



UNIVERSIDADE
ESTADUAL DE LONDRINA

CAMILA DA SILVA BUENO

**SÍNDROME DE ELLIS-VAN CREVELD OU DISPLASIA
CONDROECTODÉRMICA:
REVISÃO DE LITERATURA**

Londrina
2015

CAMILA DA SILVA BUENO

**SÍNDROME DE ELLIS-VAN CREVELD OU DISPLASIA
CONDROECTODÉRMICA:
REVISÃO DE LITERATURA**

Trabalho de Conclusão de Curso
apresentado ao Departamento de
Odontologia da Universidade Estadual de
Londrina, como requisito parcial à obtenção
do título de Cirurgião-Dentista.

Orientador: Prof^ª. Luciana Tiemi Inagaki

Londrina
2015

CAMILA DA SILVA BUENO

**SÍNDROME DE ELLIS-VAN CREVELD OU DISPLASIA
CONDROECTODÉRMICA:
REVISÃO DE LITERATURA**

Trabalho de Conclusão de Curso
apresentado ao Departamento de
Odontologia da Universidade Estadual de
Londrina, como requisito parcial à obtenção
do título de Cirurgião-Dentista.

BANCA EXAMINADORA

Orientador: Prof^ª. Luciana Tiemi Inagaki
Universidade Estadual de Londrina - UEL

Prof^ª. Dra. Wanda T. G. Frossard
Universidade Estadual de Londrina - UEL

Londrina, 26 de novembro de 2015.

AGRADECIMENTOS

Primeiramente quero agradecer à Deus, pois sem Ele nada seria possível.

Meu agradecimento especial à professora Luciana Inagaki, pelo seu interesse, apoio, dedicação, paciência e amizade, na orientação deste trabalho, para que este fosse realizado da melhor maneira, e também à professora Wanda Frossard que aconselhou a escolha do tema, e incentivou este trabalho, dedicando-se da melhor forma, quando deu início à orientação. Muito obrigada a vocês, que vocês continuem ensinando brilhantemente, com essa alegria e dedicação sem igual.

Gostaria de agradecer à minha família, meus pais, Antônio Carlos e Lizia, que sempre estiveram nessa caminhada comigo, me apoiando, me dando forças sempre para continuar, graças à esses dois esse sonho esta perto de se realizar, dedico todo meu amor e carinho aos meus pais, ao meu irmão Renan, que sempre esteve comigo, me dando bronca, me aconselhando e se preocupando, ao meu namorado Rafael, que durante esse trabalho, aguentou meu estresse, meus choros, e ouviu cada palavra do que estava escrito e me ajudou com os sinônimos e por último e não menos importante, à minha avó Faustina (*in memoriam*), que sentiu tanto orgulho ao ver a segunda neta a entrar na UEL para se tornar cirurgiã-dentista e não pode ver a conclusão deste sonho junto a mim, dedico à ela esta conquista.

Agradeço também, aos meus colegas e amigos, que riram, choraram, brincaram, estudaram, festaram e passaram estes cinco anos firmes e fortes neste sonho de dentista. Obrigada em especial a minha dupla Isabelly, que me atura quase 24 horas no dia, cinco dias na semana.

Enfim, agradeço à todos que contribuíram, direta ou indiretamente, para que eu chegasse até aqui.

MUITO OBRIGADA!

BUENO, C. S. **Síndrome de Ellis-Van Creveld ou Displasia Condroectodérmica: Revisão de Literatura.** 2015. 26 folhas. Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Odontologia) – Universidade Estadual de Londrina, Londrina, 2015.

RESUMO

A síndrome de Ellis-Van Creveld ou Displasia Condroectodérmica é uma síndrome autossômica recessiva rara causada por mutações no gene 4p16 e pode estar associado à consanguinidade. Esta síndrome possui características tétrades como: nanismo desproporcional (tronco longo e estreito, membros encurtados), polidactilia, displasia ectodérmica (unhas, cabelos e dentes hipoplásicos), defeitos cardíacos. As anomalias cardíacas estão presentes em 50% a 60% dos casos e são, juntamente com problemas respiratórios, fatores determinantes da sobrevida em crianças. Em relação às características bucais, os portadores desta síndrome podem apresentar dentes cônicos e hipoplásicos, sulcos e fissuras profundos, agenesia de dentes decíduos e permanentes, alterações de número, forma e estruturas, dentes natais e neonatais, rebordo inferior serrilhado e ausência de pregas mucovestibular. Este trabalho objetivou, por meio de uma revisão de literatura, apresentar as principais manifestações bucais e gerais da síndrome, bem como os possíveis tratamentos. Para o levantamento bibliográfico, foram utilizados os termos *Ellis-Van Creveld and Dentistry* nas bases de dados PubMed, Scopus e Scielo. Os critérios de seleção foram artigos disponíveis online, que estivessem redigidos em inglês, espanhol ou português. De acordo com tais critérios, 25 artigos foram selecionados. Diante da literatura encontrada, concluiu-se que, portadores da síndrome de Ellis-Van Creveld necessitam de tratamento multiprofissional e o cirurgião-dentista desempenha importantes funções como: atuar de modo contínuo, durante toda a vida do paciente, na prevenção de doenças bucais e na reabilitação estético-funcional da cavidade bucal dos mesmos. Fato que contribui para melhorar a autoestima e reflete positivamente na qualidade de vida dos portadores dessa síndrome.

Palavras chave: Síndrome de Ellis-Van Creveld. Odontopediatria. Anormalidades Congênitas.

BUENO, C. S.. **Ellis-Van Creveld Syndrome or Chondroectodermal Dysplasia:** Literature review. 2015. 26 pages. Final examination (Degrees in Dentistry) – State University of Londrina, Londrina, 2015.

ABSTRACT

The Ellis-Van Creveld syndrome or Chondroectodermal Dysplasia is a rare autosomal syndrome, caused by mutations in the gene 4p16 and may be associated with inbreeding. This syndrome has tetrad characteristics such as disproportionate dwarfism (long and narrow trunk, shortened limbs), polydactyly, ectodermal dysplasia (nails, hair and teeth's hypoplastic), and heart defects. Cardiac anomalies are present in 50 to 60% of cases, and they are, along with respiratory problems, determinants of survival in children. Regarding oral characteristics, people with this syndrome can present conoid and hypoplastic teeth, grooves and deep fissures, agenesis of deciduous and permanent teeth, anomalies of number, shape and structure, natal and neonatal teeth, lower serrated edge and no folds mucobuccal. This study aimed, through a literature review, to present the most common general and oral characteristics of Ellis-Van Creveld syndrome. For the literature review, the terms *Ellis-Van Creveld and Dentistry* were used in the databases PubMed, Scopus and Scielo. The criteria of inclusion used was to select only available online articles, and that they had been written in English, Spanish or Portuguese. According to these criteria, 25 articles were selected. According to literature searched, it was concluded that patients with Ellis-Van Creveld syndrome require multidisciplinary treatment and the dentist performs important function in relation of continuous follows up throughout the patient life, preventing oral diseases, carrying out aesthetic and functional oral rehabilitation. Fact that could contribute to improve the patient self-esteem, reflecting positively in the quality of life of patients with this syndrome.

Keywords: Ellis-van Creveld syndrome. Pediatric Dentistry. Congenital abnormalities.

SUMÁRIO

1	INTRODUÇÃO	07
2	METODOLOGIA	09
3	DESENVOLVIMENTO	10
3.1	Manifestações Gerais	10
3.1.1	Diagnóstico	11
3.1.2	Tratamento	12
3.2	Manifestações Bucais	14
3.2.1	Tratamento	15
	CONCLUSÃO	18
	REFERÊNCIAS	19
	ANEXO	22
	Síndrome de Ellis-Van Creveld – Imagens.....	23

1 INTRODUÇÃO

A síndrome de Ellis-Van Creveld atinge 7 de cada 1.000.000 indivíduos, mostrando-se uma síndrome rara, autossômica recessiva, caracterizada pela tetrade: nanismo desproporcional, polidactilia ou sindactilia, displasia ectodérmica e anomalias cardíacas. (BABAJI, 2010).

Apesar da Ellis-van Creveld ser rara, ela pode ser confundida com outras doenças e prejudicar o tratamento do paciente. Assim, para um diagnóstico diferencial mais preciso da Ellis-van Creveld, é importante o conhecimento de algumas síndromes e anomalias. A síndrome de McKusick-Kaufman também é uma síndrome autossômica recessiva, sendo mais frequente no sexo feminino e caracteriza-se pela tríade: anomalias geniturinárias, polidactilia ou sindactilia e defeitos cardíacos. (HOBAlKA; BORGES; TEIXEIRA, 2004). A condrodissplasia punctata está associada ao encurtamento dos membros, catarata, ictiose, alopecia, alterações do sistema nervoso, deficiência mental e de crescimento. (FIGUEIREDO et al., 2007). A desostose acrodental de Weyers é uma desordem no alelo dominante, caracterizada por polidactilia, displasia ungueal e anormalidades orofaciais. (PEREZ, 2009). A síndrome de Jeune, é outra síndrome autossômica recessiva rara, caracterizada por uma displasia óssea com variadas anormalidades – torácica, pancreática, cardíaca, hepática, renal e da retina. (SALETTI et al., 2012). A síndrome de Morquio por sua vez, apresenta-se com nanismo e tronco curto, tórax em quilha (*pectus carinatum*), cifose, hiperlordose, escoliose, deformidade ovóide das vértebras, *genum valgum*, pé plano valgo bilateral, hiperextensão articular (principalmente dos punhos), além de hipoplasia odontogênica, prognatismo, lesões valvulares e alterações auditivas. (CHAVES et al., 2003). A hipoplasia de cartilagem-cabelo caracteriza-se principalmente pelo nanismo e membros curtos (condrodissplasia metafisária). (MAÇÃO et al., 2011). E por fim, a displasia tanatofórica, que é caracterizada por encurtamento dos membros, caixa torácica hipoplásica, macrocefalia e platispondilia. (NORONHA et al., 2002).

Portanto, as manifestações bucais peculiares à síndrome de Ellis-Van Creveld, são essenciais para completar o diagnóstico desta doença. Tais manifestações abrangem hipoplasias e malformações dentais, ausência congênita de alguns dentes (principalmente os anteriores inferiores) e maloclusões esqueléticas. (BABAJI, 2010). Por consequência, para melhorar a harmonia facial, função e fala dos pacientes portadores de Ellis-van Creveld, o tratamento

odontológico pode envolver a parte preventiva de doenças bucais; correção de maloclusões; reabilitação protética; além de cirurgias ortognáticas. (Susami et al., 1999).

Assim, para um correto diagnóstico das síndromes, uma vez que anomalias semelhantes podem ser encontradas em várias doenças, Slavkin (2009) apresentou algumas competências necessárias aos profissionais de saúde como: 1) fornecer cuidado centrado no paciente; 2) trabalho em equipes interdisciplinares; 3) empregar práticas baseadas em evidências; 4) aplicar melhoria da qualidade de vida; e 5) utilizar das tecnologias a favor da medicina (auxiliando no diagnóstico, tratamentos e resultados).

Diante do que foi exposto, esta revisão de literatura tem como objetivo discutir as características gerais e bucais presentes na Síndrome de Ellis-Van Creveld, o diagnóstico da doença, além de abordar os tratamentos necessários para o melhor manejo dos pacientes portadores dessa síndrome.

2 METODOLOGIA

Para este trabalho, foi realizado um levantamento bibliográfico utilizando os termos *Ellis Van Creveld and Dentistry* nas bases de dados Pubmed, Scopus e Scielo.

No total foram avaliados 30 artigos, sob critérios de seleção como artigos disponíveis online e que estivessem redigidos em inglês, espanhol ou português. De acordo com tais critérios, foram selecionados 25 artigos correspondentes à estudos realizados entre os anos de 1999 a 2015 e, com finalidade didática, o texto foi subdividido em manifestações gerais (características tétrades, diagnóstico e tratamento) e manifestações bucais (características bucodentais e tratamentos indicados).

3 DESENVOLVIMENTO

3.1 Manifestações Gerais

A Síndrome de Ellis-Van Creveld, também conhecida como Displasia Condroectodérmica, foi descrita pela primeira vez em 1940 por Richard Ellis e Simon Van Creveld. É uma síndrome autossômica recessiva rara, causada por mutações em dois genes no cromossomo 4p16, denominados EVC e EVC2, responsáveis pelo fenótipo da síndrome (CAHUANA et al., 2003), e também está relacionada à consanguinidade em 30% dos casos. (SUSAMI et al., 1999; SHAH; ASHOK; SUJATHA, 2008; HASSONA et al., 2015). Sua incidência em geral é baixa, aproximadamente de 7/1.000.000 (ESWAR, 2001; SHAH; ASHOK; SUJATHA, 2008; HASSONA et al., 2015).

As manifestações desta síndrome são bem peculiares, e podem envolver os tecidos ectodérmicos, mesodérmicos e endodérmicos. (HANEMANN; CARVALHO; FRANCO, 2010). Devido à anormalidade dos tecidos ectodérmicos, os pacientes síndrômicos podem apresentar unhas em formato côncavo, finas, e até mesmo ausentes, cabelos finos, escassos e sem brilho, e dentes com anomalias de forma, estrutura e número. (SHAH; ASHOK; SUJATHA, 2008; HANEMANN; CARVALHO; FRANCO, 2010). O envolvimento dos tecidos mesodérmicos, mostraram-se principalmente através de anomalias ósseas e cardíacas, e algumas vezes, renais. (SHAH; ASHOK; SUJATHA, 2008; HANEMANN; CARVALHO; FRANCO, 2010). Já as anomalias do tecido endodérmicos são raras, com histórico de comprometimento hepático e pulmonar. (SHAH; ASHOK; SUJATHA, 2008; HANEMANN; CARVALHO; FRANCO, 2010).

As anomalias ósseas representam as características mais marcantes desta síndrome, pois o paciente apresenta-se com nanismo desproporcional com tronco longo, estreito e extremidades encurtadas. (SHILPY; NIKIHIL; SAMIR, 2007; SHAH; ASHOK; SUJATHA, 2008; PEREIRA; AYTÉS; ESCODA, 2009; BABAJI, 2010; VEENA et al., 2011). Devido ao tronco mais estreito, o paciente pode apresentar complicações respiratórias logo nos primeiros meses de vida. (PEREIRA; AYTÉS; ESCODA, 2009). Assim como no tronco, as anomalias ósseas podem estar presentes nos membros inferiores e superiores. Em relação aos membros inferiores, estes sofrem maiores deformidades como o *genu valgum* ou o bater dos joelhos; e a polidactilia ou hexadactilia está presente em 10 a 25% dos casos. Já nos membros superiores, as mãos geralmente são curtas, largas e exibem

polidactilia em 100% dos casos. A sindactilia, caracterizada pela união de alguns dedos através da pele ou ossos, pode ocorrer tanto nas mãos quanto nos pés. (SHILPY; NIKIHIL; SAMIR, 2007; SHAH; ASHOK; SUJATHA, 2008; PEREIRA; AYTÉS; ESCODA, 2009; BABAJI, 2010; VEENA et al., 2011).

Os comprometimentos raros na Síndrome de Ellis-Van Creveld estão presentes em, aproximadamente, 20% dos casos e são caracterizados pelos defeitos geniturinários, agenesia e displasia renal, nefrocalcinose e ureterectasia. (VEENA et al., 2011). De mesmo modo, estrabismo, epispádia, hipospádia, criptorquia e malformações na parede torácica ou pulmonar, estão presentes em menor escala. (SHILPY; NIKIHIL; SAMIR, 2007; SHAH; ASHOK; SUJATHA, 2008; PEREIRA; AYTÉS; ESCODA, 2009).

Além destes achados, malformações cardíacas aparecem em 50 a 60% dos casos de síndrome de Ellis-Van Creveld, sendo defeitos no septo atrial ou ventricular os mais frequentemente encontrados. Juntamente com o comprometimento cardíaco, complicações respiratórias, anteriormente citadas, podem influenciar na expectativa de vida da criança, durante os primeiros meses de vida. Estima-se que 1/3 destes pacientes não resistam a tais anormalidades. (SINGH et al., 2012).

Em se tratando do desenvolvimento neurológico e psicológico, a maioria dos pacientes com Ellis-Van Creveld tem inteligência normal, entretanto, podem apresentar atraso mental cognitivo e motor; e anormalidades do sistema nervoso central foram relatados em alguns casos. (PEREIRA; AYTÉS; ESCODA, 2009; SINGH et al., 2012).

3.1.1 Diagnóstico

A Síndrome de Ellis-van Creveld, possui as características tétrades, as quais podem identificar tal síndrome. (SUSAMI et al., 1999; AMINABADI; EBRAHIMI; OSKOU EI, 2010; HASSONA et al., 2015). Existem síndromes as quais tem manifestações parecidas com a Ellis-van Creveld como por exemplo: distrofia de Jeune, síndrome de McKusick-Kaufman, condrodysplasia punctata, disostoses acrocentrais de Weyers, síndrome de Morquio, e hipoplasia cartilagem-cabelo. Assim, o exame bucal é parte fundamental para o diagnóstico diferencial da

Síndrome de Ellis-Van Creveld em relação às outras síndromes. (SUSAMI et al., 1999; AMINABADI; EBRAHIMI; OSKOUEI, 2010; HASSONA et al., 2015).

Em um estudo realizado por Pedro; Andrade e Maia (2011), uma paciente foi diagnosticada com displasia tanatofórica, no entanto, após a consulta com o dentista, levando em conta as manifestações bucais presentes, que correspondiam as descritas na síndrome de Ellis-Van Creveld, levantou-se a suspeita desta síndrome, com confirmação de tal diagnóstico, após o exame genético. Doenças bucais e dentais pouco frequentes tem ajudado médicos a diagnosticar essa síndrome apropriadamente e se referem os pacientes para evitar complicações potencialmente adicionais. Fato que demonstra o papel fundamental do CD no diagnóstico diferencial da doença, colaborando não só no tratamento bucal, mas também como mediador para o fechamento do diagnóstico juntamente com o médico geneticista. (TAHRIRIAN et al., 2014). Isso mostra a importância do acompanhamento multidisciplinar contínuo dos portadores da Síndrome de Ellis-van Creveld, principalmente quando o diagnóstico é feito ainda na primeira infância. (TAHIRIAN et al., 2014).

Assim, o diagnóstico precoce é de extrema importância para o sucesso do tratamento da Síndrome Ellis-Van Creveld. Antes mesmo do nascimento, a partir da 18ª semana de gestação, algumas características sindrômicas podem ser percebidas. (VINAY et al., 2009; PEREIRA; AYTÉS; ESCODA, 2009; SASALAWAD et al., 2013). O exame de ultrassom pode mostrar o tórax estreito, o encurtamento dos ossos longos, a polidactília de mãos e pés, e ainda o defeito cardíaco. (VINAY et al., 2009; PEREIRA; AYTÉS; ESCODA, 2009; SASALAWAD et al., 2013). A fetoscopia também pode ser utilizada com a mesma finalidade; e além destas formas de diagnóstico, a síndrome pode ser identificada ao exame clínico, após o nascimento. (AMINABADI; EBRAHIMI; OSKOUEI 2010; SASALAWAD et al., 2013). Os sinais iniciais na história neonatal podem evidenciar as características peculiares da doença como: pequeno tamanho, crescimento lento, anomalias esqueléticas, ausência de pregas mucovestibulares superior, presença de dentes natais e neonatais, ausência congênita de dentes (principalmente os inferiores), erupção dental retardada, dentes irrompidos com má formação e afetados por cáries. (SINGH et al., 2012).

3.1.2 Tratamento

O foco principal do tratamento dos pacientes que possuem síndrome de Ellis-Van Creveld é o acompanhamento multidisciplinar contínuo, pois há sempre a necessidade de intervenção profissional, principalmente para a prevenção de patologias que podem afetá-los durante toda a vida. (SASALAWAD et al., 2013). Essa abordagem inicia-se ainda durante o período neonatal, envolvendo o tratamento de insuficiências respiratórias e cardíacas, pois o tórax estreito impede a expansão correta do pulmão, causando tais insuficiências que podem comprometer a expectativa de vida das crianças. (JAYARAJ et al., 2012). Os acometimentos cardíacos juntamente com os problemas respiratórios são responsáveis por, aproximadamente, 50% das mortes em idade precoce. (SHILPY; NIKHIL; SAMIR, 2007). Além disso, as malformações cardíacas são as que devem ser tratadas de imediato, pois estas afetam 50 a 60% dos casos e impedem ou complicam o início de outros tratamentos. (SHILPY; NIKHIL; SAMIR, 2007).

Faz-se necessário o acompanhamento ortopédico para a correção e administração das deformidades ósseas presentes como a polidactilia e o *genu valgum*. Por consequência destas ocorrências, o nanismo está sempre presente nos portadores da Síndrome de Ellis-van Creveld, porém nesses casos, o tratamento com hormônio de crescimento não é eficaz. (PEREIRA; AYTÉS; ESCODA, 2009). O tratamento pode incluir também a intervenção ortopédica, com a correção do *genu valgum* e amputação dos dígitos extras; intervenção odontológica, atuando principalmente na prevenção dos acometimentos bucais; e intervenção psicológica, afim de amenizar problemas psicossociais do paciente. (SHILPY; NIKHIL; SAMIR, 2007).

Em relação ao tratamento psicológico, faz-se necessário a intervenção desde a descoberta da doença, pois mesmo com tantas dificuldades motoras, os pacientes com Ellis-Van Creveld, em sua grande maioria, possuem mentes sãs e inteligência normal. Deste modo, a dificuldade em realizar algumas atividades simples como, por exemplo, caminhar, se expressar, pegar coisas, influenciam negativamente no seu desenvolvimento psicológico. (SHAH; ASHOK; SUJATHA, 2008). Este acompanhamento psicológico deve ser constante e envolver, além da criança síndrômica, os pais e cuidadores, para que todos possam conviver positivamente com as dificuldades causadas pela doença. (SHAH; ASHOK;

SUJATHA, 2008).

Diante disto, é preconizado que o tratamento da Ellis-Van Creveld aconteça o quanto antes para obter prognósticos mais favoráveis. (JAYARAJ et al., 2012). Na infância, os portadores de Ellis-Van Creveld devem receber uma abordagem multidisciplinar para promover uma maior qualidade de vida destes pacientes.

3.2 Manifestações Bucais

Susami et. al. (1999) acompanhou durante 8 anos o crescimento craniofacial de uma paciente portadora de Ellis-van Creveld. Observou, além das características gerais comuns a esta síndrome, o prognatismo mandibular e a mordida aberta da paciente por meio de análises cefalométricas. A mandíbula apresentou grande crescimento em todos os parâmetros, já a maxila, foi relativamente projetada, apesar do crescimento médio. Na dimensão vertical, a altura facial anterior foi aumentada, devido à grande alteração na porção inferior da face. Já a altura facial anterior superior, manteve-se pequena, com diminuição do crescimento, enquanto a altura facial posterior apresentou crescimento médio. Durante o período de observação, o comprimento posterior da base do crânio do paciente (medido a partir do ponto Basio, localizado na porção mais inferior na margem anterior do forame Magno, até o ponto Sela, localizado no centro geométrico da sela túrcica - Ba-S) não apresentou crescimento, enquanto a base anterior do crânio (medido a partir do ponto Sela, até o ponto Nasio, localizado no ponto mais anterior da sutura fronto-nasal - SN) apresentou crescimento maior do que o crescimento médio. Estes resultados sugerem fechamento da sincondrose esfeno-occipital precoce e crescimento compensatório da base anterior do crânio.

Dentre as manifestações bucais mais constantes na síndrome Ellis-Van Creveld estão: fusão do lábio superior com a gengiva marginal, freios múltiplos, hipodontia, dentes em forma atípica, dentes natais e neonatais, além também das manifestações variáveis, tais como erupção tardia, dentes supranumerários, fusão dental, taurodontismo e raízes desmórficas. (CAHUANA et al., 2003; SHILPY; NIKHIL; SAMIR, 2007). Diante dessas características bucais, a participação do cirurgião-dentista se torna muito importante para a confirmação do diagnóstico de síndrome de Ellis-Van Creveld. (CAHUANA et al., 2003).

Cahuana et al. (2003) apresentou, através de um estudo de 5 casos clínicos, com pacientes portadores de Ellis-Van Creveld, enumerando as manifestações bucais mais frequentes, de acordo com suas porcentagens no presente estudo: 1) fusão do lábio superior com a margem gengival; 2) presença de frênula múltipla; 3) dentes cônicos, microdônticos; 4) molares com sulcos largos e cúspides atípicas; 5) dentes congenitamente ausentes. Hipodontia estava presente em 80% dos casos. Ainda segundo Cahuana et al. (2003) o entendimento da hereditariedade da síndrome, é ajudado por estudos recentes no campo da genética.

Como dito anteriormente, as manifestações bucais são bem variadas, e vão desde ausência de pregas mucovestibular superior, rebordo anterior inferior serrilhado e com pequenas frêmulas labiais, até fissuras incompletas uni ou bilaterais, além das características dentais, como hipodontia, alterações de número, forma e estrutura, mesiodens, invaginação do esmalte, taurodontismo, dentes natais e neonatais, microdontia, geminação, dentes supranumerários, raízes cônicas nos molares decíduos, dentes decíduos e permanentes congenitamente ausentes, má oclusão e erupção tardia. (BABAJI, 2010). Manifestações raras podem acometer estes pacientes, como por exemplo, molares decíduos unirradiculares e em forma cônica. (VINAY et al., 2009). Desta forma o acompanhamento odontológico, faz-se necessário, atuando na prevenção de doenças bucais, bem como na correção das más oclusões. (BABAJI, 2010).

Nos pacientes portadores de Ellis-van Creveld, a incidência de oligodontia, ausência congênita de pelo menos seis dentes, é de 80%, fazendo-se necessário o uso de aparelhos estético-funcionais para reposição de dentes ausentes e atuar também como mantenedores de espaço. (PEDRO; ANDRADE; MAIA, 2011). Já os dentes presentes, em sua maioria, apresentam forma pequena e cônica, fissuras profundas e hipoplasia, caracterizando uns dos principais motivos da alta incidência de cárie. (AMINABADI; EBRAHIMI; OSKOU EI, 2010).

3.2.1 Tratamento

O caso clínico apresentado por Susami et. al. (1999), após um período de 8 anos acompanhando o crescimento craniofacial da paciente, o planejamento incluiu cirurgia ortognática devido à relação mandibular classe III e mordida aberta anterior esquelética. Nesse caso em particular, os autores relataram que o uso de aparelhos ortopédicos foi dispensado pela indicação da intervenção cirúrgica, porém citaram que máscara facial poderia ser indicada para a melhoria da

forma facial em outros planos de tratamento. Nesse tratamento, também foi incluído a osteotomia do ramo e maxilar. Ao longo de todos os anos de tratamento, o uso de próteses provisórias para retomar estética e função, foi efetuado, e as cirurgias realizadas. Para a conclusão deste tratamento, o planejamento previa implantes e próteses fixas, além de exodontia de dentes estrutural, funcional, e esteticamente prejudicados, porém a paciente, após ter passado por tantas cirurgias, optou pela confecção de próteses parciais removíveis, afim de evitar tais procedimentos invasivos.

Diante do exemplo de planejamento de tratamento citado acima, é importante salientar que a escolha do tratamento dental para a Ellis-Van Creveld deve basear-se na avaliação de cada caso e também necessita de uma abordagem multidisciplinar e envolve várias especialidades odontológicas como por exemplo: buco-maxilo-facial, estética, protética, periodontista, ortodontista e odontopediatria. (HANEMANN; CARVALHO; FRANCO, 2010). Devido aos defeitos cardíacos presentes nos portadores de Ellis-Van Creveld, estes requerem cobertura antibiótica para a prevenção de endocardite infecciosa durante os procedimentos invasivos. (PEREIRA; AYTÉS; ESCODA 2009; BABAJI, 2010). A correção cirúrgica é recomendada para tecidos moles e anormalidades esqueléticas. (BABAJI, 2010). Entre as cirurgias que podem ser planejadas, estão a gengivectomia e a frenectomia sob sedação ou anestesia geral. (TAHRIRIAN et al., 2014).

Em relação aos dentes congenitamente ausentes, é necessário medidas estético-funcionais sobretudo no período de crescimento da criança. Nesses casos, com o objetivo de manter o espaço destes dentes, o uso de próteses parciais removíveis pode melhorar a mastigação, a estética e a fala. (CAHUANA et al., 2003; SHAH; ASHOK; SUJATHA, 2008). Devido à tantas deformidades dentais, o tratamento ortodôntico é bastante indicado, muitas vezes associados com tratamentos cirúrgicos. (CAHUANA et al., 2003). Uma combinação de ortodontia, cirurgia e de prótese é essencial para corrigir a morfologia craniofacial e defeitos dentários, com o objetivo de alcançar resultados funcionais e estéticos satisfatórios. (PEREIRA; AYTÉS; ESCODA, 2009).

Além dos dentes congenitamente ausentes, a estética facial destes pacientes é afetada pela fusão da porção anterior do lábio superior à margem gengival maxilar, o que pode trazer problemas psicológicos ao paciente. (BABAJI, 2010). Na maioria dos casos, é realizada a substituição dos dentes com uma prótese

parcial removível ou fixa, afim de manter espaço, melhorar mastigação, estética e fonação. (BABAJI, 2010). Como o restabelecimento da estética nestes pacientes é muito importante, e é sempre indicado o uso de materiais odontológicos estéticos para os tratamentos restauradores. As restaurações como resina composta, por exemplo, além de contribuir com a questão estética, conserva o remanescente dental. (BABAJI, 2010). Quando há presença de lesão de carie cavitada, a intervenção deve ser cuidadosa pois os dentes podem apresentar câmara pulpar aumentada. (CAHUANA et al., 2003).

As manifestações bucais da Ellis-Van Creveld também requerem acompanhamento odontológico com foco em medidas preventivas, que vão desde o aconselhamento dietético, controle de placa bacteriana, instruções de higiene bucal, aplicação de flúor verniz ou bochechos diários de flúor, aplicação de selantes de fósulas e fissuras até restaurações preventivas em dentes hipoplásicos com ionômero de vidro ou resina composta. (CAHUANA et al 2003; SHAH; ASHOK; SUJATHA, 2008; JAYARAJ et al., 2012; TAHRIRIAN et al., 2014). Alguns pacientes, apresentam dificuldades motoras ou de abertura de boca, tendo dificuldades durante a escovação e na utilização de escova de dente, e um ajuste na manipulação da escova de dentes ou o uso de uma escova de dentes eletrônica pode-se fazer necessário. (HASSONA et al., 2015).

Assim, o cirurgião-dentista desempenha um papel fundamental no controle das manifestações bucais e dentais da Ellis-Van Creveld na infância. Na idade adulta, esses pacientes provavelmente exigirão implantes e reabilitação protética para substituir dentes congenitamente ausentes. (CAHUANA et al., 2003; SHAH; ASHOK; SUJATHA, 2008; TAHRIRIAN et al., 2014). Os resultados estéticos e funcionais contribuem para melhorar a qualidade de vida do paciente. (HANEMANN; CARVALHO; FRANCO, 2010).

CONCLUSÃO

Diante da literatura encontrada, conclui-se que, portadores da síndrome de Ellis-Van Creveld necessitam de acompanhamento multiprofissional, que inclui entre os profissionais de saúde o cardiologista, o ortopedista, o cirurgião-dentista, o psicólogo, entre outros os quais devem atuar de modo contínuo e integrado.

O cirurgião dentista desempenha importante papel no diagnóstico da síndrome, uma vez que o atendimento precoce propicia o contato da criança desde o primeiro ano de vida, favorecendo o diagnóstico, bem como o seu tratamento, atuando na prevenção das doenças bucais, na correção das maloclusões e, na reabilitação estético-funcional. Fatos estes, que contribuem para melhorar a autoestima e reflete positivamente na qualidade de vida dos portadores dessa síndrome.

REFERÊNCIAS

- AKGUN, Ozlem M. et al. Non-syndrome Patient with Bilateral Supernumerary Teeth: Case Report and 9-year follow-up. **Eur. J. Dent.**, [S.l.], v. 7, p. 123-126, Jan. 2013.
- AMINABADI, Naser A.; EBRAHIMI, Akram; OSKOU EI, Sina. G. Chondroectodermal Dysplasia (Ellis-Van Creveld Syndrome): a Case Report. **J. Oral Sci.**, [S.l.], v. 52, n. 2, p. 333-336, Mar. 2010.
- BABAJI, Prashant. Oral Abnormalities in the Ellis-Van Creveld Syndrome. **Indian J Dent Res**, [S.l.], v. 21, n. 1, p. 143-145, 2010.
- CAHUANA, Abel et al. Oral Manifestations in Ellis-Van Creveld Syndrome: Report of Five Cases. **Ped. Dent.**, [S.l.], v. 26, n. 3, p. 277-282, Ago. 2003.
- CHAVES, Adriana G. et al. Síndrome de Morquio: relato de caso e revisão da literatura. **Rev. Bras. Otorrinol.**, São Paulo, v. 69, n. 2, p. 267 – 271, Abr. 2003.
- ESWAR, N. Chondroectodermal Dysplasia: a Case Report. **J Indian Soc Ped Prev Dent**, [S.l.], v. 19, n. 3, p. 103-106, Set. 2001.
- FIGUEIREDO, Sizenildo da Silva et al. Condrodisplasia Punctata Rizomélica: Relato de Caso e Breve Revisão da Literatura. **Radiol Bars**, [S.l.], v. 40, n. 1, p. 69-72, 2007.
- HANEMANN, João A. C.; CARVALHO, Breno C. F.; FRANCO, Emanuela. C. Oral Manifestations in Ellis-Van Creveld Syndrome: Report of a Case and Review of the Literature. **Oral Maxillo. Surgery J.**, [S.l.], v. 68, p. 456-460, 2010.
- HASSONA, Yazan. Ellis-Van Creveld syndrome: dental management considerations and description of a new oral finding. **Spec Care Dent.**, [S.l.], p. 1-4, Abr. 2015.
- HOBAIKA, Adriano B. de S.; BORGES, Ziltomar D.; TEIXEIRA, Vera C. 2004. Anestesia em paciente portadora de síndrome de Mckusick-Kaufman: relato de caso. **Rev. Bras. Anesthesiol**, [S.l.], v. 54, n. 6, p. 799-801, Nov. 2004.
- ZHANG, Honghao. Generation of Evc2/Limbin global and conditional KO mice and its roles during mineralized tissue formation. **Genesis**, [S.l.], v. 53, n. 9, p. 612-626, Ago. 2015.
- JAYARAJ, Dhandabani et al. Ellis-van Creveld. **J Pharm Bioall Sci**, [S.l.], v. 4, n. 2, p. 153-156, Ago. 2012.
- MAÇÃO, Patrícia et al. Imunodeficiências primárias sindrômicas. **Saúde Infantil**. [S.l.], v. 33, n. 3, p. 144-148, Dez. 2011.
- MAHESWARAN, T. Ellis-van Creveld. **J. Pharm. Bio. Sci.**, [S.l.], v. 4, n. 6, p 153-156, Ago. 2012.
- NORONHA, Lucia et al. Displasia tanatofórica: Relato de dois casos com estudo neuropatológico. **Arq. Neuro-Psiquiatr.** [S.l.], v. 60, n. 1, p. 133-137, Mar. 2002.

PEDRO, Rafael L.; ANDRADE, Lucia Helena R.; MAIA, Lucianne C. The Importance of Oral Clinical Findings for the Correct Diagnosis of Ellis-Van Creveld Syndrome. **Gen. Dent.y**, [S.I.], v. 59, n. 5, p. 206-209, Out. 2011.

PEREIRA, Daniela A.; AYLES, Leonardo B.; ESCODA, Cosme G. Ellis-Van Creveld Syndrome: Case Report and Literature Review. **Med Oral Patol Oral Cir Bucal**, [S.I.], v. 14, n. 7, p. 340-343, Jul. 2009.

PERES, V. L. R. Ellis-van Creveld syndrome and Weyers acrodental dysostosis are caused by cilia-mediated diminished response to hedgehog ligands. **Med Genet**, [S.I.], v. 151C, n. 4, p. 341-51, Nov. 2009.

SALETTI, Deise et al. Relato de Caso: Anestesia em Paciente Portador de Distrofia Torácica Asfíxiante: Síndrome de Jeune. **Rev. Bras. de Anestesiol.**, v. 62, n 3, Jun. 2012.

SASALAWAD, Shilpa S. et al. Ellis-van Creveld syndrome. **Case Reports**, [S.I.], p. 01-04, Jul. 2013.

SHAH, B.; ASHOK, L.; SUJATHA, G. P. Ellis-Van Creveld Syndrome: a Case Report. **J Indian Soc Ped. Prev. Dent**, [S.I.], p. S19-S22, 2008.

SHILPY, S.; NIKIHIL, M.; SAMIR, D. Ellis-Van Creveld Syndrome. **J Indian Soc Ped. Prev. Dent**, [S.I.], p. S5 – S7, 2007.

SINGH, Subash et al. Ellis-Van Creveld Syndrome: a Case Report. **IJCPD**, [S.I.], v. 5, p. 72-74, Jan. 2012.

SLAVKIN, Harold C. What the future holds for ectodermal dysplasias: Future research and treatment directions. **American J. Med. Gen.**, [S.I.], v. 149, n. A, p. 2071-2074, Mar. 2009.

SUBASIOGLU, Asli et al. Genetic background of supernumerary teeth. **European J. Dent.**, [S.I.], v. 9, n.1, p.153–158, Mar. 2015.

SUSAMI, Takafumi et al. Ellis-Van Creveld Syndrome: Craniofacial Morphology and Multidisciplinary Treatment. **The Cleft Palate – Craniof. J.**, [S.I.], v. 36, n. 4, p. 345-352, Jul. 1999.

TAHRIRIAN, Dana et al. Chondroectodermal Dysplasia: a Rare Syndrome. **J. Dent., Tehran Univ. Med. Sciences**, [S.I.], v. 11, n. 3, Maio 2014.

TSUJI, Takehito et al. Expression of the Elis-Van Creveld (EVC) Gene in the Rat Tibial Growth Plate. **The Anato. Record**, [S.I.], v. 279, n. A, p. 729-735, 2004.

VEENA, K.M. et al. Ellis-van Creveld syndrome in an Indian child: a case report. **Imag. Sci Dent**, [S.I.], v. 41, n. 4, p. 167- 170, Out. 2011.

VINAY, C. et al. Clinical Manifestations of Ellis-Van Creveld Syndrome. **J Indian Soc Ped. Prev. Dent**, [S.I.], v. 27, n. 4, p. 256-259, Dez. 2009.

ANEXOS

Síndrome de Ellis-Van Creveld

Imagens

Figura 1: Portadora da síndrome de Ellis-Van Creveld, apresentando baixa estatura e membros encurtados;



Fonte: Hanemann, Carvalho, Franco (2010)

Figura 2: Portadora de Ellis-Van Creveld, apresentando *genu valgum* ou bater joelhos, que é uma anomalia dos ossos dos membros inferiores, que deixam os joelhos girados para dentro, como se estivessem batendo um no outro;



Fonte: Babaji (2010)

Figura 3: Mão com característica de remoção do sexto dedo, e com unhas hipoplásicas;



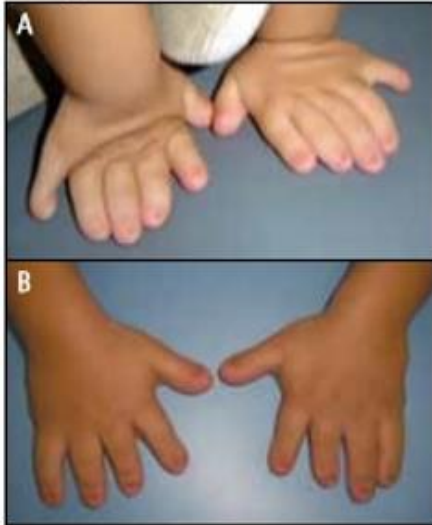
Fonte: Pereira, Aytés, Escoda (2009)

Figura 4: Mãos com polidactilia, ou sexto dedo, sindactilia, que é a união dos dedos pela pele ou osso, e a característica dos dedos curtos;



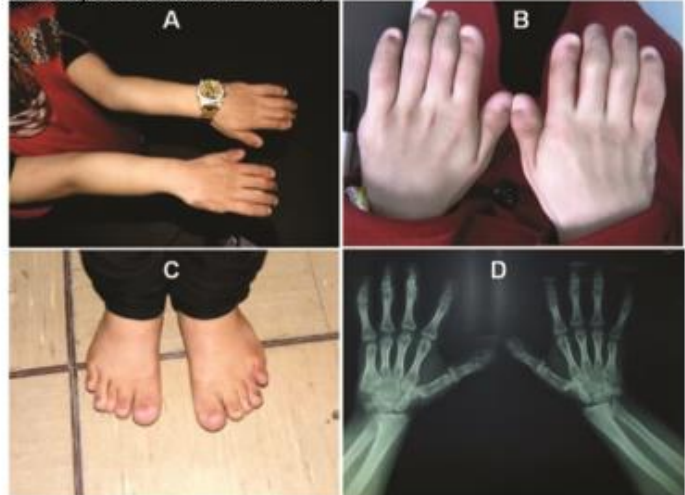
Fonte: Babaji (2010)

Figura 5: A) Mãos com polidactilia; B) a mão da mesma criança, após a remoção cirúrgica do sexto dedo;



Fonte: Pedro, Andrade, Maia (2011)

Figura 6: A) e B) característica das mãos após a remoção cirúrgica do sexto dedo; C) característica dos dedos encurtados e com unhas hipoplásicas nos pés; D) Radiografia de mão e punho após a remoção do sexto dedo;



Fonte: Hassona (2015)

Figura 7: Pé com Sindactilia e Polidactilia;



Fonte: Cahuana et al. (2003)

Figura 9: Fusão da mucosa labial superior, com a gengiva marginal da arcada superior, tendo assim, a ausência de freios mucovestibulares;



Fonte: Cahuana et a. (2003)

Figura 8: Radiografia do tórax, que se apresenta estreito, onde pode-se observar a sombra do coração, revelando uma cardiopatia;



Fonte: Vinay et al. (2009)

Figura 10: Rebordo inferior serrilhado, e ausência congênita dos dentes anteriores inferiores;



Fonte: Pérez-Andrew et al. (2015)

Figura 11: Radiografia Panorâmica, mostra a ausência congênita dos dentes anteriores decíduos e permanentes, e alguns dentes retidos;



Fonte: Singh et al. (2012)

Figura 12: Panorâmica de uma criança, apresentando a ausência congênita dos dentes anteriores inferiores e superiores, decíduos e permanentes;



Fonte: Pedro, Andrade, Maia (2011)

Figura 13: Dentes com má formação do esmalte (hipoplásicos), e com forma cônica;



Fonte: Cahuana et al. (2003)

Figura 14: A) Dentes com alteração de forma, agenesia dos dentes anteriores inferiores, mordida aberta anterior esquelética; B) Dentes hipoplásicos, malformados, palato profundo; C) Língua maior que o normal e pontiaguda;



Fonte: Hassona (2015)

Figura 15: Mordida aberta anterior esquelética, dentes com alteração de forma e girovertidos;



Fonte: Hanemann, Carvalho, Franco (2010)

Figura 16: Dentes supranumerários e malformados;



Fonte: Sasalawad et al. (2013)

Figura 17: Reabilitação estético-funcional, com prótese parcial removível, utilizada também como mantenedor de espaço;



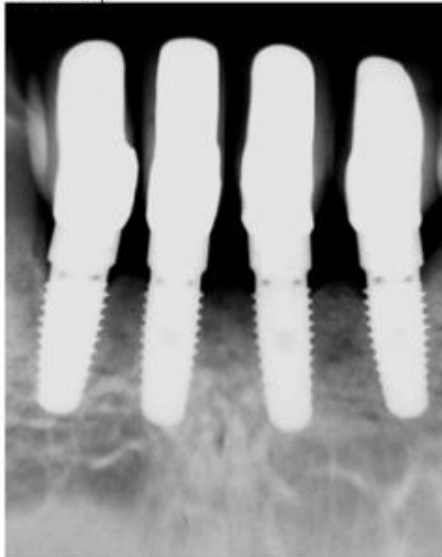
Fonte: Cahuana et al. (2003)

Figura 18: Reabilitação com próteses parciais, superior e inferior, para melhorar estética, mastigação e fonação, além de funcionar como mantenedor de espaço;



Fonte: Pedro, Andrade, Maia (2011)

Figura 19: Fase final de tratamento, com a colocação de implantes na região anterior inferior;



Fonte: Hanemann, Carvalho, Franco (2010)

Figura 20: Fase final do tratamento, após a colocação de implantes, finalizando com próteses parciais fixas, previamente à isso, o paciente passou, durante toda a vida por tratamento ortodôntico.



Fonte: Hanemann, Carvalho, Franco (2010)