

## SÍNDROME EEC, ACHADOS CLÍNICOS - RELATO DE CASO

 <https://doi.org/10.56238/arev6n2-140>

Data de submissão: 11/09/2024

Data de publicação: 11/10/2024

### **Perla Giovanna Fernandes Pacheco**

Mestre em Ciência e Engenharia de Materiais (UNIFAL – MG)  
Mestre em Healthcare Management (MUST UNIVERSITY – FLORIDA, USA)  
Cirurgiã-dentista residente em Reabilitação Integral das Anomalias Craniofaciais  
Universidade Estadual do Oeste do Paraná – Brasil  
E-mail: [perlagiovanna2016@gmail.com](mailto:perlagiovanna2016@gmail.com)  
ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-8945-6028>

### **Jeani Aparecida Petrik Brischke**

Cirurgiã-dentista residente em Reabilitação Integral das Anomalias Craniofaciais  
Universidade Estadual do Oeste do Paraná – Brasil  
E-mail: [jeanipetrik1@gmail.com](mailto:jeanipetrik1@gmail.com)  
ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-6347-8242>

### **Célia Patrícia Müller Rodrigues**

Cirurgiã-dentista residente em Reabilitação Integral das Anomalias Craniofaciais  
Universidade Estadual do Oeste do Paraná – Brasil  
E-mail: [pattymiiller@hotmail.com](mailto:pattymiiller@hotmail.com)  
ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-7752-0560>

### **Mayara Ornelas Lançanova**

Cirurgiã-dentista residente em Reabilitação Integral das Anomalias Craniofaciais  
Universidade Estadual do Oeste do Paraná – Brasil  
E-mail: [mayaraornelas@outlook.com](mailto:mayaraornelas@outlook.com)  
ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-7417-2321>

### **Luciana Paula Grégio D'Arce Rodrigues**

Professora Dr<sup>a</sup>. da Universidade Estadual do Oeste do Paraná  
Universidade Estadual do Oeste do Paraná – Brasil  
E-mail: [Luciana.rodrigues2@unioeste.br](mailto:Luciana.rodrigues2@unioeste.br)  
ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-8428-5319>

### **Daniela Pereira Lima**

Professora Dr<sup>a</sup>. da Universidade Estadual do Oeste do Paraná  
Universidade Estadual do Oeste do Paraná – Brasil  
E-mail: [dani.pl@hotmail.com](mailto:dani.pl@hotmail.com)  
ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-9691-4880>

### **André Alexandre Pezzini**

Professor MSc. da Universidade Estadual do Oeste do Paraná  
Universidade Estadual do Oeste do Paraná – Brasil  
E-mail: [andre.pezzini@unioeste.br](mailto:andre.pezzini@unioeste.br)  
ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-0437-1031>

**Mariângela Monteiro de Melo Baltazar**

Professora Dr<sup>a</sup>. da Universidade Estadual do Oeste do Paraná  
Universidade Estadual do Oeste do Paraná – Brasil

E-mail: [mmmwgb@uol.com.br](mailto:mmmwgb@uol.com.br)

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-6395-9516>

## RESUMO

**Introdução:** A síndrome ectrodactilia, displasia ectodérmica e fenda labial e/ou palatina (EEC), é uma anomalia genética rara de herança autossômica dominante e incidência estimada de 1,5/100 milhões de habitantes. A tríade que a nomeia são também suas principais características e a gravidade pode se expressar em diferentes graus de severidade. O objetivo desse trabalho foi relatar o caso de uma criança diagnosticada com a síndrome EEC atendida no CEAPAC (Centro de Atenção e Pesquisa em Anomalias Craniofaciais), narrando os achados clínicos, com ênfase para os aspectos odontológicos encontrados. **Relato de caso:** Criança do sexo feminino com 10 anos de idade, nasceu bem – segundo relatos da avó. As malformações orais e de membros foram diagnosticadas ainda no período pré-natal através do exame de ultrassonografia. Observou-se as seguintes características físicas: fissura labial direita transforame completa corrigida, com presença de fistula na região anterior do palato, hipertelorismo, dacriocistite, prognatismo, orelhas levemente giradas posteriormente, pele e cabelos ressecados, ectrodactilia e sindactilia bilateral de pés e mãos. Na avaliação odontológica nota-se presença de dentição mista, agenesia dental, anomalia de forma dentária, padrão esquelético classe III, má oclusão, doença cárie e comprometimento endodôntico de um dente. **Resultados:** Apesar das malformações nos membros a paciente tinha boa coordenação motora e foi orientada quanto à higienização bucal. Em seguida, prosseguiu-se à realização dos tratamentos. A paciente segue em acompanhamento. **Conclusões:** É necessário que pacientes com EEC sejam acompanhados de maneira precoce e periódica, por uma equipe multidisciplinar devido às mal formações decorrentes da síndrome.

**Palavras-chave:** Anormalidades Congênitas, Fissura Palatina, Fenda Labial, Doenças Raras.

## 1 INTRODUÇÃO

A síndrome ectrodactilia (E), displasia ectodérmica (E), fenda labial e/ou palatina (C), geralmente identificada pelo acrônimo EEC é uma anomalia congênita genética rara, de herança autossômica dominante devido à heterozigose no gene TP63 localizado no cromossomo 3, sendo cerca de 30% herdada e 70% devido à mutação de novo (SUTTON & BOKHOVEN, 2021). Alguns trabalhos mais antigos estimam que a incidência seja de 1-9/100 milhões de indivíduos da população (SHARMA et al., 2015), entretanto, apesar de considerar uma condição rara, Sutton & Bokhoven (2021) afirmam que a prevalência de distúrbios de TP63 individualmente ou coletivamente é desconhecida, apesar de terem sido descritos mais de 300 casos na literatura (GOMES, BIELLA, NEVES, 2003). A tríade que a nomeia, compõe suas principais características, no entanto, a desordem apresenta expressividade variável (BHARATI et al., 2020; PACHAJOA & HERNÁNDEZ-AMARIS, 2014) e penetrância incompleta (ORPHANET, 2011).

As seguintes manifestações clínicas podem estar presentes: alterações anatômicas ou funcionais das glândulas sudoríparas, sebáceas, salivares e mamárias, alterações na pele (hipopigmentação, ressecamento, hiperqueratose, atrofia), alteração nos pelos (cabelos e sobrancelhas finas e esparsos), distrofia de unhas, ectrodactilia, sindactilia, clinodactilia, hipoplasia facial, alterações otológicas, baixa estatura, malformações genitourinárias (agenesia renal, atresia da uretra, hidronefrose), acometimento do sistema nervoso, atresia das coanas, defeitos oftalmológicos (defeito do canal lacrimal, fotofobia, úlceras de córnea, queratite, blefarite, entrópico) e anomalias endócrinas (hipoplasia de timo, hipopituitarismo, déficit de hormônio do crescimento). Raramente pode ocorrer presença de nevo branco esponjoso, atraso no desenvolvimento psicomotor e linfoma maligno. Os achados odontológicos incluem: Fenda labiopalatina completa ou incompleta e alterações dentárias (dentes pequenos e/ou ausentes, displásicos e hipoplásicos) (FERNANDEZ et al., 2010; PASCUAL et al., 2003; SUTTON & BOKHOVEN, 2021).

O diagnóstico pode ser dado no período pré-natal a partir de ultrassonografia, ou pós-natal, sendo nesses casos baseado em exame clínico, radiografia de membros e mandíbula, e se necessário, outros exames (ecografia, exame oftalmológico e teste genético) (GOMES et al., 2003; ORPHANET, 2011).

O paciente acometido pela síndrome deve ser acompanhado por uma equipe multiprofissional que lhe proporcione um atendimento holístico. Pode ser necessário a realização de cirurgias para a correção de anomalias orofaciais e melhora da função e aspecto dos membros (GONZÁLEZ-BALLANO et al., 2014; PACHAJOA & HERNÁNDEZ-AMARIS, 2014).

Isso posto, o objetivo desse trabalho foi relatar o caso de uma paciente diagnosticada com a síndrome EEC, atendida no CEAPAC (Centro de Atenção e Pesquisa em Anomalias Craniofaciais), narrando os achados clínicos com ênfase para os aspectos odontológicos encontrados.

## **2 METODOLOGIA**

A presente pesquisa se trata de um estudo descritivo, no qual a coleta de dados e imagens foi realizada durante as consultas com a equipe. Previamente ao início deste estudo foi solicitado a assinatura do termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE) pela responsável legal da criança (avó materna) que consentiu com a divulgação das imagens e dados para fins científicos. O estudo foi aprovado pelo comitê de ética em pesquisa (parecer 7.107.057 e CAAE 36452320.0.0000.0107), seguindo a Resolução nº 510/2016 do Conselho Nacional de Saúde.

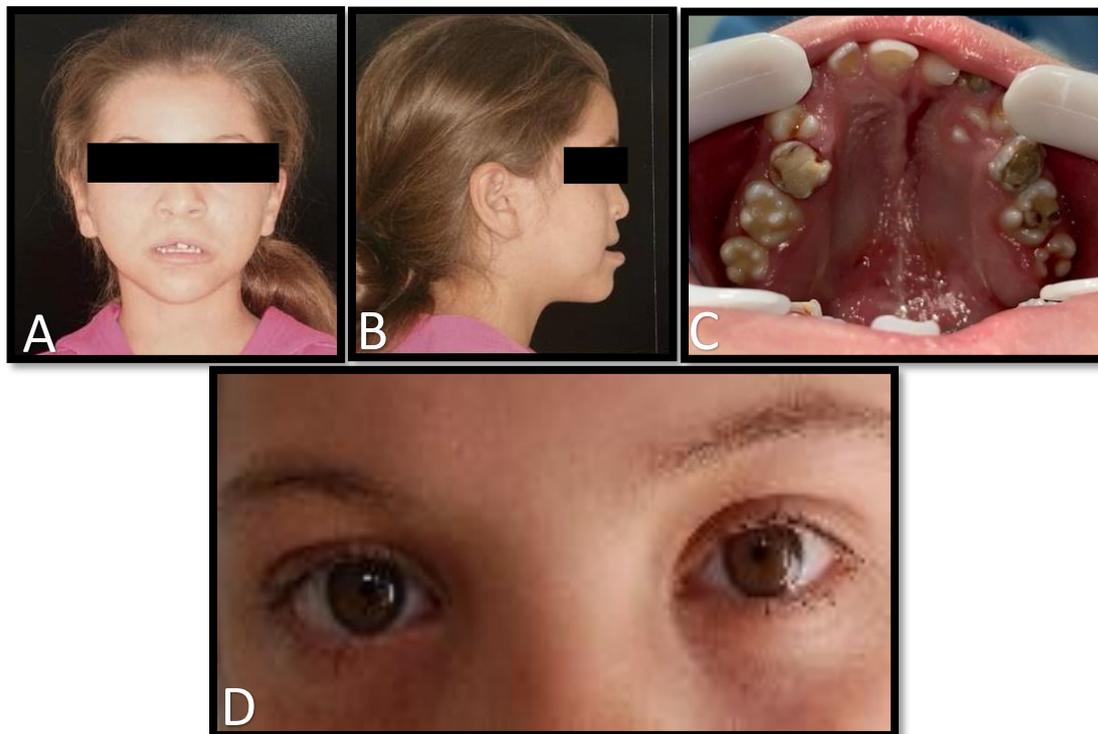
## **3 RESULTADOS**

Criança do sexo feminino, 10 anos de idade, com Síndrome EEC, compareceu ao CEAPAC acompanhada da avó materna (sua tutora legal), proveniente de outro centro especializado.

Segundo relatos da avó, a paciente nasceu bem, apesar de PIG (pequena para idade gestacional) e do baixo peso no período fetal (cerca de 300 gramas ao sexto mês de vida intrauterina). O tipo de parto foi cesariana e as mal formações foram diagnosticadas ainda no período pré-natal através do exame de ultrassonografia.

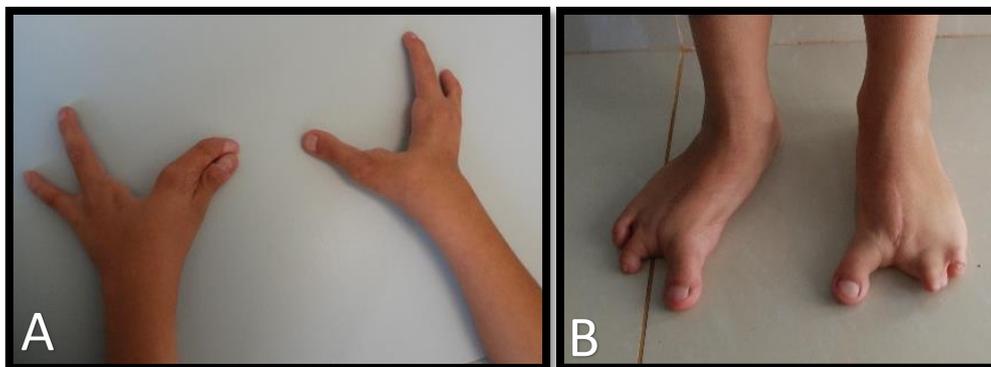
A paciente apresenta as seguintes características físicas: fissura labial direita transforame completa corrigida (Figura 1 A), porém com presença de fístula na região anterior do palato (Figura 1 C), hipertelorismo, dacriocistite (Figura 1 D), prognatismo (Figura 1 A e B), orelhas levemente giradas posteriormente, pele e cabelos ressecados (Figura 1 A e B), ectrodactilia e sindactilia bilateral de pés e mãos (Figura 2 A e B). Após a avaliação fonoaudiológica, constatou-se hipernasalidade da voz em decorrência da fístula na região do palato anterior. A avó narra que as cirurgias para correção do lábio, palato, mãos e pés foram realizadas no centro especializado em que a paciente era atendida inicialmente.

Figura 1 - Em A e B - observa-se: Prognatismo, orelhas levemente giradas posteriormente, pele e cabelos ressecados. Em C: Fístula em região anterior de palato. Em D: Hipertelorismo, olhos com secreção.



Fonte: Próprio autor

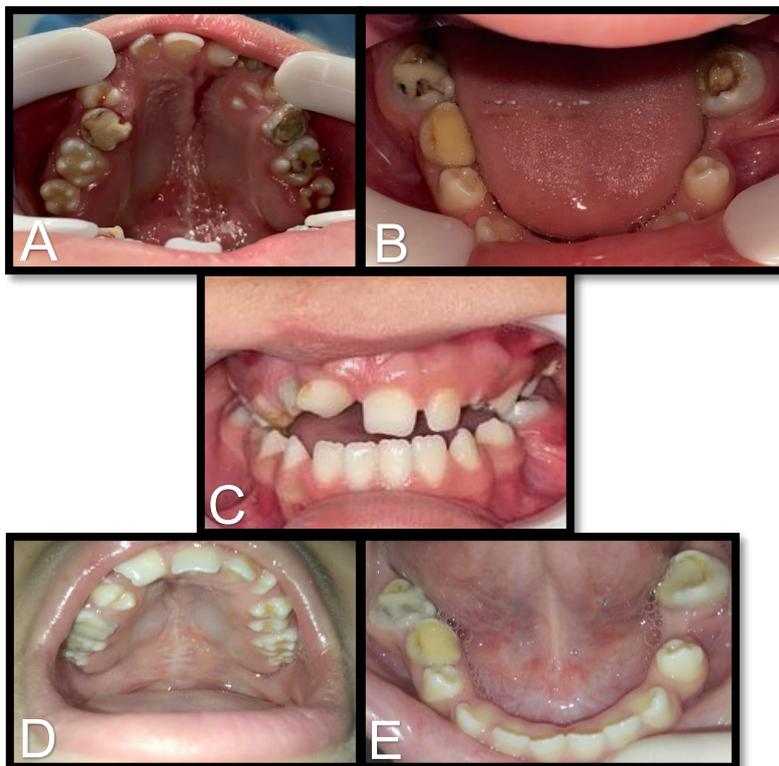
Figura 2 – Em A: Ectrodactilia e sindactilia das mãos. Em B: Ectrodactilia e sindactilia dos pés.



Fonte: Próprio autor

Na avaliação odontológica pode-se notar presença de dentição mista, estando os seguintes dentes acometidos por cárie: 36, 53, 54 e 64 (Figura 3 A e 3 B). Observa-se também anomalia de forma nos dentes 16, 17, 26 e 27 (Figura 3 A e 3 C). Paciente apresenta padrão esquelético condizente com classe III e má oclusão dentária (Figura 3 A, 3 C e 3 E). Todos os elementos dentários foram restaurados (Figura 3 D e 3 E) e o tratamento ortodôntico será iniciado.

Figura 3: Em A: Presença de lesão de cárie, anomalia de forma e má oclusão. Em B: Presença de cárie. Em C: Anomalia de forma e má oclusão. Em D: Dentes superiores restaurados. Em E: Dentes inferiores restaurados.



Fonte: Próprio autor

A partir da radiografia panorâmica pode-se notar agenesia dos elementos 12, 35, 37, 38, 45 e 47 e lesão periapical no primeiro molar permanente do lado esquerdo, evidenciando a necessitando de tratamento endodôntico (Figura 4 A).

Figura 4 – Em A: Radiografia panorâmica, em que se pode observar agenesias e lesão periapical.



Fonte: Próprio autor

O tratamento endodôntico do referido dente foi iniciado, no entanto a paciente ficava bastante agitada, sendo necessário muita conversa e condicionamento prévio. A obturação do dente em questão

ainda não foi concluída, devido à presença de supuração, sendo optado pela troca de medicação intracanal até que essa condição cesse.

A paciente está sendo acompanhada pelas equipes de fonoaudiólogos, médicos, dentistas, fisioterapeutas, geneticistas e assistentes sociais conforme planejamento das mesmas. Retornos periódicos serão agendados a fim de monitorar a saúde bucal da paciente.

#### **4 DISCUSSÃO**

Os achados clínicos encontrados na paciente relatada levaram ao diagnóstico clínico da Síndrome EEC. Características similares foram relatadas nos trabalhos de Fernández et al. (2010); Guzmán-Cerda et al., (2017); Rosa et al. (2017); Sutton & Bokhoven (2021).

Alguns autores evidenciaram em seus trabalhos que pacientes com a síndrome EEC devem ser acompanhados de maneira multidisciplinar, iniciando o tratamento com as correções cirúrgicas, a fim de melhorar a funcionalidade dos sistemas envolvidos na má formação (BRAVO et al., 2016; GUPTA et al., 2017). A paciente desse relato é atendida por uma equipe multidisciplinar e realizou a correção cirúrgica das fendas labial e palatinas, bem como cirurgia para melhorar o aspecto dos pés e mãos, previamente à entrada neste centro.

Bharati et al. (2020) narram que indivíduos com a síndrome EEC têm maior predisposição a doenças como cárie e gengivite, possivelmente devido à dificuldade de realizar a higienização adequada, por conta da ectrodactilia dos membros superiores. A menor relatada tem boa coordenação motora nas mãos, porém foram encontradas cáries ativas em alguns dentes. Deste modo, o trabalho da equipe de odontologia visa restabelecer a saúde bucal da paciente, por meio de restaurações, tratamento endodôntico e ortodôntico. Não foi possível a prevenção de doenças bucais e a manutenção da saúde da cavidade bucal, indicada nos trabalhos de Bravo et al. (2016) e Gupta et al. (2017), devido à idade que a criança chegou ao centro. Entretanto, a paciente foi orientada a melhorar a sua técnica de escovação dental, e motivada a manter hábitos diários de higiene bucal, bem como alimentação saudável para evitar cáries futuras.

#### **5 CONCLUSÃO**

Tendo em vista as malformações decorrentes da síndrome EEC, torna-se necessário que o paciente seja acompanhado por uma equipe multidisciplinar capacitada proporcionando a ele melhor qualidade de vida. Quanto aos tratamentos odontológicos pós cirurgias de queiloplastia e palatoplastia, eles devem ser iniciados o mais precocemente possível, para que, ao contrário do caso relatado, em que a paciente desenvolveu inúmeras cáries, o emprego de métodos preventivos e de restabelecimento

de saúde bucal sejam eficientes. Tendo em vista a escassez de trabalhos a respeito do assunto, uma vez que se trata de uma síndrome rara, espera-se que este relato contribua para que os profissionais de equipes multiprofissionais e odontólogos saibam o manejo de pacientes com EEC.

## REFERÊNCIAS

BHARATI, A. et al. Síndrome da fissura da displasia ectrodactilia-ectodérmica: relato de caso de seu tratamento odontológico com acompanhamento de 2 anos. *Case Reports in Dentistry*, 2020. Disponível em: <https://doi.org/10.1155/2020/8418725>.

BRAVO, E. A. et al. Síndrome EEC (ectrodactilia, displasia ectodérmica, lábio/paladar hendido). *Medicina Cutânea Ibero-Latinoamericana*, v. 44, n. 2, p. 130-132, 2016. Disponível em: [https://www.researchgate.net/profile/ErickBravo/publication/310446566\\_EEC\\_syndrome\\_ectrodactily-ectodermal\\_dysplasia-cleft\\_lippalate/links/58cf299ea6fdcc5cccbae16/EEC-syndrome-ectrodactily-ectodermal-dysplasia-cleft-lip-palate.pdf](https://www.researchgate.net/profile/ErickBravo/publication/310446566_EEC_syndrome_ectrodactily-ectodermal_dysplasia-cleft_lippalate/links/58cf299ea6fdcc5cccbae16/EEC-syndrome-ectrodactily-ectodermal-dysplasia-cleft-lip-palate.pdf).

CERVANTES-PAZ, R.; CAMPUZANO-ARGÜELLO, M. Síndrome de ectrodactilia-displasia ectodérmica-hendidura (EEC): revisão da literatura; reporte de um caso. *Revista Mexicana de Oftalmología*, v. 79, n. 3, p. 166-169, 2005. Disponível em: <https://www.medigraphic.com/pdfs/revmexoft/rmo-2005/rmo053h.pdf>.

FERNÁNDEZ, M. A. S. et al. Síndrome de ectrodactilia, displasia ectodérmica e lábio-paladar fendidos. *Revista Cubana de Estomatología*, v. 47, n. 2, p. 236-242, 2010. Disponível em: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-75072010000200012&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75072010000200012&lng=es).

GARZA-LEÓN, M. et al. Manifestaciones clínicas y oftalmológicas en una familia con el síndrome de displasia ectodérmica, ectrodactilia y paladar hendido. *Revista Mexicana de Oftalmología*, v. 89, n. 3, p. 172-178, 2015. Disponível em: <https://doi.org/10.1016/j.mexoft.2014.10.005>.

GOMES, A. C.; BIELLA, V. D. A.; NEVES, L. T. D. Síndrome EEC: relato de caso clínico. *Revista Odontológica de Araçatuba*, v. 24, n. 1, p. 14-17, 2003. Disponível em: [https://apcdaracatuba.com.br/revista/images/sindrome\\_eec\\_02.pdf](https://apcdaracatuba.com.br/revista/images/sindrome_eec_02.pdf).

GONZÁLEZ-BALLANO, I. et al. Ectrodactilia: detección ecográfica a las 12 semanas. *Ginecología y Obstetricia de México*, v. 82, n. 07, p. 490-495, 2014. Disponível em: [https://web.archive.org/web/20200710172703id\\_/https://www.medigraphic.com/pdfs/ginobsMex/gom-2014/gom147h.pdf](https://web.archive.org/web/20200710172703id_/https://www.medigraphic.com/pdfs/ginobsMex/gom-2014/gom147h.pdf).

GUPTA, S. et al. Ectrodactilia, displasia ectodérmica e síndrome da fissura labiopalatina: relato de caso. *International Journal of Health Sciences and Research*, v. 7, n. 4, p. 459-462, 2017. Disponível em: [file:///C:/Users/jeani.petrik/Downloads/66-with-cover-page-v2.af.pt.pdf].

GUZMÁN-CERDA, J. et al. Síndrome de ectrodactilia-displasia ectodérmica-hendidura: reporte de un caso. *Revista Mexicana de Oftalmología*, v. 91, n. 2, p. 91-94, 2017. Disponível em: <https://doi.org/10.1016/j.mexoft.2016.01.008>.

MARQUES, I.; AFONSO, P.; CASTRO, S. V. Síndrome EEC – ectrodactilia, displasia ectodérmica, fenda lábio-palatina. *Portuguese Journal of Pediatrics*, v. 44, n. 5, p. 274-275, 2013. Disponível em: <https://doi.org/10.25754/pjp.2013.3262>.

ORPHANET. Orphanet: uma base de dados on-line de doenças raras e medicamentos órfãos. Copyright, INSERM, 1999. Disponível em: <https://www.orpha.net>.

ORPHA.NET. Orpha.net; 2011. Atualizado em: março de 2011. Acesso em: 07 fev. 2022. Disponível em: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=PT&Expert=1896](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=PT&Expert=1896).

PACHAJOA, H.; HERNÁNDEZ-AMARIS, M. F. El síndrome de ectrodactilia, displasia ectodérmica y labio/paladar hendido: presentación de un caso y revisión de la literatura. *Salud(i)Ciencia*, v. 21, p. 83-85, 2014. Disponível em: [https://www.siicsalud.com/saludiciencia/pdf/sic\\_21\\_1\\_n2514.pdf#page=71](https://www.siicsalud.com/saludiciencia/pdf/sic_21_1_n2514.pdf#page=71).

PASCUAL, J. C. et al. Síndrome EEC. *Actas Dermo-Sifiliográficas*, v. 94, n. 4, p. 255-257, 2003. Disponível em: <https://reader.elsevier.com/reader/sd/pii/S0001731003766824?token=822181E5B4D44F85F8E1CAB099C2C2364676D6CE2608F81090ED3C35E1ABABF36FC35BA9CD372003F851669FDA8BD35D&originRegion=us-east-1&originCreation=20211008182739>.

ROSA, R. F. M. et al. Irmãos afetados pela síndrome de ectrodactilia, displasia ectodérmica e fissura labiopalatal (EEC) com pais hígidos: mosaicismos germinativo? *Revista Paulista de Pediatria*, v. 35, p. 234-238, 2017. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-902837>.

SHARMA, D. et al. Ectrodactyly, ectodermal dysplasia, cleft lip, and palate (EEC syndrome) with tetralogy of Fallot: a very rare combination. *Frontiers in Pediatrics*, v. 3, p. 51, 2015. Disponível em: <https://doi.org/10.3389/fped.2015.00051>.

SUTTON, V. R.; VAN BOKHOVEN, H. TP63-related disorders. 2010 Jun 8 [Atualizado em: 2021 Apr 1]. In: ADAM, M. P. et al. (Eds.). *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/>.

TROPE, B. M. et al. Você conhece esta síndrome? *Anais Brasileiros de Dermatologia*, v. 85, p. 573-575, 2010. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/abd/a/fqBbLWz47xGnhLRnjckDRcr/?format=pdf&lang=pt>.