

Síndrome de Apert

Apert's syndrome

Ivone Longhi¹

Soliete Oliveira da Silva²

Resumo

A síndrome de Apert é uma malformação rara caracterizada pela craniosinostose e sinostose. Relata-se um caso desta entidade em um menino com nove anos de idade e uma breve revisão da literatura. Neste relato, apresentam-se as características clínicas da síndrome e enfatiza-se a necessidade do trabalho multidisciplinar integrado em pacientes portadores de necessidades especiais.

Palavras-chave: síndrome de Apert, acrocefalossindactilia, polissindactilia, sindactilia, craniossinostose.

Introdução

A síndrome de Apert, descrita por Wheaton em 1894, também denominada *acrocefalossindactilia*, é uma condição rara caracterizada por apresentar craniossinostose e sindactilia. Em 1906, Apert publicou um resumo sobre nove casos e, em 1920, Park e Powers escreveram excelente monografia sobre a doença. Em 1960, Blank registrou um total de 150 casos publicados (Smith, 1989).

A síndrome ocorre em cerca de um para cada cem mil a cento e sessenta mil nascimentos. Embora seja hereditária, ligada a um gene autossômico dominante, muitos casos representam novas mutações esporádicas, muitas vezes associadas com a idade avançada dos pais (Neville, 1998).

A síndrome de Apert apresenta uma das mais severas formas de polissindactilia dos membros superiores e inferiores, que se caracteriza pela fusão desorganizada congênita de todos os dedos das mãos e dos pés. Por isso, caso não haja envolvimento prematuro de uma equipe multiprofissional na correção das deformidades, tanto dos membros quanto craniofaciais, esses pacientes sofrem limitações a sua sociabilização, tendo reduzidas suas oportunidades, inclusive de aprendizado escolar (Mustacchi e Peres, 2000).

Em face do exposto, o objetivo deste artigo é realizar uma revisão

da literatura sobre a síndrome de Apert, além de enfatizar a necessidade do trabalho multidisciplinar integrado entre a odontologia e especialidades médicas, por meio do relato de um caso clínico.

Revisão da literatura

A síndrome de Apert é caracterizada por oxicefalia associada com sindactilia das mãos e pés; o nariz pode ser pequeno e em bico de papagaio; a cabeça é braquicefálica com uma frente alta e proeminente (Thoma et al., 1973).

Na acrocefalossindactilia, encontra-se uma massa mediodigital no lugar da mão, que consiste numa sindactilia dos tecidos ósseos dos dedos segundo, terceiro e quarto; em alguns casos, ocorre fusão dos dedos I e V com II e IV, respectivamente. As unhas dos dedos da massa mediosagital que forma a mão são contínuas, ou parcialmente contínuas, com alguma segmentação; os dedos podem ser curtos, havendo sindactilia cutânea de todos os dedos, com ou sem sindactilia óssea; as extremidades do polegar muitas vezes são grossas e malformadas. Outras anomalias observadas são atraso mental, anquilose articular e anomalias da coluna vertebral. Frequentemente, observam-se maloclusão, facetas de desgastes

¹ Cirurgiã-dentista, aluna do curso de Especialização em Odontopediatria da Faculdade de Odontologia - UPF;

² Professora da disciplina de Patologia Bucodental da UPF, doutoranda em Estomatologia Clínica na PUCRS.

anormais e erupção atrasada (Thoma et al., 1973; Gorlin et al., 1979; Smith, 1989).

Gorlin et al., (1979) relatam que a acrocefalossindactilia do tipo Apert é uma síndrome rara de deformidade do desenvolvimento, caracterizada por craniossinostose, que conduz à turribrachicefalia e à sindactilia de mãos e pés; o palato apresenta-se em forma de arco bizantino. Os autores encontraram mais de duzentos casos descritos. O diagnóstico diferencial inclui a síndrome de Pfeiffer, síndrome de Crouzon, síndrome de Carpenter, síndrome de Summitt e outras síndromes de craniossinostose.

É comum o retardo mental em um grande número de pacientes com a síndrome de Apert, mas também foram registrados casos de inteligência normal. Uma erupção semelhante à acne desenvolve-se em muitos pacientes, afetando os antebraços. As manifestações orais específicas incluem a forma trapezoidal dos lábios quando relaxados, como consequência da hipoplasia do terço médio da face e da respiração bucal. Três quartos dos pacientes apresentam fenda do palato mole ou úvula bífida; a hipoplasia da maxila produz uma forma em V do arco dentário e apinhamento dos dentes. Caracteristicamente, ocorre má oclusão Classe III, que pode estar associada com mordida aberta anterior e mordida cruzada posterior. São observadas tumefações ao longo da parte lateral do palato duro em razão do acúmulo de glicosaminoglicanos, especialmente de ácido hialurônico, as quais costumam aumentar com a idade, produzindo uma pseudofenda do palato duro. O espessamento da gengiva pode estar associado com a erupção retardada dos dentes e incisivos em forma de pá têm sido descritos em um terço dos pacientes (Gorlin, 1979; Neville, 1998).

A etiologia é hereditária, autossômica dominante. A grande maioria dos casos é esporádica e foi associada com a idade avançada dos pais. As novas mutações no gene do receptor 2 do fator de crescimento do fibroblasto (FGFR2), mapeado no cromossomo 10q25-

10q26, são as responsáveis pela síndrome de Apert. O risco de recorrência para os pais não afetados de uma criança com essa síndrome é desprezível, ao passo que o para os indivíduos afetados é de 50%. Quanto aos aspectos genéticos, é causada por substituições específicas envolvendo os aminoácidos adjacentes Ser 252 Trp e Pro 253 Arg na ligação entre a segunda e terceira alças de imunoglobulina de domínio do FGFR2 (Jones, 1998; Mustacchi e Peres, 2000).

As características clínicas e radiográficas do crânio podem apresentar impressões digitais semelhantes às da síndrome de Crouzon. As características clínicas mostram o terço médio da face acentuadamente retraído e hipoplásico, resultando em prognatismo relativo da mandíbula. A redução do tamanho da nasofaringe e o estreitamento da coana posterior podem levar à dificuldade respiratória nas crianças, de modo que, para compensá-la, muitos recém-nascidos tornam-se respiradores bucais, contribuindo para a aparência de boca aberta; pode ocorrer apnéia durante o sono. São comuns infecções do ouvido médio, bem como perda de audição, e é possível observar a sinostose das falanges adjacentes nas radiografias. A altura média dos pacientes afetados é menor que a da população normal (Neville, 1998).

A síndrome de Apert é uma das formas de maior expressão clínica do fechamento prematuro das suturas cranianas, especialmente da coronal, o que acarreta uma clássica redução da distância ântero-posterior do crânio (braquicefalia), com pseudo-exoftalmia pela hipoplasia orbital; hipertelorismo; fronte proeminente; fissura palpebral com obliquidade para baixo (do tipo mongolóide); nariz pequeno com discreta hipoplasia das asas nasais; importante hipoplasia maxilar, acarretando úvula bífida, que pode ou não se associar à fissura palatal; retrognatia; hipertrofia gengival; má implantação dentária com importante vício de rotação. A maxila hipoplásica gera consequências odontológicas, tanto de erupção quanto de posição, o que habitual-

mente dificulta a higiene bucal, gerando, conseqüentemente, múltiplos abscessos dentários e gengivites de repetição, além de evidentes cáries. A craniossinostose não corrigida é a principal causa do comprometimento intelectual dos portadores desta síndrome. A hiperostose pode ocorrer em nível de ossículos da orelha média, com consequências da hipoacusia, as quais, evidentemente, repercutem no aprendizado (Carakushanski, 1979; Mustacchi e Peres, 2000).

Outros aspectos clínicos mais frequentes são polissindactilia de pés e mãos, fenda palpebral antimongolóide, pseudo-exoftalmia por hipoplasia dos ossos orbitais, hipertelorismo, braquicefalia (distância ântero-posterior menor que laterolateral, isto é, frontooccipital menor que biparietal), ossificação precoce das suturas (craniossinostose), face achatada e estrabismo. Quanto às manifestações orais, são microdontia, retardo na erupção dos dentes, palato muito ogival, alto índice de cárie, maxila hipoplásica, protuberâncias laterais no palato, oclusão prematura dos dentes molares (causando mordida aberta anterior), gengiva espessa, dentes supranumerários, comprometimento da oclusão, redução no volume da cavidade oral (em virtude de uma pressão exercida pela obstrução da nasofaringe no palato mole), deformidades dentais e alveolares, higiene oral deficiente em razão de os portadores possuírem deficiência nas mãos e pouca mobilidade nos braços (Mustacchi e Peres, 2000).

São manifestações pouco frequentes o úmero curto e bico, sinostose de rádio e úmero, limitação da mobilidade das articulações, estenose hipertrófica do piloro, ectopia anal, agenesia do pulmão, atrofia das artérias pulmonares, anomalias da cartilagem da traquéia, estenose da pulmonar cavalgando a aorta, comunicação interventricular, fibroelastose do endocárdio, rim policístico, hidronefrose (Smith, 1989).

Em relação à evolução e tratamento, os defeitos estéticos e funcionais da síndrome de Apert podem ser tratados por várias espe-

cialidades, utilizando múltiplos procedimentos cirúrgicos. Geralmente, a craniectomia é executada durante o primeiro ano de vida para tratar a craniossinostose e proporcionar espaço para o cérebro em desenvolvimento rápido. O avanço frontofacial e do terço médio da face pode permitir a correção da proptose e a hipoplasia do terço médio da face. O tratamento ortodôntico costuma ser necessário para levar os dentes não irrompidos aos seus lugares, melhorando a oclusão, e cirurgia também pode ser usada para separar os dedos unidos (Shafer et al., 1985; Neville et al., 1998).

Segundo Smith (1989) e Jones (1998), não há dados suficientes sobre a evolução a longo prazo desses casos, entretanto parece estar indicada a cirurgia precoce da cranioestenose sempre que for suficientemente grave a ponto de provocar hipertensão intracraniana. Observa-se, às vezes, oligofrenia em pacientes que não apresentam sinais de hipertensão intracraniana, porém trata-se de uma manifestação de incidência irregular. Entretanto, o tratamento neurocirúrgico precoce não previne o retardo mental, que está mais possivelmente relacionado à malformação do sistema nervoso central.

O comprometimento das vias aéreas superiores, decorrente da combinação da redução do tamanho dos orifícios coanaís e também pelo comprometimento das vias aéreas inferiores decorrente das anomalias da cartilagem traqueal, pode ser responsável pela morte prematura. A cirurgia precoce das mãos, com a finalidade de assegurar a prega em pinça, está indicada nos casos em que o polegar se apresenta imóvel, devendo ser seguida de tentativas posteriores no sentido de melhorar a capacidade funcional da mão. A perda da audição secundária à otite média crônica e/ou fixação congênita da plataforma do estapédio não é rara. A aplicação de métodos cirúrgicos modernos permite a reconstrução da face com excelentes resultados estéticos.

O tratamento, portanto, é de ordem multidisciplinar já que são

múltiplas as deformidades a tratar, razão pela qual se requer a participação de médicos, odontólogos, fonoaudiólogos, sociólogos e assistentes sociais (Papp, 1999; Ciasca et al., 2001).

Relato do caso

Durante a realização do programa de prevenção para escolares do município de Sagrada Família-RS, foi examinado um menino com nove anos e três meses de idade, que apresentava sindactilia de mãos e pés, deformações no crânio e várias alterações bucais. O paciente foi encaminhado ao Posto de Saúde local para avaliação das condições orais. Durante a anamnese, a mãe da criança referiu que os pais não apresentam problemas de saúde ou deformidades, nem eram consanguíneos. O menino era o primeiro filho, sendo os outros três irmãos normais, porém o pai é outro.

A mãe relatou que as deformidades estavam presentes ao nascimento e que, quando a criança tinha cinco meses de idade, percebeu que a sua cabeça crescia desproporcionalmente em relação ao corpo, contudo não foi realizada cirurgia do crânio porque havia alto risco de vida. Aos dois anos, foi realizada uma cirurgia na tentativa de separar um dedo da mão, mas sem sucesso. Atualmente, a criança apresenta freqüentes dores de cabeça, resfriados e dor de dente, possui alguma dificuldade de audição, de fala e na aprendizagem.

Ao exame físico geral, observou-se sindactilia das mãos e dos pés, baixa estatura, retardo mental leve, pois tem nove anos e está repetindo a primeira série pela terceira vez; os ombros apresentaram limites de movimentos da articulação escapuloumeral, bilateral, compensados pelos movimentos da articulação escapulotorácica, o que lhe permite elevação satisfatória dos membros superiores.

No exame clínico extrabucal, o paciente apresentou ausência de selamento labial, respiração bucal, face achatada, hipoplasia da maxila, prognatismo mandibular e nariz em bico de papagaio.

Durante o exame intra-oral, foi constatada a presença de dentadura mista, retardo na erupção dos dentes, visto que estavam presentes apenas 36, 41 e 42 dos dentes permanentes, várias lesões de cáries, problemas gengivais, mordida cruzada, com relação de Classe III de caninos. Havia presença de raízes residuais dos incisivos e caninos superiores decíduos, mordida aberta e palato com pseudofenda.

Inicialmente, foram realizadas fotografias extra e intra-oral e radiografias das mãos, pés e ombros, além das radiografias panorâmica, telerradiografia e oclusal. Os achados radiográficos revelaram deformidades simétricas de ambas as mãos, caracterizadas por hipoplasia do primeiro dedo, hipodesenvolvimento do quarto metacarpeano e sindactilia do terceiro, quarto e quinto dedos. No pé direito, encontrou-se hipoplasia do primeiro metatarsiano com agenesia do dedo, fusão do segundo e terceiro metatarsiano com deformidades das falanges, fusão do terceiro, quarto e quinto metatarsianos com hipoplasia das falanges distais. No pé esquerdo, encontrou-se encurvamento do terceiro metatarsiano com deformidades das falanges distais, fusão do primeiro e segundo metatarsianos com deformidades das falanges.

A radiografia panorâmica revelou que todos os dentes permanentes estavam em formação e erupção, exceto os terceiros molares; o 22 estava em erupção com inclinação mesial; havia apinhamento dental da região anterior, giroversão dos dentes em erupção (12, 11, 21, 22, 32, 31) e hipertrofia dos cornetos nasais.

Na radiografia oclusal, constatou-se pequena fenda palatina unilateral do lado esquerdo, sobreposta à imagem do dente 21. A telerradiografia demonstrou prognatismo mandibular, e a radiografia do ombro evidenciou deformidades epifisárias do úmero, com achatamento das cabeças umerais.

Antes da utilização dessas medidas diagnósticas, obteve-se o consentimento informado, por escrito, da mãe autorizando o encaminhamento do tratamento e a utilização do material como trabalho científico, bem como instruiu-se-a sobre medidas de

higiene, escovação, ingestão controlada de açúcar pela criança. Como planejamento clínico-terapêutico do caso, indicou-se a reabilitação oral, além da necessidade de uma abordagem multidisciplinar, incluindo a cirurgia para separar os dedos unidos.

Conclusão

Realizada revisão de literatura sobre a síndrome de Apert, constatou-se que o caso estudado corresponde a uma das formas mais severas desta síndrome. Portanto, o tratamento corretivo é de extrema necessidade a fim de possibilitar o manejo de objetos com as mãos, proporcionando qualidade de vida à criança, para que ela possa interagir com o ambiente social em que está inserida e melhorar sua auto-estima. Os afetados por essa síndrome podem levar uma vida relativamente normal.

Abstract

Apert's syndrome is a rare condition that is characterized by craniosynostosis and syndactyly. It is reported a case of this entity in a 9-year-old boy and a brief literature review. In this report, the authors present the clinical characteristics of this syndrome and emphasize the need of a multidisciplinary integrated work in patients with special needs.

Key words: Apert's syndrome, acrocephalosyndactyly, polysyndactyly, syndactyly, craniosynostosis.



Figura 3. Radiografia das mãos do paciente

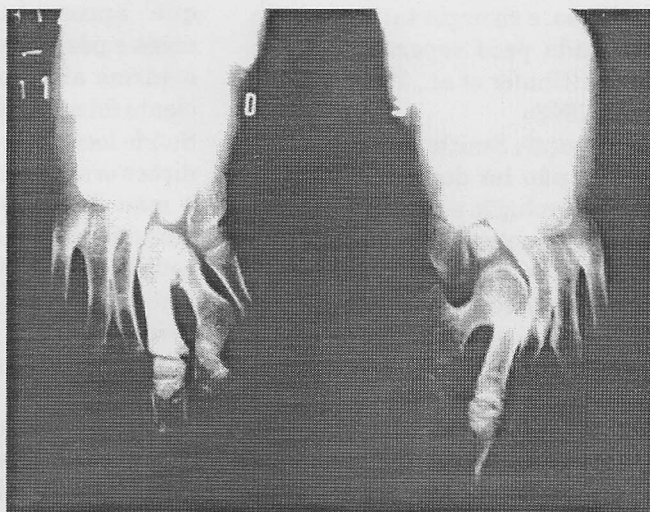


Figura 4. Radiografia dos pés

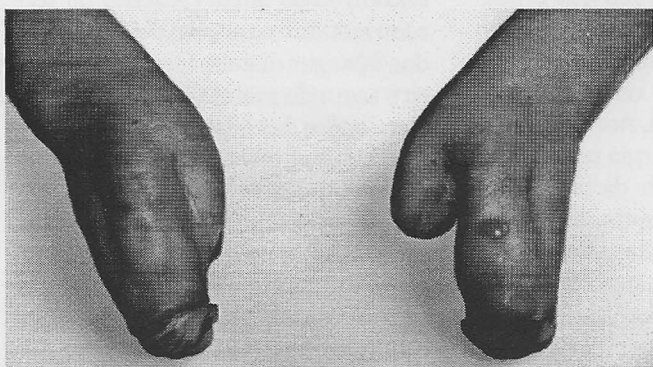


Figura 1. Foto das mãos do paciente mostrando a sindactilia

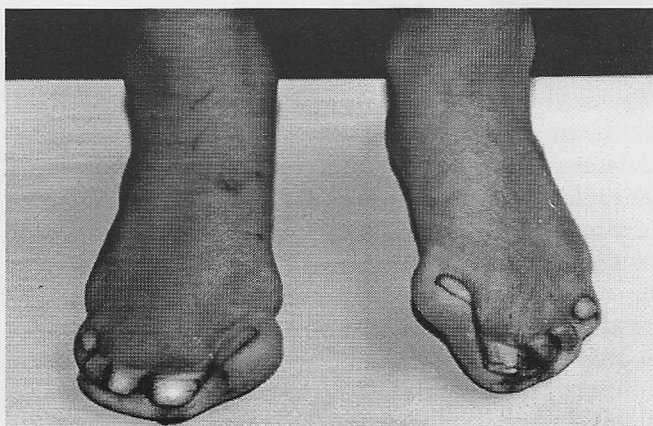


Figura 2. Foto dos pés do paciente mostrando a sindactilia



Figura 5. Foto do paciente mostrando o ombro acometido de anquilose articular

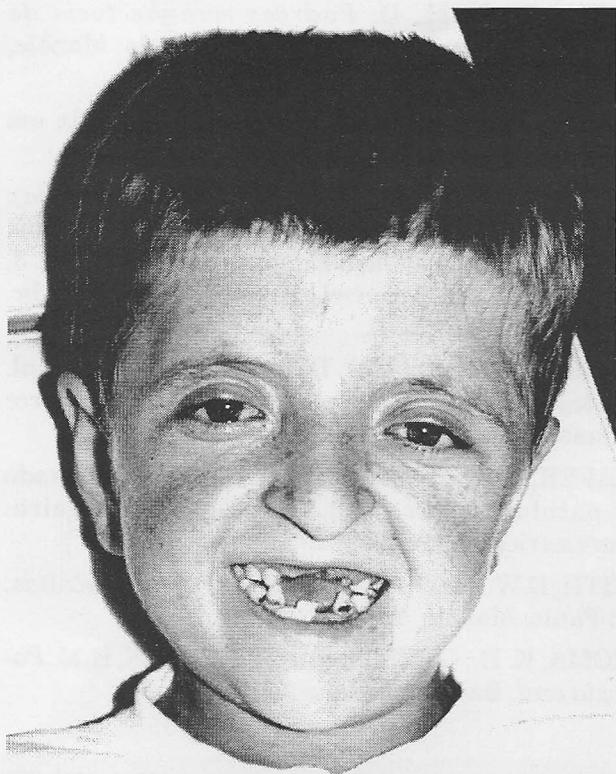


Figura 6. Foto da face do paciente mostrando nariz em bico-de-papagaio e hipertelorismo

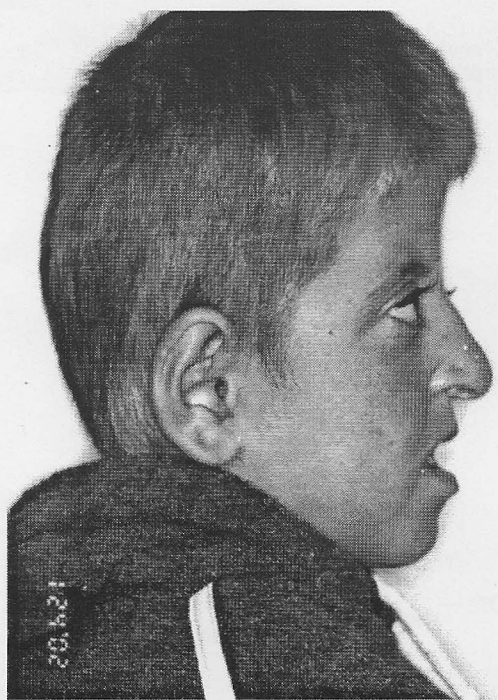


Figura 7. Foto da cabeça que exhibe braquicefalia

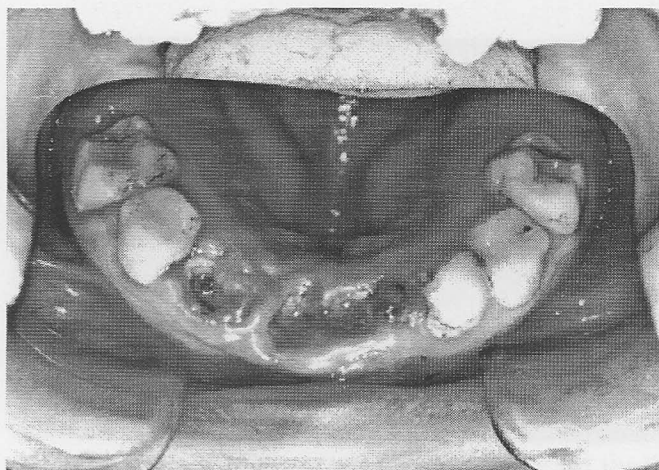


Figura 8. Foto da hiperplasia gengival e palato em arco de bizantino (foto com espelho bucal)

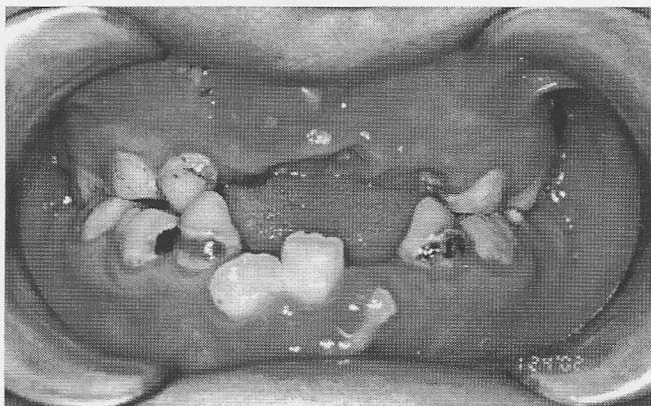


Figura 9. Mordida aberta anterior e mordida cruzada posterior



Figura 10. Má oclusão de Classe III, cáries e inflamação gengival

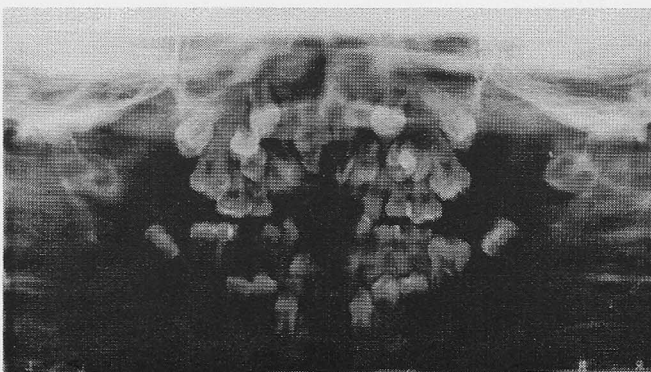


Figura 11. Radiografia panorâmica do paciente mostrando alterações de posição e erupções dentárias

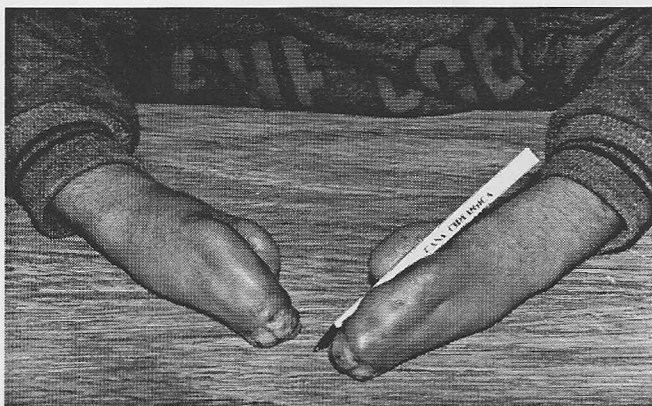


Figura 12. Foto das mãos do paciente após tratamento cirúrgico

Referências bibliográficas

CARAKUSHANSKY, G. *Doenças genéticas na infância*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1979.

CIASCA, S. M.; ARAÚJO, A. P.; SIMÃO, A. N. P. et al. Neuropsychological and phoneogical evolution in the Apert Syndrome: study of two cases. *Arq. Neuropsiquiatr*; 59 (2B): 342-346, June 2001. Disponível em: <http://www.bireme.br>. Acesso em: 12 dez. 2001.

GORLIN, R. J.; PINDBORG, J. J.; COHEN, J. R. *Síndromes del la cabeza y del cuello*. Barcelona: Toray, S.A., 1979.

JONES, K. L. M. D. *Padrões reconhecíveis de malformações congênitas*. 5. ed. São Paulo: Manole, 1998.

MUSTACCHI, Z.; PERES, S. *Genética – Baseada em evidências*. São Paulo: CID, 2000.

PAPP, H. E. *Síndrome de Apert (Acrocefalossindactilia)*: presentación de dos casos clínicos/ Apert syndrome: report of two clinical. *Acta Odontol. Venez*, v. 37, n. 3, p. 163-167, 1999. Disponível em: <http://www.bireme.br>. Acesso em: 12 dez. 2001.

NEVILLE, B.W.; DAMM, D. D.; ALLEN, C. M. et al. *Patologia oral e maxilofacial*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1998.

SHAFFER, W. G.; HINE, M. K.; LEVY, B. M. *Tratado de patologia bucal*. 2. ed. Rio de Janeiro: Interamericana, 1985. p. 629.

SMITH, D.W. *Síndromes de malformações congênitas*. São Paulo: Manole, 1989.

THOMA, K. H.; GORLIN, R. J.; GOLDMAN, H.M. *Patologia oral*. Barcelona: Salvat, 1973.

Endereço para correspondência

Ivone Longhi
Av. Duque de Caxias, 1597, sala 206
CEP: 99560-000
Sarandi - RS
Fone: (54) 361-3089
E-mail: ivlonghi@sulcom2000.com.br