

INTRODUÇÃO

A condrodysplasia é um grupo heterogêneo de desordens caracterizadas pelo crescimento ou desenvolvimento anormal da cartilagem. A presença de defeitos no gene que codifica o colagénio tipo II, o COL2A1, representa um dos espectros clínicos de fenótipos da condrodysplasia.¹ O colagénio tipo II está presente na cartilagem hialina e no humor vítreo, pelo que podem ocorrer desordens na coluna, nas epífises e no globo ocular ocorrem.^{1,2} As displasias esqueléticas causadas pela mutação no gene do colagénio tipo II, formam um largo e variado espectro de severidades, que são distinguidas apenas por aspetos clínicos e radiográficos.³

RELATO DE CASO

Paciente do sexo masculino, com 15 anos, apresenta-se na consulta do Instituto de Ortodontia da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Paciente apresenta displasia espondiloepimetafisária. É acompanhado nas consultas de ortopedia, oftalmologia, estomatologia, genética, cardiologia, urologia, pneumologia, neurocirurgia, neuropediatria e endocrinologia do Hospital Pediátrico de Coimbra. O desenvolvimento psíquico é normal para a idade. O paciente reportou um episódio de trauma, com uma queda, no qual fraturou o bordo do dente 21, encontrando-se o fragmento alojado no lábio inferior. Na observação extra-oral verifica-se a presença de uma face longa, ângulo

Esta displasia é ainda dividida em dois grupos de acordo com a afetação das estruturas:

A) Displasia espândiloepifiseal – a coluna e as epífises estão afectadas, não estando as metáfises; B) Displasia espondiloepimetafisária – a coluna, as epífises e as metáfises estão afectadas.

A displasia espondiloepimetafisária é caracterizada por estatura baixa e desproporcional, *pectus carinatum*, escolioses, lordose, fenda palatina e miopia. Existe ainda vários subtipos de displasia espondiloepimetafisária, consoante os diferentes fenótipos.²⁻⁴

nasolabial reduzido e sorriso gengival. Ao nível intra-oral observa-se uma Classe II molar e canina, com sobremordida vertical e horizontal aumentadas e uma discrepância dento-maxilar de -9mm na arcada superior e -4mm na arcada inferior. Trata-se de um paciente respirador bucal. A análise cefalométrica confirma uma Classe II esquelética, retrognatia maxilar e mandibular e um perfil hiperdivergente. O plano de tratamento proposto foi aparatologia fixa superior e inferior com a exodontia do 14 e 24 com o objetivo de corrigir a discrepância dento-maxilar de -9mm. O paciente encontra-se em fase de acabamento do tratamento ortodôntico.



Figura 1: Telerradiografia de Perfil



Figura 3: Fotografias Extra-Orais (Sorriso Frontal; Repouso em Perfil; Sorriso a ¾ e de avaliação estatural)



Figura 2: Radiografia da mão e punho



Figura 4: Ortopantomografia



Figuras 5 A-E: Fotografias Intra-Orais (A- Plano frontal, B- Plano lateral esquerdo, C- Plano lateral direito, D- Oclusal superior, E- Oclusal inferior)

DISCUSSÃO

No grupo das anomalias condrodysplásicas do esqueleto, o diagnóstico da displasia espondiloepimetafisária implica a sua diferenciação com outras anomalias congénitas que apresentam quadros clínicos e radiológicos semelhantes. Geralmente, na acondroplasia observa-se uma hipoplasia do terço médio da face com um prognatismo mandibular relativo, associado a um apinhamento anterior e uma má oclusão de Classe III.⁵⁻⁸ No entanto, neste caso de displasia espondiloepimetafisária observou-se uma retrognatia maxilar e mandibular, uma classe II esquelética e um perfil reto e hiperdivergente. As características aqui presentes diferem da acondroplasia, o que

corroborava o facto de nas anomalias condrodysplásicas existirem vários fenótipos com diversas características clínicas. Não existem casos relatados do foro ortodôntico de displasia espondiloepimetafisária. O profissional de saúde oral deve ter alguns cuidados especiais na consulta nomeadamente, colocar uma almofada nas costas, durante o tratamento, para ajudar na postura e reduzir possíveis dores na coluna e ainda ter precauções com a posição da cabeça, pois pode existir instabilidade crânio-cervical com extensão limitada do pescoço que pode provocar complicações ou dificuldades respiratórias.⁶

CONCLUSÃO

Em pacientes que apresentam anomalias condrodysplásicas, dada a variabilidade fenotípica cada caso carece de uma avaliação e diagnóstico diferencial de forma a ser elaborado um plano de tratamento individualizado.