

Displasia Cleidocraniana: Relato de Caso

Cleidocranial dysplasia: a case report

Vildeman Rodrigues de Almeida Júnior¹
Anderson da Silva Maciel¹
Carlos Henrique Silveira Castro¹
Luciano Cincurá Silva Santos¹
Roberto Almeida de Azevedo¹
José Rodrigo Mega Rocha¹

Correspondência: vildemanrodrigues@yahoo.com.br
Submetido: 27/02/2012 Aceito: 06/06/2012

RESUMO

A displasia cleidocraniana (DCC) é uma síndrome rara e de herança autossômica dominante, podendo acontecer de forma espontânea em quase 40% dos casos. A síndrome é caracterizada por múltiplas anormalidades, principalmente referente ao esqueleto craniofacial e corporal. A DCC é uma doença do osso causada por um defeito do gene CBFA1 do cromossomo 6p21. As malformações afetam principalmente os ossos claviculares, cranianos e a dentição. Os sinais clínicos permitem o diagnóstico da DCC. A baixa estatura, proeminência frontal, hipermobilidade dos ombros, devido à aplasia ou hipoplasia clavicular, retenção dos dentes decíduos e retardo na erupção dos dentes permanentes, associado a múltiplos supranumerários inclusos estão entre as principais características clínicas da síndrome. As anomalias do complexo maxilofacial na displasia cleidocraniana constituem o principal motivo das consultas odontológicas. Este estudo relata um caso clínico de um paciente com DCC, sexo masculino, 21 anos de idade, abordando com base em uma revisão de literatura as principais características clínicas e planejamentos terapêuticos das manifestações desta síndrome.

PALAVRAS-CHAVE: Displasia cleidocraniana, anormalidades craniofaciais, dente supranumerário.

ABSTRACT

The cleidocranial dysplasia (DCC) is a rare syndrome and has an autosomal dominant hereditary that can happen spontaneously in 40% of the cases. The syndrome is characterized by multiple abnormalities, mainly related to the craniofacial and body skeleton. The DCC is a bone disease caused by a defective on gene CBFA1 on chromosome 6p21. Malformations affect principally clavicle and cranial bones and dentition. The clinical signs permit DCC diagnostic. Principals characteristics of this syndrome are: short stature, frontal ledge, shoulders with hypermobility, retarded eruption of permanent teeth and retained deciduous dentition in association of multiples supernumerary impacted teeth. The anomalies of the maxillofacial complex in Cleidocranial dysplasia are the main reason for dental visits. This study reports one clinic case of a patient with DCC, male, 21 years old, approaching with literature revision the main clinical characteristics and possible treatments of this syndrome manifestations.

KEY WORDS: Cleidocranial dysplasia, craniofacial abnormalities, supernumerary tooth.

¹ Faculdade de Odontologia da Universidade Federal da Bahia – FOUFBA

INTRODUÇÃO

A Displasia Cleidocraniana (DCC) é caracterizada por múltiplas anormalidades, principalmente referente ao esqueleto craniofacial e corporal, sendo considerada uma doença rara e de herança autossômica dominante [1-3].

Clavículas rudimentares foram observadas, em 1875, em um homem de 30 anos, cujo pai e o irmão tinham sinais semelhantes. Em 1897 essa condição foi denominada de Disostose Cleidocraniana e associada com padrões de hereditariedade. Em 1969, em Paris, na Conferência das nomenclaturas dos distúrbios constitucionais dos ossos foi dada a nomenclatura atual, uma vez que a displasia afeta de maneira generalizada o esqueleto humano [2-4].

As anormalidades nos pacientes com displasia cleidocraniana envolvem principalmente as clavículas, o crânio e a dentição, embora outros ossos possam ser afetados [2,5,6].

A DCC é uma doença do osso causada por um defeito do gene *CBFA1* (*Core Binding Factor A1*) do cromossomo 6p21. Mutações no gene *CBFA1* situado no cromossomo 6p21, também conhecido por *RUNX2* (*Runt-Related Transcription Factor 2*), impedem a transformação das células-tronco mesenquimais em osteoblastos [7-11].

A doença não tem predileção por gêneros e grupos étnicos. Apresenta expressividade variável e penetrância completa. A incidência estimada é de 1: 1.000.000 de nascidos [1-4].

Os sinais clínicos da doença permitem o seu diagnóstico. Os pacientes tendem a ter baixa estatura, devido à parada ocasional do crescimento dos ossos longos. As clavículas mostram graus variáveis de hipoplasia e malformação, podendo estar ausente, unilateralmente ou bilateralmente, em 10% dos casos. A hipoplasia clavicular confere um aspecto de pescoço longo e permite movimentos extensos dos ombros, a ponto de se encostarem um no outro na linha média, sendo sua função raramente afetada [1,2,6,12].

Dentre as características craniofaciais encontram-se proeminência frontal e parietal, atraso no fechamento da fontanela anterior, hipoplasia da maxila e do zigoma, seios paranasais subdesenvolvidos e estreitos, nariz largo com ponte nasal deprimida e hipertelorismo ocular [1-4,8,9].

As anormalidades bucodentais na displasia cleidocraniana se expressam pelo desenvolvimento de palato estreito, alto e arqueado, havendo um aumento na prevalência da fenda palatina, atraso na união da sínfise mandibular e relativo prognatismo pelo subdesenvolvimento da pré-maxila. Pode-se observar também retardo ou ausência de erupção dos dentes permanentes, retenção prolongada dos dentes decíduos e múltiplos supranumerários [1,3,5,7,9,13].

Não existe tratamento para as anomalias cranianas, claviculares e de outros ossos. O tratamento de problemas bucodentais envolve manutenção da saúde dos dentes decíduos, pois a extração não vai induzir a erupção dos permanentes. Outra opção é exodontia de supranumerários, se presentes, e decíduos, seguido de exposição cirúrgica dos dentes permanentes e tracionamento ortodôntico. O planejamento e execução da cirurgia ortognática pode ser necessário devido à hipoplasia de pré-maxila e prognatismo mandibular.

O objetivo deste artigo é relatar um caso de displasia cleidocraniana, considerando a sua raridade, ressaltando as características clínicas, radiográficas e planejamentos terapêuticos.

RELATO DO CASO

Paciente com 21 anos do gênero masculino procurou o ambulatório de Cirurgia Bucomaxilofacial da Faculdade de Odontologia da Universidade Federal da Bahia com sintomatologia dolorosa em seio maxilar direito e dificuldade de mastigação.

Ao exame físico pôde-se notar indivíduo com aspecto facial dolicocefálico, bossa frontal proeminente, hipoplasia do terço médio de face, prognatismo mandibular, com mobilidade anormal dos ombros para frente, ausência das unidades dentárias ântero-superiores, pósterio - inferiores e presença de dentes decíduos (Figuras 1 e 2).



Figura 1 - Nota-se hipermobilidade dos ombros

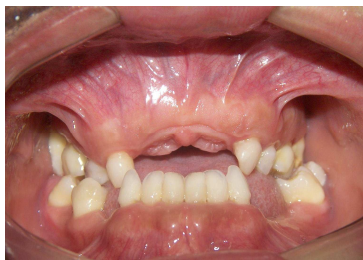


Figura 2 - Retenção prolongada de dentes.

Ao exame de imagens foi observada ausência da clavícula direita e hipoplasia de clavícula esquerda e múltiplas unidades dentárias inclusas e supranumerárias (Figuras 3 e 4).

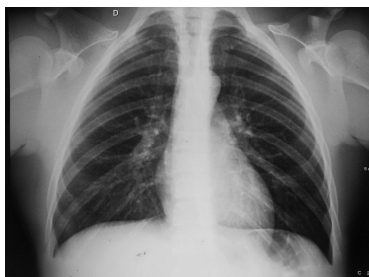


Figura 3 - Radiografia de tórax mostrando ausência de clavícula esquerda e hipoplasia de clavícula direita.



Figura 4 - Radiografia panorâmica da face expondo retenção prolongada de dentes decíduos e presença de vários dentes inclusos e supranumerários.

Após os exames clínicos e de imagens foi possível considerar que o paciente apresentava características da Displasia Cleidocraniana, sendo realizado diagnóstico primário da síndrome. Visando priorizar o tratamento das alterações relativas à queixa principal do paciente, foi indicada a remoção de trinta e dois dentes inclusos em maxila e mandíbula. Algumas unidades dentárias inclusas observadas na radiografia panorâmica pós-operatória não foram localizadas no transcirúrgico, permanecendo assintomáticas. O procedimento foi realizado, em centro-cirúrgico e sob anestesia geral. Atualmente, o paciente encontra-se em acompanhamento, sem sintomatologia dolorosa em seio maxilar direito relatada previamente e em programação para reabilitação protética (Figuras 5 e 6).

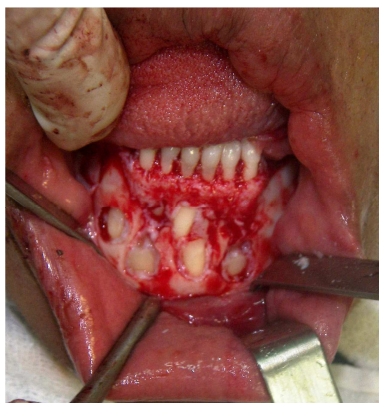


Figura 5 - Trans-operatório de exodontias múltiplas de unidades dentárias supranumerárias e inclusas.



Figura 6 - Radiografia panorâmica da face no pós-operatório (01 mês).

O paciente foi esclarecido sobre a sua condição síndrômica, sendo relatada também a raridade deste acometimento na população. Desta forma, o paciente assinou um termo de consentimento livre e esclarecido autorizando o uso de suas imagens e caso clínico para publicações científicas.

DISCUSSÃO

A displasia cleidocraniana exibe manifestações clínicas em graus variados, podendo ser confundida com outras afecções ósseas na prática clínica. A DCC é considerada rara, com incidência estimada de 1:1 milhão nascidos [1-4].

É possível identificar um padrão de hereditariedade da DCC, sendo os casos esporádicos encontrados em uma proporção menor [2]. No caso apresentado, não foi observada uma relação de transmissão familiar, visto que o paciente não apresentava nenhum parente com esta condição.

A displasia cleidocraniana não tem predileção por gêneros e grupos étnicos, apresentando expressividade variável e penetrância completa [1-3].

O diagnóstico da displasia cleidocraniana é feito a partir dos sinais clínicos do paciente [2-5,7]. A presença de defeitos claviculares, combinados com a presença de múltiplos dentes retidos, retardo na erupção dentária e com o fator genético associado, são características bastante sugestivas para o diagnóstico, no caso apresentado.

Na DCC as clavículas mostram graus variáveis de hipoplasia e malformação, podendo estar ausente, unilateralmente ou bilateralmente, em 10% dos casos [6]. No caso clínico exposto, o indivíduo possuía aplasia de clavícula direita e hipoplasia de clavícula esquerda.

Não existe tratamento para as anomalias cranianas e claviculares. O tratamento de problemas bucodentais envolve manutenção da saúde dos dentes decíduos, pois a extração não vai induzir a erupção dos permanentes [13].

Estudos relatam que a exodontia das unidades supranumerárias está indicada para evitar o desenvolvimento de lesões de origem odontogênicas [8,9].

O planejamento e execução da cirurgia ortognática pode ser necessário devido à hipoplasia de pré-maxila e prognatismo mandibular. A reabilitação protética com próteses removíveis ou sob implantes osseointegrados são possibilidades terapêuticas que darão ao indivíduo portador de displasia cleidocraniana uma melhor qualidade do seu sistema estomatognático [7]. No caso apresentado foi proposto ao paciente um tratamento orto-cirúrgico, com avanço de maxila e recuo de mandíbula, sendo rejeitado por vontade do paciente, a fim de evitar uma nova intervenção cirúrgica.

CONCLUSÃO

O conhecimento dos distúrbios de desenvolvimento que envolve as estruturas crânio-dento-faciais é de suma importância para o profissional de odontologia. As anomalias do complexo maxilofacial na displasia cleidocraniana constituem o principal motivo das consultas odontológicas, evidenciando a relevância do cirurgião-dentista ao diagnóstico desta condição. O tratamento das alterações no sistema estomatognático visa a implementação de um planejamento terapêutico multidisciplinar, com psicólogo, fonoaudiólogo, médico ortopedista além de uma reabilitação oral adequada com remoção de dentes inclusos, correções ortodônticas de oclusão, correções faciais por meio de cirurgia ortognática e reabilitações com próteses dentárias.

REFERÊNCIAS

1. Pereira P, Oliveira L, Bertola D, Honjo R, Furquim I, Kim C, et al. Displasia cleidocraniana: relato de doze pacientes. *Pediatria*. 2009;31(2): 81-6.
2. Hernandez P, Silva Junior A, Vargas I, Corvello P, Gehlen D, Hoffman R, et al. Displasia cleidocraniana: aspectos clínicos e radiográficos e relato de um caso clínico. *Revista de Ciências Médicas e Biológicas*. 2007; 6(1):122-7.
3. Serratine A, Rocha R. Displasia cleidocraniana: apresentação de um caso clínico. *Arquivos Catarinenses de Medicina*. 2007;36(1):55-62.

4. Soares A, Freitas T, Nesi M, Silva M, Medeiros A, Souza L. Displasia cleidocraniana: relato de caso clínico. *Revista Brasileira de Patologia Oral*. 2005;4(1):38-41.
5. Marussi V, Mariz F, Moares A, Segrégio C, Mendonça I. Disostose cleidocraniana: relato de caso. *Revista Imagem*. 2008;30(2):79-82.
6. Alves N, Oliveira R. Cleidocranial dysplasia: a case report. *International Journal of Morphology*. 2008;26(4):52-60. <http://dx.doi.org/10.4067/S0717-95022008000400043>
7. Hemalatha R, Balasubramaniam M. Cleidocranial dysplasia: a case report. *Journal Indian Society of Periodontology and Prevent Dentistry*. 2008;14(2):100-15.
8. Mohan R, Suma G, Vashishth S, Goel S. Cleidocranial dysplasia: clinico - radiological illustration of a rare case. *Journal of Oral Science*. 2010;52(1):161-6. <http://dx.doi.org/10.2334/josnurd.52.161>
9. Cafiero P, Cano A. Displasia cleidocraneal. *Archive Argentine of Pediatrics*. 2006;104(1):50-3.
10. Yoshida T, Kanegane H, Osato M, Yanagida M, Miyawaki T, Ito Y, et al. Functional analysis of RUNX2 mutations in japanese patients with cleidocranial dysplasia demonstrates NovelGenotype-Phenotype correlations. *American Journal of Human Genetics*. 2002;71:724-38. <http://dx.doi.org/10.1086/342717>
11. Sakai N, Hasegawa H, Yamazaki Y, Ui K, Tokunaga K, Hirose R, et al. A case of a japanese patient with cleidocranial dysplasia possessing a mutation of CBFA1 gene. *The Journal of Craniofacial Surgery*. 2002;13(1):35-42. <http://dx.doi.org/10.1097/00001665-200201000-00005>
12. Tanaka J, Ono E, Filho E, Castilho J, Moraes L, Moraes M. Cleidocranial dysplasia: importance of radiographics images in diagnosis of the conditions. *Journal of Oral Science*. 2006;48(3):161-6. <http://dx.doi.org/10.2334/josnurd.48.161>
13. Olszewska A. Dental treatment strategies in a 40- year-old patient with cleidocranial dysplasia. *Journal of Applied Genetics*. 2006;47(2):199-201. <http://dx.doi.org/10.1007/BF03194623>