

ENFERMIDADES RARAS, DOENTES ÚNICOS: A SÍNDROME DE STICKLER

Sampedro Díaz, MR¹; Filgueira Conde, MJ¹; Rocha, A¹; Barbas do Amaral, JM²; Monteiro, L²

1: Aluna Pós-graduação Medicina e Patologia Oral no Instituto Universitário de Ciências da Saúde – CESPU (Porto)

2: Coordenador Pós-graduação de Medicina e Patologia Oral do Instituto Universitário de Ciências da Saúde – CESPU (Porto)

INTRODUÇÃO: A síndrome de Stickler é uma enfermidade genética rara do tecido conjuntivo descrita por Sticker et al. (1965). Distinguem-se vários tipos: A síndrome de tipo 1, deve-se a mutações no gene COL11A1; a síndrome de tipo 2 a mutações no gene COL11A1 e a síndrome de tipo 3 a mutações no gene COL11A2. A transmissão da síndrome em geral segue um modo de herança autossômica dominante. Também se tem descrito uma forma autossômica recessiva associada a mutações nos genes COL9A1 e COL9A2. A prevalência não se conhece com exatidão. Incidência ao nascimento é de 1/7.500 a 1/9.000.

A síndrome caracteriza-se por uma combinação de manifestações de gravidade variável: o tipo 1 apresenta alterações oculares, anomalias orofaciais, afetação osteoarticular, e surdez; no tipo 2 predominam as manifestações oculares; e no tipo 3 predominam as auditivas.

Anomalias orofaciais

Glosoptose, fissura palatina (ilhada ou fazendo parte de uma sequência de Pierre Robin), hipoplasia malar e microrretrognatia

Anomalias ATM

Artrose precoce secundária a hiperlassitude infantil

MATERIAL E MÉTODOS



Cochrane Database of Systematic Reviews (CDSR).

PUBMED: Abstract, Free full text e Full text. (1965-2017)



MANIFESTAÇÕES ORAIS

Síndrome Stickler + Pierre Robin: 3
Distração mandibular: 2
Qualidade de vida: 1
Acondroplasia: 1
Artrite precoce: 1
Cirurgia Plástica: 1
Cuidados enfermagem: 1
Dor: 1
Ortodontia/cefalometria: 3
Embriologia: 2
Fissura palatina: 2
Via aérea: 4
Micrognatia: 3
Úvula bífida: 1
Atenção precoce: 2
Epidemiologia: 2
ORL: 3
Genética: 18
Genética + displasia: 2
Genética + audição: 1
Genética + oculares: 1

¿¿CARACTERÍSTICAS EPIDEMIOLÓGICAS E CLÍNICAS EM ESPANHA E PORTUGAL??

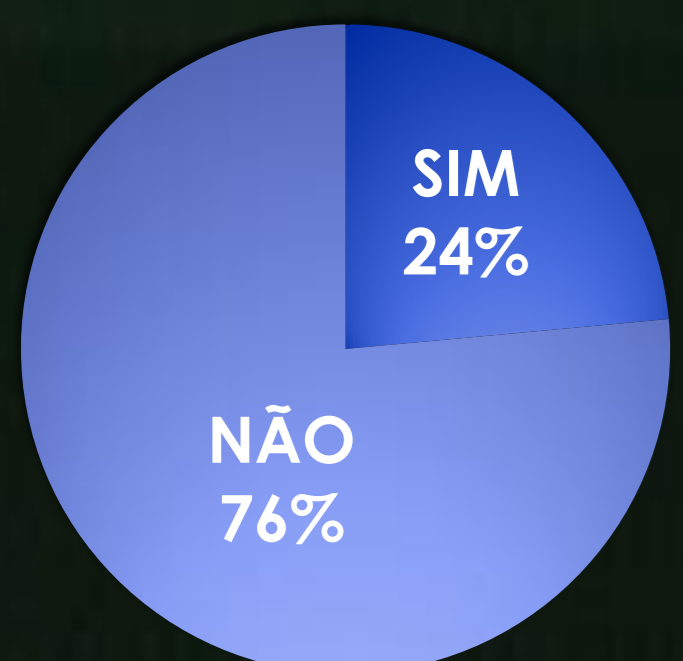


55 PACIENTES STL1-STL2-STL3 → 35 respostas (63.64%)

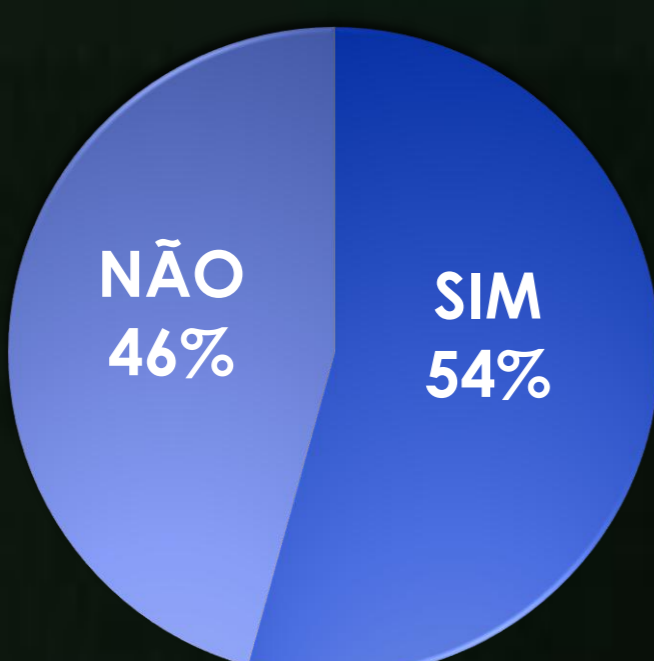
IDADE MÉDIA → 20 Anos: (4-60)

SEXO → 20 homes (57.14%) 15 mulheres (42.86%)

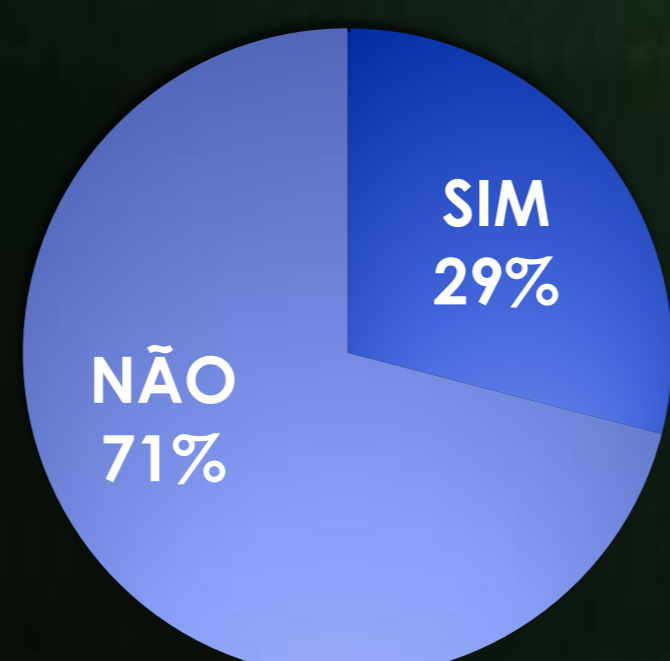
GLOSOPTOSE



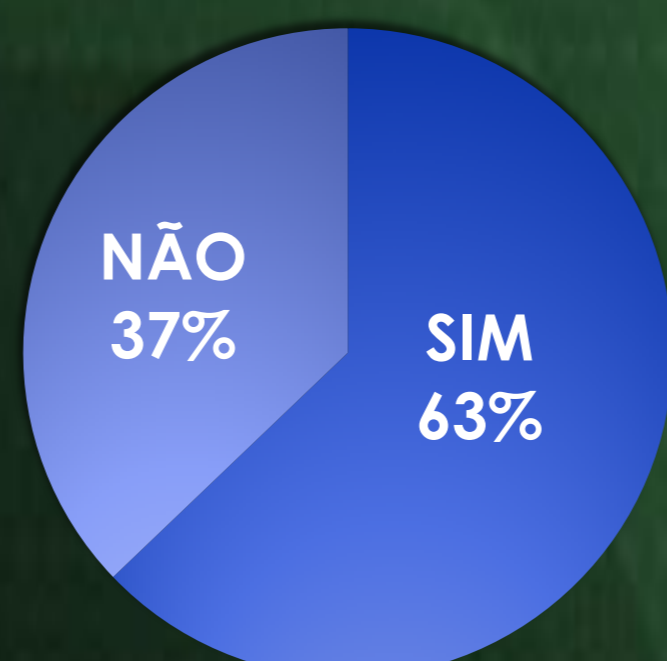
MICROGNATIA



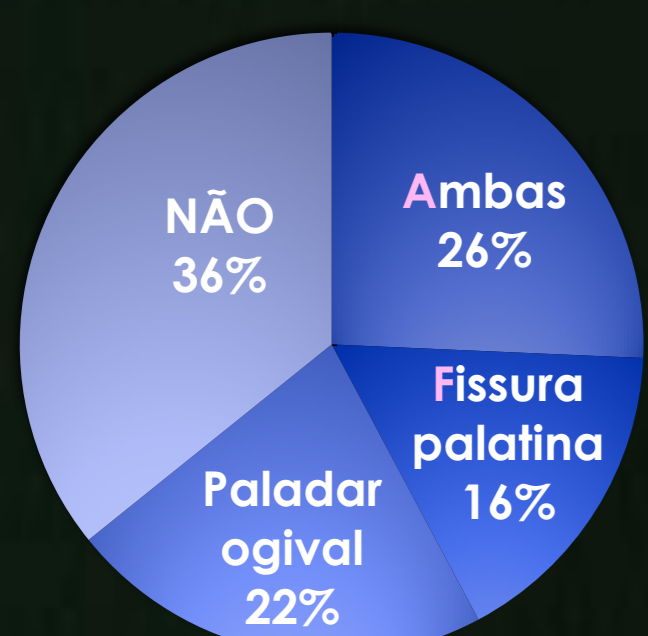
SEQUÊNCIA DE PIERRE ROBIN



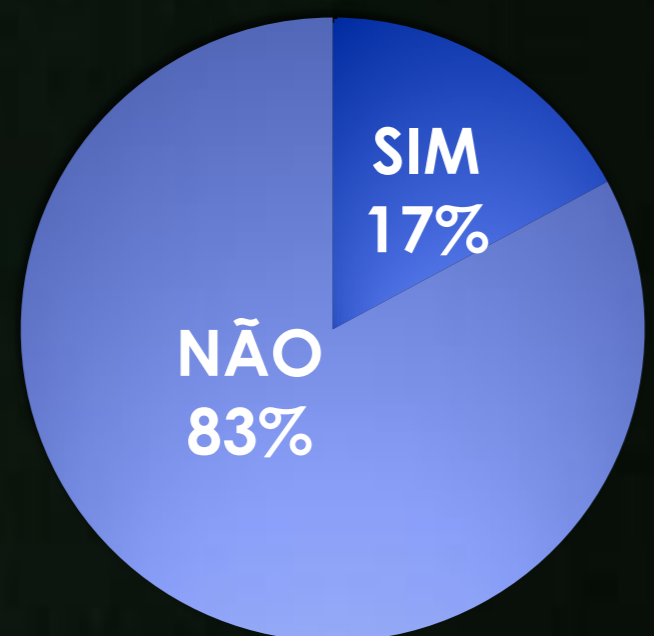
HIPOPLASIA MALAR



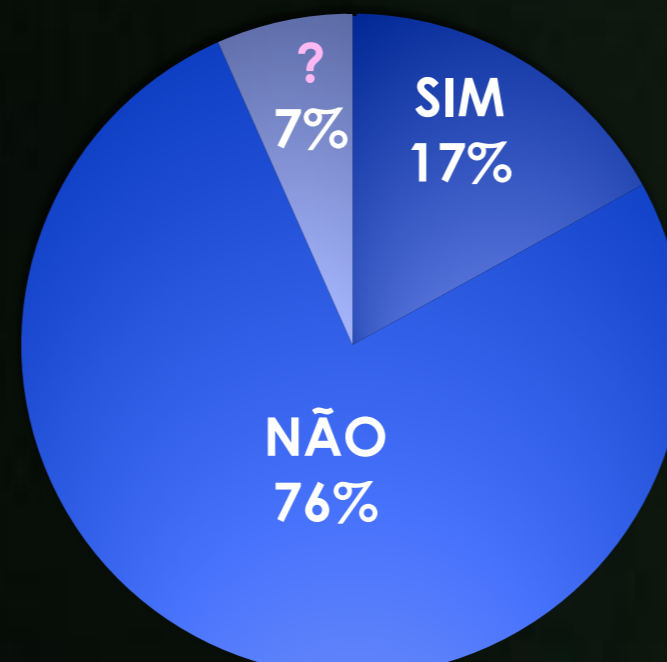
FISSURA PALATINA PALADAR OGIVAL



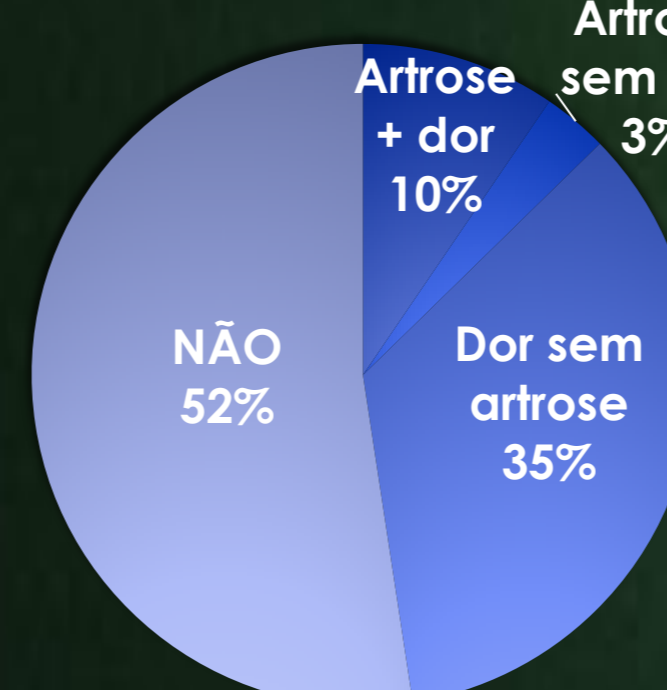
REFLUXO GASTROESOFÁGICO



AGENESIAS DENTÁRIAS



AFETAÇÃO ATM



CONCLUSÕES: Há uma falta de estudos que combinem um censo de pessoas afetadas com um acompanhamento das suas manifestações orais. Este estudo retrospectivo permite-nos quantificar e caracterizar as manifestações orais de doentes com Stickler num estudo pioneiro em simultâneo com a realização de um censo da enfermidade na Espanha e em Portugal, continuando com a investigação nos centros portugueses onde são tratados estes pacientes:

❖ Em Coimbra: SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA. Consulta dismorfologia/ SERVIÇO DE OFTALMOLOGIA. Centro de doenças hereditárias oculares.

❖ Em Porto: UNIDADE DE GENÉTICA MÉDICA-DPTO DE GENÉTICA. Consulta dismorfologia/ UNIDADE DE PATOLOGIA DO DESENVOLVIMENTO E PERINATAL. Departamento de patologia. Hospital de São João. CONSULTA ESPECIALIZADA DE SURDEZ. Departamento de genética.

❖ Em Lisboa: CONSULTA DE DISMORFOLOGIA. Serviço de genética médica.