

SÍNDROME DE CHRIST-SIEMENS-TOURAINÉ OU DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOIDRÓTICA

Marlinda Gomes Ferrari ¹

¹ Doutora e Mestre em Educação, Pedagoga, Ifes Campus Colatina, Aven. Arino Gomes Leal, 1700, Bairro Santa Margarida, marlinda.ferrari21@gmail.com

RESUMO- A Síndrome de Christ-Siemens-Touraine ou Displasia Ectodérmica Hipoidrótica é uma síndrome genética rara e pouco conhecida na área da educação, caracterizada principalmente por sudorese ausente ou diminuída, ausência ou escassez de pelos, ausência ou dentes em forma de cone. O objetivo deste artigo é apresentar a compilação dos dados acerca de conceitos genéticos e de displasias ectodérmicas, bem como os aspectos conceituais, genotípicos e fenotípicos da síndrome. Realizou-se uma revisão bibliográfica na base de dados *online Capes* (Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior), *MedLine* (*Medical Literature Analysis and Retrieval System Online*), *Lilacs* (*Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde*), *SciELO* (*Scientific Electronic Library Online*) e *Pepsic* (*Periódicos Eletrônicos em Psicologia*). Constatou-se que a produção acerca dessa síndrome é incipiente até na área médica e que não existe nenhum trabalho publicado na área da educação que traga à tona essa síndrome. Além disso, revelou a necessidade de a escola e os profissionais que nela trabalham conhecerem a síndrome a fim de dar visibilidade ao sujeito independente das suas condições orgânicas.

PALAVRAS-CHAVE: Displasia Ectodérmica. Síndrome de Christ-Siemens-Touraine ou Displasia Ectodérmica Hipoidrótica. Educação.

ABSTRACT- Christ-Siemens-Touraine Syndrome or Hypohydrotic Ectodermal Dysplasia is a rare and poorly known genetic syndrome in the field of Education, characterized mainly by absent or diminished sweating, absence or scarcity of hair, absence or cone-shaped teeth. The aim of this paper is to present the compilation of data about genetic concepts and ectodermal dysplasias, as well as the conceptual, genotypic and phenotypic aspects of the syndrome. A bibliographic review was performed on the online *Capes* database (Higher Education Personnel Improvement Coordination in Brazil), *MedLine* (*Medical Literature Analysis and Retrieval System Online*), *Lilacs* (*Latin American and Caribbean Health Sciences Literature*), *SciELO* (*Scientific Electronic Library Online*) and *Pepsic* (*Electronic Journals in Psychology*). It was found that the academic production about this syndrome is incipient even in the medical area and that there is no published work in the area of Education that brings out this syndrome. In addition, it revealed the need for the school and its professionals to know the syndrome in order to give visibility to the subject regardless of their organic conditions.

KEY-WORDS: Ectodermal Dysplasia. Christ-Siemens-Touraine Syndrome or Hypohydrotic Ectodermal Dysplasia. Education.

1 INTRODUÇÃO

Durante o período do meu mestrado e de participação do Grupo de Estudos e Pesquisas em Educação e Inclusão – Gepei/PPGE/Ufes, coordenado pelo prof. Dr. Rogério Drago, fui instigada não somente a adentrar no universo da educação inclusiva, como também a conhecer e a realizar pesquisas com os sujeitos com síndromes, especialmente as síndromes raras, que mais me encantavam.

Fui tão contagiada por essa linha de estudo, que passei a observar mais atentamente os sujeitos da educação especial, pensá-los no ambiente escolar, observar o processo de inclusão, verificar os olhares dirigidos para esses sujeitos, como afetam e são afetados por esses

olhares, como ocorre a aprendizagem, quais mudanças/adaptações estruturais e atitudinais são necessárias para que tenham uma relação de pertencimento à escola.

Ampliar meu olhar para os sujeitos com deficiência e com síndromes, especialmente as raras, foi primordial para que eu observasse um aluno diagnosticado com Síndrome de Christ-Siemens-Touraine ou Displasia Ectodérmica Hipodróica, uma síndrome genética rara e pouco conhecida na área da educação, caracterizada principalmente por sudorese ausente ou diminuída, ausência ou escassez de pelos, ausência ou dentes em forma de cone. Esse aluno ingressou no ano de 2013, no Curso Técnico em Administração Integrado ao Ensino Médio do Instituto Federal do Espírito Santo.

Com a finalidade de buscar informações acerca da síndrome em questão, realizei uma pesquisa bibliográfica na base de dados *online Capes* (Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior), *MedLine* (*Medical Literature Analysis and Retrieval System Online*), *Lilacs* (*Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde*), *SciELO* (*Scientific Electronic Library Online*) e *Pepsic* (*Periódicos Eletrônicos em Psicologia*). Utilizando-se como palavras chave os termos Síndrome de Christ-Siemens-Touraine, displasia ectodérmica hipodróica, educação e adolescência. Por meio da pesquisa realizada, foi possível verificar a existência de um livro disponível online, duas dissertações e uma tese que aborda, de forma secundária, aspectos sobre a síndrome de Christ-Siemens-Touraine ou Displasia Ectodérmica Hipodróica. Também encontrei doze artigos que versam sobre displasias ectodérmicas para a presente pesquisa, por se tratarem de relatos de casos. Desses artigos, apenas um versa sobre a autoestima de um jovem com hipodondia. Cabe antever que todas essas produções elencadas estão restritas à área médica e são específicas a um determinado aspecto da síndrome em questão.

Portanto, este artigo, que constitui parte da tese de doutorado intitulada “O Sujeito com Síndrome de Christ-Siemens-Touraine ou Displasia Ectodérmica Hipodróica: adolescência, corporeidade e subjetividade” (FERRARI, 2017), tem por objetivo apresentar a compilação dos dados coletados acerca de conceitos genéticos e de displasias ectodérmicas, bem como os aspectos conceituais, genotípicos e fenotípicos da síndrome de Christ-Siemens-Touraine ou Displasia Ectodérmica Hipodróica.

2 DESENVOLVIMENTO

2.1 CONHECENDO A SÍNDROME DE CHRIST-SIEMENS-TOURAINÉ OU DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOIDRÓICA

A síndrome de Christ-Siemens-Touraine (CST) ou Displasia Ectodérmica Hipodróica ligada ao Cromossomo X (XLHED) é uma síndrome genética rara. A herança genética, no caso específico desta síndrome, está relacionada a um gene recessivo ligado ao Cromossomo X¹ e um estudo realizado por Cambiaghi et al. (2000) sugeriu ainda haver uma mutação genética pós-zigótica² ligada ao X.

A fim de situar bem esse estudo acerca das características genotípicas da síndrome supracitada (referentes ao DNA³ do sujeito), nos parágrafos que se seguem apresentarei algumas noções básicas de genética, ciência que explica os mecanismos de hereditariedade e estuda os genes.

¹Quando o gene alterado está no cromossomo X ele é recessivo, ou seja, as manifestações vão estar presentes nos homens porque eles têm apenas um cromossomo X, e por isso não têm nenhum gene normal para aquela característica; e nas mulheres, quando existe alguma manifestação clínica, em geral é mais leve.

²Mutação que ocorre no cromossomo X durante a mitose (divisão celular que ocorre para aumentar a quantidade de células do embrião) num feto com um cariótipo (conjunto de cromossomos dentro de um núcleo de uma célula) normal, portanto, não herdada, e sim uma "mutação nova" específica daquele indivíduo.

³A sigla DNA vem de Ácido Desoxirribonucléico. É no DNA que toda a informação genética de um organismo é armazenada e transmitida para seus descendentes. Essa carga genética está contida no núcleo de todas as células de um organismo.

Nesse contexto, cabe trazer à tona algumas definições do site da Fundação Nacional de Displasias Ectodérmicas (FNDE), que tem por objetivo pesquisar, informar e conectar pessoas diagnosticadas com displasias ectodérmicas. No site é destacado que o nosso corpo é formado por bilhões de células, sendo que cada célula tem em seu interior uma pequena estrutura central chamada núcleo. Dentro do núcleo estão os cromossomos, que são pequenos cordões de fio de material genético (DNA). Os cromossomos, por sua vez, são compostos por genes. Para entender melhor o conceito de genes basta pensar em uma célula como uma caixa de joias e no núcleo como uma das gavetas da caixa. Os cromossomos podem ser considerados como um colar de pedras na gaveta, e os genes como cada pedra desse colar.

Nesse mesmo caminho, cabe trazer ao debate a fala de Vasconcelos (2007), quando a autora disserta que

O genoma humano apresenta, aproximadamente, cerca de 35.000 genes, que são unidades de informação genética distribuídos em locais exatos, numa molécula de DNA (ácido desoxirribonucleico), e que, em conjuntos, estão compactados em um aspecto de bastão denominados cromossomos. Os genes estão distribuídos em 23 pares de cromossomos, dos quais 22 pares são designados autossomos e dois são sexuais, X e Y; uma mulher normal é representada pela notação 46, XX, e o homem pela notação 46, XY (p.13).

São os cromossomos que transportam as informações genéticas da célula-mãe para as células-filhas. Nesse sentido, qualquer alteração no número de cromossomos ou na sequência de seus genes, durante a meiose produz uma inviabilidade celular, na formação dos gametas e/ou após a formação do embrião e, em muitas vezes, resulta em anomalias ao indivíduo, que recebem o nome de aberrações cromossômicas.

Diante do que foi supracitado, cabe antever que a Síndrome de Christ-Siemens-Touraine ou Displasia Ectodérmica Hipoidrótica possui suas origens relacionadas com os genes – entidades genéticas responsáveis pela hereditariedade. Sob esse prisma, nos próximos tópicos dissertarei acerca das displasias ectodérmicas, dos aspectos genotípicos da Síndrome de Christ-Siemens-Touraine ou Displasia Ectodérmica Hipoidrótica e das implicações fenotípicas oriundas desse genótipo, ou seja, apresentarei as mutações nos genes dos cromossomos que podem originar as divergências fenotípicas do padrão biológico “esperado” para o ser humano.

2.2 DISPLASIAS ECTODÉRMICAS

Displasias ectodérmicas (DEs) são distúrbios do desenvolvimento dos tecidos derivados da ectoderme que se caracterizam por alterações na epiderme e suas estruturas acessórias, com ou sem envolvimento do tecido nervoso (VISINONI, 2009). De acordo com a definição proposta por Freire-Maia (1971; 1977), essas alterações estão presentes em duas ou mais estruturas de origem ectodérmicas do corpo, sendo que no mínimo uma dessas alterações ocorra em cabelos/pelos, dentes, unhas ou glândulas sudoríparas.

Segundo Freire-Maia (2002, p. 6-7):

Quando uma criança nasce com sinais em tecidos de origem ectodérmica, esse conjunto de sinais pode receber o nome de displasia ectodérmica (DE). Ele compor-se-á apenas de displasias ou, ao lado delas, também de malformações variadas. No primeiro caso, uma DE pura, e no segundo, uma síndrome de displasia ectodérmica ou malformação.

A expressão “Displasia Ectodérmica” foi introduzida pela primeira vez por Weech em 1929 para designar um pequeno número de doenças (ARAÚJO, 2001), entre elas a Displasia Ectodérmica Hipoidrótica Ligada ao Cromossomo X (XLHED).

Quando se trata de DEs, o Centro de Estudos de Displasias Ectodérmicas de Genética da Universidade Federal do Paraná (CEDE) é uma grande referência em estudos e pesquisas no Brasil.

Atualmente, as DEs constituem um grande, heterogêneo e complexo grupo nosológico, que é a área da medicina que se dedica ao estudo, descrição ou classificação das diferentes doenças. As DEs são raras e com etiologia genética, sendo na sua maioria de herança monogênica, ou seja, relacionada a uma característica determinada por apenas um par de genes (Cede).

Baseando-se nos sinais apresentados, Freire-Maia (1971; 1977) propôs uma classificação clínica para esse grupo nosológico, sugerindo que a expressão DE ficasse restrita às afecções que apresentassem pelo menos dois dos sinais clínicos ditos “clássicos”, por terem sido citados nos primeiros trabalhos sobre o assunto: nos pelos (1), nos dentes (2), nas unhas (3) e na sudorese (4).

Chamando-se esses traços de 1, 2, 3 e 4, as DEs estariam classificadas em onze subgrupos: 1-2, 1-3, 1-4, 2-3, 2-4, 3-4, 1-2-3, 1-2-4, 1-3-4, 2-3-4 e 1-2-3-4. Cada um desses subgrupos se compõe de várias patologias, cada uma delas apresentando uma constelação característica de sinais (FREIRE-MAIA, 2002, p. 7).

Segundo Freire-Maia (2002), outra maneira de designar os onze subgrupos de DEs seria chamando-os pelas palavras de origem grega ou latina, que se referem à localização dos quatro sinais básicos: tricô ou pilo (para pelos), odonto ou dento (para dentes), onico ou ungueal (para unhas) e disidrótico (para sudorese). Desse modo, alguns grupos podem ser designados de tricodôntico (1-2), odontoniquial (2-3), onicodisidrótico (3-4), tricodontonicodisidrótico (1-2-3-4), dentre outros. Essas DEs compõem o grupo A, enquanto que as DEs que apresentassem alterações que ocorrem em apenas uma das quatro estruturas associada a outro defeito ectodérmico compõem o grupo B.

Antes do ano de 1971, o número de DEs descritas e nomeadas variava entre 1 e 8. Com o avanço das pesquisas na área, o número aumentou significativamente, sendo que Lisboa-Costa et al. (2002) catalogaram 192 diferentes displasias ectodérmicas pertencentes ao grupo A, de acordo com a classificação proposta por Freire-Maia (1971, 1977). Esse trabalho originou um banco de dados que foi disponibilizado na rede mundial de computadores (WEB), mas, por motivos técnicos, não foi possível realizar o acesso aos dados (LASCANE, 2010).

De acordo com a classificação proposta por Freire-Maia, a Displasia Ectodérmica Hipoidrótica ligada ao cromossomo X, objeto do presente estudo, faz parte do grupo A, no subgrupo 1-2-3-4, ou seja, atinge cabelos/pelos, dentes, unhas e glândulas sudoríparas. É sobre essa displasia que discorrerei no próximo item.

2.3 SÍNDROME DE CHRIST-SIEMENS-TOURAINÉ OU DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOIDRÓTICA LIGADA AO X (XLHED)

A síndrome de Christ- Siemens-Touraine ou Displasia Ectodérmica Hipoidrótica Ligada ao Cromossomo X (XLHED) é a forma mais conhecida de displasia ectodérmica. De acordo com dados obtidos no site do Departamento de Genética da Universidade Federal do Paraná, a síndrome foi primeiramente descrita por Thurnam, em 1848. Em 1792, Danz mencionou dois homens sem pelos e dentes, mas não deu nenhuma informação adicional sobre eles. Wedderburn (1838) é frequentemente citado como tendo descrito uma família com indivíduos com a síndrome (origem indiana), mas a sua descrição não apareceu na literatura até 1875, quando Darwin mencionou-a em seu livro.

Com a contribuição de estudos mais modernos de Josef Christ, Hermann Werner Siemens e Albert Touraine, na tentativa de se classificarem e de se compreenderem os sinais, sintomas e origem da síndrome que resultava em defeitos ectodérmicos, a patologia recebeu o nome de Síndrome de Christ-Siemens-Touraine (LASCANE, 2010) ou Displasia Ectodérmica Anidrótica.

Visinoni (2009) informa que a expressão ‘Displasia Ectodérmica Anidrótica’ é muito utilizada na literatura para se referir à síndrome de Christ-Siemens-Touraine ou Displasia Ectodérmica Hipoidrótica. Porém alerta que essa denominação não é apropriada, por se tratar de um distúrbio onde a sudorese está reduzida, e não ausente.

Esta é uma síndrome com ocorrência estimada para 1 em cada 5 mil -10 mil nascidos vivos (Organização Nacional de Doenças Raras – EUA); 1 em cada 17 mil pessoas em todo o mundo (Biblioteca Nacional de Medicina dos EUA); 1 em cada 100 mil meninos nascidos (Departamento de Genética da UFPR- Brasil).Constata-se que não há um consenso entre os estudiosos quanto à ocorrência da síndrome.

Conforme abordarei a seguir, as mulheres heterozigotas (que possuem pares de alelos distintos que determinam tal característica) podem apresentar sinais brandos da síndrome, como ausência de alguns dentes e atividade sudorípara levemente reduzida.

2.3.1 Aspectos genéticos da síndrome

O termo “genótipo” (do grego *genos*, originar, provir, e *typos*, característica) refere-se à constituição genética do indivíduo, ou seja, aos genes que ele possui.

A Síndrome de Christ-Siemens-Touraine ou Displasia Ectodérmica Hipoidrótica é uma patologia genética rara de herança recessiva ligada ao cromossomo X (70% dos casos) ou proveniente de uma mutação nova nesse cromossomo (30% dos casos). No caso de herança genética, como as mulheres possuem dois cromossomos X (cariótipo 46, XX), ela pode ser apenas portadora do gene alterado em um de seus cromossomos, ou seja, ser heterozigota para o gene e não desenvolver a patologia.

Segundo Visinoni (2009), cerca de 70% das mulheres heterozigotas podem manifestar sinais brandos da síndrome, tais como ausência de alguns dentes e atividade sudorípara levemente diminuída. Porém, nos homens, por terem apenas um cromossomo X (cariótipo 46, XY), se este X tiver a alteração genética, desenvolverão a patologia. Como o cromossomo X masculino é sempre de origem materna, no caso de herança genética, o gene alterado é transmitido pela mãe portadora do mesmo para seus filhos do gênero masculino.

De acordo com o Centro de Genomas localizado na cidade de São Paulo-SP, o único gene conhecido associado à Síndrome de Christ-Siemens-Touraine ou Displasia Ectodérmica Hipoidrótica ligada ao X é o *EDA*. Esse gene codifica proteínas que atuam em conjunto durante o desenvolvimento embrionário. Essas proteínas formam parte de um processo de sinalização crítica para a interação entre as células da mesoderme e da ectoderme. Na embriogênese, essas células formam a base de tecidos e órgãos do organismo. A interação entre a mesoderme e a ectoderme é essencial para a formação de diversas estruturas que saem da ectoderme, como pele, cabelos, unhas, dentes e glândulas sudoríparas. As mutações no gene *EDA* impedem a interação adequada entre a ectoderme e a mesoderme, o que leva ao hipodesenvolvimento do cabelo, dos dentes, dentre outros. Noventa e cinco por cento dos indivíduos com Displasia Ectodérmica Hipoidrótica têm a forma ligada ao X. O gene *EDA* está localizado no cromossomo Xq12-13.1.

2.3.2 Aspectos fenotípicos da síndrome

O termo “fenótipo” (do grego *pheno*, evidente, brilhante, e *typos*, característico) é empregado para designar as características apresentadas por um indivíduo, sejam elas morfológicas, fisiológicas e/ou comportamentais. Ou seja, fenótipo significa literalmente “a forma como é mostrada”. É o aspecto físico, exterior, de um caráter qualquer em estudo.

Segundo informações obtidas no site do Departamento de Genética da Universidade Federal do Paraná, as principais características do indivíduo com a síndrome de Christ-Siemens-Touraine ou Displasia Ectodérmica Hipodérmica são:

- dentes: ausência ou dentes em forma de cone;
- glândulas sudoríparas: sudorese ausente ou diminuída, resultando em intolerância ao calor;
- pelos: hipotricose (ausência) capilar e corporal, podendo haver escassez ou ausência de sobrancelhas e cílios. Os cabelos são finos, secos e, muitas vezes, hipocrômicos. Curiosamente, não afeta a barba e bigode, apesar de os pelos pubianos e da axila serem escassos (VISINONI, 2009);
- unhas – geralmente não são afetadas, mas pode ocorrer distrofia (unhas defeituosas) ou ausência ao nascimento, podendo ser frágeis ou quebradiças.

Algumas características estruturais:

- pele: pele fina, lisa, seca; ocasionalmente podem ocorrer áreas com alteração de pigmentação;
- audição: perda auditiva pode ocorrer raramente;
- olhos: fotofobia; hipoplasia dos ductos lacrimais; distrofia da córnea, diminuição da função das glândulas lacrimais;
- face: lábios grossos, proeminentes, ponte nasal baixa, nariz em sela com base achatada, rugas ao redor dos olhos, nariz e boca, orelhas grandes.

Outras características fenotípicas: rinite atrófica; otite média; diminuição da sensibilidade do paladar e/ou olfato; glândulas mucosas do trato respiratório superior atrofiadas (levando a um aumento na suscetibilidade a infecções); dificuldades respiratórias; faringite e laringite crônica (com disфонia e rouquidão); em alguns casos os mamilos podem ser ausentes ou supranumerários; salivação reduzida; produção anormal de imunoglobulinas; asma ou chiado recorrente; alergias específicas; problemas na alimentação. Geralmente não há comprometimento no desenvolvimento psicomotor e de crescimento e no desenvolvimento intelectual.

2.3.3 Diagnóstico

Geralmente o primeiro sinal da síndrome de Christ-Siemens-Touraine ou Displasia Ectodérmica Hipodérmica é uma febre recorrente de origem desconhecida logo no primeiro ano de vida. A incapacidade de transpirar na intolerância ao calor pode causar incapacitação severa e febre alta acima de 40°C após um pequeno esforço ou mesmo durante a alimentação (PINHEIRO; FREIRE-MAIA, 1996; GUERRERO-FERNÁNDEZ et al., 2003, apud LASCANE, 2010). A febre também pode causar convulsões, podendo resultar em danos neurológicos (TAPE; TYE, 1995).

A biópsia da pele fetal com o uso de fetoscópio (ARNOLD et al., 1984) e ultrassonografia 3D (SEPULVEDA et al., 2003) podem ser instrumentos úteis na detecção da síndrome de um embrião ainda na fase intrauterina.

A avaliação do padrão genético familiar, examinando as mulheres quanto ao padrão de distribuição corporal das glândulas sudoríparas e o exame odontológico, preferencialmente com o uso de ultrassonografias, podem ser utilizados para o diagnóstico diferencial entre displasia ectodérmica ligada ao X, autossômica recessiva ou dominante (LASCANE, 2010).

2.3.4 Intervenção

A intervenção aos sujeitos com síndrome de Christ-Siemens-Touraine ou Displasia Ectodérmica Hipoidrótica é puramente paliativa e tem por objetivo fornecer uma melhoria nas condições de vida, aumentando o conforto e a autoestima. Portanto, é recomendado controlar a temperatura corporal por meio de banhos frios, compressas frias, bebidas geladas, ambientes refrigerados, uso de roupas leves e evitar esforços físicos. Além disso, é importante o acompanhamento de uma equipe multidisciplinar que inclua: pediatra, geneticista, dermatologista, odontólogo, psicólogo e pedagogo.

Os indivíduos que possuem hipodontias graves poderão ser submetidos a tratamentos protéticos a fim de se aumentar a eficiência mastigatória e fonética, bem como proporcionar uma aparência mais harmônica, elevando sua autoestima (VISINONI, 2009). Em crianças, porém, esse trabalho pode ser dificultado pela necessidade de constantes modificações nas próteses, uma vez que as arcadas dentárias estão em desenvolvimento, e pela pouca colaboração do indivíduo. O tratamento odontológico precoce pode variar de restaurações simples para próteses dentárias (SARMENTO et al., 2006). Em crianças com idade superior a sete anos, os implantes dentários na porção anterior do arco mandibular podem ser benéficos para auxiliar a retenção da prótese se a criança não tiver dentes e não puder usar uma prótese removível convencional. A substituição de próteses dentárias deve ser fornecida conforme necessário, muitas vezes a cada 2,5 anos.

3 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Após a compilação dos dados acerca de conceitos genéticos e de displasias ectodérmicas, bem como os aspectos conceituais, genotípicos e fenotípicos da síndrome de Christ-Siemens-Touraine ou Displasia Ectodérmica Hipoidrótica, cabem aqui algumas tessituras: percebi que a produção acerca dessa síndrome é incipiente até na área médica e que não existe nenhum trabalho publicado na área da educação que traga à tona essa síndrome. É no contexto de negligência dessa síndrome por diversas áreas do conhecimento, talvez pela baixa incidência de indivíduos que a possuem na população humana, que se torna necessário o conhecimento dessa síndrome, em especial aos profissionais da área da educação. Os sujeitos com a síndrome de Christ-Siemens-touraine ou Displasia ectodérmica Hipoidrótica podem (e devem) estar presentes no cotidiano escolar e necessitam de intervenções pedagógicas necessárias à melhoria da qualidade de vida, também no âmbito biopsicossocial. Tal intervenção pedagógica, a meu ver, será exitosa se os educadores conhecerem mais sobre a síndrome.

Em relação ao aluno citado no início do texto, constatei que a síndrome não era impedimento para o seu bom desempenho acadêmico e nem impedia o seu relacionamento com colegas e professores. No entanto, se não fossem pelas marcas fenotípicas da síndrome, o aluno seria invisibilizado no Ifes? Seria ele apenas mais um aluno entre tantos outros? Porém, as marcas estavam ali estampadas, principalmente na sua face, chamando a atenção de muitas pessoas que transitavam pelos corredores e cruzavam com ele pelo caminho. O conhecimento da síndrome pelos profissionais que acompanharam o aluno foi fundamental para a trajetória escolar do mesmo, comprovando que é de suma importância conhecer os sujeitos que perpassam nossa vida, tendo eles aspectos sindrômicos ou não.

REFERÊNCIAS

ARAÚJO, B. F. et al. **Síndrome da displasia ectodérmica anidrótica no período neonatal:** relato de caso. *Jornal de Pediatria*, Vol. 77, n.1, p.55-58, 2001. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/jped/v77n1/v77n1a15.pdf>. Acesso em: 15 dez. 2014.

ARNOLD, M. L. et al. **Prenatal diagnosis of anhidrotic ectodermal dysplasia**, vol.4, p. 85-98, 1984. Disponível em: < <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/6739441> . Acesso em: 25 dez. 2014.

BIBLIOTECA NACIONAL DE MEDICINA DOS EUA. **Displasia ectodérmica hipoidrótica**. Disponível em: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/hypohidrotic-ectodermal-dysplasia#>. Acesso em: 07 fev. 2017.

CAMBIAGHI, S. et al. **Achados clínicos em portadores de mosaic de displasia ectodérmica hipoidrótica**, vol. 136, n. 2, p. 217-224, 2000. Disponível em <https://jamanetwork.com/journals/jamadermatology/fullarticle/189914>. Acesso em: 12 dez. 2014.

CEDE - CENTRO DE ESTUDOS DE DISPLASIAS ECTODÉRMICAS. **Displasias Ectodérmicas**. Disponível em: <<http://www.displasias.ufpr.br/principal/cede.html>> Acesso em: 21 maio 2014.

CENTRO DE GENOMAS. **Displasia Ectodérmica Hipoidrótica**. Disponível em <http://www.centrodegenomas.com.br/>. Acesso em 20 jan. 2016.

DEPARTAMENTO DE GENÉTICA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ. Disponível em: <<http://www.displasias.ufpr.br/classificacao/1234/1.html> >. Acesso em 21 maio 2014.

FERRARI, M. G. **O Sujeito com Síndrome de Christ-Siemens-Touraine ou Displasia ectodérmica Hipoidrótica:** adolescência, corporeidade e subjetividade. 2017, 223 f. Tese (Doutorado em Educação). Universidade Federal do Espírito Santo, Vitória, 2017.

FREIRE-MAIA, N. **Ectodermal dysplasias**, vol. 21, p. 309-312, 1971. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/5139249>. Acesso em: 22 nov. 2014.

_____. **Ectodermal dysplasias revisited**, vol. 26, p. 121-131, 1977. Disponível em: <https://www.cambridge.org/core/journals/amg-acta-geneticae-medicae-et-gemellologiae-twin-research/article/ectodermal-dysplasias-revisited/4DDE7D183DE83991972FF1A5993E54AD>. Acesso em: 22 nov. 2014.

_____. **Displasias ectodérmicas:** aspectos embriológicos, clínicos, nosológicos, moleculares e genéticos. CEDE, Curitiba, Brasil, 2002. Disponível em: <<http://www.displasias.ufpr.br/docs/ectodermicas.pdf>>. Acesso em: 22 nov. 2014.

LASCANE, N. A. S. **Avaliação o status das glândulas salivares parótida e submandibular na displasia ectodérmica hipoidrótica por meio da ultrasonografia.** 2010, 84 f. Dissertação (Mestrado em Odontologia). Faculdade de Odontologia da Universidade de São Paulo. São Paulo. 2010. Disponível em <<http://www.teses.usp.br/teses/disponiveis/23/23141/tde-18082010121333/ptbr. php>>. Acesso em: 25 mai. 2014.

LISBOA-COSTA, L. et al. **Displasias ectodérmicas do grupo A:** elaboração de um banco de dados informatizado para auxílio ao diagnóstico genético-clínico. Rev. Bras. Anal. Clin. 2002; v. 34, n. 4, f. 205-211. Disponível em: <http://bases.bireme.br/cgi-bin/wxislind.exe/iah/online/?IsisScript=iah/iah.xis&src=google&base=LILACS&lang=p&nextAction=lnk&exprSearch=506339&indexSearch=ID>. Acesso em: 21 mai. 2014.

NFED - FUNDAÇÃO NACIONAL DE DISPLASIAS ECTODÉRMICAS. **Displasias ectodérmicas.** Disponível em: <<http://www.nfed.org/>>. Acesso em: 10 dez. 2014.

ORGANIZAÇÃO NACIONAL DE DOENÇAS RARAS. **Displasia Ectodérmica Hipoidrótica.** Disponível em: <https://rarediseases.org/rare-diseases/hypohidrotic-ectodermal-dysplasia/>. Acesso em: 07 fev. 2017.

SARMENTO, V. A. et al. **Displasia ectodérmica – revisão da literatura e relato de casos clínicos,** Feira de Santana, n.34, p. 87-100, 2006. Disponível em: <http://www2.uefs.br/sitientibus/pdf/34/displasia_ectodermica.pdf>. Acesso em: 21 mai. 2014.

SEPULVEDA W. et al. **Displasia ectodérmica hipoidrótica: diagnóstico pré-natal por ultrasonografia tridimensional.** Vol. 22, n.7, p. 731-735, 2003. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.7863/jum.2003.22.7.731>. Acesso em: 25 dez. 2014.

TAPE M. W.; TYE, Y. K. **Ectodermal dysplasia: literature review and a case report.** Vol. 16, n.5, 1995. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8624991>. Acesso em 25 dez. 2014.

VASCONCELOS, B. **Estudo da frequência de aberrações cromossômicas nos pacientes atendidos na Unidade de Genética do Instituto da Criança entre 1992 a 2002.** 2007, 72 f. Dissertação (Mestrado em Ciências). Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo. São Paulo, 2007. Disponível em: <https://www.teses.usp.br/teses/disponiveis/5/5141/tde-11032008-143427/publico/beatrizvasconcelos.pdf>. Acesso em: 22 junh. 2014.

VISINONI, A. F. **Displasia Ectodérmicas – Revisão do grupo A, atualização de banco de dados informatizado e análise de variantes do gene ED1.** 2009, 125 f. Tese (Doutorado em Genética). Universidade Federal do Paraná, Curitiba, 2009. Disponível em: <<http://dspace.c3sl.ufpr.br/dspace/bitstream/handle/1884/18101/Displasias%20Ectodermicas.pdf?sequence=1>>. Acesso em: 21 jun. 2014.

Recebido para publicação: 30 de janeiro de 2019.

Aprovado: 01 de julho de 2019.