



# FENÓTIPO DA SÍNDROMA TRICO-DENTO-ÓSSEO

## – O Papel da Análise Capilar no Diagnóstico

BIBIANA ASSUNÇÃO\*, Inês Côrte-Real\*\*, Raquel Madureira\*\*\*, Maria João Ponces\*\*\*\*, José Reis Campos\*\*\*\*\*, Paula Vaz\*\*\*\*\*

\* Médica Dentista, Colaboradora Externa das Unidades Curriculares de Genética Médica e Orofacial da Faculdade de Medicina Dentária da Universidade do Porto (FMDUP).

\*\* Médica Dentista, Estudante de Doutoramento, Colaboradora Externa das Unidades Curriculares de Genética Médica e Orofacial da FMDUP.

\*\*\* Investigadora da Escola Superior de Biotecnologia da Universidade Católica Portuguesa (ESBUCP).

\*\*\*\* Médica Dentista, Especialista em Ortodontia pela OMD, Professora Auxiliar de Ortodontia da FMDUP.

\*\*\*\*\* Médico Dentista, Professor Auxiliar com Agregação de Prótese Removível da FMDUP.

\*\*\*\*\* Médica Dentista, Professora Auxiliar de Genética Médica e Orofacial da FMDUP.



### Introdução

A síndrome Trico-dento-ósseo (TDOS) é uma doença genética rara, de transmissão autossómica dominante, que se inclui no grupo das displasias ectodérmicas. Acredita-se esta síndrome resulta de uma deleção de quatro pares de bases no gene DLX3 no cromossoma 17q21 (Ghoul-Mazgar *et al.*, 2005; Haldeman *et al.*, 2004; Islam *et al.*, 2005; Mayer *et al.*, 2010). Caracteriza-se, patognomonicamente, pela presença de hipoplasia do esmalte, taurodontia, cabelo crespo e encaracolado (geralmente apenas presente ao nascimento), esclerose óssea, maior suscetibilidade à cárie dentária, erupção tardia e, menos frequentemente, por displasia ungueal e dolicocefalia (De Coster *et al.*, 2007; Hu *et al.*, 2007; Islam *et al.*, 2005; Wright *et al.*, 2008; Lee *et al.*, 2008). Na generalidade dos pacientes com TDOS as unhas possuem camadas superficiais laminadas, os ossos radiais são densos ou com alterações escleróticas, possuem macrocefalia e fusão prematura das suturas cranianas, que condicionam a dolicocefalia. Alguns pacientes com TDOS também podem ter redução de pneumatização dos processos mastóides, os ramos mandibulares curtos e os ângulos mandibulares obtusos (Islam *et al.*, 2005). Em cerca de 50% dos pacientes com esta síndrome o cabelo tende a perder o aspeto encaracolado, presente ao nascimento mas mantém alterações ultra-estruturais características (Wright *et al.*, 2008).

A variabilidade fenotípica que possui a TDOS torna difícil, em muitos casos, o seu diagnóstico diferencial com *Amelogenesis Imperfecta* do tipo hipoplásico-hipomaturado com taurodontia (AIHHT). A identificação de características específicas capilares em microscopia poderá contribuir para a confirmação do diagnóstico clínico do TDOS (Mayer *et al.*, 2010).

Nesse sentido, com este trabalho os autores pretendem apresentar um caso de fenótipo de TDOS, exemplificando como a análise capilar poderá contribuir como ferramenta auxiliar de diagnóstico desta síndrome.

### Descrição do Caso Clínico

O paciente DRLA, caucasiano, com 22 anos de idade, recorreu a uma consulta médico-dentária na FMDUP para uma avaliação clínica de rotina (Figura 1A). Como as peculiaridades deste caso exigiam um tratamento multidisciplinar, quer a avaliação clínica extra e intra-oral, quer o plano de tratamento estabelecido foram efetuados pelas Consultas de Genética Orofacial, Ortodontia e Prótese Removível da FMDUP. A partir da anamnese, dos exames clínico e radiográficos foram observadas as seguintes peculiaridades: ligeiro atraso psicomotor, cabelo crespo e ligeiramente encaracolado, displasia das unhas, discreta condensação dos ossos cranianos, esclerose nos ossos dos punhos (Figuras 1, 3A, 3B, 3C). Da avaliação intra-oral salientaram-se a presença de uma mordida aberta anterior (Figura 4), ausência de oclusão posterior, taurodontia generalizada (Figura 3D), uma condição geral dentária e periodontal deficitárias (Figuras 2 e 3D). O fenótipo presente levou ao diagnóstico clínico de TDOS e à decisão de realização da avaliação da morfologia e padrão capilares por microscopia eletrónica de varrimento (ESBUCP), no sentido de se efetuar o diagnóstico diferencial com a AIHHT (Figura 5). Esta análise confirmou a existência de alterações capilares patognomónicas da TDOS.

Foi realizada adicionalmente uma revisão de literatura nas bases de dados PUBMED e OMIM utilizando as palavras-chave “*phenotype tricho-dento-osseous syndrome*”, limitando a pesquisa aos últimos 10 anos e Inglês, Francês e Espanhol.

FIGURA 1



FIGURA 2



FIGURA 3

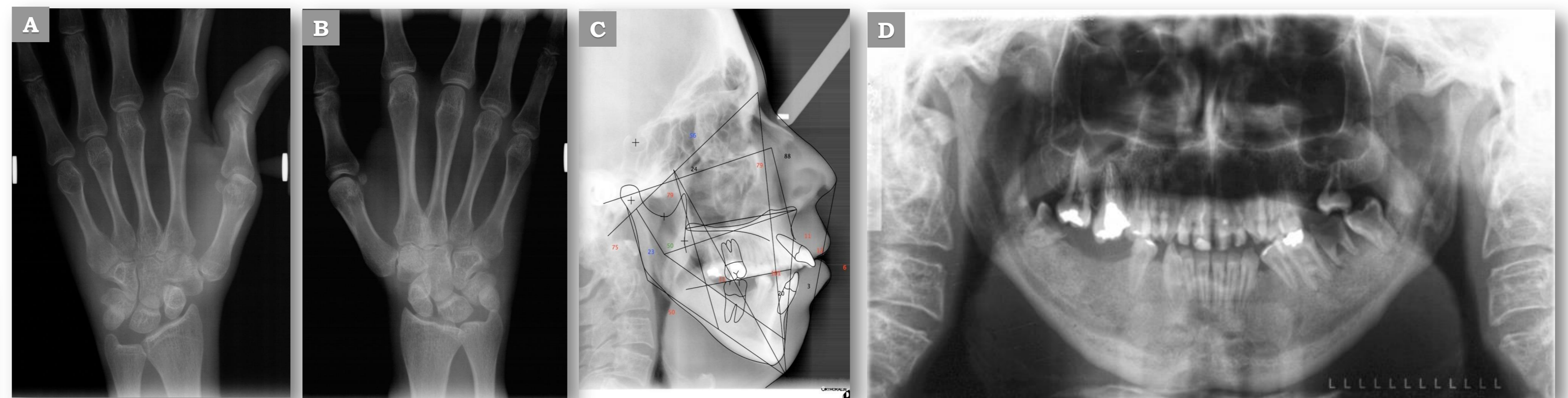


FIGURA 4



FIGURA 5

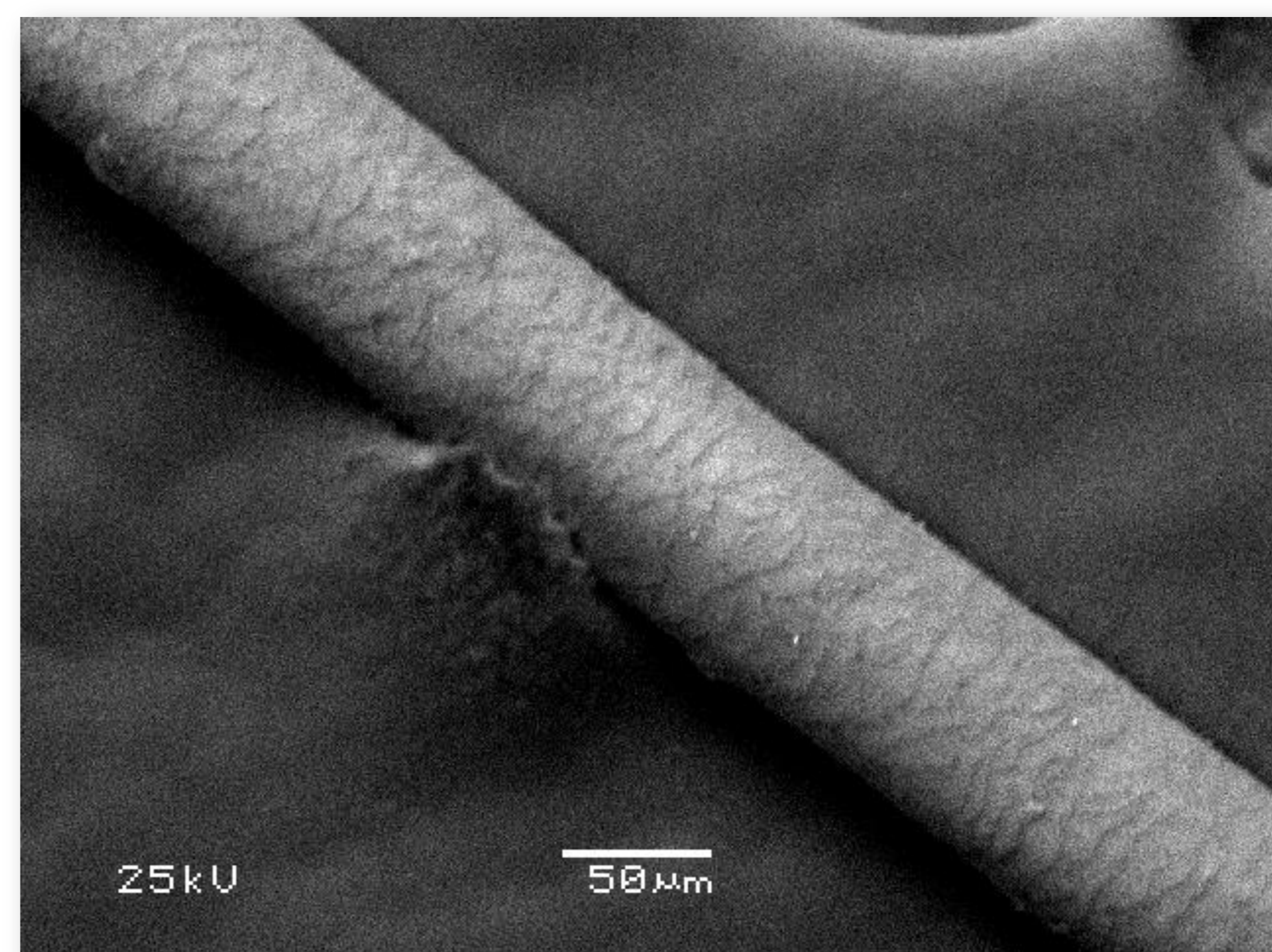


Figura 1 – Fotografias extra-orais (A) Face, frontal. (B) Mão esquerda. (C) Mão direita.

Figura 2 – Fotografias intra-orais iniciais. (A) Lateral direita (B) Frontal (C) Lateral esquerda.

Figura 3 – Registos radiográficos. (A) Radiografia mão-punho direita. (B) Radiografia mão-punho esquerda. (C) Teleradiografia de perfil direito, com traçado cefalométrico. (D) Ortopantomografia inicial.

Figura 4 – Modelos de estudo intra-orais. (A) Lateral direito. (B) Frontal. (C) Lateral esquerdo.

Figura 5 – (A) Análise capilar por microscopia eletrónica de varrimento.

### Discussão e Conclusões

Perante qualquer situação patológica, a impossibilidade de realização de diagnóstico diferencial com patologias similares, torna mais complicada a elaboração de um plano de tratamento adequado. Desta forma, a contribuição de ferramentas auxiliares para um correto diagnóstico diferencial, como a análise capilar (Wright *et al.*, 2008), podem colmatar esta falha em casos, como o descrito, em que se torna clinicamente difícil esta distinção.

### Bibliografia

- De Coster PJ, Mortier G, Marks LA, et al. Cranial suture biology and dental development: genetic and clinical perspectives. *J Oral Pathol Med* 2007;36(8):447-455.
- Ghoul-Mazgar S, Hotton D, Lézet F, Blin-Wakkach C, Asselin A, Sautier JM, Berald A. Expression pattern of *Dlx3* during cell differentiation in mineralized tissues. *Bone* 2005;37(6):799-809.
- Haldeman RJ, Cooper LF, Hart TC, Phillips C, Boyd C, Lester GE, Wright JT. Increased bone density associated with *DLX3* mutation in the tricho-dento-osseous syndrome. *Bone* 2004;35(4):988-997.
- Hu JC, Simmer JP. Developmental biology and genetics of dental malformations. *Orthod Craniofac Res* 2007;10(2):45-52.
- Islam M, Lurie AG, Reichenberger E. Clinical features of tricho-dento-osseous syndrome and presentation of three new cases: an addition to clinical heterogeneity. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 2005;100(6):736-742.
- Lee SK, Lee ZH, Lee SJ, Ahn BD, Kim YJ, Lee SH, Kim JW. *DLX3* mutation in a new family and its phenotypic variations. *J Dent Res* 2008;87(4):354-357.
- Mayer DE, Baal C, Litschauer-Poursadrollah M, Hemmer W, Jarisch R. Uncombable hair and atopic dermatitis in a case of trichodento-osseous syndrome. *J Dtsch Dermatol Ges* 2010;8(2):102-104.
- Wright JT, Hong SP, Simmons D, Daly B, Uebelhart D, Luder HU. *DLX3* c.561\_562delCT mutation causes attenuated phenotype of tricho-dento-osseous syndrome. *Am J Med Genet A* 2008;146(3):343-349.