem congênita autossômica recessiva rara^{1,2} causada por mutações nos genes EVC1 e EVC2 localizados no locus 16 no braço curto do cromossomo^{4,3}. Encurtamento de extremidades curtas, polidactilia postaxial das mãos, displasia ectodérmica que pode afetar cabelo, dentes y unhas e malformações cardíacas congênicas^{1,4,5}, presentes em cerca de 50-60% dos casos⁶⁻⁸ são atribuições que caracterizam a síndrome de EVC.

Na população geral, estima-se que a prevalência seja de 7 em 1 milhão de nascidos vivos sem predileção por sexo ou raça.^{6,9} A consanguinidade parenteral pode estar presente^{2,9,10} sendo estimada em cerca de 30% dos casos.⁶

A síndrome de EVC apresenta amplo espectro de manifestações bucais e dentárias, que incluem: agenesia dentária, dentes cônicos^{2,4,9}, taurodontismo^{2,9-11}, hipoplasia do esmalte^{5,9,11}, má-oclusão^{9,12,13},

presença de múltiplos e acessórios frênuos labiais^{2,9,11,13} e fusão da porção anterior do lábio superior à margem da mucosa gengival.^{2,9,11}

Este artigo descreve manifestações bucais e orais clássicas e raras presente em um menino brasileiro diagnosticado com síndrome de EVC. Espera-se que os achados deste relato de caso possam auxiliar profissionais de saúde, especialmente odontopediatras, no diagnóstico da síndrome, planejamento e tomada de decisão odontológico, com base nas melhores evidências científicas. O consentimento informado foi obtido e assinado pelos pais da criança.

Relato de caso

Paciente do sexo masculino, 6 anos de idade, atendido na Clínica de Especialidades Infantil/Clínica de Bebês da Universidade Estadual de Londrina - Brasil, queixando-se de dano estético por agenesia dentária. O menino é o primeiro e único filho de pais não consanguíneos que não relataram histórico

nem características familiar de síndrome de EVC. No entanto, os pais relataram que os avôs maternos do menino eram primos de primeiro grau.

1. Histórico médico:

a) Histórico de gestação e parto: diagnóstico prévio de suspeita da síndrome na ultrassonografia com 34 semanas de gestação, na qual foram detectados ossos curtos característicos de nanismo e hipoplasia pulmonar; parto por cesariana com 40 semanas, Apgar 7 e 8, pesando e medindo, respectivamente, 3,155 kg e 45 cm. Segundo os pais, a gravidez e o parto transcorreram sem intercorrências e não houve exposição à radiação durante a gravidez.

b) Diagnóstico da síndrome: o paciente foi diagnosticado com síndrome EVC aos 35 dias de vida por meio das características clínicas clássicas do paciente: nanismo de membros encurtados, polidactilia pós-axial das mãos, displasia ectodérmica e malformações cardíacas congênitas.

c) Período neonatal: acompanhamento em unidade de terapia intensiva por 55 dias devido hipertensão pulmonar, comunicação interatrial cardíaca, veia cava superior esquerda persistente, valva aórtica bicúspide, insuficiência tricúspide e coarctação da aorta. A cirurgia cardíaca foi realizada aos 56 dias de vida, com boa evolução do prognóstico.

2. *Características gerais:* estatura desproporcionalmente baixa (112 cm), peso 21 kg, face síndrômica, orelhas de implantação baixa, estrabismo convergente e aparência normal dos cabelos (Figura 1),

polidactilia afetando ambas as mãos, unhas finas, hipoplásicas e em forma de colher (Figura 2). Não foi observada polidactilia nos pés (Figura 3).

3. *História odontológica prévia:* aos 3 meses e 21 dias de vida, o paciente foi submetido à extração de dois dentes neonatais superiores (51 e 61) devido a rara implantação ectópica em tecidos moles,

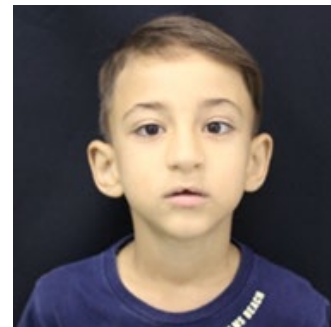


Figura 1. Face síndrômica mostrando presença de orelhas de implantação baixa, estrabismo convergente e aparência capilar normal



Figura 2. Polidactilia, unhas hipoplásicas e em forma de colher afetando ambas as mãos

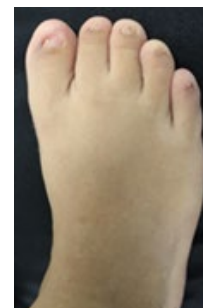


Figura 3. Ausência de polidactilia nos pés

coroas cônicas e esmalte hipoplásico, além de dificuldade durante a amamentação e consequente ganho de peso. A extração foi realizada após profilaxia antibiótica com suspensão oral de amoxicilina sem intercorrências.

4. *Características bucais:* agenesia dentária dos dentes 52, 62, 71, 72, 81, 82, 11, 12, 21, 22, 31, 32, 33, 41, 42 e 43, taurodontismo em todos os molares decíduos e certo grau de taurodontismo nos primeiros molares permanentes superiores e inferiores, atraso na erupção dentária (Figura 4) e cárie dentária (Figuras 5a e 5b). Além disso, dentes cônicos, hipoplasia de esmalte, mordida cruzada posterior bilateral, rotação do canino inferior, freio labial múltiplo acessório, sulco vestibular ausente, serrilhas alveolares na região anterior da maxila e nódulo esbranquiçado localizado na crista alveolar na região de incisivos inferiores (Figura 6). Medidas preventivas de higiene bucal, profilaxia dentária e aplicação de cariostático nos molares decíduos foram procedimentos realizados em uma primeira fase.

Discussão

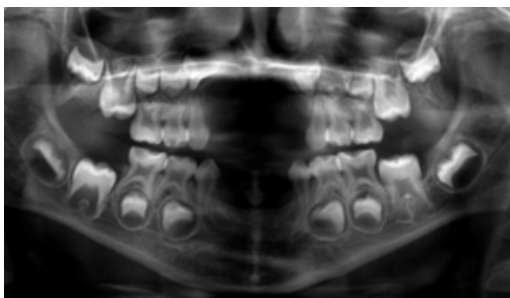


Figura 4. Radiografia panorâmica mostrando agenesia dentária dos incisivos superiores e inferiores e caninos inferiores permanentes. Taurodontismo afetando os molares superiores e inferiores decíduos. Certo grau de taurodontismo afetando os molares permanentes superiores e inferiores



Figuras 5a e 5b. Presença de cárie dentária



Figura 6. Presença de frênulo labial múltiplo e sulco vestibular ausente, ausência dos dentes 52, 62, 71, 72, 81, 82, dentes cônicos, giroversão dos caninos inferiores, má-oclusão e nódulo

Síndrome de EVC é uma rara desordem congênita autossômica recessiva^{1,2} comumente encontrada na comunidade Amish no estado da Pensilvânia, Estados Unidos.^{14,15} No presente caso clínico, o paciente apresenta histórico familiar de casamento entre consanguíneos, fato que suporta o carácter recessivo da síndrome. No entanto, o paciente é de origem brasileira sem antecedentes familiares de síndrome de EVC.

O paciente apresentava a tétrede clássica da síndrome de EVC: baixa estatura desproporcional, polidactilia em ambas as mãos, alterações na forma/tamanho dos dentes, unhas hipoplásicas e malformação cardíaca congênita. Segundo Digilio *et al.*, os defeitos cardíacos representam as principais causas de redução da expectativa de vida.⁷ Portanto, a profilaxia antibiótica é necessária

para prevenir a endocardite bacteriana¹⁶ antes de procedimentos odontológicos preventivos. Além disso, o presente relato é o primeiro caso clínico de síndrome de EVC associada à hipoplasia pulmonar.

As características bucais e dentárias clássicas encontradas neste paciente corroboram com as descritas por vários autores: agenesia dentária, dentes cônicos^{2,9,12}, hipoplasia de esmalte^{5,9,11}, dentes natais/neonatais^{9,10}, má-oclusão^{9,12,13}, presença de múltiplos frênulos labiais acessórios e fusão da porção anterior do lábio superior à margem da mucosa gengival.^{2,9,11} Segundo Lauritano *et al.*¹⁷, dentre as manifestações citadas, a presença de dentes cônicos é a mais prevalente (61,4%), seguida de agenesia dentária (47,7%), múltiplos frênulos labiais acessórios (45,5%), hipoplasia de esmalte (38,6%), fusão do lábio superior anterior à margem da mucosa gengival

maxilar (13,6%), dentes natais/neonatais (9,1%) e mordida cruzada (6,8%).¹⁷ No entanto, na literatura há relatos de achados incomuns, como: taurodontismo^{2,9,11}, dente supranumerário^{11,18}, microdontia, dens in dente, cúspide de garras^{2,4}, molares decíduos unirradiculares¹⁹, dente impactado² y transposição dentária.⁵ Neste caso clínico foi detectada a presença de taurodontismo nos molares decíduos e certo grau de taurodontismo nos molares permanentes. Além disso, o paciente apresentava alta prevalência de cárie dentária, doença que pode ser explicada por alterações na anatomia dentária e hipoplasia.^{2,5} Contudo, os pais relataram dieta com alta frequência de ingestão de açúcar e dificuldade em controlar efetivamente o biofilme dental. O quadro 1 apresenta e compara as principais manifestações da síndrome de EVC.

Outro aspecto relatado por Aminabadi,

Quadro 1. Manifestações bucais da síndrome de EVC na literatura comparadas ao caso clínico.

MANIFESTAÇÕES BUCAIS REPORTADAS NA LITERATURA	MANIFESTAÇÕES BUCAIS NO PACIENTE
Dente natal/neonatal	Presente
Dente supranumerário	Ausente
Agenesia dentária	Presente
Dentes cônicos	Presente
Dens in dente	Ausente
Microdontia	Ausente
Cúspide em garras	Ausente
Molares unirradiculares	Ausente
Taurodontismo	Presente em todos os molares decíduos e certo grau de taurodontismo nos primeiros molares permanentes superiores e inferiores
Hipoplasia de esmalte	Presente
Cárie dentária	Presente
Impacção dentária	Ausente
Transposição dentária	Ausente
Rotação dentária	Presente
Mordida cruzada posterior bilateral	Presente
Atraso na erupção dentária	Presente
Serrilhas do osso alveolar	Presente
Sulco vestibular	Presente
Múltiplos frênulos labiais	Presente
Selamento labial deficiente	Presente
Hipertrofia do freio lábio gengival	Ausente
Palato arqueado alto	Ausente
Macroglossia	Ausente

Ebrahimi, Oskouei¹¹ e Hunter e Roberts⁶ se refere a loquacidade. O perfil comunicativo dessa criança foi claramente observado durante o atendimento odontológico e pode ser uma característica comportamental de pacientes com diagnóstico de síndrome EVC. Assim, a capacidade de interação social, dialógica e expressiva da criança representou um fator importante no estabelecimento de vínculos e no manejo eficaz do comportamento odontológico.

Medidas de prevenção e controle da cárie dentária, como aconselhamento dietético, evidenciação de biofilme dentário, instrução de higiene bucal, profilaxia e restaurações dentárias, representam estratégias relevantes de promoção da saúde que vêm sendo implementadas. Posteriormente, estes procedimentos essenciais para a manutenção da saúde bucal, reabilitação estética, funcional e intervenção ortodôntica serão empregados para corrigir má-oclusão, fala, mastigação e melhorar a qualidade de vida.

Conclusão

Síndrome de EVC representa rara desordem autossômica recessiva com variadas manifestações bucais e gerais

que requerem abordagem multidisciplinar. Os odontopediatras possuem papel fundamental no diagnóstico precoce das características bucais que podem estar presentes desde o nascimento. Além disso, um plano de tratamento eficaz deve ser realizado em termos de prevenção da saúde bucal, reabilitação satisfatória e intervenções estéticas para melhorar a qualidade de vida do paciente.

Conflito de interesses

Os autores declaram não haver conflitos de interesse na publicação deste artigo.

Declaração ética

Os autores declaram que os pais deram seu consentimento para que as imagens e informações clínicas do caso fossem relatadas em publicações científicas. Os pais entendem que o nome e as iniciais da criança não serão divulgados e que serão feitos esforços para ocultar a identidade da criança. Este artigo obedece aos protocolos do Comitê Estadual de Ética em Pesquisa da Universidade de Londrina.

Referências

1. Ellis RW, van Creveld S. A Syndrome Characterized by Ectodermal Dysplasia, Polydactyly, Chondro-Dysplasia and Congenital Morbus Cordis: Report of Three Cases. *Arch. Dis. Child.* 1940;15(82):65-84.
2. Shaik S, Raviraj J, Dirasantchu S, Venkata SS. Ellis-van Creveld syndrome with unusual oral and dental findings: A rare clinical entity. *Dent. Res. J. (Isfahan)*. 2016;13(2):193-197.
3. Polymeropoulos MH, Ide SE, Wright M, *et al.* The gene for the Ellis-van Creveld syndrome is located on chromosome 4p16. *Genomics*. 1996;35(1):1-5.
4. Hanemann JA, de Carvalho BC, Franco EC. Oral manifestations in Ellis-van Creveld syndrome: report of a case and review of the literature. *J. Oral Maxillofac. Surg.* 2010;68(2):456-460.

5. Baghianimoghadam B, Arabzadeh A, Fallah Y. Ellis-van Creveld Syndrome in Iran, a Case Report and Review of Disease Cases in Iran, Middle East. *Acta Med. Litu.* 2021;28(2):317-324.
6. Hunter ML, Roberts GJ. Oral and dental anomalies in Ellis van Creveld syndrome (chondroectodermal dysplasia): report of a case. *Int. J. Paediatr. Dent.* 1998;8(2):153-157.
7. Digilio MC, Marino B, Ammirati A, Borzaga U, Giannotti A, Dallapiccola B. Cardiac malformations in patients with oral-facial-skeletal syndromes: clinical similarities with heterotaxia. *Am. J. Med. Genet.* 1999;84(4):350-356.
8. Kurian K, Shanmugam S, Harsh Vardah T, Gupta S. Chondroectodermal dysplasia (Ellis van Creveld syndrome): a report of three cases with review of literature. *Indian J. Dent. Res.* 2007;18(1):31-34.
9. Hassona Y, Hamdan M, Shqaidef A, Abu Karaky A, Scully C. Ellis-Van Creveld syndrome: dental management considerations and description of a new oral finding. *Spec. Care Dentist.* 2015;35(6):312-315.
10. Delgado RZR, Couto ACF, Marcato RA, Portinho D, Frossard WGT, Garbelini CCD. Ellis-Van Creveld Syndrome, neonatal teeth and breastfeeding impairment: a case report. *RGO, Rev. Gaúch. Odontol.* 2021;69:e20210046.
11. Aminabadi NA, Ebrahimi A, Oskouei SG. Chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld syndrome): a case report. *J. Oral Sci.* 2010;52(2):333-336.
12. Baujat G, Le Merrer M. Ellis-van Creveld syndrome. *Orphanet J. Rare Dis.* 2007;2:27.
13. Naqash TA, Alshahrani I, Simasetha S. Ellis-van Creveld Syndrome: A Rare Clinical Report of Oral Rehabilitation by Interdisciplinary Approach. *Case Rep. Dent.* 2018;2018:8631602.
14. McKusick VA. Ellis-van Creveld syndrome and the Amish. *Nat. Genet.* 2000;24(3):203-204.
15. Dugoff L, Thieme G, Hobbins JC. First trimester prenatal diagnosis of chondroectodermal dysplasia (Ellis-van Creveld syndrome) with ultrasound. *Ultrasound. Obstet. Gynecol.* 2001;17(1):86-88.
16. Lam DK, Jan A, Sándor GK, Clokie CM; American Heart Association. Prevention of infective endocarditis: revised guidelines from the American Heart Association and the implications for dentists. *J. Can. Dent. Assoc.* 2008;74(5):449-453.
17. Lauritano D, Attuati S, Besana M, Rodilosso G, Quinzi V, Marzo G, Carinci F. Oral and craniofacial manifestations of Ellis-Van Creveld syndrome: a systematic review. *Eur J. Paediatr. Dent.* 2019;20(4):306-310.
18. Peña-Cardelles JF, Domínguez-Medina DA, Cano-Durán JA, Ortega-Concepción D, Cebrián JL. Oral manifestations of ellis-van creveld syndrome. A rare case report. *J. Clin. Exp. Dent.* 2019;11(3):e290-e295.
19. Kalaskar R, Kalaskar AR. Oral manifestations of Ellis-van Creveld syndrome. *Contemp. Clin. Dent.* 2012;3(Suppl 1):S55-S59.

Recibido: 29/02/2023

Aceptado: 10/04/2023

Correspondencia: Lucas Fernando de Oliveira Tomáz Ferraresso, correo: lucas.fernando@uel.br