

Criança com Síndrome de Apert: diagnóstico clínico-radiográfico, manifestações orofaciais e qualidade de vida

Child with Apert Syndrome: clinical and radiographic diagnosis, orofacial manifestations and quality of life

Igor I. CASTRO-SILVA¹, Laís A. NASCIMENTO², Lawrence A. C. Rocha COUTINHO³, Daniela O. P. COSTA⁴

1. Doutor em Odontologia, Universidade Federal Fluminense (UFF), Niterói (RJ), Brasil;

2. Graduanda da Faculdade de Odontologia, Universidade Salgado de Oliveira (UNIVERSO), Niterói (RJ), Brasil;

3. Especialista em Gestão de Organização Pública de Saúde, Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro (UNIRIO), Rio de Janeiro (RJ), Brasil;

4. Doutora em Patologia, Universidade Federal Fluminense (UFF), Niterói (RJ), Brasil.

RESUMO

Este relato de caso mostra o diagnóstico de uma patologia congênita rara: Síndrome de Apert. Paciente do sexo feminino, 12 anos, melanoderma, apresentou aos exames clínico e radiográfico: acrobraquicefalia, sindactilia em mãos e pés, acne facial, nariz disforme, retrusão maxilar, pseudoprogmatismo, hipertelorismo, proptose ocular, depressão das fissuras palpebrais laterais, lábios em forma trapezoidal, lábio superior protruso, pseudomacroglossia, mordida aberta anterior, mordida cruzada posterior, palato em arco bizantino, múltiplas anomalias dentárias de posição (apinhamento dental maxilar e giroversões) e forma (ponte de esmalte pronunciada em incisivos laterais e taurodontismo em segundos molares), e alongamento

do processo estilóide bilateral. A qualidade de saúde bucal da paciente era insatisfatória, com excesso de biofilme oral, cárie, doença periodontal e comprometimento endodôntico. O teste AUQEI apontou que a criança possuía baixa a moderada qualidade de vida. Este caso destaca a importância do diagnóstico precoce para intervenções clínico-cirúrgicas mais eficazes e o valor da equipe multidisciplinar no acompanhamento contínuo e na melhora da qualidade de vida de pacientes infantis portadores de anomalias congênitas severas.

PALAVRAS-CHAVE: Síndrome de Apert; Acrocefalossindactilia; Anomalia congênita; Diagnóstico Bucal; Qualidade de Vida; Serviços de Saúde da Criança.

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Apert é uma doença autossômica dominante, causada por mutações no gene do receptor do fator de crescimento fibroblástico tipo 2 (FGFR2, locus 10q25-26)^{1,2} e caracterizada por craniossinostose grave, anomalias craniofaciais e sindactilia simétrica em mãos e pés^{1,5}. Esta desordem genética é rara e chega a 5% das cranioestenoses, afetando um a cada 65.000 a 160.000 nascimentos, sem predileção por sexo ou etnia^{2,4}, embora haja sugestiva associação com idade paterna avançada³.

Dentre as alterações craniofaciais, pode-se citar: braquicefalia, hipoplasia maxilar, hipertelorismo e nariz disforme, além de retardo mental^{2,4,7}. Em relação às manifestações orais, destacam-se agenesia dentária, hipoplasia do esmalte, dentes ectópicos ou supranumerários^{2,5-7}, erupção retardada (6 meses a 3 anos)^{4,5}, fendas labiais e/ou palatinas (frequência de 4%⁶ a 24%⁵ dos síndrômicos), úvula bífida (75% dos pacientes)⁵ ou pseudo-fendas palatinas (aumento de volume da mucosa palatina, em até 89% dos casos)⁷ e problemas periodontais⁴. Alterações sistêmicas (e. g. cutâneas, genito-urinárias, cardiovasculares, gastrointestinais e respiratórias) integram o quadro síndrômico^{3,4}. Atenção especial deve ser dada à dificuldade respiratória decorrente de malformações nasais e orais, causadoras da síndrome obstrutiva da apnéia do sono e morte prematura^{2,5}.

As consequências da Síndrome de Apert afetam a qualidade de vida dos seus portadores, em especial por problemas de visão, fonção e cognição. Distúrbios da fala são gerados por déficit auditivo, anomalias orais, dificuldades de aprendizagem e interação social^{1,2}.

A cognição prejudicada é afetada pelo pior desenvolvimento da linguagem¹, com 52% dos portadores apresentando coeficiente de inteligência (QI) mais baixo².

O tratamento deve ser realizado por uma equipe multidisciplinar e o planejamento cirúrgico ocorre em diferentes etapas^{2,4,7}. Para as alterações craniofaciais, a primeira fase compreende a descompressão cirúrgica na infância objetivando o crescimento cerebral normal. Na puberdade realiza-se o avanço do terço médio facial para melhorar o fluxo aéreo-nasal. A cirurgia ortognática é a fase final para ajustar a mordida e aperfeiçoar estética, sendo planejada para a adolescência⁵. A cirurgia corretiva para a sindactilia é realizada na infância para os dedos das mãos, enquanto que para os dedos dos pés é indicada somente quando a habilidade de andar é prejudicada^{2,4}. Além das etapas cirúrgicas, o apoio social e emocional de familiares e profissionais é imprescindível para melhora da qualidade de vida⁸.

O objetivo desse trabalho é relatar um caso de Síndrome de Apert atendido na infância com enfoque no diagnóstico clínico-radiográfico, manifestações orofaciais e qualidade de vida.

RELATO DE CASO

Paciente do sexo feminino, 12 anos, melanoderma, procurou atendimento na Clínica de Diagnóstico Bucal em um centro universitário particular com queixa de gengiva dolorida. Segundo informações colhidas, a paciente pediátrica nunca havia se consultado antes com dentista por motivo financeiro, apresenta o diagnóstico de Síndrome de Apert desde o primeiro ano do nascimento e encontra-se

atualmente sob acompanhamento médico, embora nunca tenha realizado cirurgias corretivas. A sua mãe já falecida era usuária de drogas ilícitas e álcool durante a gestação, seus pais eram adultos jovens na época de seu nascimento (♂: 35 anos e ♀: 27 anos) e não há outros casos de doença congênita em sua família. As medidas biométricas da paciente (estatura: 1,44m e peso: 37kg) conferem com sua idade e sexo, embora a matrícula escolar no 3º ano do ensino fundamental sugira algum desnível educacional (déficit de 4 anos).



Figura 1 - Exame clínico de menina portadora da síndrome de Apert. A - Visão frontal, mostrando crânio turricéfálico e proptose ocular. B - Visão de perfil, evidenciando retrusão de terço médio da face. C - Sindactilia parcial (dedos aderidos exceto polegar) nas mãos. D - Sindactilia nos pés.

Ao exame clínico, observou-se acrobraquicefalia (crânio turricéfálico), sindactilia em mãos e pés, acne facial, nariz desproporcional (largura maior que comprimento associada à ponte nasal deprimida sugerindo um aspecto de “nariz de papagaio”), lábios em forma trapezoidal, lábio superior protruso, assimetria facial (terço médio da face retraído), pseudoprogatismo mandibular, hipertelorismo, proptose ocular, depressão das fissuras palpebrais laterais e orelhas largas com implantação baixa (Figura 1). Como sinais intraorais, foram detectados: palato em arco bizantino (Figura 2A), mordida aberta anterior, apinhamento dentário maxilar e giroversões dentárias (anomalias de posição dental), incisivos laterais com ponte de esmalte destacada (anomalia de forma dental), desvio de linha média, mordida cruzada posterior, maloclusão dentária classe III, pseudomacroglossia, hiperplasias gengivais, sangramento gengival e excesso de biofilme oral (Figura 2B) associada à severa deficiência na escovação dentária pela falta de coordenação motora manual. Para estudo da mordida e de possíveis anomalias dentárias, foram confeccionados modelos de gesso das arcadas superior (Figura 2C) e inferior. Ao exame radiográfico, observou-se taurodontismo (ano-

malia de forma dental, com raízes curtas e extensão da câmara pulpar nos dentes segundos molares: 17, 27, 37 e 47), mordida aberta anterior, apinhamento dentário maxilar e alongamento do processo estilóide bilateral (Figura 3).

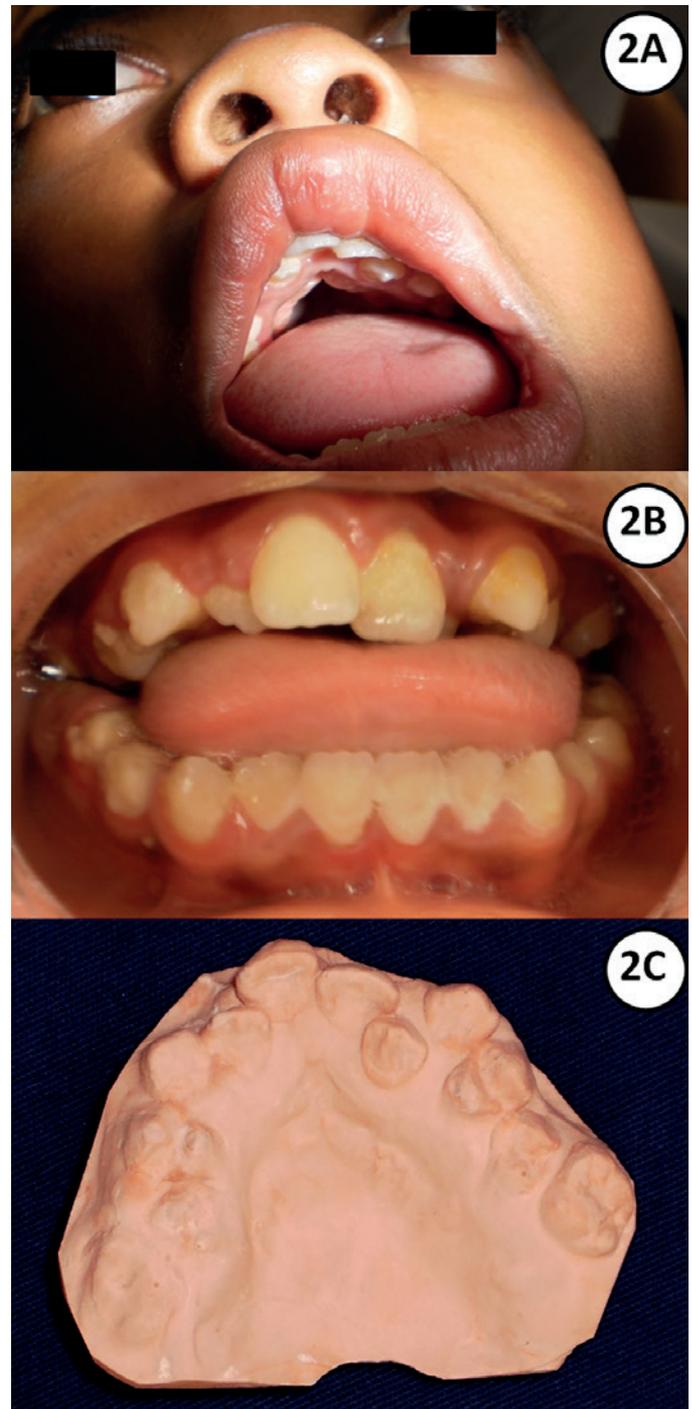


Figura 2 - Exame bucal, mostrando protrusão do lábio superior e palato profundo. B - Apinhamento dentário maxilar, mordida aberta anterior e pseudomacroglossia. C - Modelo de gesso da arcada superior, evidenciando palato estreito em “V” ou arco bizantino e rebordo alveolar assimétrico com múltiplas anomalias dentárias de posição.

Para determinação da qualidade de saúde bucal, foi empregado o Índice de Placa de O’Leary, com auxílio da solução evidenciadora de biofilme bucal Replak® (Dentsply, RJ, Brasil). A paciente apresentou 100% das faces dentárias coradas pelo violeta de genciana (Figura

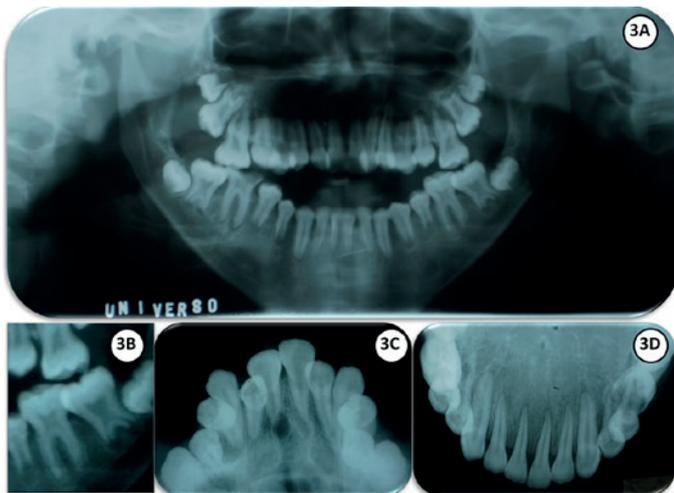


Figura 3 - Exames radiográficos orofaciais. A - Alongamento do processo estilóide bilateral, mordida aberta anterior e taurodontismo nos dentes segundos molares: 17, 27, 37 e 47. B - Detalhe: taurodontismo em dente molar (37). C - Apinhamento dentário maxilar. D - Arco dentário inferior com aparência normal.

4A), tendo alto risco para cáries e doença periodontal. Em radiografia periapical foi confirmada cárie profunda no dente molar 46 com extensão para o tecido pulpar e evidência de uma lesão intraóssea sugestiva de um granuloma (Figura 4B).



Figura 4 - Presença de biofilme oral e doenças bucais associadas. A - Aspecto clínico, com intenso acúmulo de biofilme oral (faces dentárias violeta-azuladas coradas por Replak®) que causou alterações gengivais locais (gengivite clássica e hiperplasias gengivais) na paciente. B - Radiografia intraoral, onde nota-se presença de cárie profunda no dente 46 e lesão intraóssea radiotransparente de origem endodôntica (granuloma periapical, seta branca).

A qualidade de vida da paciente foi avaliada empregando o teste AUQEI, indicado para crianças e adolescentes, com pontuações variando de 0 a 78°. Este é um teste simples e rápido, onde um questionário contendo 26 perguntas ajuda a traçar a percepção da criança sobre sua vida social (autoimagem e interação com pais, familiares, escola e amigos) através da seleção de um desenho infantil representando um estado de humor para cada resposta, seguida pela soma de todos os pontos para achar o valor final: muito infeliz (0), infeliz (1), feliz (2) ou muito feliz (3). As maiores frequências de respostas apontaram para “muito infeliz” (n=9) e “feliz” (n=8), seguidas de “muito feliz” (n=5) e “infeliz” (n=4). A pontuação total foi de 35, o que se traduz em uma baixa a moderada qualidade de vida.

O tratamento odontológico geral constou de: instrução de higiene oral com uso de escova dental elétrica Oral B Pro-Saúde Power® (Oral B, RJ, Brasil), raspagem supragengival de cálculo dentário/biofilme oral e aplicação de flúor tópico. Para o dente molar 46, foi removido o tecido cariado e teve início o seu tratamento de canal, com limpeza do tecido pulpar necrótico, colocação de medicação intracanal (paramonoclorofenol canforado) e realizada restauração provisória (óxido de zinco e engenol). A paciente foi agendada para a continuidade do seu tratamento odontológico após a realização da iminente cirurgia de separação dos dedos das mãos programada pelo Sistema Único de Saúde (SUS), pela qual aguarda há cerca de dois anos.

DISCUSSÃO

Segundo o DATASUS¹⁰, ao comparar os anos de 2000 e 2010, houve aumento de 12% da população brasileira e queda de 0,01% na morbidade hospitalar para tratamento de malformações congênitas, deformidades e anomalias cromossômicas (CID-10, Cap. XVII). O cadastro nacional não especifica a incidência da Síndrome de Apert, porém um centro de referência brasileiro aponta que seus portadores representam 0,06% do total de anomalias craniofaciais já atendidos⁶. Além disso, houve uma redução significativa pela metade na realização de tratamento cirúrgico para craniossinostose múltipla ou sindrômica, cranioplastia, reconstrução craniana ou craniofacial (de 3.328 em 2000 para 1.519 em 2010). No entanto, houve manutenção da frequência de tratamento cirúrgico de sindactilia simples (dois dedos), múltipla ou complexa (com fusão óssea), da mão (por espaço interdigital) ou sindactilia cirúrgica dos dedos do pé (procedimento tipo Kelikian) (de 852 em 2000 para 805 em 2010)¹⁰. O presente caso clínico aponta a dificuldade de tratamento nos serviços de saúde, refletindo em piora da funcionalidade e estética facial e digital. Acredita-se que o número reduzido de profissionais especializados, indisponibilidade de material e infraestrutura podem favorecer um atraso no planejamento cirúrgico desses pacientes. Isso chama a atenção dos gestores públicos de que as prerrogativas de universalidade, equidade e integralidade do SUS não estão sendo devidamente alcançadas.

As manifestações orais encontradas mostram uma expressão fenotípica mais sutil frente à literatura geral^{2,4-7}. Interessantemente, notou-se pela primeira vez taurodontismo em portadora de Síndrome de Apert, assim ampliando os tipos de anomalias dentárias associadas a esta condição patológica.

A baixa qualidade de vida demonstrada pelo método AUQEI nesse relato é oposta a um estudo realizado com oito pacientes (adolescentes e adultos) no Brasil usando o protocolo WHO-

QOL-100, onde a qualidade de vida mostrou-se satisfatória⁸. No entanto, a assistência deficiente à saúde geral foi similar em outro estudo nacional, onde a paciente não realizou tratamento cirúrgico na infância e apresentou prognóstico desfavorável quanto ao aspecto craniofacial e à sindactilia⁴. A maioria dos estudos apontam a importância de uma assistência à saúde conduzida por uma equipe multidisciplinar, envolvendo geneticista, médico, dentista, psicólogo, fonoaudiólogo, fisioterapeuta e terapeuta ocupacional^{1,2,4-8}. A motricidade da criança deve ser estimulada, em particular a coordenação manual que gera várias deficiências em atividades de vida diária, incluindo a higiene bucal^{2,7}. O diagnóstico precoce, através de um criterioso acompanhamento ultrassonográfico do desenvolvimento fetal ou teste citogenético a partir do segundo trimestre de gestação³ ou quando realizado dentro das primeiras semanas após o parto² contribui valorosamente para um melhor prognóstico dos pacientes com Síndrome de Apert. Mais estudos longitudinais e translacionais fazem-se necessários para avaliar a evolução clínica desses pacientes⁵.

REFERÊNCIAS

01. Agochukwu NB, Solomon BD, Muenke M. Impact of genetics on the diagnosis and clinical management of syndromic craniosynostoses. *Childs Nerv Syst.* 2012; 28(9): 1447-63.
02. Ilery Z, Goyenc YB. Apert syndrome: a case report. *Eur J Dent.* 2012; 6(1): 110-113.
03. Ferreira JC, Carter SM, Bernstein PS, Jabs EW, Glickstein JS, Marion RW et al. Second-trimester molecular prenatal diagnosis of sporadic Apert syndrome following suspicious ultrasound findings. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1999; 14(6): 426-30.
04. Varoli FP, Santos KCP, Costa C, Oliveira JX. Apert syndrome: clinical and radiographic features and case report [port]. *Rev Odonto Cienc.* 2011; 26(1): 96-9.
05. Hohoff A, Joos U, Meyer U, Ehmer U, Stamm T. The spectrum of Apert syndrome: phenotype, particularities in orthodontic treatment, and characteristics of orthognathic surgery. *Head Face Med.* 2007; 8: 3-10.
06. Letra A, Almeida AI, Kaizer R, Esper LA, Granjeiro JM. Intraoral features of Apert's syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod.* 2007; 103(5): e38-41.
07. Dalben GS, Neves LT, Gomide MR. Oral findings in patients with Apert syndrome. *J Appl Oral Sci.* 2006; 14(6): 465-9.
08. Raposo-Amaral CE, Raposo-Amaral CA, Neto JJC, Farias DB, Somensi RS. Apert Syndrome: Quality of Life and Challenges of a Management Protocol in Brazil. *J Craniofac Surg.* 2012; 23(4): 1104-8.
09. Assumpção Jr FB, Kuczynski E, Sprovieri MH, Aranha EMG. Quality of life evaluation scale (AUQEI): validity and reliability of a quality of life scale for children from 4 to 12 years-old [port]. *Arq Neuropsiquiatr.* 2000; 58(1):119-27.
10. Brasil. Ministério da Saúde. Departamento de Informática do SUS. Informações de Saúde. [Internet]. Brasília, DF: Ministério da Saúde. [citado em 2012 dez 1]. Disponível em: <<http://www.datasus.gov.br>>.

ABSTRACT

This case report shows the diagnosis of a rare congenital pathology: Apert syndrome. A 12-year-old female patient, melanoderma, presented in clinical and radiographic examinations: acrobraquicephalia, syndactilia in hands and feet, facial acne, unshapely nose, maxillary retrusion, pseudoprognathism, hypertelorism, ocular proptosis, depression of the lateral palpebral fissures, trapezoid shaped appearance to the lips, upper lip protrusion, pseudomacroglossia, anterior open bite, posterior cross-bite, Byzantine-arch palate, multiple dental anomalies of position (maxillary dental crowding and dental rotation) and shape (pronounced enamel bridge in lateral incisors and taurodontism in

second molar teeth) and bilateral elongated styloid process. The quality of oral health was unsatisfactory in the patient, with excessive oral biofilm, carie lesion, periodontal disease and endodontic involvement. The AUQEI test showed that the child had a low to moderate quality of life. This case highlight the importance of an early diagnosis for more effective clinical and surgical interventions and the value of a multidisciplinary team in the continuous monitoring and improvement of quality of life in pediatric patients with severe congenital abnormalities.

KEYWORDS: Apert Syndrome; Acrocephalosyndactylia; Congenital Abnormalities; Diagnosis, Oral; Quality of Life; Child Health Services.

AUTOR PARA CORRESPONDÊNCIA

Prof. Dr. Igor Iuco Castro-Silva
FACIT – Faculdade de Ciências do Tocantins.
Coordenação do Curso de Odontologia.
Rua D, 25 Qd. 11, Lt. 10, George Yunes, CEP 77818-650,
Araguaína (TO), Brasil.
Tel.: (+055xx63)3413-2152
E-mail: igoriuco@gmail.com