

TRISSOMIA 21 – O FENÓTIPO QUE O GENOMA E O AMBIENTE PROPORCIONAM

45



Castro, Sara¹; Pinheiro, Fred²; Vaz, Paula³; Ponces, Maria João⁴; Pollmann, Maria Cristina⁵; Ferreira, Afonso Pinhão⁶

¹ Médica Dentista, Colaboradora Externa de Genética Médica e Orofacial da FMDUP

² Médico Dentista, Estudante do Curso de Especialização em Ortodontia da FMDUP

³ Médica Dentista, Professora Auxiliar de Genética Médica e Orofacial da FMDUP

⁴ Especialista em Ortodontia pela OMD, Professora Auxiliar de Ortodontia da FMDUP

⁵ Especialista em Ortodontia pela OMD, Professora Associada de Ortodontia da FMDUP

⁶ Especialista em Ortodontia pela OMD, Professor Catedrático de Ortodontia da FMDUP, Diretor da FMDUP

Introdução

Nas últimas décadas tem-se assistido a um aumento da prevalência da síndrome de Down/Trissomia 21 (T21) na população, bem como da idade média de falecimento destes pacientes (1.8 anos/ano) (Englund *et al.*, 2013; Abanto *et al.*, 2011). De facto, a síndrome de Down constitui a anomalia cromossômica mais comum associada a um atraso de desenvolvimento intelectual, estimando-se que afete cerca de 1/800 recém-nascidos, 5400 crianças em cada ano nos EUA (Shin *et al.*, 2009) e 12 a 14 indivíduos por 10.000 nados vivos na população do Norte da Europa (Cocchi *et al.*, 2010).

Tem-se verificado, também, um incremento da variabilidade fenotípica presente nos pacientes com T21, particularmente importante para a medicina dentária, quando essa variabilidade se encontra sediada na região orofacial. Longe vão os tempos em que a medicina dentária se ocupava unicamente do controlo da patologia periodontal e eventual tratamento de lesões de cárie dentária. Hoje em dia, os pacientes com T21 apresentam-se como um desafio para o médico dentista, tanto a nível comportamental como de intervenção terapêutica precoce. Observam-se casos de T21 com erosão dentária, bem como com hipoplasia maxilar e obstrução das vias aéreas respiratórias, mesmo quando o fâcies é tênue, em que se torna importante a intervenção precoce (Abanto *et al.*, 2011; Bell *et al.*, 2002; Outumuro *et al.*, 2010; Jesuino *et al.*, 2013).

Este trabalho apresenta um caso clínico de T21, de fenótipo geral tênue mas com apinhamento dentário severo, focando em simultâneo a variação fenotípica cranio e orofacial na T21 e a terapêutica a instituir em casos semelhantes ao apresentado.

Descrição do caso clínico

Paciente do sexo feminino, de 7 anos e 5 meses de idade, com T21, recorreu à Consulta de Genética Orofacial da Faculdade de Medicina Dentária da Universidade do Porto, para solucionar problema estético dentário (apinhamento dentário antero-inferior) (Figuras 1, 2 e 3). Apesar do fenótipo tênue que a paciente apresentava (por provável mosaicism genómico e/ou por elevada estimulação educacional) (Figura 1), o apinhamento, a obstrução das vias respiratórias nasais e a alteração da postura lingual exigiam intervenção precoce, tendo sido, por isso, reencaminhada para o Serviço de Ortodontia da mesma instituição. Neste Serviço, após avaliação e estudo ortodôntico, verificou-se que era uma paciente mesofacial, com padrão esquelético Tipo Classe I (segundo análise de Ricketts) e que apresentava as seguintes alterações: hipoplasia da maxila (micromaxilia e compressão por endognatia), retrognatismo mandibular (análise de Jarabak), micromandibulária, retromandibulária, desarmonia dentomaxilar negativa em ambas as arcadas, torque coronolingual acentuado na arcada mandibular, Classe I molar, Classe II canina, incisivos superiores e inferiores retroinclinados (análise de Ricketts), dentes supranumerários, agenesias dentárias na mandíbula e gengivite generalizada (Figuras 2, 3, 4, 5, 6). O plano de tratamento ortodôntico interceivo incluía uma disjunção rápida maxilar (disjuntor de McNamara - planos de mordida de 1,5mm) (Figura 7). Segundo Jarabak, tem um bom prognóstico de crescimento maxilo-mandibular.



Figura 1 – Fotografias extra-orais.

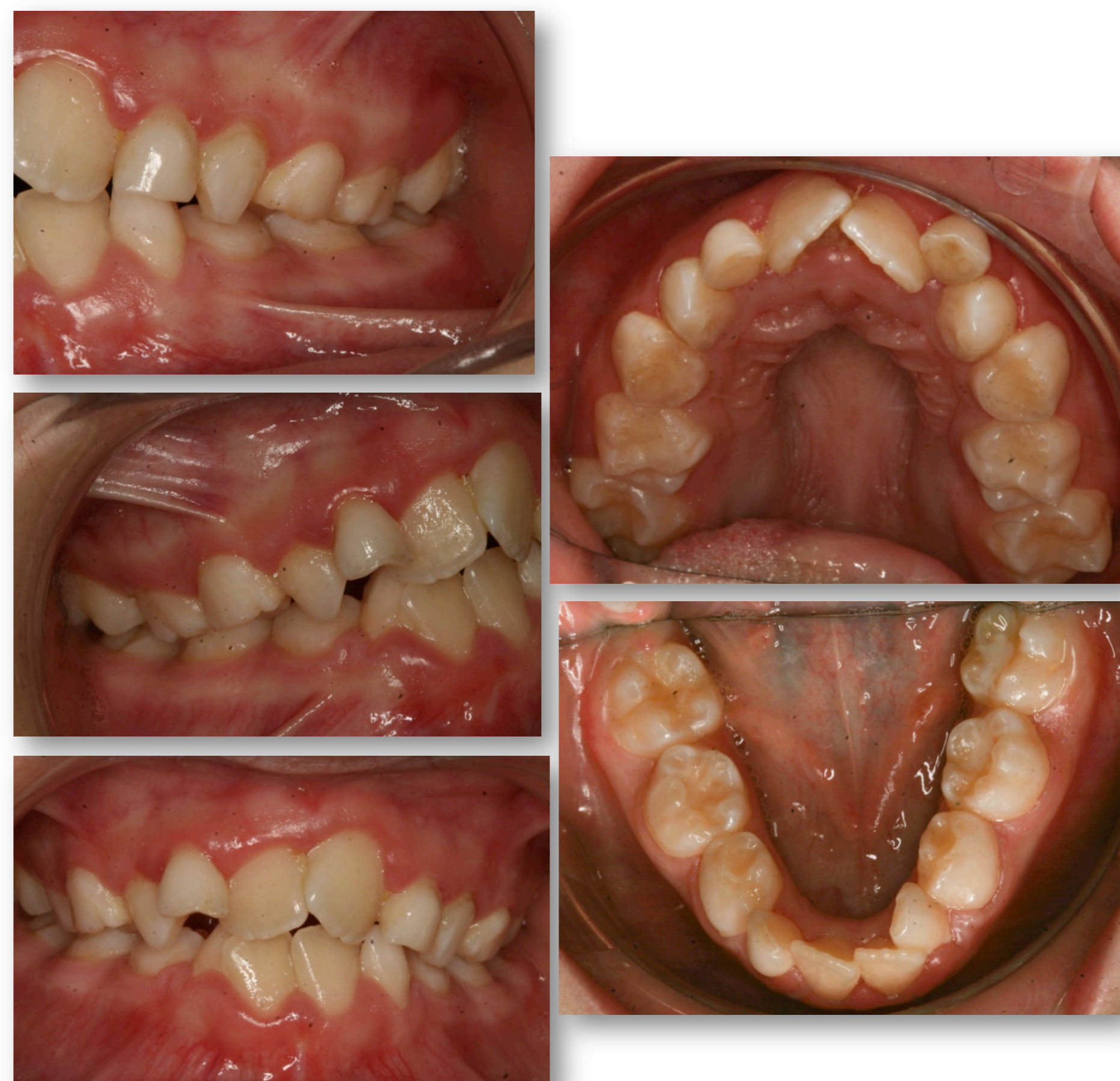


Figura 2 – Fotografias intra-orais.



Figura 3- Modelos de estudo.



Figura 4 – Ortopantomografia.

Figura 5 – Telerradiografia da face com incidência do lado direito.

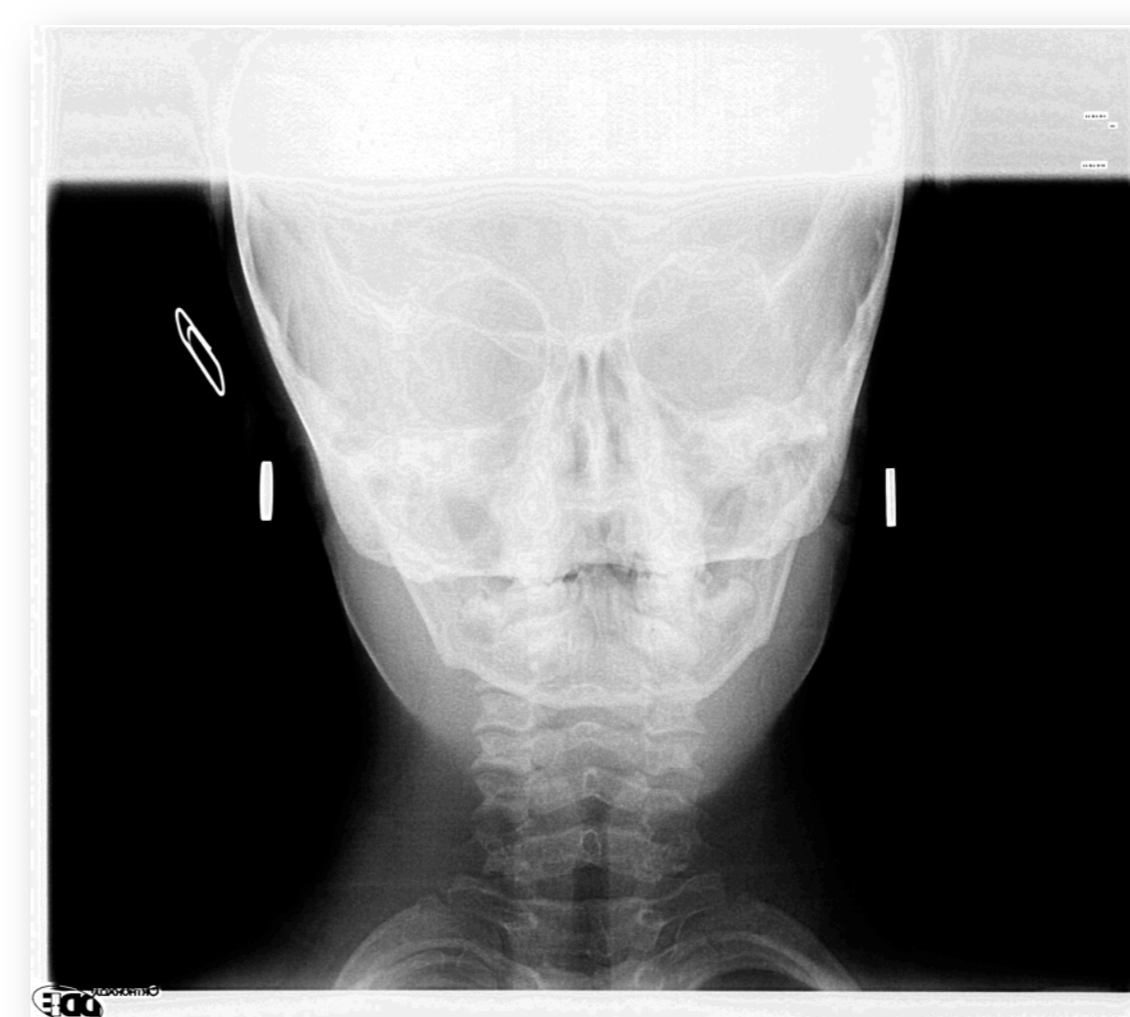
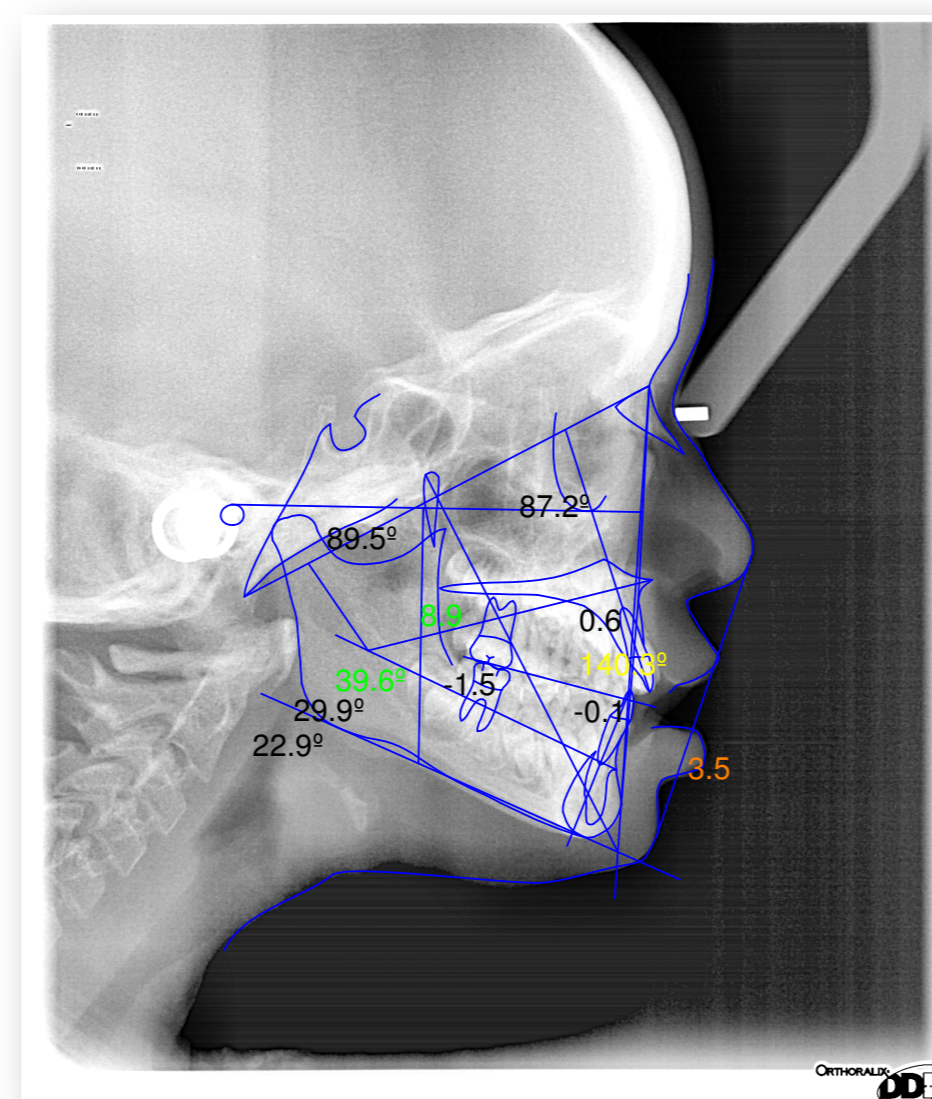


Figura 6 – Raio X da face com incidência frontal.



Figura 7 – Disjuntor ortodôntico e planos de acrílico colocados nas arcadas dentárias.

Discussão e Conclusão

O disjuntor de McNamara promove, através da separação da sutura palatina mediana, um aumento do perímetro da arcada maxilar e permite obter espaço para um correto alinhamento da dentição. Em simultâneo, o plano de acrílico liberta a arcada mandibular e promove uma redução do torque dos dentes mandibulares (O'Grady *et al.*, 2006; Outumuro *et al.*, 2010). Este tipo de aparelho possibilita ainda o aumento tridimensional das vias aéreas nasais (O'Grady *et al.*, 2006; Pinto de Moura *et al.*, 2005).

Segundo alguns estudos, os portadores de T21 têm uma maior incidência de patologia periodontal, xerostomia e infeções oportunistas (sistema imune deficitário), risco elevado de leucemia e Alzheimer, hipotonicidade dos músculos faciais, erosão e hipersensibilidade dentárias (regurgitação gastro-esofágica) e cárie dentária (maior incidência de diabetes) (Handerson *et al.*, 2007). A par destes problemas, ainda têm uma maior prevalência (cerca de 40%) de infeção por vírus da hepatite B, o que tem implicações diretas quanto ao tipo de medicação a prescrever e possíveis indisposições gástricas, refluxo, pirose (azia) e um agravamento do sistema imunitário com implicações ao nível da cavidade oral (Percy *et al.*, 2003).

Estes pacientes devem ter um controlo estrito da higiene oral com consultas dentárias de baixa periodicidade entre elas. O conhecimento da variabilidade fenotípica e das alterações genéticas revela-se determinante na identificação precoce de distúrbios de desenvolvimento craniofaciais. As possibilidades terapêuticas atuais permitem a interceção precoce satisfatória, possibilitando intervenções posteriores menos complexas.

Bibliografia

- Englund A, Jonsson B, Zander CS, Gustafsson J, Annerén G. 2013. Changes in mortality and causes of death in the Swedish Down syndrome population. *Am J Med Genet Part A* 161A:642-649.
- Abanto J, Clamponi AL, Francichini E, Murakami C, Rezzende NP, Gallottini M. Medical problems and oral care of patients with Down syndrome: a literature review. *Spec Care Dentist* 2011;31(6):197-203.
- Shin M, Besser LM, Kuck JE, Li C, Siffel C, et al. Prevalence of Down syndrome among children and adolescents in 10 regions of the United States. 2009;124:1565-1571.
- Cocchi G, Gualdi S, Bower C, Halliday J, Jonsson B, Myreid A, Mastroiacovo P, Amar E, Bakker M, K, Correa A, Doney B, Meher K, K, Kishimoto B, Landau D, Marchick O M, Perrini A, Rivarini A, Rudock V, Scarnato G, Sibbald B, Sipek A, Tencati R, Tucker D, and Anneren G. (2010). International trends of Down syndrome 1993-2004: Births in relation to maternal age and terminations of pregnancies. *Birth Defects Research Part A: Clinical and Molecular Teratology*, 88: 474-479.
- Outumuro M, Abeleria MT, Caamaño F, Limeres J, Suarez D, Die P, Tomás L. Maxillary expansion therapy in children with Down syndrome. 2010 Nov-Dec;32(7): 499-504.
- Jesuino FA, Valladares-Neto J. Craniofacial morphological differences between Down syndrome and maxillary deficiency children. *Eur J Orthod*. 2013 Feb;35(1): 124-30.
- O'Grady PW, McNamara JA JR, Baccetti T, Franchi L. A long-term evaluation of the mandibular Schwarz appliance and the acrylic splint expander in early mixed dentition patients. *Am J Orthod Dentofacial Orthop*. 2006 Aug;130(2):202-12.
- de Moura CP, Vales F, Andrade D, Cunha LM, Barros H, Püschel SM, Clemente MP. Rapid maxillary expansion and nasal patency in children with Down syndrome. 2005 Jun;3(2): 138-42.
- Handerson A, Lynch SA, Wilkinson S, Hunter M. Adults with Down's syndrome: the prevalence of complications and health care in the community. *Br J Gen Pract*. 2007 Jun;57(624):50-5.
- Percy M, E, Potymkina Z, Dalton A, J, Fedor B, Mehta P, Andrews D, F, Mazzilli T, Murk L, Warren A, C, Wallace R, A, Chau H, Jeng W, Moudem S, O'Brien L, Schellenberger S, Trah H, and Wu L. (2003). Relation between apolipoprotein E genotype, hepatitis B virus status, and thyroid status in a sample of older persons with down syndrome. *Am J Med Genet*, 120A: 191-198.