

SÍNDROME PAQUIONÍQUIA CONGÊNITA - A IMPORTÂNCIA DA ATENÇÃO ODONTOLÓGICA EM SAÚDE PÚBLICA

Pachyonychia Congenita Syndrome - the importance of dental attention in Public Health

Evonete Maria de Oliveira **MARRA** *, Marila Rezende **AZEVEDO** **, Morgana Guilherme de **CASTRO*****

* Professora Associada Doutora do Departamento de Odontologia Social e Preventiva da Universidade Federal de Uberlândia.

** Professora Assistente Mestre do Departamento de Odontologia Social e Preventiva da Universidade Federal de Uberlândia.

*** CD graduada pela Faculdade de Odontologia da Universidade Federal de Uberlândia

Autor correspondente

Evonete Maria de Oliveira Marra
Rua Felisberto Carrijo, 1260. Bairro Altamira.
Cep – 38400 -204 – Uberlândia, MG
Telefone – 034- 9661-7302
E-mail: evomarra@gmail.com

RELEVÂNCIA CLÍNICA

A Síndrome Paquioníquia Congênita uma patologia rara, de interesse para o cirurgião-dentista, há-jam vista as manifestações bucais que podem estar presentes, exigindo sua intervenção o mais precocemente possível. O diagnóstico precoce, o tratamento oportuno e a reabilitação funcional podem prevenir graves conseqüências, como a perda da dimensão dos arcos e a instalação de maloclusões.

RESUMO

A Síndrome Paquioníquia Congênita é uma doença displásica, autossômica dominante, rara, caracterizada por uma desordem na queratinização. É classificada em dois subtipos: 1 ou Síndrome de Jadassohn-Lewandowsky e 2 ou Síndrome de Jackson-Lawer. A principal característica é a distrofia hipertrófica das unhas associada à hiperhidrose palmoplantar e queratose folicular em áreas de maior atrito. Descreve-se neste artigo, um caso clínico de uma criança de quatro anos, do sexo masculino, leucoderma, que apresentou-se para tratamento na Clínica de Odontologia Preventiva e Social da Universidade Federal de Uberlândia para tratamento. Observou-se ao exame, cistos epidermóides na face, espessamento anormal das unhas das mãos e dos pés, queratose folicular nos joelhos e cotovelos e lesões hiperqueratóticas circundadas por halos inflamatórios na planta dos pés. O exame intrabucal revelou ausência de alguns dentes decíduos na arcada inferior e, após tomadas radiográficas, verificou-se a presença dos germes de todos os dentes permanentes e ausência de dentes decíduos inclusos. Os sinais e sintomas presentes no quadro clínico permitiram classificar a síndrome apresentada pelo paciente em Paquioníquia Congênita do tipo 2. Após a instituição de medidas educativas, preventivas e atenção curativa aplicou-se, para tratamento das disfunções oclusais, os princípios da Reabilitação Neuro-Oclusal e Ortopedia Funcional dos Maxilares visando conquistar espaço funcional e perímetro ósseo, promover a liberdade mandibular e a mastigação bilateral alternada, garantir espaço funcional para língua e remodelação do plano oclusal, por meio da instalação seqüencial de um aparelho simplificado, de um aparelho funcional, de um Planas Simples e de um Planas Composto.

Palavras-chave: Paquioníquia Congênita; hiperqueratose; distrofia.

SUMMARY

The Pachyonychia Congenita Syndrome is a displasic, dominant autosomic and rare illness, characterized by a clutter in the queratinization. It is classified in two subtypes: 1 or Jadassohn-Lewandowsky Syndrome and 2 or Jackson-Lawer Syndrome. The main characteristic is the hypertrophic dystrophy of the nails associated to the palmoplantar hyperhidrosis and follicular keratosis in areas of bigger attrition. This article describes a clinical case of a four-year-old child, who is male and leucoderma and went through a treatment in the Clinic of Preventive and Social Dentistry of the Federal University of Uberlândia. During the examination process, it could be observed the presence of epidermoid cysts in the face, abnormal thickening of the nails of both hands and feet, follicular keratosis in the knees and elbows and hyperkeratotic injuries surrounded by inflammatory halos in the plant of the feet. The intrabucal examination revealed absence of some deciduous teeth in the inferior jaw and, after X-ray procedures, it was verified the presence of the embryos of all the permanent teeth and absence of enclosed deciduous teeth. The signals and symptoms present in the clinical case allowed the classification of the patient's syndrome as Pachyonychia Congenita type 2. After the application of educative and preventive measures and curative attention, it was applied, for treatment of the occlusal dysfunction, the principles of the Neuro-Oclusion Rehabilitation and Functional Orthopaedic of the Jaws aiming at conquering functional space and osseous perimeter, promoting mandibular freedom and the alternating bilateral chew, guaranteeing functional space for the tongue and the remodeling of the occlusal plain, by means of the sequential installation of a simplified device, of a functional device, of a Simple Plain one and of a Compound Plain.

Key-words: Pachionychia Congenita; hyperkeratosis; dystrophy.

INTRODUÇÃO

Paquioníquia Congênita é uma doença displásica rara¹⁶, autossômica dominante,^{3,7,9,17} desencadeada por uma desordem genética na queratinização, caracterizando-se por hipertrofia das unhas, hiperqueratose em áreas focais especialmente nas regiões palmoplantares³, queratose follicular em áreas de maior atrito e, eventualmente, alopecia, que ocorre em 10% dos pacientes.¹⁴

É classificada em dois tipos, de acordo com a mutação ocorrida nas citoqueratinas (CQ). Na do tipo 1 ou Síndrome de Jadassohn-Lewandowsky, o defeito molecular ocorre na queratina 6a e 16 expressando-se pela alteração ungueal, hiperqueratose palmoplantar^{4,14}, podendo ser acompanhada por disqueratose da pele e mucosas (leucoderma oral) e displasia de outros tecidos ectodérmicos.⁹ Com relação a Síndrome de Jackson-Lawer (tipo 2), mais rara, foram descritas alterações mais frequentes na CQ 175,6, havendo relato de alteração da CQ6b em uma família. Nesta variante, além do espessamento da lâmina ungueal ocorrem cistos pilocebáceos na puberdade^{3,14,15}, dentes natais^{3,14} e anormalidade de cabelo^{14,16}, não havendo envolvimento da mucosa bucal³.

Nos dois tipos da síndrome é comum a ocorrência de dor nas áreas de hiperqueratose, especialmente quando complicadas pela hiperhidrose na região comprometida, devido à atividade das glândulas sudoríparas, em decorrência das al-

tas temperaturas ambientais, em algumas localidades.

A principal característica fenotípica é a distrofia hipertrófica das unhas^{7,8,9}, associada a uma série de anormalidades cutâneas e mucosas.^{3,8} Os sinais cardeais da síndrome surgem ao nascimento ou na adolescência,⁷ consistindo de calos hiperqueratóticos nas palmas das mãos e planta dos pés,^{3,7,9} hiperhidrose palmoplantar^{1,7} e queratose follicular em áreas de maior atrito^{1,3,12}. A alopecia pode ocorrer em 10% dos pacientes.¹⁴

Além dessas, algumas manifestações bucais representam sinais importantes da síndrome, como espessamento da mucosa do palato, da língua ou dos lábios e queilose angular. Lesões brancas papulares ou placas aderentes, típicas de leucoplasia^{3,7,16}, podem estar presentes, localizando-se preferencialmente no dorso e bordos da língua, nos lábios, no palato duro e mole e na mucosa jugal, podendo estender-se à laringe e faringe, não apresentando tendências de malignização¹.

Lesões otológicas, como espessamento da membrana timpânica, também podem se manifestar associadas aos sinais e sintomas clássicos^{1,2}. Pode haver ainda o comprometimento das cordas vocais, levando à rouquidão¹. Em bebês e infantes, a referida síndrome pode provocar distúrbios respiratórios graves, devido à obstrução das vias aéreas pela leucoqueratose bucal.¹⁷

É importante para confirmação do diagnóstico a realização de exame clínico criterioso, anamnese detalhada e análise histopatológica.

A administração de altas doses de Vitamina A e E é uma alternativa de tratamento que ameniza os sintomas da síndrome sem mostrar, contudo, resultados significativos e duradouros¹. Tem sido indicado a Acitretina, um derivado de segunda geração do Ácido Retinóico, que tem se mostrado eficiente no tratamento das hiperqueratoses⁸. A aplicação tópica de loções umectantes e pomadas também tem sido recomendada, para reduzir a sensibilidade², como o alumínio salgado. Um novo tratamento que tem sido indicado é a aplicação intracutânea de Toxina Botulinum (BTx), devido à sua propriedade de suprimir, por mais tempo, a atividade das glândulas sudoríparas, minimizando a hiperhidrose.¹⁰

A investigação da história familiar revelou que somente a mãe da criança apresentava características semelhantes, mas com uma expressão menos severa. As unhas das mãos eram aparentemente normais, exceto uma, todavia as dos pés eram distróficas. Nenhuma lesão atual foi observada na pele ou mucosas porém, segundo relato, essas estiveram presentes na infância. O quadro

de maior gravidade observado foi a hiperqueratose da planta dos pés, exigindo cuidados especiais de higiene, aplicação tópica de medicamentos, devido às freqüentes inflamações.

RELATO DO CASO CLÍNICO

Criança de 4 anos, sexo masculino, leucoderma, apresentou-se à clínica de Odontologia Preventiva e Social, para tratamento. Ao exame extrabucal, observou-se a presença de cistos epidermóides na face, espessamento anormal das unhas das mãos e presença de queratose folicular nos cotovelos e joelhos. Os pés também apresentavam as unhas hipertróficas com lesões hiperqueratóticas circundada por halos inflamatórios sensíveis, localizadas na região palmoplantar (Figuras 1, 2, 3).

Ao exame intrabucal, observou-se ausência de alguns elementos dentários na arcada inferior - 71, 72, 74, 75, 81 e 84 (Figura 4). À anamnese os pais relataram a presença de um tecido membranoso na região de incisivos inferiores, ao nascimento, sugerindo a presença de dentes natais.



Figura 1 - Distrofia das unhas das mãos



Figura 2 - Queratose folicular na região de joelho



Figura 3 - Hiperqueratose plantar



Figura 4 - Vista frontal inicial

No entanto, na região posterior, não foi possível identificar o motivo da ausência dos dentes, que pode estar relacionado à hipodontia ou a dentes natais já que, segundo relato, nenhuma extração havia sido realizada na região, por qualquer causa. Observou-se ainda que o paciente apresentava discreta rouquidão, quando era solicitado a falar.

O paciente apresentava mastigação uni-lateral do lado direito, mordida profunda severa, com toques de molares em rebordo alveolar e palato profundo com características de respirador bucal, sem vedamento labial passivo e espaço naso-faríngeo de 5,9 mm, de acordo com a análise de Mac-Namara. O espaço funcional transversal, vertical e horizontal intra-oral apresentou-se atresico, com hipofunção, resultando em má-oclusão e queixa de dificuldade durante a alimentação.

Foram realizados exames radiográficos periapicais e panorâmico, que evidenciaram a presença de todos os germes dos dentes permanentes e ausência de dentes decíduos inclusos.

Devido à presença dos sinais clássicos, associados a dentes natais e cistos epidermóides, concluiu-se que o tipo de paquioníquia que o paciente apresenta é a do tipo 2, ou seja, Síndrome de Jackson-Lawer.

O paciente realizava, como tratamento paliativo das lesões hiperqueratóticas inflamadas, a aplicação de um creme iônico, manipulado com Ácido Glicólico a 8%.

Após adequação do meio bucal, prevenção e educação para a saúde, com vistas à integralidade da atenção, foi realizada análise funcional dos maxilares. Observou-se desequilíbrio nos movimentos de excursão lateral e da distribuição da

carga mastigatória, devido à irregularidade e ondulações do plano oclusal, que comprometia as funções fisiológicas responsáveis por estimular o desenvolvimento das bases ósseas.

O plano de tratamento odontológico foi baseado nos princípios da Reabilitação Neuro-Oclusal e Ortopedia Funcional dos Maxilares para conquistar o espaço funcional perdido pela ausência da matriz dos dentes decíduos, que levou à endognatia comprometendo o perímetro ósseo. O aparelho instalado promoveu a liberdade mandibular e a mastigação bilateral alternada, garantiu espaço para língua e remodelação do plano oclusal. Deve ser ressaltado que este é um tratamento dinâmico que parte do princípio da ordem e organização do movimento, para remodelação do tecido (Schurt, 2001) e promove condições funcionais ótimas para alcançar crescimento e desenvolvimento maxilomandibular o mais próximo do fisiológico, baseado em estímulos neurais (Simões, 2003).

Após análise cefalométrica optou-se pelo tratamento das disfunções oclusais, com prioridade para o restabelecimento da função mastigatória com ganho e preservação dos espaços funcionais. Inicialmente, após a moldagem para obtenção do modelo de trabalho instalou-se um mantenedor de espaço simplificado (técnica de Maurício), como intervenção emergencial para alcançar o primeiro aumento de dimensão vertical. Sequencialmente colocou-se um mantenedor funcional, com dentes de estoque, que foi substituído por um aparelho Planas Simples (PIPS) para permitir liberdade mandibular e manter o vetor vertical. Posteriormente, instalou-se um Planas composto para classe 2 - PIPC II (Figuras 5 e 6).



Figura 5 - Aparelho PIPC II instalado

Observou-se, após a intervenção, uma mudança de postura mandibular com avanço e toque de guia incisal ou determinada área (DA), com a conquista do equilíbrio da oclusão.

Como terapia complementar foi feita orientação à família a realização de exercícios mastiga-



Figura 6 – Durante uso do Aparelho PIPC II

tórios e encaminhamento para as especialidades de Otorrinolaringologia, Fonoaudiologia, a fim de avaliar e trabalhar a musculatura orbicular e os lábios. Foi sugerida aos pais a consulta a um Psicólogo, devido ao comportamento introspectivo que o paciente apresentava.

Após o uso do aparelho PIPC II, os retornos do paciente, para acompanhamento foram mais espaçados e, na última visita, ocorrida em outubro do corrente ano observou-se um auto-controle positivo, com ótima condição de saúde bucal, sendo que as estruturas dentais apresentavam-se híginas e em função (Figura 7). O paciente apresentou-se com excelente desenvolvimento físico-psíquico e social, com elevada auto-estima e confiança.



Figura 7 – Último retorno – outubro de 2010

Devido à identificação de apertamento e desvio funcional de linha média, com leves desgastes oclusais, foi indicado um aparelho funcional para alívio e restabelecimento do plano oclusal.

CONCLUSÃO

Tratando-se de uma genodermatose, associada a alterações bucais importantes, a Paquioníquia Congênita está incluída no elenco de síndromes de grande relevância clínica para o cirurgião-dentista, principalmente para o odontopediatra.

O diagnóstico precoce, o tratamento oportuno e a reabilitação funcional, podem prevenir graves conseqüências, como perda da dimensão dos arcos e instalação de maloclusões. Da mesma forma, o acompanhamento do paciente pelo cirurgião-dentista faz-se necessário para a observação da presença de leucoqueratose bucal ou laríngea.

REFERÊNCIAS

01. Antunes ER, Gontijo J. Paquioníquia Congênita de Jadassohn-Lewandowsky. *An Bras Dermatol* 1988; 63:409-12.
02. Bento, RF, et al. Otolological lesions in pachyonychia congenita syndrome. *J Laryngol*

- Otol 1996; 110 (12):1145-7.
03. Bowden PE, et al. Mutation of a type II keratin gene (K6a) in Pachyionichya Congenita. *Nat Genet* 1995; 10 (3):363-5.
04. Connors JB, Rahil AK, Smith FLD, McLean WHI, Milstone LM. Delayed-onset pachyonychia congenital associated with a novel mutation in the central 2B domain of keratin 16. *Br J Dermatol* 2001; 144:1058-62.
05. Feng YG, Xiao SX, Ren XR, wang WQ, Liu A, Pan M. Keratin 17 mutation in pachyonychia congenital type 2 with early onset sebaceous cysts. *Br J Dermatol* 2003; 148:452-5.
06. Hashiguchi T, Yotsumoto S, Shimada H, et al. A novel mutation in the keratin 17 gene in a japanese case of pachyonychia congênita type 2. *J Invest Dermatol* 2002; 118: 545-7.
07. Iraci S et al. Pachyonychia Congenita with late onset of nail dystrophy – a new clinical entity? *Clin Exp Dermatol* 1993; 18 (5):478-80.
08. Lucker GP, Steylen PM. Pachyonychia Congenita tarda. *Clin Exp Dermatol* 1995; 20: 226-9.
09. McLEAN WH, et al. Keratin 16 and keratin 17 mutations cause pachyionychya congenita. *Nat Genet* 1995; 9 (3):273-8.
10. Naver H, Swartling C, Aquilonius SM. Treatment of focal hyperhidrosis with botulinum toxin type A. Brief overview of methodology and two year s experience. *Eur J Neurol* 1999; 6:S117-20.
11. Schonfeld P. The pachyonychia Congetina syndrome. *Act Derm Vereol (Stockh)* 1980; 60:45-9.
12. Schurt, C. Ortopedia funcional dos maxilares. In: _____. *Ortopedia funcional dos maxilares: da polaridade à unicidade*. 1ª ed. São Paulo: Quintessence; 2001. p. 7-14.
13. Shafer WG, Hine K, Levy BM. *Patologia Bucal*, 4ª ed., Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1987. 837 p.
14. Simões WA. *Ortopedia Funcional dos Maxilares- através da Reabilitação Neuro-Oclusal*, São Paulo: Artes Médicas; 2003; 1 e 2, 3 ed.

15. Smith FJ, et al. Missense mutations in keratin 17 cause either pachyionichya congenital type 2 or a phenotype resembling steatocystoma multiplex. *J Invest Dermatol* 1997; 108 (2):220-3.
16. Smith FJD, Coleman CM, Bayoumy NM, et al. Novel Keratin 17 Mutations in Pachionychia Congenita Type 2. *J Invest Dermatol* 2001; 116:806-8.
17. Templeton SF, WIEGAND SE. Pachyonychia congenita-associated alopecia. A microscopic analysis using transverse section technique. *Am J Dermatopathol* 1997; 19 (2):180-4.
18. Wudy SA, et al. Diagnosis and management of laryngealobstructioninchildhood pachyonychia congenita. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1995; 31(1):109-115.