

Manifestações orais e craniofaciais da Síndrome de Apert: uma revisão da literatura

Oral and craniofacial manifestations of Apert Syndrome: a literature review

Manifestaciones orales y craneofaciales del Síndrome de Apert: una revisión de la literatura

DOI:10.34119/bjhrv7n3-008

Submitted: April 01st, 2024

Approved: April 22nd, 2024

Alessandra de Lima Magalhães Leal

Graduanda em Odontologia

Instituição: Centro Universitário Arthur Sá Earp Neto (UNIFASE)

Endereço: Petrópolis, Rio de Janeiro, Brasil

E-mail: alessandramagalhaesleal@gmail.com

Julia Velasco Machado

Graduanda em Medicina

Instituição: Centro Universitário Arthur Sá Earp Neto (UNIFASE)

Endereço: Petrópolis, Rio de Janeiro, Brasil

E-mail: juliavelascomachado@gmail.com

Adriana Salete Cecon

Graduada em Odontologia

Instituição: Unidade Central de Educação Faem Faculdade

Endereço: Chapecó, Santa Catarina, Brasil

E-mail: adrianacecon12@gmail.com

Isabela de Cerqueira Silva

Graduada em Odontologia

Instituição: Centro Universitário Maria Milza

Endereço: Governador Mangabeira, Bahia, Brasil

E-mail: isabelacerqueira876@outlook.com

Gabriel Pereira da Silva Mattos

Graduado em Odontologia

Instituição: Centro Universitário Maria Milza

Endereço: Governador Mangabeira, Bahia, Brasil

E-mail: gabrielpsmattos@gmail.com

Fabio Ribeiro de Souza

Graduado em Odontologia

Instituição: Universidade Cruzeiro do Sul

Endereço: Liberdade, São Paulo, Brasil

E-mail: fabio.5921@hotmail.com

Marjhory Fernandes de Moura

Graduando em Odontologia
Instituição: Universidade Federal da Paraíba
Endereço: João pessoa, Paraíba, Brasil
E-mail: marjhory.moura@gmail.com

Vitoria Santos Carvalho

Graduanda em Odontologia
Instituição: Centro Universitário do Norte (UNINORTE)
Endereço: Manaus, Amazonas, Brasil
E-mail: vitoriacarvalho2174@gmail.com

Taís Santos de Oliveira

Graduada em Odontologia
Instituição: Faculdade de Tecnologia e Ciências (UNIFTC)
Endereço: Salvador, Bahia, Brasil
E-mail: taisdeoliveiras@outlook.com

Matheus Peres de Lima

Graduando em Odontologia
Instituição: Universidade São Francisco
Endereço: Bragança Paulista, São Paulo, Brasil
E-mail: matheusps8888@gmail.com

Lucas Melchior Brito

Graduado em Odontologia
Instituição: Universidade Paulista (UNIP)
Endereço: Goiânia, Goiás, Brasil
E-mail: lucamelchior10@gmail.com

Lucas Dantas Virginio

Graduando em Odontologia
Instituição: Universidade de Pernambuco
Endereço: Arcoverde, Pernambuco, Brasil
E-mail: lucas.dantas@upe.br

Lucas Pereira Vechiato

Graduado em Odontologia
Instituição: Universidade de Maringá (UNICESUMAR)
Endereço: Maringá, Paraná, Brasil
E-mail: dr.lucasvechiato@gmail.com

Elisangela Speridiao de Araújo

Graduanda em Odontologia
Instituição: Estácio de Ribeirão Preto
Endereço: Ribeirão Preto, São Paulo, Brasil
E-mail: araujosperidiao@gmail.com

Pedro Gabriel Azevedo Lucena

Graduando em Odontologia

Instituição: Centro Universitário Unifavip Wyden

Endereço: Caruaru, Pernambuco, Brasil

E-mail: pedrogabrielaz97@gmail.com

RESUMO

A síndrome de Apert apresenta desafios craniofaciais complexos, exigindo procedimentos cirúrgicos como correção de cranioestenose e avanço da região médiofacial. Embora menos prevalentes do que em outras síndromes, questões como hidrocefalia e herniação tonsilar ainda são relevantes. Anomalias craniofaciais características, como hipoplasia orbital, mandibular e dental, juntamente com atrasos no desenvolvimento dentário, são comuns. Foi realizada uma revisão sistemática de artigos com sistematização PRISMA no período de 2021 a 2024, usando como base o Pubmed, critérios de inclusão inglês, português e espanhol com descritor "Oral, Craniofacial Apert Syndrome". Os estudos demonstram que a intervenção ortodôntica e maxilofacial é crucial na prevenção e tratamento dessas condições. Um diagnóstico preciso e um plano de tratamento personalizado são essenciais, destacando a importância de uma equipe odontológica bem treinada na melhoria da saúde bucal e qualidade de vida dos pacientes com síndrome de Apert.

Palavras-chave: oral, craniofacial, síndrome de apert.

ABSTRACT

The Apert syndrome presents complex craniofacial challenges, requiring surgical procedures such as craniostosis correction and midfacial advancement. Though less prevalent than in other syndromes, issues like hydrocephalus and tonsillar herniation are still relevant. Characteristic craniofacial anomalies such as orbital, mandibular, and dental hypoplasia, along with delays in dental development, are common. A systematic review of articles using PRISMA systematic review methodology was conducted from 2021 to 2024. Using PubMed as a base, inclusion criteria in English, Portuguese, and Spanish with the descriptor "Oral, Craniofacial Apert Syndrome" were utilized. The studies demonstrate that orthodontic and maxillofacial intervention is crucial in the prevention and treatment of these conditions. An accurate diagnosis and personalized treatment plan are essential, highlighting the importance of a well-trained dental team in improving oral health and quality of life for patients with Apert syndrome.

Keywords: oral, craniofacial, apert syndrome.

RESUMEN

El síndrome de Apert presenta desafíos craneofaciales complejos, que requieren procedimientos quirúrgicos como la corrección de la craneosinostosis y el avance de la región mediofacial. Aunque menos prevalentes que en otros síndromes, problemas como la hidrocefalia y la herniación tonsilar aún son relevantes. Las anomalías craneofaciales características, como la hipoplasia orbital, mandibular y dental, junto con retrasos en el desarrollo dental, son comunes. Se realizó una revisión sistemática de artículos utilizando la metodología de revisión sistemática PRISMA desde 2021 hasta 2024. Utilizando PubMed como base, se utilizaron criterios de inclusión en inglés, portugués y español con el descriptor "Oral, Craniofacial Apert Syndrome". Los estudios demuestran que la intervención ortodôntica y maxilofacial es crucial en la prevención y tratamiento de estas condiciones. Un diagnóstico preciso y un plan de tratamiento personalizado son esenciales, resaltando la importancia de un equipo dental bien

entrenado en la mejora de la salud bucal y la calidad de vida de los pacientes con síndrome de Apert.

Palabras clave: oral, craneofacial, síndrome apert.

1 INTRODUÇÃO

A síndrome de Apert, uma condição craniofacial severa, foi primeiramente descrita em 1906 pelo médico francês Eugene Apert. Ela é uma desordem genética autossômica, desencadeada por mutações no gene receptor 2 do fator de crescimento de fibroblastos (FGFR2), situado no cromossomo 10q. Quase todos os casos estão associados a dois genótipos específicos, nos quais mutações são identificadas nas posições 252 ou 253 no exon 7. A herança é de caráter autossômico dominante, sendo que a maioria dos casos surge como novas mutações em famílias sem histórico prévio da desordem. Além disso, a idade avançada do pai no momento da concepção foi correlacionada com a sua ocorrência.

Os pacientes apresentam uma variedade de anomalias relacionadas à cabeça, face e membros. No crânio, destaca-se a sinostose coronal bilateral, embora outras suturas também possam estar comprometidas, sendo raramente poupadas as suturas coronais. O desenvolvimento anormal da base craniana resulta em uma testa íngreme e achatada, juntamente com um occipital plano. A hipoplasia do terço médio facial e o exorbitismo são características marcantes da síndrome. Muitos pacientes também manifestam fenda palatina ou úvula bífida.

Sendo assim, este estudo tem como objetivo revisar e sintetizar a literatura existente sobre manifestações bucais e craniofaciais associadas à síndrome de Apert, fornecendo uma visão abrangente desse tópico e destacando áreas para futuras pesquisas e intervenções clínicas.

2 METODOLOGIA

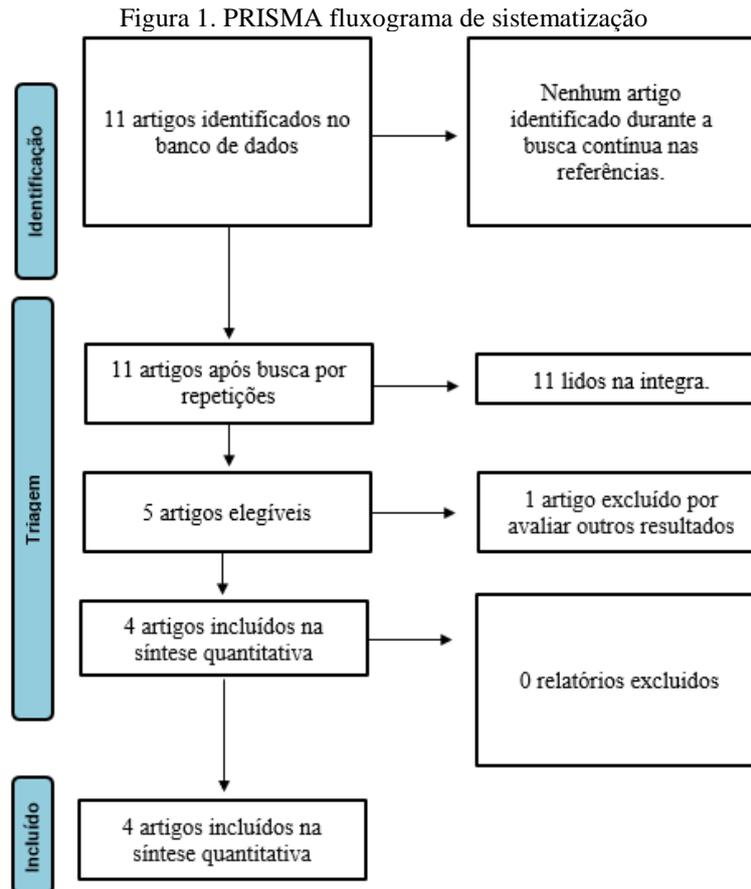
Este estudo consiste em uma análise abrangente da literatura existente, empregando métodos rigorosos para identificar e avaliar os estudos relevantes. O objetivo principal desta revisão foi investigar as manifestações bucais e craniofaciais associadas à síndrome de Apert. Após a definição do tema e a formulação da pergunta de pesquisa, os estudos foram selecionados utilizando termos específicos da área da saúde (DeCS/MESH), incluindo Oral, Craniofacial e Apert Syndrome, por meio da base de dados do PubMed. Além disso, foi adotada

a sistematização PRISMA para aprimorar a qualidade dos resultados.

A seleção dos artigos científicos foi conduzida por meio de uma busca na base de dados do PubMed, seguida pela análise de seu conteúdo e aplicação dos critérios de inclusão e exclusão. Os critérios de inclusão abrangiam artigos científicos publicados em inglês, português ou espanhol, no período de 2021 a 2024. Por outro lado, foram excluídos estudos que não estavam diretamente relacionados ao tema proposto, assim como trabalhos de conclusão de curso, capítulos de livros, relatórios técnicos, anais de congressos, monografias, artigos incompletos ou publicações com mais de uma década e em idiomas diferentes dos mencionados nos critérios de inclusão.

3 RESULTADOS

Na etapa inicial, foram identificados 11 artigos na busca do banco de dados, sem artigos identificados nas referências. A análise do texto completo foi realizada em 11 artigos, dos quais 5 foram selecionados e 1 foi excluído porque não apresentava o resultado do tópico. Após uma busca minuciosa do banco de dados, foram escolhidos 4 artigos que permitiram uma avaliação meticulosa sobre as manifestações orais e craniofaciais da Síndrome de Apert. A Figura 1 mostra o fluxograma do processo de seleção de artigos. A Tabela 1 resume as características dos estudos incluídos nesta revisão.



Fonte: autor

Tabela 1. Descrição das características dos artigos de análise retrospectiva, revisão sistemática, meta-análise e relato de caso incluídos nesta revisão.

Título	Autor	Delineamento	Resultado
Apert syndrome: Cranial procedures and brain malformations in a series of patients	Munarriz et al., 2020	Análise retrospectiva	Os exames de ressonância magnética revelaram uma variedade de malformações cerebrais e cranianas, incluindo anormalidades do corpo caloso, remodelação do clívio e invaginação basilar em parte significativa dos pacientes. Esses resultados evidenciam a complexidade da condição e a importância de uma abordagem multidisciplinar no tratamento da síndrome de Apert.
Prevalence of Ocular Anomalies in Craniosynostosis: A Systematic Review and Meta-Analysis	Rostamzad P et al., 2022	Revisão Sistemática e Meta-Análise	Anomalias orbitárias e do globo ocular eram mais prevalentes na craniossinostose síndrômica, com destaque para a alta incidência em pacientes com Síndrome de Apert. Em relação às anomalias funcionais, o estrabismo foi a mais comum em ambas as formas de craniossinostose, com diferenças na prevalência entre os tipos de síndromes.
Craniofacial morphology in Apert syndrome: a systematic	Alam MK et al., 2022	Revisão Sistemática e Meta-Análise	Os pacientes com Síndrome de Apert apresentaram uma redução nas medidas da base craniana, proporcional à gravidade da condição.

review and meta-analysis			O zigoma foi identificado como a estrutura facial mais afetada em termos de posição e forma geométrica na primeira infância. Além disso, observou-se um terço médio da face protruso, mandíbula apontando para baixo, volume orbital reduzido, hipoplasia, atraso no desenvolvimento dental, mordidas abertas com aglomeração dental e fendas palatinas.
Apert Syndrome: Dental management considerations and objectives	Droubi L et al., 2022	Relato de caso	Manifestações orais: maxila hipoplásica, palato em forma de ogiva, lábios hipotônicos, mordida aberta anterior esquelética, mordida cruzada posterior bilateral, má oclusão de classe III e gengivite generalizada com acúmulo de placa dental

Fonte: Elaborado pelos autores

4 DISCUSSÕES

Munarriz et al. (2020) destaca a complexidade das alterações craniofaciais e neurológicas associadas a essa condição genética. A sinostose prematura das suturas cranianas, como a sutura bicoronal, leva a características craniofaciais distintas, como braquicefalia turricéfala e órbitas rasas. Além disso, anomalias do desenvolvimento cerebral, como hipoplasia ou agenesia do corpo caloso e do septo pelúcido, são comuns nesses pacientes. Essas malformações podem resultar em complicações secundárias, como a herniação tonsilar cerebelar (malformação de Chiari tipo 1), que afeta a função oral/bucal e a respiração. A necessidade de tratamento cirúrgico, como a expansão craniana, é crucial para corrigir as características craniofaciais anormais e prevenir complicações relacionadas ao sistema nervoso central. Uma abordagem multidisciplinar é essencial para um tratamento abrangente e eficaz, considerando os aspectos craniofaciais e neurológicos da síndrome de Apert.

A análise sistemática das anomalias oculares em craniossinostoses feita por Rostamzad P et al. (2022) revela uma alta prevalência de papiledema, especialmente em casos sindrômicos, como na síndrome de Crouzon e na síndrome de Apert. Essa condição é atribuída à elevada pressão intracraniana resultante do fechamento prematuro das suturas cranianas, levando a um crescimento craniano anormal e outras complicações como ventriculomegalia e obstrução do fluxo venoso. Além disso, a presença de anomalias na prega epicântica em algumas síndromes sugere uma associação entre características craniofaciais específicas e anormalidades oculares. No aspecto funcional, o estrabismo é uma ocorrência comum, particularmente em craniossinostoses sindrômicas, sendo a exotropia em padrão V predominante. Essas descobertas destacam a importância da avaliação oftalmológica precoce e regular em pacientes com

craniossinostose, visando a prevenção e o tratamento de complicações oculares que podem afetar negativamente a qualidade de vida e a função visual desses pacientes.

Posteriormente, o estudo de Alam MK et al. (2022) realizou uma meta-análise para comparar o centro de crescimento craniano (CCC) de pacientes com síndrome de Apert (AS) aos pacientes não afetados pela síndrome. Foi observado que pacientes com AS apresentaram fechamento precoce das suturas cranianas devido a mutações genéticas específicas no gene FGFR2. Além disso, os pacientes com AS demonstraram atraso no desenvolvimento dental, dimensões de arco menores e uma série de anormalidades craniofaciais mais graves em comparação com os não afetados pela síndrome. A análise também destacou a importância de considerar cuidadosamente a interpretação de medidas craniofaciais, especialmente quando a base craniana é anormal, para evitar interpretações equivocadas. O estudo fornece informações significativas sobre as características craniofaciais específicas da síndrome de Apert e destaca a necessidade de uma abordagem cautelosa na avaliação e tratamento desses pacientes.

Por fim, Droubi L et al. (2022) analisaram as principais características clínicas específicas, como hipoplasia da face média e sindactilia nas mãos e pés. Pacientes com a síndrome de Apert frequentemente apresentam deficiência intelectual, atribuída principalmente à pressão intracraniana elevada, mas intervenções como cranioplastia precoce podem minimizar os sinais de atraso cognitivo. Além disso, destaca-se a importância da saúde bucal em pacientes com necessidades especiais de saúde, enfatizando a necessidade de avaliação do risco de cárie e implementação de medidas preventivas personalizadas. O tratamento ortodôntico precoce é recomendado para pacientes com Síndrome de Apert. O estudo revela que personalizar instrumentos odontológicos, como escovas de dentes, pode ser benéfico para pacientes com mobilidade limitada nas mãos.

5 CONCLUSÃO

A Síndrome de Apert apresenta manifestações orais e craniofaciais significativas, exigindo procedimentos cirúrgicos complexos, como correção de cranioestenose e avanço da região médiofacial. Embora menos prevalentes do que em outras síndromes, como Crouzon ou Pfeiffer, questões como hidrocefalia e herniação tonsilar ainda são relevantes para pacientes com Apert. As anomalias craniofaciais características, como hipoplasia orbital, mandibular e dental, juntamente com atrasos no desenvolvimento dentário, são comuns. A revisão de literatura sugere que a intervenção ortodôntica e maxilofacial desempenham um papel crucial na prevenção e tratamento dessas condições. Um diagnóstico preciso e um plano de tratamento

personalizado são essenciais para atender às necessidades individuais dos pacientes, e uma equipe multidisciplinar bem treinada desempenha um papel fundamental na melhoria da saúde bucal e na qualidade de vida dos pacientes afetados pela síndrome de Apert.

REFERÊNCIAS

ALAM, M. K. et al. Craniofacial morphology in Apert syndrome: a systematic review and meta-analysis. **Scientific reports**, v. 12, n. 1, 2022.

DROUBI, L. et al. Apert Syndrome: Dental management considerations and objectives. **Journal of oral biology and craniofacial research**, v. 12, n. 3, p. 370–375, 2022.

MUNARRIZ, P. M. et al. Apert syndrome: Cranial procedures and brain malformations in a series of patients. **Surgical neurology international**, v. 11, n. 361, p. 361, 2020.

ROSTAMZAD, P. et al. Prevalence of ocular anomalies in craniosynostosis: A systematic review and meta-analysis. **Journal of clinical medicine**, v. 11, n. 4, p. 1060, 2022.