

Características clínicas e radiográficas da displasia cleidocraniana – relato de caso

Clinicoradiological features in cleidocranial dysplasia – case report

Cíntia de Vasconcellos Machado*

Iandira Maria Oliveira Pastor**

Maria Celina Barreiros Siquara da Rocha***

Resumo

Objetivo: O objetivo do presente trabalho é apresentar um caso da displasia cleidocraniana. A displasia cleidocraniana (DCC) é uma doença bastante rara (1:1.000.000), causada por um defeito no gene CBFA1, o qual regula a diferenciação osteoblástica e a formação óssea apropriada. É transmitida de forma autossômica dominante, afetando principalmente os ossos do crânio e clavículas. Relato de caso: neste estudo é apresentado o caso de um menino de nove anos, portador de DCC, o qual vem sendo acompanhado há três anos no ambulatório da disciplina de Odontopediatria da Faculdade de Odontopediatria da UFBA. O paciente apresentava características clínicas e radiográficas compatíveis com a doença, como baixa estatura, hipoplasia da clavícula do lado direito, perímetro aumentado do crânio, hipertelorismo, hipoplasia da maxila, palato estreito e profundo, assim como atraso na irrupção dos dentes permanentes e presença de dentes supranumerários. Após terem sido realizados os procedimentos preventivos e curativos necessários em relação à saúde bucal do paciente, uma abordagem cirúrgica/ortodôntica foi proposta. Considerações finais: a detecção precoce da doença é essencial para que o tratamento adequado seja empregado, minimizando as prováveis intervenções cirúrgicas e/ou ortodônticas.

Palavras-chave: Displasia cleidocraniana. Maxila. Clavícula. Hipoplasia. Odontopediatria.

Introdução

A displasia cleidocraniana (DCC) é uma doença rara do osso (1:1.000.000 pacientes), que apresenta um padrão de herança autossômica dominante, embora a mutação espontânea ocorra em 20 a 40% dos casos, não apresentando predileção por sexo¹. A DCC é causada por um defeito do gene CBFA1, presente no cromossomo 6p21. Este gene controla a diferenciação de células precursoras em osteoblastos, sendo essencial para a formação do tecido ósseo, tanto endocondral quanto membranoso, podendo estar relacionado com o retardo na ossificação do crânio, pélvis e extremidades na displasia cleidocraniana².

As principais manifestações da doença são aplasia ou hipoplasia clavicular, aumento exagerado do diâmetro transversal do crânio, com retardo no fechamento das suturas e fontanelas, hipodesenvolvimento do terço médio da face, falha na erupção dos dentes permanentes, presença de dentes supranumerários e uma variedade de outras desordens esqueléticas³⁻⁶.

A aparência clínica dos indivíduos portadores da DCC é bastante característica. De maneira geral, apresentam uma baixa estatura e as clavículas podem ser rudimentares ou estar completamente ausentes, permitindo que aproximem os ombros anteriormente até a linha média^{1,5,7-10}. Ainda, a face do paciente pode parecer pequena em relação ao crânio em razão da hipoplasia da maxila, assim como dos ossos lacrimais, nasais e arco zigomático; a abóbada craniana é aumentada, com bossa frontal e parietal

* Mestra em Odontologia pela Faculdade de Odontologia da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS). Professora do curso de Especialização em Odontopediatria da Associação Brasileira de Odontologia - Sessão Bahia (ABO-BA), Salvador, BA, Brasil.

** Mestra em Odontologia pela Faculdade de Odontologia da UFBA. Professora Adjunta da Disciplina de Odontopediatria da Faculdade de Odontologia da Universidade Federal da Bahia (UFBA), Departamento de Odontologia Social e Pediátrica, Salvador, BA, Brasil.

*** Doutora em Ciências Odontológicas pela Universidade de São Paulo. Professora Titular da disciplina de Odontopediatria da Faculdade de Odontologia da Universidade Federal da Bahia (UFBA), Departamento de Odontologia Social e Pediátrica, Salvador, BA, Brasil.

pronunciadas, além de hipertelorismo e uma leve exoftalmia^{1,8}.

Furuuchi et al.⁷ (2005) observaram uma menor espessura do músculo masseter por meio de tomografia computadorizada em pacientes portadores da DCC, provavelmente por descontinuidade do arco zigomático.

A presença de dentes supranumerários, retardo na esfoliação dos dentes decíduos e a presença de dentes não erupcionados são normalmente as principais queixas dos pacientes e o motivo pelo qual procuram auxílio do profissional de saúde^{3,8-10}.

A DCC não costuma ser identificada em idades mais tenras pelo fato de afetar principalmente a dentição permanente. Da mesma forma, a hipoplasia do terço médio da face costuma ficar mais evidente somente durante a puberdade. Além disso, há uma relativa falta de complicações médicas em relação a outras displasias esqueléticas, sendo comum que a doença seja desconhecida pelo paciente até que algum profissional a identifique^{3,11}.

O objetivo deste estudo foi apresentar o caso de um paciente portador de displasia cleidocraniana, o qual vem sendo acompanhado há três anos, comparando os achados clínicos e radiográficos encontrados com a literatura, enriquecendo-a e possibilitando um diagnóstico mais acurado da doença.

Relato do caso

Paciente de nove anos de idade, sexo masculino, cor parda, foi encaminhado à Clínica de Odontopediatria da Faculdade de Odontologia da UFBA, Salvador - BA pelo Departamento de Genética do Hospital das Clínicas de Salvador aos seis anos de idade. A mãe do menino estava sendo tratada no mesmo hospital e era portadora de displasia cleidocraniana. O paciente foi encaminhado a fim de que se realizasse uma avaliação odontológica, visto que havia a suspeita de que também fosse portador da DCC.

Clinicamente, o paciente apresentava sinais fenotípicos característicos da DCC, como baixa estatura para a idade, tamanho do crânio aumentado, bossa frontal proeminente e hipertelorismo. De acordo com o laudo médico do Departamento de Genética do Hospital de Clínicas de Salvador, o menino apresentava hipoplasia da clavícula do lado direito, diagnosticada por meio de exames clínico e radiográfico (Fig. 1).



Figura 1: Exame físico extrabucal evidenciando a hipoplasia da clavícula do lado direito

No exame intrabucal foi observado um palato estreito e profundo, assim como hipoplasia da maxila. Além disso, o paciente apresentava mordida aberta anterior. A criança encontrava-se na fase de dentição mista, na qual os dois incisivos centrais inferiores permanentes já tinham erupcionado. A higiene bucal do paciente apresentava-se regular e a responsável relatou ingestão frequente de alimentos cariogênicos pela criança, que apresentava duas cavidades de cárie inativa localizadas nas faces proximais dos dentes 51 e 61.

Foi requisitada a radiografia panorâmica, assim como a telerradiografia de perfil e a radiografia oclusal da maxila. Como esses exames pôde-se observar que a cronologia de erupção dentária estava de acordo com a idade do paciente (Fig. 2). Da mesma forma, nas radiografias panorâmica e telerradiografia de perfil foi verificado que o desenvolvimento da maxila não se apresentava dentro dos padrões de normalidade, estando deficiente (Fig. 3).

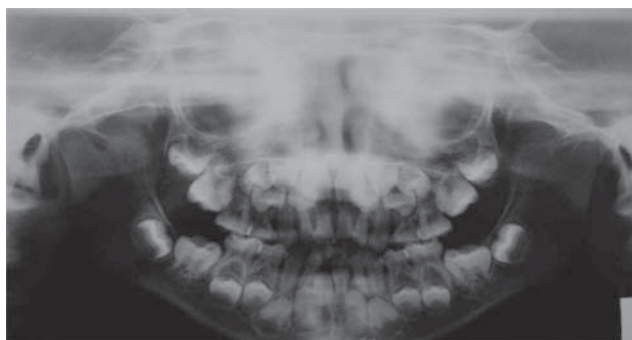


Figura 2: Radiografia panorâmica aos seis anos de idade, evidenciando pobre desenvolvimento inadequado da maxila e cronologia de erupção de acordo com a idade

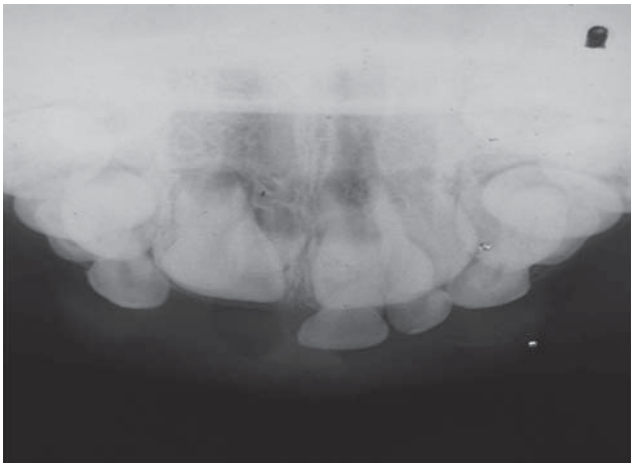


Figura 3: Radiografias oclusal aos nove anos de idade, permitindo notar a presença de dentes supranumerários na região anterior da maxila

Com base nos achados clínicos e radiográficos encontrados, aliados à avaliação médica realizada anteriormente, a DCC foi diagnosticada. Neste momento, uma abordagem ortopédico-ortodôntica foi proposta com o objetivo de melhorar a função do paciente, decorrente do desenvolvimento insuficiente do terço médio da face. Foi realizada a disjunção rápida da maxila utilizando-se um aparelho disjuntor de Haas com grade palatina. Após a disjunção, o aparelho foi mantido na boca por seis meses como mantenedor.

Após aproximadamente três anos de acompanhamento, foi detectada, por meio de radiografias oclusal e panorâmica, a presença de dois dentes supranumerários na região anterior da maxila, os quais foram removidos cirurgicamente sob anestesia geral. Os dentes decíduos da região (52, 51, 61 e 62) também foram removidos numa tentativa de favorecer a erupção espontânea dos incisivos centrais e laterais permanentes, os quais apresentam um atraso na erupção bastante acentuado. Os dentes supranumerários removidos apresentavam malformação coronária.

Atualmente o paciente apresenta cronologia de erupção dentária bastante alterada. Aos nove anos, os dois primeiros molares permanentes superiores estão erupcionados, assim como os incisivos centrais e laterais inferiores e o primeiro pré-molar superior direito. Entretanto, os primeiros molares permanentes inferiores ainda não irromperam, assim como os incisivos centrais e laterais permanentes superiores. Nesta fase do acompanhamento, foi proposta a exposição cirúrgica dos incisivos permanentes superiores e dos molares permanentes inferiores, com o objetivo de estimular a erupção de tais dentes, assim como a remoção dos elementos 53 e 63. Num segundo momento, planejou-se nova intervenção ortopédico-ortodôntica por meio de disjunção maxilar, visto que a atresia e a falta de espaço para a correta erupção dos dentes nesta área são bastante acentuadas.

Discussão

Os pacientes portadores da DCC geralmente têm uma vida normal, sem maiores complicações médicas. Justamente por esse motivo, o diagnóstico da enfermidade pode ser realizado tardiamente¹⁰. Como consequência, um quadro complicado pode se apresentar no momento do primeiro exame odontológico, como a presença de múltiplos dentes supranumerários, dentes impactados, erupção e/ou localização ectópica dos dentes, dificultando a obtenção de um tratamento bem-sucedido^{3,11}. No caso apresentado, o paciente foi encaminhado para uma primeira avaliação odontológica aos seis anos, numa fase em que se pode esperar uma resposta mais positiva ao tratamento, minimizando a extensão das intervenções cirúrgicas e/ou ortodônticas.

No presente estudo, o paciente apresentava sinais clínicos e radiográficos característicos da DCC, como baixa estatura para a idade, hipoplasia da clavícula do lado direito, bossa frontal proeminente, hipertelorismo, hipoplasia da maxila e subdesenvolvimento do terço médio da face^{3,4,8-11}. Em relação aos dentes decíduos nenhuma alteração foi observada, como malformação, atraso na erupção ou retenções dentárias. De acordo com Jensen e Kreiborg⁶ (1990), a localização mais superficial desses dentes nos ossos facilitaria a sua erupção sem maiores problemas.

Os primeiros molares permanentes parecem irromper espontaneamente na maioria dos pacientes com DCC, provavelmente em razão da fina camada de tecido ósseo que precisam ultrapassar¹¹. Entretanto, no caso apresentado somente os molares permanentes superiores erupcionaram. Os molares inferiores apresentam um atraso de erupção de aproximadamente quatro anos em relação à cronologia normal. Na radiografia panorâmica pode-se observar o eixo de erupção de tais dentes alterado.

De acordo com a literatura^{6,11}, os dentes supranumerários permanentes em pacientes portadores de DCC iniciam a sua mineralização quatro anos mais tarde que os correspondentes da série normal. Assim, seria possível o diagnóstico de incisivos permanentes supranumerários em radiografias panorâmicas realizadas aos 5-7 anos. Por esse motivo, segundo os autores, o dentista deveria submeter o paciente, a partir dos cinco anos, a uma radiografia panorâmica anual, a fim de detectar prováveis dentes supranumerários e determinar o momento propício para a intervenção, assim como o tratamento mais adequado para o caso. De acordo com a literatura, os pacientes portadores de DCC que apresentaram no máximo um ou nenhum dente supranumerário tiveram o maior número de dentes permanentes erupcionados espontaneamente, assim como apresentaram os melhores resultados num menor tempo de tratamento.

No presente estudo, aos seis anos não foram observados dentes permanentes supranumerários nos exames radiográficos. Entretanto, aos nove anos foram observados, por meio de radiografia panorâmica e oclusal, dois dentes supranumerários na região anterior da maxila. Esse fato confirma o que foi apresentado na literatura, havendo a necessidade de um acompanhamento radiográfico periódico em tais pacientes.

Em relação ao tratamento odontológico dos pacientes com DCC muito se tem discutido a respeito. A terapêutica proposta para as anomalias do complexo dentoalveolar geralmente envolve cirurgia ortognática para corrigir a hipoplasia maxilar, remoção de dentes inclusos, em associação com terapia ortodôntica e/ou protética^{1,10,11}. A exposição cirúrgica de dentes permanentes não irrompidos, seguida de extrusão ortodôntica, também tem sido relatada. Ainda, o autotransplante dentário é apontado como uma alternativa viável nos casos em que o tratamento cirúrgico/ortodôntico não é bem-sucedido¹¹. É consenso entre os autores que a intervenção odontológica realizada no momento mais adequado em pacientes com DCC é crucial para o sucesso do tratamento^{3,4,11}, e quanto mais cedo o paciente portador da DCC for diagnosticado e tratado, melhores serão os resultados^{3,6,11}.

No caso apresentado, uma abordagem ortopé-dico-ortodôntica foi realizada num primeiro momento, além dos procedimentos preventivos e curativos. A expansão rápida da maxila, por meio de um aparelho disjuntor de Haas, teve o objetivo de melhorar a harmonia facial do paciente, permitindo um crescimento ósseo adequado da maxila. Entretanto, é provável que futuras abordagens ortodônticas sejam realizadas em razão da complexidade da displasia óssea em tais pacientes. Num segundo momento, foi realizada a remoção cirúrgica de dentes supranumerários e dentes decíduos com retenção prolongada, numa tentativa de erupção espontânea dos respectivos dentes permanentes, tratamento referido em vários estudos que apresentam casos clínicos de DCC^{6,10,11}. Não está descartada a necessidade de novas intervenções cirúrgicas, como exodontia de outros dentes decíduos, assim como exposição cirúrgica dos dentes permanentes para a sua erupção. Alterações na remodelação do tecido ósseo e a presença de dentes supranumerários, em razão da displasia óssea generalizada nestes casos, explicam a retenção prolongada dos dentes decíduos, assim como a retenção dos dentes permanentes por períodos muito além dos considerados normais⁶.

Portanto, é importante que o cirurgião-dentista esteja atento a esses aspectos que nos pacientes portadores da DCC, visto que as anomalias do complexo maxilofacial podem ser a principal causa das consultas médico-odontológicas desses. O tratamento das disfunções causadas por essa alteração esquelética é longo e complexo. Assim, o objetivo de

um diagnóstico precoce é proporcionar ao paciente uma melhor qualidade de vida, por meio de uma reabilitação adequada, na qual certamente o dentista terá um papel fundamental.

Considerações finais

Este caso clínico mostra a relevância do cirurgião-dentista no diagnóstico precoce da DCC, visto que grande parte das anormalidades ósseas desta doença está localizada no crânio e na face, assim como existe a presença de sérios distúrbios bucentais na maioria dos casos.

A atuação de uma equipe multidisciplinar composta por médicos, dentistas e fonoaudiólogos faz-se necessária para que se obtenham resultados favoráveis no tratamento da DCC, visando sempre ao melhor para o paciente.

Abstract

Objective: The purpose of this study is to describe a case of cleidocranial dysplasia. A cleidocranial dysplasia (CCD) is a rare autosomal dominant skeletal disease (1:1.000.000) that affects generally clavicular and cranial bones, caused by a defect in the CBFA1 gene, that regulates differentiation of osteoblasts and appropriate bone formation. Case report: this study presents a case of a 9-year-old boy with CCD, who has been accompanied for 3 years in the ambulatory of the discipline of Pediatric Dentistry, Faculty of Dentistry, Federal University of Bahia. Clinical and radiographic abnormalities like short stature, hypoplastic clavicle of the right side, presence of an enlarged cranium, hypertelorism, hypoplastic maxillary bones as well as delayed permanent tooth eruption and the presence of supernumerary teeth confirmed the diagnosis of CCD. After the necessary restorative and preventive procedures were done, an orthopedic/orthodontic and surgical treatment was proposed. Final considerations: the early detection of this disease is essential for a proper treatment, in order to reduce the extent of surgical and orthodontic interventions in future.

Key words: Cleidocranial dysplasia. Maxilla. Clavicle. Hypoplasia. Pediatric dentistry.

Referências

1. Mundlos S. Cleidocranial dysplasia: clinical and molecular genetics. *J Med Genet* 1999; 36(3):177-82.
2. Neville BW, Damm DD, Allen CM, Bouquot J. *Patologia Oral & Maxilofacial*. 2. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan S. A.; 2004.
3. Golan I, Baumert U, Hrala BP, Müßig D. Dentomaxillofacial variability of cleidocranial dysplasia: clinicoradiological presentation and systematic review. *Dentomaxillofac. Radiol* 2003; 32(6):347-54.
4. López BSG, Solalinde CO, Ito TK, Carrillo EL, Solalinde EO. Cleidocranial dysplasia: report of a family. *J Oral Sci* 2004; 46(4):259-66.

5. Butterworth C. Cleidocranial dysplasia: Modern concepts of treatment and a report of an orthodontic resistant case requiring a restorative solution. Dent Update 1999; 26(10):458-62.
6. Jensen BL, Kreiborg S. Development of the dentition in cleidocranial dysplasia. J Oral Pathol Med 1990; 19(2):89-93.
7. Furuuchi T, Kochi S, Sasano T, Iikubo M, Komai S, Igari K. Morphologic characteristics of masseter muscle in cleidocranial dysplasia: A report of 3 cases. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod 2005; 99(2):185-90.
8. McNamara CM, O'Riordan BC, Blake M, Sandy JR. Cleidocranial dysplasia: radiological appearances on dental panoramic radiography. Dentomaxillofac Radiol 1999; 28(2):89-97.
9. Silva JJ, Silva MCA. Disostose Cleido Cranial. RGO 1994; 42(5):281-2.
10. Soares AF, Freitas TMC, Nesi MAM, Silva MAM, Medeiros AMC, Souza LB. Displasia cleidocraniana: relato de caso clínico. Rev Bras Patol Oral 2005; 4(1):38-41.
11. Jensen BL, Kreiborg S. Dental treatment strategies in cleidocranial dysplasia. Br Dent J 1992; 172(6):243-7.

Endereço para correspondência:

Cíntia de Vasconcellos Machado
Rua Marechal Floriano, 354, apto. 701,
Bairro Canela, Ed. Canela Residencial
40110-010 – Salvador - BA.
Fones: (71) 8167 1709/3336 0636
E-mail: cintiamachado@hotmail.com

Recebido: 17.06.2009 Aceito: 08.07.2010