

Jerónimo, Sofia<sup>1</sup>; Aguiar, Ana<sup>1</sup>; Soares, Daniela<sup>2</sup>; Vaz, Paula<sup>3</sup>; Corte-Real, Inês<sup>3</sup>; Dias Lopes, Jorge<sup>4</sup>;

<sup>1</sup> - Médica Dentista; Aluna da Pós-graduação em Ortodontia da FMDUP; <sup>2</sup> - Médico Dentista; Pós-graduação em Ortodontia da FMDUP; Mestre em Odontopediatria; <sup>3</sup> - Médica Dentista; Professora auxiliar de Genética Médica I, II e Orofacial da FMDUP; <sup>4</sup> - Médico Dentista; Especialista em Ortodontia pela OMD; Professor Catedrático da FMDUP.

## Introdução

A síndrome de Nance-Horan descrita primariamente por Margaret Horan e Walter Nance é uma patologia rara, com carácter recessivo, hereditária ligada ao cromossoma X, Xp22.2-p22.1. É caracterizada pela presença de alterações oftalmológicas, como cataratas congénitas, microcornea, microftalmia, nistagmo, dimorfismo facial, face longa, nariz proeminente e prognatismo mandibular, sindactilia, anomalias dentárias de número, supranumerários e de forma.

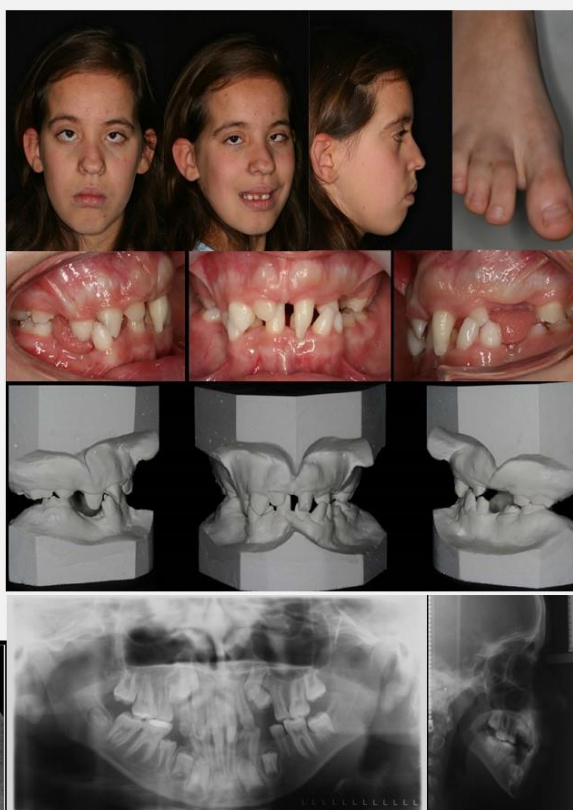
Prendemos advertir para a importância de uma intervenção precoce médico-dentária deste tipo de doentes, ilustrando alguns aspetos relacionados com as alterações genéticas, dentárias e faciais de uma paciente portadora desta síndrome.

## Descrição do caso clínico

A paciente do género feminino com 11 anos e 5 meses de idade compareceu à consulta de ortodontia do SOFMUP motivada por fatores estéticos, anomalias de forma, mesiodens e outros dentes supranumerários.

Apresentava uma má oclusão de classe I dentária inserida num Tipo Classe I, caracterizada por macro e promaxilia, e orto e macromandibula, num padrão facial dolicofacial severo, com altura antero-inferior aumentada, incisivo mandibular retruído e retro-inclinado e incisivo maxilar orto e retroposicionado, molar maxilar distoposicionado.

Apresenta uma DDM mandibular de -6,6 e DDM maxilar de -5 mm. Observou-se também a presença de mesiodens maxilar, 53 e 13 supranumerário, ausência do 11 e 21.



O plano de tratamento elaborado propunha:

- Maxila
  - Coronoplastia do “11” e “21”, cirurgia exploratória na região incisiva, para remoção de calcificação/restos radiculares, exodontia do 53 e supranumerário, exodontia do 14 e 24, rotação molar, alinhamento e nivelamento e perda de ancoragem posterior e expansão.
- Mandíbula
  - Remoção dos restos radiculares na região das raízes do 31/41 e 41/42, exodontia do 72 com reabsorção interna, exodontia do 34 e 44, germectomia do 48, distalizar o 73 e manter o 83, alinhamento e nivelamento verticalização do 36 e 46, perda de ancoragem posterior. Reabilitação com prótese fixa após os 18 anos.

## Discussão

A presença de anomalias dentárias de número e forma, cria limitações estéticas e funcionais, sendo um desafio clínico. A abordagem interdisciplinar é essencial para restituir a harmonia do sorriso, exigindo a realização de procedimentos ortodónticos, cirúrgicos e reabilitadores.

Através do plano de tratamento conseguimos devolver a estética e função à paciente com a correção da má oclusão nos três planos do espaço.

## Conclusão

Em casos de síndrome de Nance-Horan é fundamental uma abordagem interdisciplinar precoce permitindo uma intervenção corretiva, de acordo com os cânones estéticos e funcionais, proporcionando uma distribuição correta das peças dentárias e um redimensionamento da discrepância de forma, garantindo uma relação inter-oclusal estável. Desta forma, evita-se um plano de tratamento tardio complexo e permitindo uma melhor integração social mitigando os estigmas desta síndrome.

## Referências Bibliográficas

1) Garcia M, Brown SR, Webb TE, Choudhury A, Warren G, Murray V, Bissler M, Yeh HS, Wangenstein T, Rine K, Sagger AK, Park SM, Kargu N, Francis PJ, Mahor R, Moore AT, Russell Eggert M, Handafor AI. 2009. X-linked cataract and Nance-Horan syndrome are allelic disorders. *Hum Mol Genet* 18(24): 2055. 2) Ding X, Patel M, Harsich AS, Svingen PC, Chen CL. 2009. Ophthalmic pathology of Nance-Horan syndrome: case report and review of the literature. *Ophthalmic Genet* 30(2): 110-113. 3) Horan M, Billson A. 1974. X-linked cataract and Hutchinsonian tooth. *Aust Paediatr J* 10(2): 101-102. 4) Khan AQ, Adhikari MA, Mohamed F, Akhrya S. 2012. Phenotypic-genotypic correlation in potential female carriers of X-linked developmental cataract (Nance-Horan syndrome). *Ophthalmic Genet* 33: 89-91. 5) Liu J, Li J, Wu L, Yang L, Chen N, Ma Z. 2015. Identification of a novel/resh mutation in a Chinese family with Nance-Horan syndrome. *Genet Test Mol Biomarkers* 19(1): 1-6. 6) Lewis AA, Nussbaum RL, Stromblom D. 1995. Mapping X-linked split-hand disease. Xq: Provisional assignment of the locus for X-linked congenital cataracts and microcornea (the Nance-Horan syndrome) to 22q14. *Cytogenet Cell Dev* 73: 169-174. 7) Nance W, Wang H, Briner D, Holcomb ME. 1974. Congenital X-linked cataract, dental anomalies and brachymetatarsia. *Birth Defects Orig Artic Ser* 10(2): 291-293. 8) Sharma S, Burden KP, Dove A, Jamieson RY, Yano Y, Billson A, Van Maldergem L, Lorent B, Czer J, Craig JL. 2008. Novel exonic mutations in patients with Nance-Horan syndrome and altered localization of the mutant NHA A protein isoform. *Mol Vis* 14(29): 1864-1870. 9) Tag L, 2008. Nance-Horan syndrome. In: Burden KP, Veron FJ. 2013. A Turkish family with Nance-Horan syndrome due to a novel mutation. *Genet* 33(14): 1451-1453. 10) Van Der Burg, DeLorenz M. 1979. A family with X-chromosomal recessive congenital cataract, microphthalmia, a peculiar form of the ear and dental abnormalities. *J Inherb Ophthalmol* 3: 200-204.