


Displasia cleidocraniana - relato de um caso familiar

Cleidocranial dysplasia - report of a family case


Displasia cleidocraneal - relato de um caso familiar

Mariane Carvalho de Souza Gorriz 

Luiz Octávio Amarins Cianca 

Carlos Eduardo Aguilera Bertram 

Adriana Rodrigues de Freitas-Aznar 

Fabio Duarte da Costa Aznar 

José Burgos Ponce 

Endereço para correspondência:

José Burgos Ponce

Centro Universitário de Adamantina - Departamento de Medicina

Rua Nove de Julho, 73

Centro

17800-000 - Adamantina - São Paulo - Brasil

E-mail: pepeburgos@fai.com.br

RECEBIDO: 14.09.2021

MODIFICADO: 17.09.2021

ACEITO: 18.10.2021

RESUMO

A displasia cleidocraniana (DCC) é uma síndrome autossômica dominante caracterizada pela mutação no gene RUNX2. Os indivíduos portadores de tal mutação apresentam hipoplasia ou aplasia clavicular, com conseqüente hiper mobilidade e aproximação anterior dos ombros na linha média, além de retardo na ossificação das suturas cranianas, hipodesenvolvimento do terço médio da face e alterações dentárias. Este artigo aborda um relato de DCC, em dois irmãos com características clínicas diagnósticas, no entanto, com intensidade de expressão diferentes. Apesar de não causar incapacidade, o quadro clínico necessita de uma abordagem multidisciplinar, já que como corroborado nos nossos relatos, ambos os pacientes apresentam manifestações diferentes em intensidade, demonstrando a expressividade variável da DCC.

PALAVRAS-CHAVE: Displasia cleidocraniana. Subunidade alfa 1 de fator de ligação ao core. Anormalidades dentárias.

ABSTRACT

Cleidocranial dysplasia (CCD) is an autosomal dominant syndrome characterized by a mutation in the RUNX2 gene. Carriers of this mutation have hypoplasia or clavicular aplasia, with consequent hypermobility and anterior approximation of the shoulders in the midline, delayed ossification of cranial sutures, underdevelopment of the middle third of the face and dental changes too. This article addresses a report of CCD in two brothers with clinical diagnostic characteristics, however, with different intensity of expression. Although it does not cause disability, the clinical case requires a multidisciplinary approach, since, as confirmed in our reports, both patients have different manifestations in intensity, demonstrating the variable expressiveness of CCD.

KEYWORDS: Cleidocranial dysplasia. Core binding factor alpha 1 subunit. Tooth abnormalities.

RESUMEN

La displasia cleidocraneal (DCC) es un síndrome autosómico dominante caracterizado por una mutación en el gen RUNX2. Los portadores de esta mutación presentan hipoplasia o aplasia clavicular, con la consiguiente hiper movilidad y aproximación anterior de los hombros en la línea media, además de osificación tardía de las suturas craneales, subdesarrollo del tercio medio de la cara y alteraciones dentarias. Este artículo aborda un reporte de DCC en dos hermanos con características clínicas diagnósticas, sin embargo, con diferente intensidad de expresión. Si bien no causa discapacidad, el cuadro clínico requiere un abordaje multidisciplinario, ya que, como se confirma en nuestros reportes, ambos pacientes tienen manifestaciones diferentes en intensidad, lo que demuestra la expresividad variable de las DCC.

PALABRAS CLAVE: Displasia cleidocraneal. Subunidad alfa 1 del factor de unión al sitio principal. Anomalías dentarias.

INTRODUÇÃO

A displasia cleidocraniana (DCC) é uma displasia esquelética que apresenta um padrão autossômico dominante. Embora essa mutação ocorra espontaneamente em 20 a 40% dos casos, a maioria deles é causada pela perda de função do gene *RUNX2*, responsável pela codificação da proteína necessária para o funcionamento dos osteoblastos, que é essencial para a formação do tecido ósseo¹⁻².

A DCC é caracterizada por hipoplasia ou aplasia das clavículas, com consequente hiper mobilidade e aproximação anterior dos ombros, na linha média; bem como retardo na ossificação do crânio, púbis e extremidades - gerando sínfise púbica alargada, encurtamento da falange média do quinto dedo e suturas cranianas abertas; além de displasia óssea generalizada, malformação vertebral, baixa estatura, hipodesenvolvimento do terço médio da face, persistência de fontanelas com a presença de ossos wormianos. Adicionalmente, são observados palato estreito e profundo e anomalias dentárias, que incluem dentes supranumerários, persistência dos dentes decíduos e atraso na erupção dos permanentes¹⁻³.

O objetivo do presente estudo foi relatar dois casos de DCC, em irmãos, com características clínicas diagnósticas, no entanto, com intensidade de expressão diferente.

RELATOS DE CASO

Caso Clínico 1

Paciente do sexo masculino, 14 anos de idade, feoderma, foi encaminhado pela equipe odontológica apresentando como queixa principal a ausência de dentes anterossuperiores (Figura 1A).

Na anamnese, a mãe do paciente relatou retardo no fechamento das fontanelas e no exame físico geral, constatou-se baixa estatura, quando comparado ao padrão para a idade. Além disso, evidenciou-se microdactilia, base larga do nariz e hipertelorismo de grau leve. Após realização de radiografia torácica, constatou-se a presença de clavículas, no entanto, com

aparente hipoplasia (Figura 1B).

A radiografia panorâmica exibe retardo na erupção dos dentes permanentes, com área desdentada na região de incisivos superiores e presença de diastemas entre os dentes anteroinferiores. Além disso, a permanência de dentes decíduos e ocorrência de dentes supranumerários (Figura 1C).



Figura 1 - Caso clínico 1, paciente masculino, 14 anos de idade, portador de DCC; (A) fotografia intraoral; (B) radiografia sugerindo hipoplasia clavicular bilateral; (C) radiografia panorâmica mostrando a permanência dos dentes decíduos e permanentes não irrompidos, além da presença de dentes supranumerários.

Caso Clínico 2

A pesquisa do histórico familiar revelou no irmão mais novo, de oito anos de idade, características semelhantes, como microdactilia, leve hipertelorismo, retardo no fechamento das fontanelas e, ao exame clínico, aproximação dos membros em linha média. Os exames radiográficos de tórax (Figura 2A) sugerem ausência clavicular. A análise clínica intrabucal (Figura 2B), à procura de anomalias dentárias, sugere presença de dentes supranumerários.

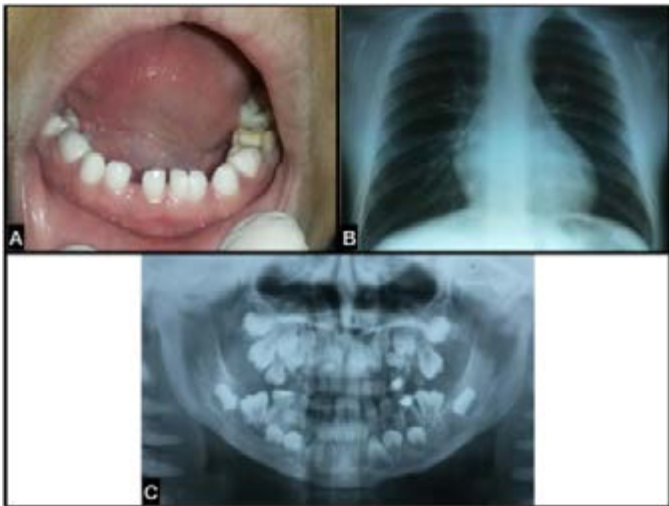


Figura 2 - Caso clínico 2, paciente masculino, oito anos de idade, portador de DCC; (A) fotografia intraoral; (B) radiografia sugerindo aplasia clavicular bilateral; (C) radiografia panorâmica mostrando dentição mista, e anomalias dentárias de forma e número.

Frente aos achados, o diagnóstico clínico de displasia cleidocraniana enquadra-se nos dois pacientes (Figura 3). Ambos os irmãos, foram encaminhados para o atendimento odontopediátrico.



Figura 3 - Vista frontal de ambos pacientes, com mobilidade anormal dos ombros. (A) caso 1; (B) caso 2.

DISCUSSÃO

A displasia cleidocraniana é um distúrbio ósseo, na maioria das vezes hereditária, ocasionada pelas mutações no gene *CBFA1*, também conhecido como *RUNX2* e localizado no cromossomo 6p21. A condição exibe manifestações fenotípicas de graus variados e, portanto, pode ser confundida com outras ou, até mesmo, ser subdiagnosticada na prática clínica⁴.

Os achados clínicos e radiográficos nos dois irmãos confirmam a tríade patognomônica da DCC: dentes supranumerários, agenesia ou hipoplasia clavicular, e o atraso no fechamento das suturas cranianas. Embora se trate de um processo de herança autossômica dominante, com casos familiares reportados na literatura, existem também distúrbios esporádicos, relatados em 20 a 40% dos casos; com possível ocorrência de mutações gênicas novas¹⁻⁶.

Pacientes com DCC, geralmente, apresentam uma vida normal, sem consideráveis intercorrências médicas, resultando em um diagnóstico tardio, às vezes, na primeira consulta odontológica do paciente. No caso relatado (caso 1), o diagnóstico fora feito após o paciente chegar ao consultório odontológico com queixa de ausência dos dentes anterossuperiores. Apesar de não existirem tratamentos para as alterações cranianas e claviculares, é possível e importante o tratamento das condições bucais devido ao alto índice de morbidade causado por elas; sendo o mesmo realizado por uma equipe multidisciplinar com o objetivo de oferecer uma reabilitação com o melhor conforto funcional e estético para o paciente⁷⁻¹¹.

CONCLUSÃO

Apesar de não causar incapacidade, o quadro clínico necessita de uma abordagem multidisciplinar, já que como corroborado nos casos apresentados neste estudo, ambos os pacientes apresentaram manifestações diferentes em intensidade, demonstrando a expressividade variável da DCC.

REFERÊNCIAS

1. Machado CV, Pastor IMO, Rocha MCBS. Características clínicas e radiográficas da displasia cleidocraniana: relato de caso. *RFO UPF*. 2010;15(3):302-6.
2. Çamtosun E, Akinci A, Demiral E, Tekedereli I, Sigirci Al. A case of cleidocranial dysplasia with a novel mutation and growth velocity gain with growth hormone treatment. *J Clin Res Pediatr Endocrinol*. 2019;11(3):301-5.

3. Mohan RPS, Suma GN, Vashishth S, Goel S. Cleidocranial dysplasia: clinico-radiological illustration of a rare case. *J Oral Sci.* 2010;52(1):161-6.
4. Golan I, Baumert U, Held P, Feuerbach S, Mussig D. Radiological findings and molecular genetic confirmation of cleidocranial dysplasia. *Clin Radiol.* 2002;57(6):525-9.
5. Porciuncula CGG, Lira RE, Soares MLL, Araújo DL, Mota LR, Lira LF. Disostose cleidocraniana: relato de dois casos familiares. *Radiol Bras.* 2013;46(6):382-4.
6. Gassen HT, Marchiori M, Silva SO, Rovani G. Relato de dois casos familiares de disostose cleidocraniana. *RFO UPE.* 2006;11(1):31-5.
7. Becker A, Lustmann J, Shteyer A. Cleidocranial dysplasia. Part 1: general principles of the orthodontic and surgical treatment modality. *Am J Orthod Dentofacial Orthop.* 1997;111(1):28-33.
8. Becker A, Shteyer A, Bimstein E, Lustmann J. Cleidocranial dysplasia. Part 2: treatment protocol for the orthodontic and surgical modality. *Am J Orthod Dentofacial Orthop.* 1997;111(2):173-83.
9. Silva Júnior AN, Gonzalez Hernandez PA, Andenghi Vargas I, Corvello PC, Gehlen DLB, Hoffmann RR, et al. Displasia cleidocraniana: aspectos clínicos e radiográficos e relato de um caso clínico. *Rev Cienc Med Biol.* 2007;6(1):122-7.
10. Neville BW, Damm DD, Allen KM, Bouquot GE. *Patologia oral & maxilofacial.* Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1998.
11. Silva JJ, Costa RR, Silva MCA, Hneriqson D, Stêvão ELL. Disostose cleidocraniana: relato de caso clínico. *Rev Odonto Cienc.* 1997;12(24):209-14.