

Tratamento odontológico em paciente com trissomia do cromossomo 9: relato de caso

Dental treatment in a patient with trisomy of chromosome 9: case report

Gabriela Estevam Gomes*

Renata Rodrigues Barbosa*

Francisco Wanderley Garcia de Paula e Silva**

Carolina Paes Torres**

Alexandra Mussolini de Queiroz***

Resumo

A trissomia do cromossomo 9 é uma condição genética rara, que apresenta como principais características microcefalia, assimetria facial, cabelos finos, pescoço curto, hipertelorismo, assimetria das mãos, pés e mãos cianóticos, unhas displásicas, anomalias cardíacas, hipoplasia de esmalte, fenda palatina e micrognatia. O presente trabalho relata um caso de trissomia parcial do cromossomo 9 em paciente de dez anos de idade. No exame clínico intrabucal observou-se a presença de manchas brancas dentárias e lesões de cárie cavitadas. Instituiu-se tratamento odontológico adequado, utilizando-se técnicas rotineiras de manejo comportamental. Os procedimentos clínicos consistiram na realização de orientações preventivas, aplicação de verniz fluoretado e selantes de fossas e fissuras, restauração de resina composta e exodontia. O atendimento foi realizado em ambiente ambulatorial, sem o uso de sedação ou restrição física de movimentos.

Palavras-chave: trissomia do cromossomo 9, tratamento odontológico, paciente especial.

Introdução

A trissomia do cromossomo 9 é uma condição genética rara e que, segundo Miranda¹ (2004), foi primeiramente descrita por Jérôme Leujene em 1970. Ainda neste ano, Rethoré et al.² descreveram o primeiro caso de trissomia do braço curto do cromossomo 9. Até 2002, aproximadamente 150 pacientes com essa síndrome, parcial ou completa, foram relatados.^{3,4} De acordo com Gorlin et al.⁵ (1989), o sexo feminino é duas vezes mais acometido que o masculino.

Nos casos de trissomia completa do cromossomo 9, o feto raramente sobrevive e os abortos ocorrem, geralmente, da 8^a à 14^a semana de gestação.^{6,7} Por outro lado, na trissomia parcial ou mosaicismo, o risco de aborto é diminuído e os indivíduos, ao nascerem, apresentam características como microcefalia ou dolicocefalia, assimetria facial, couro cabeludo com implantação

baixa, cabelos finos, pescoço curto ou alado, hipertelorismo, párpadeiras arqueadas e estrabismo. Podem-se notar ainda achatamento da base do nariz, nariz curto, pavilhões auriculares deformados ou com implantação baixa, hipoplasia e/ou displasia das falanges terminais (principalmente segundo e quinto artelhos). Não raramente se observam assimetria das mãos, pés e mãos cianóticos, unhas displásicas, desproporção de tamanho entre palma das mãos e dedos, anomalias cardíacas, retardamento mental (QI de 30 a 65) e do crescimento, dificuldades no andar e falar e crises epiléticas.^{4-5,8-11}

Na cavidade bucal, as características relatadas são hipoplasia de esmalte, fenda palatina e labial, ângulos dos lábios inclinados para baixo, micrognatia, arco palatino elevado, microstomia, protrusão do lábio superior, protrusão da língua e filtro labial curto.^{4-5,8,10-13}

Littooij et al.⁴ (2002) relataram ainda a presença de pescoço curto e

* Alunas do curso de Aperfeiçoamento de Atendimento a Pacientes Especiais da Faculdade de Odontologia de Ribeirão Preto - USP.

** Alunos de curso de pós-graduação em Odontopediatria da Faculdade de Odontologia de Ribeirão Preto - USP.

*** Professora Assistente do Departamento de Clínica Infantil, Odontologia Preventiva e Social da Faculdade de Odontologia de Ribeirão Preto - USP.

Recebido: 21.03.2005 Aceito: 16.05.2006

protrusão da língua e Rio et al.¹¹ (2002) descreveram nariz e filtro labial curto e também protrusão da língua.

No aspecto odontológico, a literatura é escassa. Assim, o objetivo deste trabalho é relatar as características bucais e o tratamento efetuado numa criança com trissomia do cromossomo 9, uma vez que, em virtude da raridade dessa trissomia, novos relatos de caso possam contribuir para somar conhecimentos.

Relato do caso

O presente trabalho foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Faculdade de Odontologia de Ribeirão Preto.

Paciente feminino, leucoderma, com dez anos de idade, compareceu ao Centro de Formação de Recursos Humanos Especializado no Atendimento Odontológico a Pacientes Especiais da Faculdade de Odontologia de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo, em busca de tratamento. Outros profissionais já haviam tentado o procedimento, porém não havia sido efetuado em virtude da falta de colaboração da criança.

Durante a anamnese, a mãe relatou que a paciente apresentava trissomia parcial do cromossomo 9, diagnosticada em 2000 por meio de cariótipo realizado pelo Departamento de Genética da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo.

Ao exame físico extrabucal, observaram-se assimetria facial, cabelos finos, hipertelorismo, estrabismo, pavilhões auriculares com implantação baixa, micrognatia acentuada, ângulos labiais inclinados para baixo (Fig. 1A e 1B) e assimetria das mãos (Fig. 2). Foram constatados também retardo mental e dificuldade de andar e falar.



Figura 1- Fotografias da paciente: A - foto frontal e B - foto de perfil, exibindo assimetria facial, hipertelorismo, pavilhões auriculares com implantação baixa, micrognatia e ângulos labiais inclinados para baixo



Figura 2 - Fotografia mostrando assimetria das mãos

Por meio do exame físico intrabucal diagnosticaram-se lesões de cárie no incisivo central superior esquerdo e manchas brancas ativas nas faces vestibulares dos dentes anteriores inferiores.

Realizaram-se radiografia panorâmica e telerradiografia lateral; na incidência panorâmica verificou-se ausência de anomalias dentais de forma, tamanho e número (Fig. 3). Na telerradiografia observaram-se a presença de severa micrognatia e predomínio do crescimento da face no sentido vertical (Fig. 4).



Figura 3 - Radiografia panorâmica revelando a ausência de anomalias dentais



Figura 4 - Telerradiografia: presença de severa micrognatia e predomínio do crescimento da face no sentido vertical

O tratamento odontológico foi realizado em ambiente ambulatorial, com a utilização de técnicas rotineiras de manejo comportamental, tais como falar-mostrar-fazer, reforço positivo e premiação, pois a criança se apresentava, inicialmente, resistente ao tratamento.

Os procedimentos clínicos foram iniciados com a avaliação do risco/atividade de cárie, na qual se constatou que a paciente apresentava lesões ativas de cárie, demonstradas pela presença de manchas brancas na face vestibular dos incisivos inferiores. Assim, foram realizadas quatro sessões de profilaxia, aplicação de clorexidina e aplicação tópica de flúor fosfato acidulado a 1,23%. Foram fornecidas à mãe instruções sobre higiene bucal e hábitos alimentares; durante o atendimento odontológico da paciente, as instruções foram enfatizadas.

Na seqüência do tratamento, foi aplicado selante na face oclusal do dente 84 e dos primeiros molares

permanentes, além da realização de restauração de resina composta na face vestibular do dente 21. Fez-se também aplicação de verniz fluoretado (Duraphat® - Wolm e Pharma Co., Eschwege, Germany) nas manchas brancas dos dentes anteriores inferiores até a observação clínica de remineralização das lesões, bem como exodontia do dente 63. Foram marcadas sessões periódicas de controle (bimestrais), durante as quais será realizada profilaxia dental, aplicação de clorexidina e aplicação tópica de flúor.

As instruções de higiene bucal e hábitos alimentares adequados serão novamente reforçadas. Os retornos freqüentes evitarão que a paciente se desabitue do tratamento odontológico e necessite de novo processo de adaptação.

Discussão

Dentre as anomalias cromossômicas, as trissomias são as principais causas de abortos espontâneos, 52% dos casos, dos quais de 2 a 4% correspondem à trissomia do cromossomo 9^{12,14-15}.

Este relato de caso apresenta uma paciente com trissomia parcial do cromossomo 9 cujas características coincidem com as descritas por Gorlin et al.⁵ (1989).

Murta e Vargas¹⁰ (2001) descreveram a presença de fenda palatina e labial, arco palatino elevado e microstomia nos pacientes com trissomia do cromossomo 9, características essas não observadas no caso relatado neste trabalho.

Na paciente estudada, a micrognatia severa reduz o espaço disponível para acomodação da língua, resultando na protrusão da mesma. Ainda em decorrência da micrognatia, a paciente apresenta distúrbios de oclusão, dicção e mastigação.

O retardamento mental presente nos pacientes com trissomia do cromossomo 9 causa problemas com relação à manutenção de um padrão adequado de higiene bucal e à realização do tratamento dental^{9,16}. Entretanto, esse fato não impede que a higiene bucal domiciliar nas crianças portadoras dessa ou de outras deficiências possa ser realizada pelos pais ou responsáveis. O

tratamento odontológico também pode ser realizado em consultório após manejo comportamental e com o auxílio dos pais; caso seja indicado, adotar-se-á a restrição física do movimento para fins terapêuticos.

Segundo Cobourne et al.¹² (1996) e Jimenez et al.¹⁷ (2001), o tratamento odontológico desses pacientes é realizado em ambiente hospitalar e sob anestesia geral. No caso apresentado, o tratamento foi ambulatorial, após o emprego de técnicas de manejo comportamental e com o auxílio dos pais, diminuindo os riscos da anestesia geral e evitando fatores relacionados à internação hospitalar. Dessa forma, os futuros tratamentos odontológicos tornam-se mais simples, facilitam a sociabilização e diminuem os custos e o tempo clínico.

A importância do diagnóstico da trissomia do cromossomo 9 está na possibilidade de se prevenirem complicações características dessa doença, de orientar os pais quanto ao risco de herança familiar e de facilitar o planejamento futuro do paciente⁸.

Considerações finais

A trissomia do cromossomo 9 é uma condição genética rara e, por isso, pouco conhecida e divulgada na literatura. Assim, torna-se importante que os profissionais da saúde, ao se depararem com pacientes portadores dessa anomalia, divulguem seus achados à comunidade científica com o objetivo de tornar o atendimento odontológico aos portadores da síndrome mais qualificado e específico.

Abstract

The present work relate a case of partial trisomy of chromosome 9, in 10 year-old patient. This is a rare genetic condition which presents as main characteristics microcephaly, facial asymmetry, thin hair, short neck, hypertelorism, hands asymmetry, cyanotic feet and hands, dysplastic nails, cardiac anomalies, enamel hypoplasia, palatine fissure, and micrognathia. During clinical exam was observed the presence of white stains in the teeth and caries lesions. Dental

treatment was applied using common techniques of behavior management. Clinical procedures constituted of preventive orientations, application of fluoridated varnish and sealants, composite resin restoration, and dental avulsion. Attending was made in ambulatory environment without sedation or physical restriction of movements.

Key-words: trisomy of chromosome 9, dental treatment, special patient.

Referências

1. Miranda EE. Lejeune: a genética como arte de curar. Disponível em URL: <http://www.portaldafamilia.org/artigo/artigo122.shtml>. Acesso em 30 nov. 2004.
2. Rethoré MO, Larget-Piet L, Abonyi D, Boeswillwald M. Sur quatre cas de trisomie pour le bras court du chromosome 9: individualisation d'une nouvelle entité morbide. Ann Genet 1970; 13:217-32.
3. Centerwall WR, Miller KS, Reeves LM. Familial "partial 9p" trisomy: six cases and four carriers in three generations. J Med Genet 1976; 13:57-61.
4. Littooij AS, Hochstenbach R, Sinke RJ, van Tintelen P, Giltay JC. Two cases with partial trisomy 9p: molecular cytogenetic characterization and clinical follow-up. Am J Genet 2002; 109:125-32.
5. Gorlin RJ, Cohen MM, Levin LS. Syndromes of the head and neck. New York: Oxford University Press; 1989.
6. Kuhn EM, Sarto GE, Bates BJJ, Therrian E. Generich chromosome regions and autosomal trisomy. Hum Genet 1987; 77:214-20.
7. Schinzel A. Catalogue of unbalanced chromosome aberration in man. New York: Walter de Gruyter; 2001.
8. Schinzel A. Chromosome 9. In: Schinzel A. Catalogue of unbalanced chromosome aberrations in man. New York: Walter de Gruyter; 1983.
9. Schinzel A, Hayashi K, Schmid W. Trisomy 9p due to paternal translocation, t(9;13)(q13;q12). Hum 1975; 30:307-16.
10. Murta CGV, Vargas PRM. Trissomia do cromossomo 9 associada com aumento da translucência nucal: correlação ultra-sonográfica e anatopatológica: relato de um caso. Radiol Bras 2001; 34:105-8.
11. Rio M, Molinari F, Heuertz S, Ozilou C, Gosset P, Raoul O et al. Automated fluorescent genotyping detects 10% of cryptic subtelomeric rearrangements in idiopathic syndromic mental retardation. J Med Genet 2002; 39:266-70.
12. Cobourne MT, Goodman JR, Spencer T. Oral manifestation seen in association with a case of trisomy for the short arm of chromosome 9. Pediatr Dent 1996; 18:465-8.
13. Okumura A, Hayakawa F, Kato T, Kuno K, Watanabe K. Two patients with trisomy 9 mosaicism. Ped Int 2000; 42:89-91.
14. Boué J, Boué A, Lazar P. Retrospective and prospective epidemiological studies of 1500 karyotypes from spontaneous human abortions. Teratology 1975; 12:11-26.

15. Lauritsen JG. The cytogenetics of spontaneous abortion. *Res Reprod* 1982; 14:3-4.
16. Lewandowski-Junior RC, Yunis JJ, Lehrke R, O'Leary J. Trisomy for the distal half of the short arm of chromosome 9: a variant of the trisomy 9p syndrome. *Am J Dis Child* 1976; 130:663-7.
17. Jimenez JL, Domínguez R, Gimenez-Prats MJ, Chilenos-Kutsner E. Characteristics and dental treatment of partial trisomy 9. *Med Oral* 2001; 6:290-5.

Endereço para correspondência

Alexandra Mussolini de Queiroz
Avenida do Café, s/n – Bairro Monte Alegre
CEP: 14040-904 - Ribeirão Preto - SP
Fone: (16) 3602-4116
E-mail: amqueiroz@forp.usp.br