

Displasia cleidocraniana: aspectos clínicos e radiográficos e relato de um caso clínico

Aurelício Novaes Silva Júnior¹

Pedro Antonio Gonzalez Hernandez¹

Ivana Ardenghi Vargas²

Paula Chiattonne Corvello³

Daniela Leal Barreto Gehlen³

Renata da Rocha Hoffmann³

Humberto Thomazi Gassen⁴

Resumo

A Displasia Cleidocraniana (DCC) é caracterizada por múltiplas anormalidades, principalmente aquelas pertencentes ao esqueleto craniofacial e corporal, e também anormalidades buco-dentais. O objetivo deste artigo é apresentar o caso de uma paciente, gênero feminino, 25 anos, portadora de sinais característicos dessa entidade patológica. Os aspectos gerais da doença, assim como os sinais clínicos e radiográficos da síndrome são também discutidos e enfatizados, dada a sua rara ocorrência.

Palavras-chave: displasia cleidocraniana; disostose cleidocraniana; Síndrome de Scheusthauser-Marie-Sainton; anormalidades dento-faciais.

INTRODUÇÃO

A Displasia Cleidocraniana (DCC) é uma rara displasia esquelética herdada, a qual foi primeiramente descrita por Martin em 1765 (apud GASSEN et al., 2006), que observou clavículas rudimentares num homem de 30 anos, cujo pai e irmão tinham sinais semelhantes. Em 1897 Marie e Sainton (apud GASSEN et al., 2006) denominaram essa condição como Disostose Cleidocraniana. Posteriormente, na conferência de Paris de 1969 sobre a nomenclatura dos distúrbios constitucionais dos ossos, assumiu-se a denominação atual, uma vez

que é considerada uma displasia que envolve, de maneira generalizada, o esqueleto humano (BUTTERWORTH, 1999; SHAFER; HINE; LEVY, 1987).

A DCC é uma doença de etiologia desconhecida (SOAMES; SOUTHAM, 1985), que frequentemente, mas nem sempre, é hereditária (SHAFER; HINE; LEVY, 1987). O padrão de herança é usualmente autossômico dominante, embora se tenha sugerido que entre 20% e 40% dos casos representam novas mutações (HALAZONETIS, M.B.; HALAZONETIS,

¹ Mestre e Doutor em Cirurgia e Traumatologia Bucocomaxilofacial; Professor da Faculdade de Odontologia e do Programa de Pós-Graduação (Mestrado e Doutorado) da Universidade Luterana do Brasil. Faculdade de Odontologia da ULBRA. Canoas. RS.

² Mestre em Ortodontia pela UFRJ; Professora Doutoranda do Programa de Pós-Graduação da ULBRA. Canoas. RS.

³ Alunos do Curso de Especialização em Cirurgia e Traumatologia Bucocomaxilofacial - ULBRA. Canoas. RS.

⁴ Mestrando em Cirurgia e Traumatologia Bucocomaxilofacial - ULBRA. Canoas. RS.

Correspondência para / Correspondence to:

Aurelício Novaes Silva Júnior
Farroupilha, 8001- Prédio 59 - Bairro São José.
92.425-900 Canoas - RS - Brasil.
Tel.: (51) 3464-9692.

E-mail: aurelicio.junior@uol.com.br

D.J., 1995; REGEZI; SCIUBBA, 2000; FITCHET, 1929). Pesquisas sobre a condição genética dessa doença ainda continuam em debate em relação ao cromossomo de origem (BUTTERWORTH, 1999). Nos casos em que parece desenvolver-se esporadicamente, foi sugerido que representa uma doença de herança recessiva ou, mais provavelmente, uma penetrância incompleta de um traço genético de expressão variável, ou uma verdadeira mutação nova dominante (SHAFER; HINE; LEVY, 1987).

A doença afeta homens e mulheres igualmente (SHAFER; HINE; LEVY, 1987; REGEZI; SCIUBBA, 2000; SOARES, 2005), sem predileção por raça (REGEZI; SCIUBBA, 2000). A prevalência estimada da displasia cleidocraniana é de um por milhão (SOARES, 2005). Na maioria dos casos, essa síndrome permanece subdiagnosticada, devido à relativa falta de complicações médicas em relação a outras displasias esqueléticas (COOPER et al., 2001).

Clinicamente, a DCC é caracterizada por anomalias do crânio, dentes, maxilares e cintura escapular, bem como parada ocasional do crescimento dos ossos longos (REGEZI; SCIUBBA, 2000; SOAMES; SOUTHAM, 1985). Mais de 100 características clínicas têm sido atribuídas à doença, as quais podem ser classificadas em: características craniofaciais, esqueléticas e bucodentais (BUTTERWORTH, 1999). Apesar disso, a maioria dos pacientes afetados pela doença exibe inteligência normal (REGEZI; SCIUBBA, 2000).

Dentre as características craniofaciais descritas na literatura, encontram-se proeminência frontal e parietal, atraso no fechamento da fontanela anterior, hipoplasia da maxila e do zigoma, seios paranasais subdesenvolvidos e estreitos, nariz largo com ponte nasal deprimida e hipertelorismo ocular (BUTTERWORTH, 1999; SHAFER; HINE; LEVY, 1987; SOAMES; SOUTHAM, 1985; REGEZI; SCIUBBA, 2000). A cabeça é braquicéfala, com aumento do diâmetro transverso do crânio. Outras anomalias cranianas podem estar presentes.

Como uma das principais características esqueléticas, descreve-se a aplasia ou hipoplasia

clavicular, com a ausência uni ou bilateral, em aproximadamente 10% dos casos (SMITH, 1968). Defeitos unilaterais são mais comuns no lado direito (JARVIS; KEATS, 1974). A hipoplasia clavicular confere um aspecto de pescoço longo e permite movimentos extenso dos ombros, a ponto de se encostarem um no outro na linha média (BUTTERWORTH, 1999), sendo sua função raramente afetada (FITCHET, 1929). Outra característica vista na DCC é o atraso no fechamento da sínfise pubiana, com um reduzido diâmetro da pelve, o que requer cesária em aproximadamente 35% das mulheres afetadas pela DCC (JARVIS; KEATS, 1974). Também são citados, na literatura, o tórax com formato cônico, a espondilose lombar, defeitos nos ossos longos e nos ossos dos dedos (BUTTERWORTH, 1999; SHAFER; HINE; LEVY, 1987; REGEZI; SCIUBBA, 2000).

Dentre as características bucodentais freqüentemente encontradas em pacientes afetados pela DCC, está o palato arqueado, estreito e fundo, podendo a fissura palatina estar presente (WINTER, 1943). Verificam-se ainda: atraso na união de sínfise mandibular (BUTTERWORTH, 1999); relativo prognatismo pelo subdesenvolvimento da pré-maxila (SMITH, 1968); múltiplos dentes supranumerários (BUTTERWORTH, 1999); localizações dentárias ectópicas e a não irrupção dos dentes permanentes devido a prolongada retenção dos dentes decíduos (WINTER, 1943); hipoplasia de esmalte; dentina globular e camada granular de Tomes irregulares e ausência de cimento celular. Essa última característica pode estar relacionada à falta de erupção tão comumente observada (SHAFER; HINE; LEVY, 1987; SOAMES; SOUTHAM, 1985; REGEZI; SCIUBBA, 2000; FUKUTA et al., 2001). Em raros casos, é vista a anodontia parcial (SHAFER; HINE; LEVY, 1987).

Segundo Butterworth (1999), o principal problema desses pacientes é a não irrupção dos dentes permanentes, o que acarreta outros problemas como: permanência de dentes decíduos desgastados e antiestéticos, espaços no arco dentário provenientes da esfoliação dos decíduos e diminuição da dimensão vertical de oclusão (DVO).

Assim, o objetivo deste artigo é relatar um caso de displasia cleidocraniana, enfatizando as características clínicas e radiográficas dessa síndrome.

RELATO DO CASO

A paciente M.F.M., gênero feminino, 25 anos, casada, procurou o Ambulatório de Cirurgia e Traumatologia Bucomaxilofacial da Universidade Luterana do Brasil, com queixa de dificuldade mastigatória em função da ausência de grande parte dos dentes permanentes. No aspecto clínico geral, apresentava as características de ser portadora da síndrome da Displasia Cleidocranial: baixa estatura, pescoço largo, estreitamento da parte superior do tórax, mobilidade dos ombros pela ausência das clavículas, permitindo a aproximação dos mesmos na linha média, aumento da distância interocular e braquicefalia com abaulamento frontal e parietal (FIGURA 1; FIGURA 2). No

exame físico intrabucal, observou-se palato estreito e profundo, prognatismo leve, elementos dentários nº 16, 25, 26, 31, 36, 37, 46 e 47 irrompidos e história de extrações dos dentes decíduos aos 18 anos (FIGURA 3). Radiograficamente, foram observadas as seguintes características: retenção de vários elementos dentários da série normal e de supranumerários (FIGURA 4), ausência das clavículas (FIGURA 5), atraso no fechamento da sínfise pubiana e fechamento retardado das fontanelas e suturas cranianas. Eletrocardiograma em repouso e hemograma foram solicitados, não havendo anormalidades. Além disso, a paciente apresentava uma perna mais curta em relação à outra, dificuldade de aprendizado, com déficit cognitivo e cefaléia quando fazia uso das próteses dentárias. O pai apresenta semelhanças físicas com a paciente e alguns dentes não irrompidos, caracterizando-se também como portador dessa síndrome.



Figura 1 – Vista frontal com aproximação dos ombros na linha média



Figura 2 – Vista lateral, observando-se crânio braquicefálico e prognatismo mandibular



Figura 3 – Vista intra bucal que evidencia a ausência de múltiplos dentes permanentes



Figura 4 – Radiografia panorâmica, observando-se dentes permanentes não irrompidos



Figura 5 – Radiografia do tórax que confirma a ausência das clavículas

DISCUSSÃO

A Displasia Cleidocraniana é um distúrbio ósseo hereditário, que exhibe manifestação fenotípica em graus variados e, por esse motivo, pode ser confundida com outras patologias ósseas ou ser subdiagnosticada na prática clínica (GOLAN et al., 2002). Sua transmissão é autossômica dominante, com uma ampla variedade em sua expressão, porém com uma penetrância elevada (CATALA, 1995). Em estudos realizados por diversas gerações, observou-se que a predisposição à doença tende a desaparecer na terceira ou quarta geração (AZEVEDO; LOUREIRO; COSTA, 1979).

Na maior parte dos casos, é possível identificar um padrão de transmissão familiar da doença, mas 16% a 38,5% dos casos são esporádicos e, segundo Lopes e colaboradores (apud CASTAÑO, et al., 1998), são considerados mutações de expressividade familiar variável.

No caso apresentado, observou-se a relação com a hereditariedade, visto que o pai e a filha estão acometidos pela síndrome. Segundo Mundlos (1999), apesar da displasia cleidocraniana não apresentar comprometimento sistêmico relevante, faz-se necessário o aconselhamento genético, porque a expressão homozigótica da doença acarretaria a ausência completa dos ossos, inviabilizando a vida.

O diagnóstico de DCC é realizado através da anamnese, questionando-se a história fa-

miliar, através do exame físico intra e extra bucal e exames complementares. Entretanto, Neville e colaboradores (1998) asseguram que, freqüentemente, a aparência do paciente afetado pela síndrome é suficiente para o diagnóstico.

A presença de defeitos claviculares, combinados com a presença de múltiplos dentes retidos, retardo na erupção dentária e com o fator genético associado, são características bastante sugestivas para o diagnóstico.

É importante realizar o diagnóstico diferencial da DCC com a Picnodisostose ou síndrome Maroteuz-Lamy, a qual se difere da DCC pelo fato de os pacientes apresentarem nanismo, ossos densos, frágeis, e agenesias parciais das falanges dos pés e das mãos.

O caso descrito apresenta as características clínicas referentes à Síndrome da Displasia Cleidocraniana, o que veio a reforçar o diagnóstico da doença, tais como: baixa estatura, braquiocefalia com abaulamento frontal e parietal, hipertelorismo ocular, nariz largo na base com ponte nasal aplainada, pescoço largo, hipoplasia clavicular bilateral, atraso no fechamento das suturas cranianas e da sínfise púbica, palato estreito e profundo, prognatismo leve, retenção prolongada dos dentes decíduos, atraso na erupção dos dentes permanentes, ausências dentárias e muitos dentes retidos (série normal e supranumerários).

Apesar de a paciente apresentar dificuldade no aprendizado, para Regezi e Sciubba (2000), a maioria das pessoas afetadas pela doença exhibe inteligência normal.

Não há tratamento para as anormalidades cranianas, claviculares e outras anormalidades ósseas associadas à DCC (NEVILLE et al., 1998). O tratamento das condições bucais é importante (BECKER et al., 1997a, 1997b), devido ao alto índice de morbidade causado pelas manifestações orais (SILVA et al., 1997).

O tratamento proposto por nossa equipe envolve a reabilitação estético-funcional da paciente, através da combinação de tratamento cirúrgico e ortodôntico, com o objetivo de irromper e alinhar os dentes permanentes impactados (BUTTERWORTH, 1999; SHAFER; HINE; LEVY, 1987; NEVILLE et

al.,1998). Trata-se de um tratamento odontológico bastante longo, face aos extensos procedimentos cirúrgicos, ortodônticos e clínicos que devem ser realizados, destinados a minimizar os problemas bucais decorrentes dessa síndrome.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O cirurgião dentista deve ter conhecimento dos distúrbios de desenvolvimento que envolvem as estruturas bucomaxilofaciais, pois quanto mais cedo for realizado o diagnóstico da

DCC, mais precocemente seus problemas poderão ser solucionados.

O atendimento deve ser realizado por uma equipe composta por vários especialistas dentro da Odontologia, bem como médicos, psicólogos e fonoaudiólogos, na busca de um planejamento terapêutico multidisciplinar, visando a uma reabilitação que ofereça melhor conforto funcional e estético para o paciente.

Salienta-se, portanto, a necessidade do diagnóstico precoce dessa condição, para que se possam minimizar as alterações bucais, visando à adaptação funcional do indivíduo e uma melhor qualidade de vida.

Cleidocranial dysplasia: clinical and radiographic findings and case report

Abstract

Cleidocranial dysplasia is characterized by multiple abnormalities, mainly those related to craniofacial and corporal skeleton, besides oral and dental anomaly. The aim of this paper is to report a case of a female patient, 25 years old, who has characteristic signs of this pathology. General aspects of the disease, as well clinical and radiographic findings are also discussed and empathized, due to its rare occurrence.

Keywords: Cleidocranial dysplasia; Cleidocranial dysostosis; Scheuethauser-Marie-Sainton syndrome; Dentofacial anomaly

REFERÊNCIAS

- AZEVEDO, J.F.; LOUREIRO, M.F.B.L.; COSTA, J.R. Disostose cleidocranial: caso clínico. *Ars Curandi Odontol.*, São Paulo, v.6, p.55-59, jul. 1979.
- BECKER, A. et al. Cleidocranial Dysplasia. Part 1: General principles of the orthodontic and surgical treatment modality. *Am. J. Orthod. Dentofacial Orthop.*, St. Louis, v.111, n.1, p.28-33, 1997a.
- BECKER, A. et al. Cleidocranial Dysplasia. Part 2: Treatment protocol for the orthodontic and surgical modality. *Am.J. Orthod. Dentofacial Orthop.*, St. Louis, v.111, n.2, p.173-183, 1997b.
- BUTTERWORTH, C. Cleidocranial Dysplasia: modern concepts of treatment and a report of an orthodontic resistant case requiring a restorative solution. *Dent. Update, Guildford*, v.26, p.458-462, 1999.
- CAMPOS, P.S.F.; PANELLA, J.; FREITAS, C. de. Displasia cleidocraniana: aspectos gerais da condição. *RPG: R. Pós-Grad.*, São Paulo, v.6, n.1, p.84-86, jan./mar. 1999.
- CASTAÑO, C.H. et al. Disostosis cleidocraneal: presentación de un caso. R. Neurol., Barcelona, v.27, n.159, p.838-841, nov. 1998.**
- CATALA, A.G. *Esquemas clínico-visuais em pediatria: síndromes dismorfogenéticas.* São Paulo: AP Americana de Publicações, 1995.
- COOPER, S.C. et al. A natural history of cleidocranial dysplasia. *Am. J. Med. Genet.*, New York, v.104, n.1., p.1-6, 2001.

- FITCHET, S.M. Cleidocranial dysostosis: hereditary and familial. *J. Bone Joint Surg.*, Boston, v.11, p.838-866, 1929.
- FUKUTA, Y. et al. Histological and analytical studies of a tooth in a patient with cleidocranial dysostosis. *J. Oral Sci., Tokyo*, v.43, n.2, p.85-89, 2001.
- GASSEN, H. T. et al. Relato de dois casos familiares de disostose cleidocraniana. *RFO: R. Fac. Odontol., Passo Fundo*, v.11, n.1, p.31-35, 2006.
- GOLAN, I. et al. Radiological findings and molecular genetic confirmation of cleidocranial dysplasia. *Clin. Radiol.*, Oxford., v.57, n.6, p.525-29, 2002.
- GUEDES, A.P. *Odontopediatria: fatores pré-natais determinantes de maloclusões*. 6.ed. São Paulo: Santos, 1998.
- HALAZONETIS, M.B.; HALAZONETIS, D.J. Autotransplantation in cleidocranial dysplasia: case report with 5-year follow-up. *J. Oral Maxillofac. Surg.*, Philadelphia, v.53, p.1472-1475, 1995.
- JARVIS, J.L.; KEATS, T.C. Cleidocranial dysostosis: a review of 40 new cases. *Am. J. Roentgenol. Radium Ther. Nucl. Med.*, Springfield, v.121, n.1, p.5-16, 1974.
- MUNDLOS, S. Cleidocranial dysplasia: clinical and molecular genetics. *J. Med. Genet.*, London, v.36, n.3, p.177-182, 1999.
- NEVILLE, B.W. et al. *Patologia oral & maxillofacial*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1998.
- REGEZI, J.A.; SCIUBBA, J.J. *Patologia bucal: correlações clinicopatológicas*. 3.ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2000.
- SHAFFER, W.G.; HINE, M.K.; LEVY, B.M. *Tratado de patologia bucal*. 4.ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1987.
- SHAIKH, R.; SHUSTERMAN, S. Delayed dental maturation in cleidocranial dysplasia. *ASDC J. Dent. Child.*, Chicago, v.65, n.5, p.325-329, Sept./Oct. 1998.
- SILVA, J.J. da et al. Disostose cleidocraniana: relato de caso clínico. *R. Odonto Ciênc.*, Porto Alegre, v.12, n.24, p.209-214, 1997.
- SMITH, N.H. A histologic study of cementum in a case of cleidocranial dysostosis. *Oral Surg. Oral Med. Oral Pathol.*, St. Louis, v.25, p.470-478, 1968.
- SOAMES, J.V.; SOUTHAM, J.C. *Oral pathology*. New York: Oxford University Press, 1985.
- SOARES, A.F. et al. Displasia cleidocraniana: relato de caso clínico. *R. Bras. Patol. Oral, Natal*, v.4, n.1, p.38-41, 2005.
- WINTER, G.R. Dental conditions in cleidocranial dysostosis. *Am. J. Orthod.*, St.Louis, v.29, p.61-89, 1943.
- YAMAMOTO, H.; SAKAE, T.; DAVIES, J.E. Cleidocranial dysplasia: a light microscope, electron microscope and crystallographic study. *Oral Surg. Oral Med. Oral Pathol.*, St.Louis, v.68, p.195-200, 1989.

Recebido em / *Received*: 27/02/2007
 Aceito em / *Accepted*: 19/04/2007