

Acometimento do querubismo em dois irmãos: relato de casos

Occurrence of cherubism in two brothers: cases report

Juliana Andrade Cardoso*
João Nunes Nogueira Neto**
Carla Martins Ferreira***
Eugênio Arcadinos Leite****
Jener Gonçalves de Farias*****

Resumo

Objetivo: O presente trabalho tem como objetivo relatar dois casos clínicos de querubismo em familiares, realizando uma revisão de literatura e dando ênfase nos aspectos clínicos e imaginológicos que são essenciais para o diagnóstico específico. Relato de caso 1: paciente do sexo masculino, cinco anos de idade, foi levado por sua mãe à clínica Somed Day Hospital por aumento facial progressivo e indolor. Ao exame clínico foi observada presença de deformidade facial na mandíbula, bem como má oclusão dentária e alterações na cronologia dos dentes permanentes. Foi realizada biópsia incisional da lesão e o paciente foi encaminhado para tratamento no Serviço de Estomatologia da Unime, onde vem sendo acompanhado anualmente. Relato de caso 2: paciente do sexo feminino, quatro anos de idade, irmã do paciente do caso 1, foi levada por sua mãe ao Serviço de Estomatologia da Unime, após ela iniciar desenvolvimento das mesmas características faciais do irmão. Ao exame físico foi observada presença de deformidade facial leve na mandíbula. Com base no histórico familiar e nas características clínicas e imaginológicas da paciente, estabeleceu-se o diagnóstico de querubismo e decidiu-se por proervação do caso anualmente, protocolo similar ao adotado para o paciente do caso 1. Considerações finais: Os pacientes dos casos relatados foram diagnosticados com base nos exames clínicos, imaginológicos e histopatológicos. O tratamento proposto foi acompanhamento da lesão por meio de exames clínicos e imaginológicos, até que ocorra o processo involutivo das estruturas ósseas envolvidas.

Palavras-chave: Genética. Células gigantes. Querubismo. Radiografia. Diagnóstico.

Introdução

Classificado pela OMS em 2005 como lesão relacionada com o osso, o querubismo é uma doença benigna rara, de crescimento lento e caráter hereditário¹, que tem início a partir do segundo ano de vida e se desenvolve até a puberdade, geralmente cessando de forma espontânea e com involução na vida adulta, por processo de autorreparação¹⁻⁴.

Clinicamente, caracteriza-se pelo aumento de volume indolor bilateral, simétrico, que pode ocorrer nos quatro quadrantes, sendo mais prevalente em mandíbula de crianças em razão do funcionamento anormal de osteoblastos e osteoclastos durante o remodelamento ósseo^{1,2,5}.

Radiograficamente, o querubismo difere de outras alterações ósseas por apresentar lesões radiolúcidas bilaterais multiloculares na mandíbula e/ou maxila, geralmente acompanhadas por deslocamento dentário. Essas lesões radiolúcidas podem se expandir para maxila e ramos mandibulares mostrando uma aparência clássica de "bolhas de sabão"^{2,3,6}. Apesar de menos frequentes, há casos relatados na literatura de alterações radiográficas no assoalho orbital, seios maxilares e osso temporal².

O querubismo possui característica histopatológica semelhante a algumas lesões e pode também estar presente como manifestação de síndromes, devendo ser dado seu diagnóstico de acordo com as características clínicas associadas ao estudo radiográfico, que geralmente é patognomônico³.

* Mestranda em Estomatologia Clínica pela Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, RS, Brasil. Especialista em Estomatologia pela União Metropolitana de Educação e Cultura, Lauro de Freitas, Bahia. Departamento de Propedêuticas Clínica e Cirúrgica da Faculdade de Odontologia da União Metropolitana de Educação e Cultura, Lauro de Freitas, BA, Brasil.

** Cirurgião-Dentista pela União Metropolitana de Educação e Cultura, Lauro de Freitas, Bahia. Departamento de Propedêuticas Clínica e Cirúrgica da Faculdade de Odontologia da União Metropolitana de Educação e Cultura, Lauro de Freitas, BA, Brasil.

*** Especialista em Estomatologia pela União Metropolitana de Educação e Cultura, Lauro de Freitas, Bahia. Departamento de Propedêuticas Clínica e Cirúrgica da Faculdade de Odontologia da União Metropolitana de Educação e Cultura, Lauro de Freitas, BA, Brasil.

**** Professor Assistente do Núcleo de Propedêuticas Clínica e Cirúrgica da União Metropolitana de Educação e Cultura, Lauro de Freitas, Bahia. Mestre em Odontologia pela Universidade Federal da Bahia, Salvador, BA, Brasil. Especialista em CTBMF pela UNIFOA-RJ, Volta Redonda, RJ, Brasil. Departamento de Propedêuticas Clínica e Cirúrgica da Faculdade de Odontologia da União Metropolitana de Educação e Cultura, Lauro de Freitas, BA, Brasil.

***** Professor Adjunto de Cirurgia e Traumatologia Bucomaxilofacial da Universidade Estadual de Feira de Santana, Feira de Santana, Bahia. Professor Adjunto do Núcleo de Propedêuticas Clínica e Cirúrgica da União Metropolitana de Educação e Cultura, Lauro de Freitas, Bahia. Doutor em Estomatologia pela Universidade Federal da Paraíba, João Pessoa, PB, Brasil. Mestre em Cirurgia e Traumatologia Bucomaxilofacial pela Faculdade de Odontologia de Pernambuco, Recife, PE, Brasil. Departamento de Propedêuticas Clínica e Cirúrgica da Faculdade de Odontologia da União Metropolitana de Educação e Cultura, Lauro de Freitas, BA, Brasil.

Este artigo objetiva relatar dois casos clínicos de querubismo em familiares, discutindo os aspectos clínicos e imaginológicos que são essenciais para o diagnóstico específico.

Relato de caso 1

Paciente do sexo masculino, faioderma, cinco anos de idade, compareceu à clínica Somed Day Hospital, acompanhado por sua mãe que relatou um aumento facial progressivo e assintomático bilateralmente na criança. Durante a anamnese constatou-se relato familiar de que um tio apresentou características semelhantes.

A mãe, responsável legal pela criança, assinou o termo de consentimento livre e esclarecido; após realização de exame físico foi observada presença de deformidade facial na mandíbula, bem como má oclusão dentária e alterações na cronologia dos dentes permanentes (Figuras 1a e b). Além disso, a mãe relatou alterações psicológicas em virtude da deformidade facial.

A radiografia panorâmica demonstrou áreas radiolúcidas multiloculares, de limites parcialmente bem definidos, na região de molares, nos quatro quadrantes, provocando expansão das corticais ósseas e deslocamento dentário (Figuras 1c). Realizou-se no ambulatório da clínica Somed Day Hospital biópsia incisiva da lesão na região do ramo mandibular e o exame histopatológico revelou fragmento de tecido conjuntivo fibroso densamente celularizado por células de núcleos fusiformes e ovoides com presença de células gigantes multinucleadas difusamente distribuídas pelo tecido e áreas de extravasamento hemorrágico (Figura 1d).



Figura 1a - Vista frontal do paciente / 1b: Vista ínfero superior / 1c: Radiografia panorâmica inicial / 1d: Aspecto histopatológico

A correlação dos achados histológicos com extravasado sanguíneo, juntamente com os dados clínicos e radiográficos panorâmicos, confirmou o diagnóstico de querubismo e o paciente foi encaminhado para a clínica de especialização em estoma-

tologia da Unime, onde está sendo acompanhado desde então.

Na clínica de estomatologia foi decidido por realizar o controle anual do paciente com realização de novas fotografias e radiografias para acompanhamento do curso da lesão. Nessa primeira consulta a radiografia panorâmica teve também como objetivo a avaliação da não irrupção do elemento 36 (Figuras 2a, b, c).

Foi detectada a presença de uma lesão radiopaca localizada acima da coroa da referida unidade, impossibilitando a sua irrupção. A suspeita de diagnóstico clínico imaginológico foi de odontoma composto e foi realizada, então, a biópsia excisional. O laudo histopatológico descreveu fragmento de germe dentário dismórfico, sendo distinguíveis tecidos que se assemelham ao aspecto normal da polpa (2d-P), matriz orgânica de dentina (2d-D) e matriz orgânica de cemento (2d-C), confirmando ser odontoma composto (Figura 2d).



Figura 2a - Foto frontal do paciente / 2b: Vista inferosuperior / 2c: Radiografia panorâmica / 2d: Aspecto histopatológico - odontoma composto / 2d-D: Tecidos que se assemelham ao aspecto normal da polpa / 2d-P: Matriz orgânica de dentina / 2d-C: Matriz orgânica de cemento

Após um ano, o paciente retornou para a realização de novas tomadas fotográficas e exames de tomografia computadorizada com reconstrução tridimensional. Ao exame, observou-se que a lesão acomete a mandíbula causando expansão da cortical óssea bilateral e região posterior de maxila sem envolvimento de estruturas nobres (Figuras 3a,b e 4a,b,c,d).



Figura 3a - Vista frontal do paciente / 3b: Vista inferosuperior

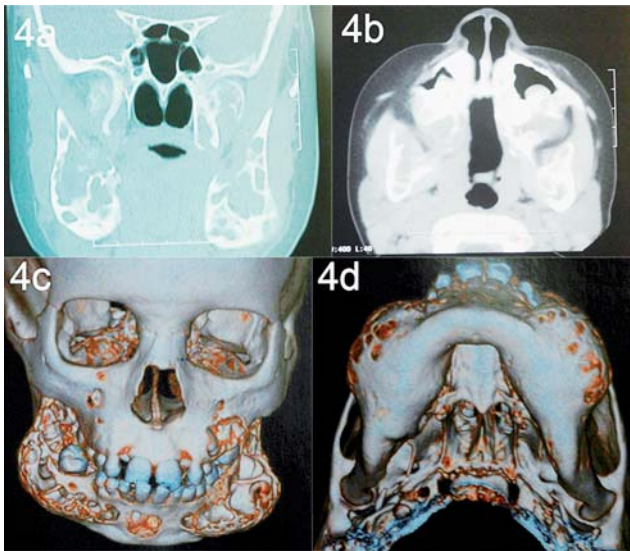


Figura 4a - Tomografia computadorizada corte coronal. Presença de múltiplos lóculos bilateral em mandíbula / 4b: Tomografia computadorizada corte axial. Envolvimento bilateral de mandíbula e região posterior de maxila / 4c: Reconstrução tridimensional em região anteroposterior apresentando abaulamento cortical ósseo mandibular bilateral com envolvimento maxilar / 4d: Reconstrução tridimensional em região inferosuperior apresentando o abaulamento mandibular bilateral

O paciente foi encaminhado para tratamento clínico e ortodôntico na clínica de odontopediatria da mesma instituição e continuará sendo acompanhado pela estomatologia anualmente a fim de acompanhar o curso de desenvolvimento da lesão e melhor momento para uma possível intervenção cosmética.

Relato de caso 2

Paciente do sexo feminino, faioderma, quatro anos, foi levada por sua mãe à clínica de especialização em estomatologia da Unime, onde seu irmão vem sendo acompanhado há dois anos, pois, segundo relatos da mãe, a criança começou a desenvolver as mesmas características faciais do irmão (caso clínico 1).

O termo de consentimento livre e esclarecido foi assinado pela responsável legal pela criança e foi solicitada radiografia panorâmica, que evidenciou áreas radiolúcidas multiloculares, de limites parcialmente bem definidos na região de molares nos quatro quadrantes, provocando expansão das corticais ósseas e fotos foram realizadas (Figuras 5a,b,c).

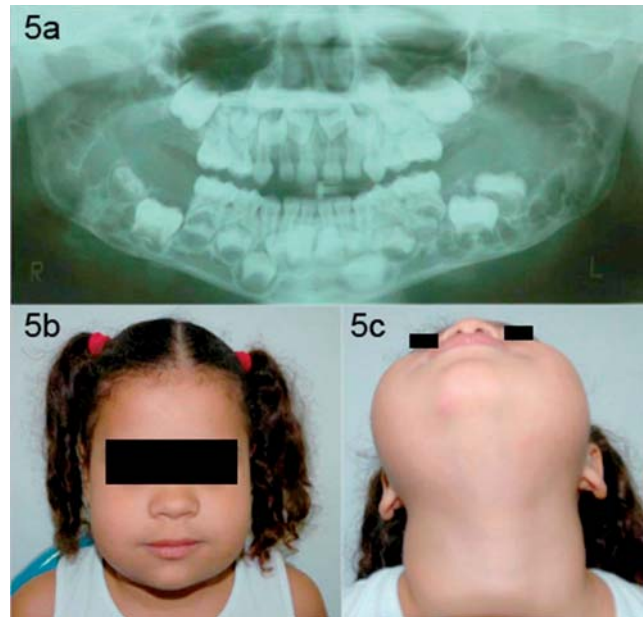


Figura 5a - Radiografia panorâmica inicial (envolvimento nos quatro quadrantes) / 5b: Vista frontal da paciente / 5c: Vista inferosuperior da paciente.

Tendo como histórico um irmão e um tio com acometimento de lesão semelhante, confirmou-se diagnóstico clínico de querubismo e a paciente encontra-se em acompanhamento na clínica de estomatologia da instituição onde comparecerá anualmente para a realização de tomadas fotográficas, radiografia panorâmica e, quando necessário, exames de tomografia computadorizada com reconstrução tridimensional, a fim de acompanhar o curso de desenvolvimento da lesão que até o momento se mantém estável, acometendo a mandíbula com expansão cortical (Figuras 6a,b,c,d).

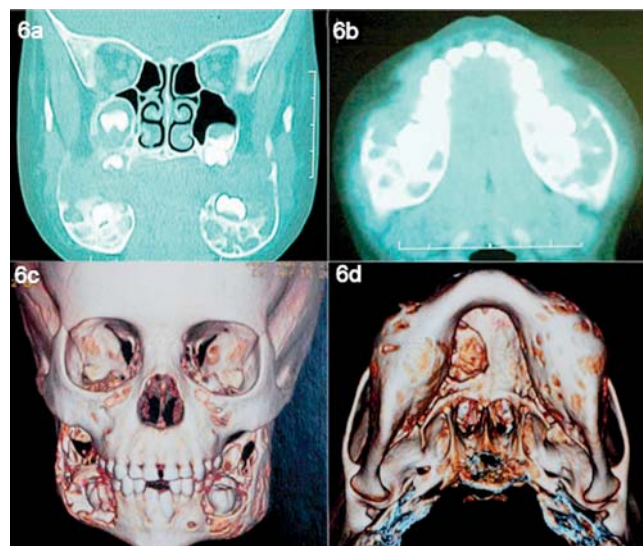


Figura 6a - Tomografia computadorizada corte coronal. Presença de múltiplos lóculos bilateral em mandíbula / 6b: Tomografia computadorizada corte axial. Presença de múltiplos lóculos bilateral em mandíbula com abaulamento cortical / 6c: Reconstrução tridimensional em região anteroposterior apresentando abaulamento cortical ósseo mandibular bilateral / 6d: Reconstrução tridimensional em região inferosuperior apresentando o abaulamento mandibular bilateral

Discussão

O querubismo foi primeiramente descrito e nominado “doença cística multilocular familiar dos maxilares”, em razão do fato de apresentar um componente de hereditariedade e exibir múltiplas imagens radiolúcidas em ambos os maxilares. No entanto, análises histológicas invalidaram a hipótese da natureza cística da lesão, o que possibilitou a introdução e sedimentação do termo querubismo, como denominação para a enfermidade⁷.

Foi, inicialmente, descrito como uma doença familiar acometendo a mandíbula, porém casos isolados sem origem hereditária têm sido relatados⁶. O fato de genitores portadores conceberem descendentes afetados e não afetados em igual proporção e a ausência de consanguinidade permitiram sugerir um padrão de hereditariedade dominante⁷. É gerado por alteração genética autossômica dominante, a qual foi recentemente localizada no cromossomo 4p16^{1,2,8}, apresentando uma penetrância de 100% em meninos e de 50 a 70% em meninas. A ocorrência de casos isolados dentro de uma família parece determinar mutações espontâneas². Após consultas de reavaliação, a acompanhante dos pacientes dos casos relatados afirmou que, além de seus dois filhos, um tio das crianças apresentou lesão semelhante, o que caracteriza neste caso uma lesão com ocorrência familiar.

O querubismo é uma lesão que não altera o desenvolvimento físico e mental da criança²; porém, os portadores da mesma podem apresentar, além do problema estético e suas repercussões psicológicas, dispneia, disfagia e disfonia. Alterações visuais podem surgir nos casos mais avançados³. Em relação ao primeiro caso estudado, o paciente apresenta severa deformidade facial na mandíbula, alterações na cronologia dos dentes permanentes e má oclusão dentária, porém não apresenta alterações visuais.

Em geral, as classificações de querubismo são baseadas nas alterações do esqueleto facial, porém há possibilidade dessa afecção atingir ossos longos, causar linfadenopatias, alterações neurológicas e hipertrofia gengival. O aspecto radiográfico mostra como sinal clássico lesões multilobuladas bilaterais, que se expandem para a maxila e os ramos mandibulares, preservando o côndilo³. Os pacientes em estudo apresentaram deformidades nos ramos ascendentes mandibulares, sendo enquadrados como “Grau I”, segundo a classificação de Arnott⁹.

Histologicamente, os achados do querubismo são de uma lesão vascularizada, rica em células gigantes multinucleadas do tipo osteoclástico, semelhante ao tumor de células gigantes⁷. Em virtude da alta vascularização, associada a um frouxo estroma em estágio crescente, é possível observar, em coloração HE, a presença de extravasado sanguíneo. Nele é possível notar a agregação de eosinófilos em torno de capilares na lesão durante estágio de cres-

cimento. Esse detalhe pode-se caracterizar como um diferencial, apesar de não estar envolvido em todos os casos¹⁰.

A fase ativa é caracterizada por grande celularidade, número elevado de células gigantes e focos de hemorragia¹¹. No quadro histológico do paciente do caso 1 encontrou-se tecido conjuntivo fibroso densamente celularizado por células de núcleos fusiformes e ovoides, células gigantes multinucleadas difusamente distribuídas pelo tecido e áreas de extravasamento hemorrágico.

Em relação aos dados laboratoriais, os valores dos diversos elementos figurados do sangue, assim como o cálcio, o fósforo e a fosfatase alcalina do soro, geralmente estão dentro de limites normais¹². Todavia, há situações em que foram detectados níveis elevados desses índices, talvez em função de um provável aumento do metabolismo ósseo durante a fase de crescimento da criança, ou com consequência da própria condição mórbida⁷.

Para o diagnóstico, embora a presença de deformidade facial e dados genéticos sejam prevalentes, o estudo imaginológico é necessário, este muitas vezes serve como elemento para diagnóstico precoce, pois as lesões podem ocorrer mesmo antes das manifestações clínicas serem evidentes³. As lesões maxilares podem ser pouco caracterizadas no exame radiográfico, notando-se apenas uma hipopneumatização do antromaxilar⁶. Nos casos relatados, as alterações radiográficas são bastante evidentes.

O diagnóstico clínico diferencial de tumefação bilateral dos maxilares deve incluir o hiperparatiroidismo, hiperostose cortical infantil e ceratocistos odontogênicos múltiplos. A tumefação unilateral em crianças exige a inclusão de displasia fibrosa, lesão central de células gigantes, histiocitose e tumores odontogênicos¹³. Algumas síndromes, como a de Ramon, de Jaffe-Campanacci e de Noonan, apresentam, dentre os inúmeros sinais e sintomas, o querubismo¹⁰.

A conduta adotada diante do querubismo geralmente é expectante, uma vez que a lesão tende a estabilizar na adolescência e regredir na vida adulta². Um curso limitado para observação pode resultar numa aparência facial grotesca com deformidade extrema, associada com alterações psicológicas e deformidade funcional que pode indicar cirurgias extensas¹⁰. A intervenção cirúrgica é indicada para os casos em que a função e a estética estão fortemente comprometidas². A radioterapia tem sido realizada, porém é desencorajada pela possibilidade de retardo no crescimento da mandíbula, assim como osteorradionecrose e indução de malignidade. Outros tratamentos, como curetagem e uso de calcitonina, também têm sido realizados⁶.

Considerações finais

A definição de diagnóstico de ambos os casos foi baseada na faixa etária nos aspectos clínicos e principalmente nos aspectos radiográficos. Com o diagnóstico correto, os pacientes se encontram em preservação anual e tratamento clínico, porém observa-se que o curso da doença ainda está em atividade, sendo claramente percebido pelas severas alterações faciais das crianças a cada reavaliação clínica e pelas tomadas radiográficas de controle. Assim, é ponderado o procedimento cirúrgico para correção das disfunções e deformidade estética.

Abstract

Objective: This study aims to report two clinical cases of cherubism in relatives, conducting a literature review and emphasizing on the clinical and imaging aspects essential to the specific diagnosis. Case report 1: a male patient, age 5, taken by his mother to the SOMED Day Hospital clinic for progressive and painless facial augmentation. Clinical examination showed the presence of facial deformity in the jaw, as well as dental malocclusion and changes in the chronology of permanent teeth. An incisional biopsy of the lesion was performed and the patient was referred for treatment at the Department of Stomatology of Unime, where he has been assisted annually. Case report 2: female patient, age 4, sister of patient 1, taken by her mother to the Service after the patient began developing the same facial features of her brother. The physical examination showed the presence of mild facial deformity in the jaw. Based on the family history, and the clinical and imaging characteristics of the patient, the diagnosis of cherubism was established and it was decided for annual case preservation, similar protocol used for patient 1. Final Remarks: The patients of the reported cases were diagnosed based on clinical, imaging, and histopathology examination. The proposed treatment was to monitor the lesion by clinical and imaging examination until involutional process of the bone structures involved.

Keywords: Genetics. Giant cells. Cherubism. Radiography. Diagnosis.

Referências

1. Jundt G. Cherubism. In: Barnes L, Eveson JW, Reichart P, Sidransky D. Pathology & Genetics Head and Neck Tumours. Lyon: IARC Press; 2005. p. 325.
2. Piva F, Fontanella V, Farraco Junior IM, Gomes CS. Querubismo: relato de caso. RGO. 2006; 54: 265-8.
3. Granato L, Ribeiro MQ, Santo GC, Altinari DC. Querubismo – Três casos estudados numa mesma irmandade. Rev Bras Otorrinolaringol 1994; 60: 87-91.
4. Oliveira FMP, Cavasin Filho JC, Costa C, Dib LL. Querubismo: aspectos clínicos, radiográficos e terapêuticos. Rev Inst Ciênc Saúde 2008; 2: 254-7.
5. Lannon DA, Earley MJ. Cherubism and its charlatans. Br J Plast Surg 2001; 54:708-11.
6. Carvalho TN, Araújo Júnior CR, Costa MAB, Barcelos HSP, Carvalho TN, Ximenes CA, et al. Querubismo: relato de caso a revisão de literatura com aspectos imaginológicos. Radiol Bras 2004; 37: 215-7.
7. Pena N, Campos PSF, Almeida SM, Haiter Neto F, Bóscolo FN. Querubismo: revisão de literatura. R Ci Méd Biol 2004; 3: 261-6.
8. Vantine FF, Carvalho PLA. Estudos dos fatores que alteram a cronologia de erupção dentária. R Virtual Odontol. 2007; 3: 18-23.
9. Arnott DG. Cherubism – an initial unilateral presentation. Br J Oral Surg 1978; 16(1):38-46.
10. Neville BW, Damm DD, Allen CM, Bouquet JE. Patologias Osseas In: Neville BW, Damm DD, Allen CM, Bouquet JE. Patologia Oral e Maxilofacial. 3ª ed. Rio de Janeiro: Elsevier; 2009. p. 631-3.
11. Reichart PA, Philipse HP. Querubismo, lesão central de células gigantes In: Reichart PA, Philipsen HP. Patologia bucal. Porto Alegre: Artes Médicas Sul; 2000. p. 247-8.
12. Shafer WG, Hine MK, Levy BM. Doenças do osso e das articulações. In: Tratado de patologia bucal. 4ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1987. p. 647-9.
13. Regezi JA, Sciubba JJ. Doenças metabólicas e genéticas maxilares In: Regezi JA, Sciubba JJ. Patologia bucal – correlações clínico patológicas. 3ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2000. p. 383-4.

Endereço para correspondência:

Juliana Andrade Cardoso
Av. Praia de Itamaracá, qd B3, lt 24,
Vilas do Atlântico
42700-000 Lauro de Freitas - BA
Fone: (71) 8848-9018
E-mail: juliandrdec@gmail.com

Recebido: 10/10/2012. Aceito: 26/11/2012.