

Displasia cleidocraniana: revisão e estudo das características clínicas e radiográficas de uma família chilena

Cleidocranial dysplasia: review and study of the clinical and radiographic features in a Chilean family

Alejandra Castro Araya¹

Enrico Escobar López²

Gloria García Moreno³

Abstract

Cleidocranial Dysplasia (CDD) is a rare syndrome usually caused by an autosomal dominant gene with high penetrance and variable degree of expressions. This condition is usually caused by a mutation of the Core Binding Factor- α 1 gene, located at chromosome 6p21. This gene encodes a protein necessary for the correct functioning of osteoblast cells, however, 40% of cases of CDD appear spontaneously with no apparent genetic cause. CDD Primarily affecting bones undergoing intramembranous ossification characterized by clavicular aplasia or hypoplasia, retarded cranial ossification, multiple impacted permanent teeth, supernumerary teeth, short stature, delayed closure of the sagittal fontanelles and a variety of other skeletal abnormalities.

A family case of CDD is presented. A mother and two children were referred to the Oral Pathology Service of the University of Chile. In all three cases, a radiological series was performed over the entire body. Generalized dysplasia in bones (clavicular aplasia), prolonged retention of primary teeth and delayed eruption of permanent, as well as supernumerary teeth was diagnosed. Clinical and Radiological findings are presented.

Key words: Cleidocranial Dysplasia, clavicular aplasia or hypoplasia, supernumerary teeth, skeletal abnormalities.

Introdução

A Displasia Cleidocraniana (DCC), é também conhecida como Disostose Cleidocraniana e corresponde a uma síndrome rara. De transmissão autossômica dominante, possui alta penetrância e expressividade clínica variável. É causada por mutações no Gene CBFA1/RUNX2, fator de transcrição que ativa a diferenciação osteoblástica localizado no cromossomo 6p21. Foi descrita por Marie e Sainton, em 1898¹, e é caracterizada por anomalias nas clavículas, retardo no fechamento das fontanelas, suturas abertas, crânio braquicefálico, dentes supranumerários, baixa estatura e uma variedade de alterações esqueléticas como transtornos na calcificação de ossos largos, pelvis e coluna vertebral². Considerada como uma displasia esquelética, corresponde a uma enfermidade de origem genética, muito pouco frequente na população, com uma prevalência de 1/1.000.000³. Seu diagnóstico se baseia quase que exclusivamente nas características clínicas e radiográficas que os pacientes apresentam.

¹Departamento de Patologia, Faculdade de Odontologia, Universidade do Chile

²Instituto de Referência de Patologia Oral (IREPO), Faculdade de Odontologia, Universidade do Chile.

³Hospital San José, Consultório em Maruri, Região Metropolitana, Santiago de Chile.

Nosso objetivo foi de apresentar um caso clínico de uma criança de 12 anos de idade, que procurou o Serviço de Diagnóstico e Urgência da Faculdade de Odontologia da Universidade do Chile, derivado do hospital São Luis de Buin (localidade rural do Chile), com diagnóstico de Displasia Cleidocraniana. Este estudo se complementou com a história familiar, onde a mãe com 39 anos de idade e a irmã de 7 anos de idade, também apresentavam as características clássicas desta síndrome.

Caso Clínico

Apresenta-se o caso clínico de um menino com 12 anos de idade, que procurou atendimento na Faculdade por apresentar retardo na erupção dentária. Na anamnese familiar, encontrou-se nos seus avós, atualmente vivos, antecedentes de hipertensão arterial controlada. Sua mãe e sua irmã, apresentavam características fenotípicas similares. Existia o antecedente neurológico de fechamento tardio da fontanela anterior e tendência a formação de quelóides. Ao exame físico geral, observou-se a relação peso-altura alterada, com uma estatura mais baixa que o normal, mãos estreitas, com dedos finos e largos, hipertricose e hipertelorismo (**fotografia 1**).

Além disso, é possível observar uma hipoplasia da cintura escapular, ombros caídos e tórax campanulado. Evidencia-se uma hiperlaxitude dos ombros, com hipoplasia das clavículas que permite a aproximação das cabeças humerais para a linha média anterior do tórax (**fotografia 2**).

Foi solicitado um exame radiográfico complementar do tórax. A radiografia pósterio-anterior (PA) torácica nos revelou as características radiográficas desta síndrome. Tórax campanulado, hipoplasia das clavículas, escápulas pequenas, curtas e aladas, com um parênquima pulmonar de aspecto normal (**fotografia 3**).



Fotografia 1.



Fotografia 2.



Fotografia 3.

Realizamos o exame da cabeça e observamos um aumento progressivo do perímetro cefálico, braquicefalia, hipertelorismo, hipertricose, presença de fendas antimongoloideanas, falta de desenvolvimento do terço médio e inferior (aplasia maxilar superior) e tendência a classe III esquelética (observar **fotografia 1**). Complementamos nosso exame solicitando uma radiografia lateral de crânio (**fotografia 4**).

Exame intrabucal: nota-se um atraso na erupção da dentição permanente e retenção de alguns dentes decíduos, agenesia dos incisivos laterais superiores e múltiplas lesões de cárie.

Palato ogival, prognatismo e classe III esquelética (**fotografias 5, 6 e 7**). Ao exame radiográfico panorâmico evidencia-se a permanência da dentição decídua, atraso de erupção da dentição permanente, agenesia dos incisivos laterais, supranumerários múltiplos e imagem compatível com odontoma na região dos incisivos centrais (**fotografia 8**).

Características clínicas e radiográficas semelhantes foram encontradas na mãe e na irmã (**fotografia 9**).

Al examen clínico presenta: facie progénica, hipertelorismo, hipertricosis, agenesia de piezas dentarias, permanencia de dentición temporal, alteración de relación peso – talla. Se indica



Fotografia 4.



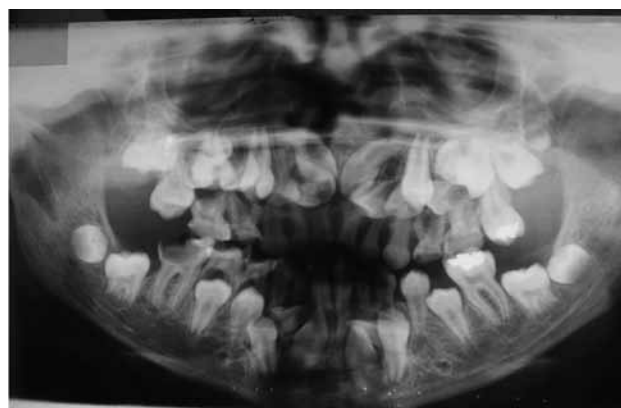
Fotografia 5.



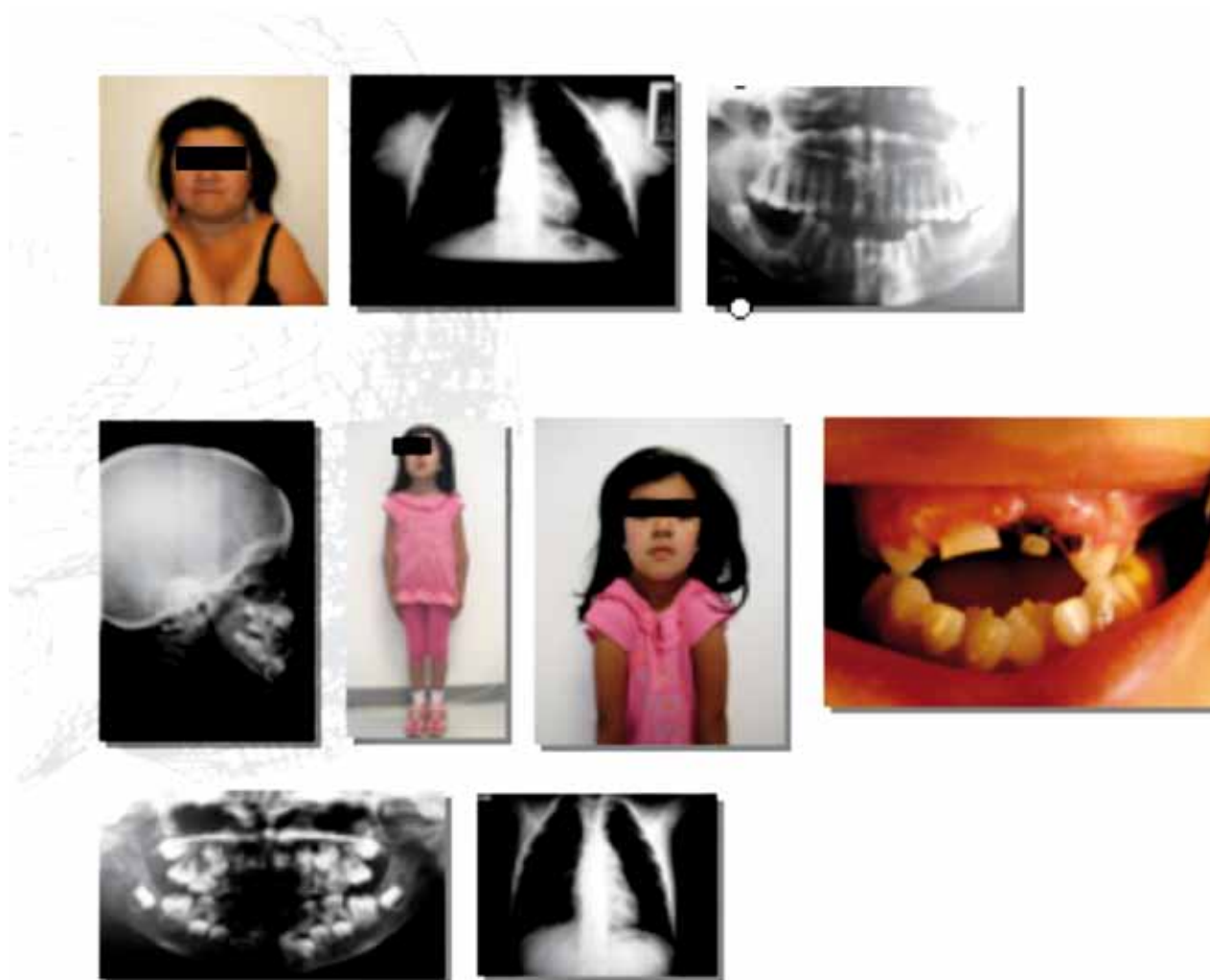
Fotografia 6.



Fotografia 7.



Fotografia 8.



Fotografia 9.

estudio imagenológico: radiografía de tórax, radiografía panorámica y cefalometría. Se evidencia aplasia clavicular, permanencia de dentición primaria y erupción tardía de dentición permanente. Este estudio se complementa con la historia clínica familiar, de la madre de 39 años de edad y la hermana del paciente con 7 años de edad. En los tres casos es posible observar las características clásicas de este síndrome.

Discussão

A Displasia Cleidocraniana corresponde a uma síndrome de origem autossômica dominante,

que afeta o sistema esquelético. Caracteriza-se por aplasia ou hipoplasia das clavículas, malformações craniofaciais e características ósseas, tais como fontanelas amplas e suturas abertas com atraso em seus fechamentos. Estes pacientes apresentam inteligência normal, menor estatura e várias manifestações bucais. Existe um acentuado atraso na erupção dos dentes permanentes, muitos dentes não irrompem e, costuma ser normal a aparição de muitos dentes supranumerários. Souza et al.⁴ relataram que as anomalias dentárias, dentes supranumerários e a retenção de dentes permanentes ocorrem com muita frequência. O diagnóstico de displasia cleidocra-

niana se baseia quase que exclusivamente em elementos clínicos e radiográficos. A avaliação clínica deve ser orientada pelos dados antecedentes coletados na anamnese pessoal e familiar, onde pode sugerir uma base genética do problema. A descrição das características faciais, a avaliação antropométrica com a avaliação de peso, estatura e perímetro cefálico, avaliação do desenvolvimento global da criança e exames complementares, tanto genéticos como radiográficos,

permitem a confirmação do diagnóstico. Embora seja correto tratarmos como um quadro de evolução crônica e muitas vezes progressiva, que não apresenta um tratamento curativo, é importante um diagnóstico precoce, com a finalidade de atuar corretamente sobre os transtornos que podem se apresentar posteriormente tais como as alterações dentárias, maxilares e esqueléticas. O manejo adequado implica em um trabalho de equipe de saúde multidisciplinar.

Bibliografia

1. Marie P, Sainton P. La dysostose cleidocranienne hereditaire. Bull Soc Med Hop (Paris) 1898;15:436.
2. Santolaya JM, Delgado A. Displasias óseas. Ed.Salvat 1998.
3. Cooper S, Flaitz C, Johnston D. A natural history of cleidocranial dysplasia. Am J Med Gen 2001; 104:1-6.
4. Souza LC, Varanda AP, Villa N. Cleidocranial dysostosis: report of 3 cases in the same family. Rev Paul Pediatr 1987;5 (17): 72-4.

Recibido: 13 -10- 2010

Aceptado: 22 -11- 2010

Correspondencia:alecastroaraya@yahoo.es