

ALTERAÇÕES MIOFUNCIONAIS EM PACIENTES COM A SÍNDROME DE ECTRODACTILIA, DISPLASIA ECTODÉRMICA E FENDA LABIOPALATINA: RELATO DE CASOS

Orofacial myofunctional disorders in ectrodactyly, ectodermal dysplasia and clefting syndrome: case report

Maira Rozenfeld Olchik, Bárbara de Lavra Pinto, Erissandra Gomes, Márcia de Lima Athayde

Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS)

Porto Alegre, RS, Brasil.

Relato de caso

Tema: a síndrome de ectrodactilia, displasia ectodérmica e fenda labiopalatina (EEC – sigla na língua inglesa) tem como manifestações principais a displasia ectodérmica, ectrodactilia e fissura de lábio e/ou palato. É uma síndrome rara e as manifestações clínicas ocorrem em decorrência de distúrbios na formação e função de estruturas e órgãos derivados do folheto embrionário ectodérmico comprometendo suas funções. Dentre as alterações, observa-se alterações dentárias, as mais encontradas são anodontia e hipodontia, presentes tanto na dentadura decídua como na permanente. As repercussões fonoaudiológicas não são descritas na literatura. **Objetivo:** verificar os aspectos miofuncionais, de pacientes triados em clínicas odontológicas da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), com a síndrome de EEC. **Procedimentos:** três pacientes com idades entre 3 a 6 anos portadores da Síndrome de EEC foram encaminhados por acadêmicos da Faculdade de Odontologia da UFRGS para a triagem fonoaudiológica. Desses, dois eram do sexo masculino e um do sexo feminino. O instrumento utilizado para realização da triagem fonoaudiológica foi um protocolo elaborado pelas autoras, com base na literatura. Foi realizada uma análise qualitativa descritiva dos dados. **Resultados:** os três pacientes avaliados apresentavam significativa ausência de elementos dentários. Em dois dos três casos avaliados, observou-se lábio inferior com tônus funcional diminuído e com eversão leve, sendo que em um deles, a língua ficava apoiada no lábio inferior. Com relação às funções estomatognáticas, observou-se, em todos os casos, dificuldade na mastigação de alimentos mais consistentes. A fala também foi considerada alterada com distorção, mais precisamente projeção anterior da língua na produção de sons linguo-dentais e dento-alveolares. A projeção anterior da língua também ocorreu nos 3 casos durante a deglutição de líquido. A respiração oronasal foi observada em somente um dos casos. **Conclusão:** pelo fato da Síndrome de EEC apresentar inúmeras alterações nas funções do sistema estomatognático, torna-se imprescindível que o fonoaudiólogo atue junto à equipe multidisciplinar e trabalhe para reestabelecer das funções e reavaliando o paciente no decorrer do tratamento odontológico.

Descritores: displasia ectodérmica; sistema estomatognático; fonoaudiologia; odontologia; comunicação interdisciplinar

OROFACIAL MYOFUNCTIONAL DISORDERS IN ECTRODACTYLY, ECTODERMAL DYSPLASIA AND CLEFTING SYNDROME: CASE REPORT AND REVIEW OF THE LITERATURE

Maira Rozenfeld Olchik; Bárbara de Lavra Pinto; Erissandra Gomes; Márcia de Lima Athayde
Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS) – Porto Alegre, RS, Brasil.

INTRODUCTION: the ectrodactyly–ectodermal dysplasia–clefting syndrome (EEC) is a rare, autosomal dominant inherited disorder that displays incomplete penetrance and variable expressiveness. Clinical manifestations occur as a result of abnormal development of organs and structures derived from embryonic ectodermal tissue. It has been recognized as a syndrome (Cockayne, 1936) involving a triad of signs: Ectrodactyly: deformity of hands and feet; Ectodermal Dysplasia: nail hypoplasia; skin and hair abnormalities; microdontia or anodontia in deciduous or permanent teeth; abnormalities in the sweat glands and in other structures of ectodermal origin such as kidneys, heart, ears and eyes; Clefting: could affect lips only, palate only, or both. **OBJECTIVE:** describe myofunctional aspects of patients with EEC syndrome and who were screened at dental clinics linked to the Federal University of Rio Grande do Sul (UFRGS). **METHODS:** three patients aged between 3 and 6 years were screened and monitored by speech therapists from April to July, 2010. Two of the three patients were boys. The tool used in the speech therapy screening was a protocol prepared by the authors of the present paper, supported by related literature. Qualitative analysis of the corresponding data was carried out. **RESULTS:** the three patients displayed significant lack of dental structures but no cleft lip and palate. In two of the three cases under consideration, the lower lip displayed poor functional tone and mild eversion; in one of the two, the tongue leaned on the lower lip. Concerning stomatognathic functions, all three subjects had difficulty chewing solid food. Their speech was regarded as altered due to sound distortions (forward projection of the tongue in producing tongue-teeth and dentoalveolar sounds). The forward projection of the tongue was also observed in the three cases during liquid swallowing, owing to the lack of anterior teeth. Oronasal breathing was noted in only one case. The speech therapy course of action was to carry out one assessment before and one after dental treatment – removable partial dentures were provided – and to refer subjects to an otolaryngologist – to examine their upper airways. **CONCLUSION:** patients with EEC syndrome may display changes in their stomatognathic system functions. Therefore, it is essential that the speech therapist works together with the multidisciplinary team, seeking to adjust orofacial functions, and reassessing the patient throughout dental treatment.

Keywords: Ectodermal Dysplasia; Stomatognathic system; Speech, Language and Hearing Sciences; Dentistry; Interdisciplinary Communication