

Manejo odontológico y manifestaciones orales en un niño con síndrome de Robinow: reporte de caso

Lucas Fernando Oliveira Tomáz Ferraresso¹ , Beatriz Cruz Lopes² , Mariella Padovese² ,
Tatiane Garcia² , Farli Aparecida Carrilho Boer² , Mariana Emi Nagata² , Cássia Cilene Dezan² .

Resumen: El síndrome de Robinow (SR) es una enfermedad genética rara que puede involucrar los sistemas cardiovascular, esquelético y urogenital, manifestándose por enanismo de miembros cortos, defectos en la segmentación vertebral, genitales hipoplásicos y anomalías craneales y faciales. En este artículo, presentamos el caso de un paciente, un niño brasileño de 10 años con SR, que presentó un número notable de características generales y dentales clásicas. El examen físico general reveló una estatura desproporcionadamente baja con acortamiento de los miembros, rostro sindrómico con apariencia normal del pelo, orejas de implantación baja, macrocefalia, frente prominente, hipertelorismo y prominencia ocular, anomalías en la nariz, boca triangular con filtrum largo, labios incompetentes, hipoplasia de la región media de la cara, retrognatía, prominencia malar deficiente, entre otras. El examen físico intraoral reveló hiperplasia gingival, maloclusión, apiñamiento dental, diastemas, microdontia, hipoplasia del esmalte, retención prolongada, lesiones de caries dentales, retraso en la erupción dental, paladar en forma de "V", torus palatino, lengua bífida y antecedente de anquiloglosia. Radiográficamente, se observó agenesia dental, hipertaurodontismo, cámaras pulpares con techo grueso y erupción dental retardada. Se están llevando a cabo procedimientos dentales preventivos, restauradores y rehabilitadores. El síndrome de Robinow presenta hallazgos clínicos y radiográficos que pueden estar presentes desde el nacimiento y requieren seguimiento odontológico pediátrico. Además, el odontopediatra desempeña un papel esencial en el desarrollo de una planificación y tratamiento efectivos en términos de promoción de la salud, rehabilitación estética e intervenciones funcionales en el sistema estomatognático.

Palabras clave: Anomalías craneofaciales; Manifestaciones bucales; Odontología pediátrica.

Manejo odontológico e manifestações orais em criança com síndrome de Robinow: relato de caso

Resumo: Síndrome de Robinow (SR) é uma doença genética rara que pode envolver os sistemas cardiovascular, esquelético e urogenital, manifestando-se por nanismo de membros curtos, defeitos na segmentação vertebral, genitália hipoplásica e anomalias cranianas e faciais. Neste artigo, apresentamos o caso de um paciente, um menino brasileiro de 10 anos com SR, que apresentou um número notável de características gerais e dentais clássicas. O exame físico geral revelou baixa estatura desproporcional com encurtamento dos membros, rosto sindrômico com aparência normal do cabelo, orelhas de implantação baixa, macrocefalia, testa proeminente, hipertelorismo e proeminência ocular, anomalias no nariz, boca triangular com filtrum longo, lábios incompetentes, hipoplasia da região média da face, retrognatía, proeminência malar deficiente, entre outras. O exame físico intrabucal revelou hiperplasia gengival, má oclusão, apinhamento dentário, diastemas, microdontia, hipoplasia do esmalte, retenção prolongada, lesões de cárie dentária, atraso na erupção dentária, palato em forma de "V", tórus palatino, língua bífida e antecedente de anquiloglossia. Radiograficamente, observou-se agenesia dentária, hipertaurodontismo, câmaras pulpares com teto espesso e erupção dentária tardia. Procedimentos dentários preventivos, restauradores e reabilitadores estão sendo realizados. A síndrome de Robinow apresenta achados clínicos e radiográficos que podem estar presentes desde o nascimento e exigem acompanhamento odontológico pediátrico. Além disso, o odontopediatra desempenha um papel essencial no desenvolvimento de um planejamento e tratamento eficazes no que diz respeito à promoção da saúde, reabilitação estética e intervenções funcionais no sistema estomatognático.

Palavras-chave: Anormalidades Craniofaciais; Manifestações Bucais; Odontopediatria.

¹Departamento de Odontologia Preventiva y Restauradora, Universidad Estadual Paulista (UNESP), Facultad de Odontología, Araçatuba, Brasil.

²Departamento de Medicina Oral y Odontología Pediátrica, Universidad Estatal de Londrina, Londrina, PR, Brasil.

Dental management and oral manifestations in child with Robinow syndrome: case report

Abstract: Robinow syndrome (RS) is a rare genetic disease that may involve cardiovascular, skeletal and urogenital systems and manifest through short limb dwarfism, defects in vertebral segmentation, hypoplastic genitalia and cranial and facial abnormalities. In this article, we hereby present a patient of a 10-year-old Brazilian boy with RS who presented with a remarkable number of classical general and dental features. Physical examination revealed disproportionate short stature with shortening limbs, syndromic face with normal hair appearance, low-set ears, macrocephaly, prominent forehead, hypertelorism and ocular prominence, nose anomalies, triangular mouth with long philtrum, incompetent lip seal, midface hypoplasia, retrognathia, deficient malar prominence, among others. Clinical examination revealed gingival hyperplasia, malocclusion, crowding dental, diastemas, microdontia, enamel hypoplasia, prolonged retention, dental caries, delay of dental eruption v-shaped palate, torus palatinus, bifid tongue and ankyloglossia antecedent. Radiographically, dental agenesis, hypertelorism and thick roof pulp chambers and delayed tooth eruption were observed. Preventive, restorative and rehabilitative dental procedures are being carried out. Robinow syndrome presents clinical and radiographic findings that may be present from birth and require pediatric dentistry follow-up. Furthermore, the pediatric dentist plays an essential role in developing effective planning and treatment in terms of health promotion, aesthetic rehabilitation and functional interventions in the stomatognathic system.

Key words: Craniofacial anomalies; Oral manifestations; Pediatric dentistry.

Introducción

El síndrome de Robinow (SR) es una enfermedad genética rara que puede presentar un patrón de herencia autosómico dominante o autosómico recesivo.^{1,2} El compromiso de los sistemas cardiovascular, esquelético y urogenital puede estar presente en ambos patrones y manifestarse a través de enanismo de extremidades cortas, defectos en la segmentación vertebral, genitales hipoplásicos y anomalías craneofaciales.^{1,3-5} En general, los patrones autosómicos recesivos presentan una dismorfología más grave en comparación con el patrón dominante, y el sistema musculoesquelético suele estar mínimamente afectado.^{2,4}

La prevalencia de este raro síndrome se ha reportado como 1:500.000, sin predilección por género o raza^{1,2}, sin embargo, es particularmente más alta en algunas regiones de Turquía⁶, Omán^{7,8}, República Checa, Brasil y Pakistán⁸, debido a los matrimonios consanguíneos.^{6,8,9} La prevalencia es baja, ya

que el 5%-10% de los niños mueren en la infancia debido a problemas cardíacos.⁹

Las manifestaciones orales y faciales clásicas son variadas e incluyen: lengua bífida, úvula bífida, paladar hendido y apiñamiento dental^{4,10-12}, maloclusión, agenesia dental e hiperplasia gingival^{4,10,12,13}, anquiloglosia, boca triangular con un surco nasal largo^{10,12,14} y paladar altamente arqueado.^{11,13,14}

Este artículo describe las manifestaciones faciales, orales y dentales en un niño brasileño diagnosticado con SR. Se espera que estos hallazgos puedan ayudar a los profesionales de la salud, especialmente a los dentistas pediátricos, en el cuidado de los niños diagnosticados con este síndrome, en el plan de tratamiento multidisciplinario y en la toma de decisiones dentales, basadas en la mejor evidencia científica. El paciente y su representante legal fueron consultados y aceptaron participar en el estudio, firmando un formulario de consentimiento informado.

Reporte de caso

Un niño brasileño de 10 años, sin alteraciones cognitivas ni motoras, acudió a la Clínica de Especialidades Pediátricas, Clínica del Bebé de la Universidad Estatal de Londrina, quejándose de daños estéticos dentales. La historia familiar reveló que el paciente es el segundo hijo de un matrimonio no consanguíneo. La madre informó que no hay antecedentes familiares ni características del SR. El paciente recibe seguimiento multidisciplinario con un logopeda, pediatra y endocrinólogo.

Historial médico

1. Historia gestacional y de parto: El examen de translucencia nuchal en la semana 12 de gestación fue indicativo de la posibilidad de un síndrome. La ecografía a la semana 34 de gestación mostró acortamiento de los huesos, sugestivo de Síndrome de Down. Parto por cesárea a las 38 semanas, con Apgar ocho y nueve, pesando y midiendo, respectivamente, 3,720 kg y 51 cm. Según la madre, el embarazo y el parto fueron sin complicaciones y no hubo exposición a radiación, alcohol ni tabaco durante el embarazo.
2. Período neonatal: Monitoreo en la Unidad de Cuidados Intensivos durante siete días debido a dificultad para respirar y succionar. Durante este período, fue alimentado por sonda. Posteriormente, recibió lactancia materna exclusiva hasta los 6 meses y complementada hasta los 10 meses.

Características generales y faciales:

El paciente tiene un buen perfil comunicativo, leve alteración del habla, excelente socialización e interacción. La madre reportó una dieta alimentaria inadecuada, rica en sacarosa. El examen físico reveló una estatura desproporcionadamente baja (1,33 cm), peso de 26 kg, rostro sindrómico, cabello normal sin compromiso en calidad o cantidad, macrocefalia, frente prominente, hipertelorismo y prominencia ocular, fisuras palpebrales descendentes, nariz corta con orificios nasales antevertidos y puente nasal deprimido, boca triangular (con las esquinas inferiores hacia abajo), surco nasal largo, sello labial incompetente, hipoplasia del medio rostro, retrognatia, prominencia malar deficiente y orejas de inserción baja (Figura 1). Un examen de las manos mostró clinodactilia y braquidactilia que afectan ambos miembros (Figura 2).



Figura 1. Fotografía facial que muestra características generales y faciales de SR.



Figura 2. Clinodactilia y braquidactilia afectando ambas manos.

Características orales y dentales:

Radiográficamente, se observó agenesia dental de los segundos premolares superiores e inferiores bilaterales, hipertaurodontismo en los molares permanentes, cámaras pulpares de techo grueso en los molares temporales y permanentes, y erupción dental retrasada (Figura 3). El examen físico intraoral reveló hiperplasia gingival, maloclusión, apiñamiento dental, múltiples diastemas, hipoplasia del esmalte en los incisivos superiores y retención prolongada de los incisivos laterales inferiores. Además de estas características, se observó la

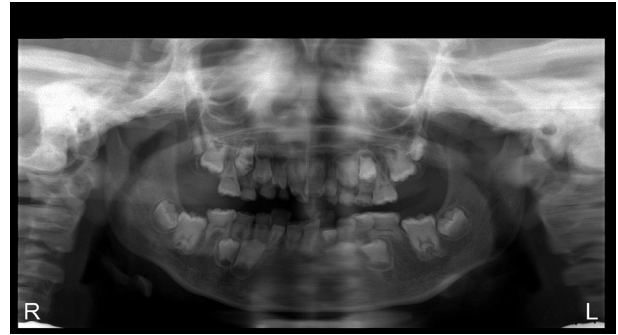


Figura 3. Radiografía panorámica que muestra agenesia dentaria, hipertaurodontismo, cámaras pulpares de techo grueso y retraso en la erupción dentaria.

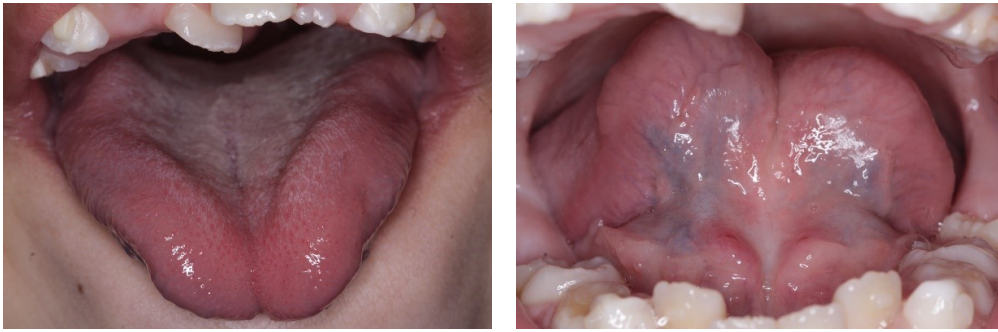
presencia de caries dentales en los molares temporales (Figuras 4A y 4B) y lengua bífida (Figuras 5A y 5B). La erupción de la dentición temporal se retrasó y comenzó a los 10 meses de edad.

Plan de Tratamiento

Consistió en asesoramiento dietético, evidencia de biofilm dental, instrucciones de higiene oral, profilaxis dental, aplicación tópica de barniz de flúor (Duraphat® 5000 ppm F; Colgate-Palmolive Company, Hamburgo, Alemania) en los dientes anteriores y aplicación de fluoruro diamino de plata al 30% (Cariestop® 30%,



Figuras 4A y 4B. Examen físico intraoral.



Figuras 5A y 5B. Lengua bífida

Biodinâmica Química e Farmacêutica LTDA, Paraná, Brasil) en los molares primarios, extracción por retención prolongada, tratamiento restaurador atraumático en los dientes #54, #64, #74, #84 y aplicación de selladores a base de resina en los dientes #55, #65, #75, #85 y #11. En este momento, el paciente está recibiendo tratamiento ortodóntico y se refuerzan las pautas de higiene oral, así como el control del biofilm, realizándose mensualmente en las citas de mantenimiento ortodóntico.

Discusión

Descrito por primera vez por Robinow y colaboradores, este trastorno es una enfermedad genética extremadamente rara^{1,2} caracterizado por enanismo de extremidades cortas, hemivertebbras, hipoplasia genital y anomalías en la cabeza.^{1,3-5} Una mayor prevalencia puede encontrarse en algunas regiones del mundo debido a la consanguinidad^{6,8,9} y la proporción de hombres a mujeres es 1:1.¹⁰ En el presente reporte, el niño brasileño presentó un desarrollo mental normal y fue diagnosticado con SR autosómico recesivo, basándose únicamente en características clínicas: no se realizaron

pruebas genéticas. Los defectos cardíacos congénitos son frecuentemente encontrados en pacientes diagnosticados con SR^{3,4,10}, pero no estaban presentes en este paciente.

Caracterizado como síndrome de Robinow recesivo (SRR) o síndrome de Robinow dominante (SRD), se han reportado menos de 200 familias afectadas por SRR y menos de 50 familias con respecto a SRD.¹⁵ El SRR es causado por una mutación en el gen ROR2 en el cromosoma 9q22, que controla la mayoría de los procesos celulares básicos de los condrocitos y la formación y osificación normal de las extremidades, la cola, las vértebras y las costillas, lo que influye en el tamaño esquelético general. También parece ser fundamental para la formación normal del esqueleto, el corazón y los genitales.^{8,16} La pérdida de función de la proteína ROR2 durante el desarrollo temprano interrumpe el desarrollo embrionario, lo que conduce a las anomalías esqueléticas y otros aspectos fenotípicos del SRR, como anomalías genitales y defectos cardíacos.¹⁷

Las manifestaciones faciales comunes encontradas en este paciente corroboran las descritas en la literatura: macrocefalia^{10,12-14}, fronte prominente^{4,10-12,14}, hipertelorismo ocular^{4,11}, prominencia ocular, fisuras

palpebrales descendentes^{10,13,14}, orejas de inserción baja^{10,12,13}, anomalías nasales, boca triangular con un surco nasal largo^{10,12,14}, retrognatia, hipoplasia del medio rostro^{4,10-14} y prominencia malar deficiente¹⁴. La tabla 1 presenta y compara las principales manifestaciones faciales y generales del SR.

Tabla 1. Manifestaciones generales y faciales del síndrome de Robinow en la literatura comparadas con el caso clínico.

Manifestaciones generales y faciales reportadas en la literatura	Manifestaciones generales y faciales en el paciente
Microcefalia	Presente
Frente prominente	Presente
Hipertelorismo ocular	Presente
Proeminencia ocular	Presente
Anomalías del iris	Ausente
Fisuras palpebrales	Presente
Orejas de implantación baja	Presente
Nariz corta	Presente
Nariz antevertida	Presente
Puente nasal deprimido	Presente
Boca triangular y comisura de la boca orientada hacia abajo	Presente
Filtro largo/corto	Presente
Sellado de labios incompetente	Presente
Retrognatia	Presente
Hipoplasia del tercio medio facial	Presente
Proeminencia malar deficiente	Presente
Hipoplasia genital	Presente
Baja estatura	Presente
Acortamiento de las extremidades	Presente
Problemas respiratorios	Presente desde el nacimiento
Escoliosis	Ausente
Anomalías en la mano	Presente

Los hallazgos orales y dentales clásicos observados en este paciente corroboran los descritos por varios autores: lengua bífida, apiñamiento dental^{4,10-12}, microdoncia^{3,18}, erupción dental retrasada^{11,19}, retención prolongada de los incisivos temporales^{14,19}, maloclusión, agenesia dental, hiperplasia gingival^{4,10-13}, Anquiloglosia^{10,12,14} y paladar en forma de V^{11,13,14}. Sin embargo, úvula bífida, paladar hendido^{4,10-12} y dientes supernumerarios^{3,18} representan manifestaciones inherentes al SR que no fueron observadas. La tabla 2 presenta y compara las principales manifestaciones orales y dentales del SR.

Tabla 2. Manifestaciones orales del síndrome de Robinow en la literatura comparadas con el caso clínico.

Manifestaciones orales y dentales relatadas en la bibliografía	Manifestaciones orales y dentales en el paciente
Hiperplasia gingival	Presente
Lengua bífida	Presente
Macroglosia	Ausente
Anquiloglosia	Presente
Úvula bífida	Ausente
Paladar hendido	Ausente
Paladar en forma de V	Presente
Maloclusión	Presente
Apiñamiento dental	Presente
Retraso en la erupción dentaria	Presente
Retención prolongada	Presente
Diente natal o neonatal	Ausente
Agenesia dental	Presente
Hipodontia	Ausente
Microdoncia	Presente
Dientes supernumerarios	Ausente
Diastemas múltiples	Presente
Rotación dentaria	Presente
Taurodontismo	Presente
Cámaras pulpares de techo grueso	Presente
Dientes cónicos	Ausente
Hipoplasia del esmalte	Presente
Caries dental	Presente

En este caso, se presentaron hallazgos dentales raros como: hipertauodontismo en los molares permanentes, cámaras pulpares de techo grueso en los molares temporales y permanentes, e hipoplasia del esmalte. El presente caso clínico es el primer reporte en la literatura sobre la presencia de estas manifestaciones asociadas exclusivamente al SR. El taurodontismo se caracteriza por el desplazamiento apical del piso pulpar y el acortamiento de las raíces. Se cree que es causado en la vida fetal temprana debido a la falla en la invaginación del diafragma de la vaina epitelial de Hertwig en el nivel horizontal adecuado.^{20,21} La presencia de taurodontismo está asociada con varios otros síndromes, como el síndrome de Ellis-van Creveld²², Klinefelter²³, síndrome de Hurler²⁴, entre otras.

Otra característica encontrada en este paciente asociada con el taurodontismo es la presencia de cámaras pulpares de techo grueso. Kantaputra *et al.* (1999)¹⁹, reportaron cámaras pulpares de piso grueso en un paciente diagnosticado con SR. Creemos que esta alteración dental podría estar relacionada con la presencia de maloclusión, hábitos parafuncionales, así como con la acción de agresores pulpares, como las caries dentales y las enfermedades periodontales.

En relación con el defecto de desarrollo del esmalte, la hipoplasia del esmalte se define como una reducción en la cantidad de tejido formado, presentándose como cambios en la translucidez u opacidad del esmalte que pueden ser difusos o demarcados y de color blanco, amarillo o marrón.^{25,26} Esta condición puede ser causada por muchas perturbaciones ambientales y sistémicas adquiridas, como condiciones metabólicas, trastornos genéticos, infecciones, medicamentos y productos químicos, así como radiación y traumatismos.²⁷ Además, muchos síndromes

hereditarios, particularmente aquellos que afectan la piel, el cabello y las uñas, muestran defectos generalizados del esmalte debido al origen neural embrionario común del ectodermo.^{28,29} Además, la hipoplasia del esmalte puede representar un factor de riesgo adicional para el desarrollo de caries dental.

Las medidas para la prevención y control de las caries dentales, tales como la evidencia del biofilm dental, las instrucciones de higiene oral, la profilaxis y el asesoramiento dietético, representan estrategias relevantes para promover la salud oral que se han implementado. El paciente se sometió a un procedimiento de frenectomía hace 4 años, con una mejora significativa en el habla, según su madre. En este momento, el paciente está recibiendo tratamiento ortodóntico mediante el uso de alineadores invisibles, con buena colaboración por parte de él. Dado que el paciente tenía dificultades para controlar eficazmente el biofilm dental, se compartieron orientaciones adicionales durante todas las consultas de control relacionadas con los alineadores invisibles. Las dificultades para controlar el biofilm dental, la experiencia de caries dental, la presencia de fijaciones, el uso de alineadores dentales y las características dentales inherentes al síndrome, como el apiñamiento dental y la retención prolongada, representan factores que favorecen el desarrollo de la hiperplasia gingival inflamatoria crónica.

El presente reporte mostró manifestaciones generales y orales variadas y concomitantes, y notables. Por lo tanto, es esencial que los profesionales de la salud, especialmente los odontopediatras, sean capaces de comprender e identificar los aspectos clínicos y radiográficos del síndrome de Robinow y diferenciarlo de otros síndromes que presentan manifestaciones similares.

Conclusión

El síndrome de Robinow representa un trastorno autosómico dominante o autosómico recesivo con manifestaciones orales, dentales, faciales y generales variadas que requieren un enfoque multidisciplinario. El odontopediatra desempeña un papel esencial en el diagnóstico de las características orales presentes desde la infancia. Además, deben llevarse a cabo una planificación y tratamiento efectivos en términos de promoción de la salud, rehabilitación estética e intervenciones funcionales del sistema estomatognático para mejorar la calidad de vida, la autoestima y el bienestar del niño y su familia.

Conflicto de intereses:

Los autores declaran no tener conflictos de intereses con respecto a la publicación de este artículo.

Declaración de ética

Los autores afirman que los padres dieron su consentimiento para que se publicaran en publicaciones científicas imágenes e información de los exámenes clínicos del caso. Los padres entienden que el nombre y las iniciales del niño no se publicarán y que se harán esfuerzos para ocultar la identidad del niño. Este artículo está de acuerdo con los protocolos del Comité de Ética de la Universidad Estatal de Londrina.

Referencias bibliográficas

1. Robinow M, Silverman FN, Smith HD. A newly recognized dwarfing syndrome. *Am J Dis Child*. 1969; 117(6):645-51. doi: 10.1001/archpedi.1969.02100030647005. PMID: 5771504.
2. Robinow M. The Robinow (fetal face) syndrome: a continuing puzzle. *Clin Dysmorphol*. 1993; 2(3):189-98. PMID: 8287180.
3. Mazzeu JF, Pardon E, Vianna-Morgante AM, Richieri-Costa A, Ae Kim C, Brunoni D, et al. Clinical characterization of autosomal dominant and recessive variants of Robinow syndrome. *Am J Med Genet A*. 2007; 143(4):320-5. doi: 10.1002/ajmg.a.31592. PMID: 17256787.
4. Beiraghi S, Leon-Salazar V, Larson BE, John MT, Cunningham ML, Petryk A, et al. Craniofacial and intraoral phenotype of Robinow syndrome forms. *Clin Genet*. 2011; 80(1):15-24. doi: 10.1111/j.1399-0004.2011.01683.x. Epub 2011. PMID: 21496006.
5. Bunn KJ, Lai A, Al-Ani A, Farella M, Craw S, Robertson SP. An osteosclerotic form of Robinow syndrome. *Am J Med Genet A*. 2014; 164A(10):2638-42. doi: 10.1002/ajmg.a.36677. Epub 2014. PMID: 25045061.
6. Akşit S, Aydinlioglu H, Dizdärer G, Caglayan S, Bektaşlar D, Cin A. Is the frequency of Robinow syndrome relatively high in Turkey? Four more case reports. *Clin Genet*. 1997; 52(4):226-30. doi: 10.1111/j.1399-0004.1997.tb02552.x. PMID: 9383028.
7. Soliman AT, Rajab A, Alsalmi I, Bedair SM. Recessive Robinow syndrome: with emphasis on endocrine functions. *Metabolism*. 1998; 47(11):1337-43. doi: 10.1016/s0026-0495(98)90301-8. PMID: 9826209.
8. Afzal AR, Rajab A, Fenske CD, Oldridge M, Elanko N, Ternes-Pereira E, et al. Recessive Robinow syndrome, allelic to dominant brachydactyly type B, is caused by mutation of ROR2. *Nat Genet*. 2000; 25(4):419-22. doi: 10.1038/78107. PMID: 10932186.
9. Patton MA, Afzal AR. Robinow syndrome. *J Med Genet*. 2002; 39(5):305-10. doi: 10.1136/jmg.39.5.305. PMID: 12011143; PMCID: PMC1735132.
10. Cerqueira DF, de Souza IP. Orofacial manifestations of Robinow's syndrome: a case report in a pediatric patient. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod*. 2008; 105(3):353-7. doi: 10.1016/j.tripleo.2007.05.032. Epub 2007. PMID: 18061493.
11. Basman A, Akay G, Peker I, Gungor K, Akarslan Z, Ozcan S, et al. Dental management and orofacial manifestations of a patient with Robinow Syndrome. *J Istanbul Univ Fac Dent*. 2017; 51(2):43-48. doi: 10.17096/jiufd.86251. PMID: 28955595; PMCID: PMC5573473.
12. Conlon CJ, Abu-Ghname A, Raghuram AC, Davis MJ, Guillen DE, Sutton VR, et al. Craniofacial phenotypes associated with Robinow syndrome. *Am J Med Genet A*. 2021; 185(12):3606-3612. doi: 10.1002/ajmg.a.61986. Epub 2020. PMID: 33237614.

13. Mali S, Bansal N, Dhokar A, Yadav M. Orofacial Manifestations of Autosomal Recessive Robinow's Syndrome: A Rare Case Report. *J Clin Diagn Res.* 2016; 10(3):ZD09-10. doi: 10.7860/JCDR/2016/16318.7469. Epub 2016. PMID: 27135013; PMCID: PMC4843398.
14. Soman C, Lingappa A. Robinow Syndrome: A Rare Case Report and Review of Literature. *Int J Clin Pediatr Dent.* 2015; 8(2):149-52. doi: 10.5005/jp-journals-10005-1303. Epub 2015. PMID: 26379386; PMCID: PMC4562051.
15. Robinow Syndrome. Rare Diseases National Organization of Rare Diseases. (2017). <https://rarediseases.org/rare-diseases/robinow-syndrome/>.
16. DeChiara TM, Kimble RB, Poueymirou WT, Rojas J, Masiakowski P, Valenzuela DM, et al. Ror2, encoding a receptor-like tyrosine kinase, is required for cartilage and growth plate development. *Nat Genet.* 2000; 24(3):271-4. doi: 10.1038/73488. PMID: 10700181.
17. Jain PS, Gupte TS, Jetpurwala AM, Dedhia SP. Robinow Syndrome and Fusion of Primary Teeth. *Contemp Clin Dent.* 2017; 8(3):479-481. doi: 10.4103/ccd.ccd_622_17. PMID: 29042739; PMCID: PMC5644011.
18. Israel H, Johnson GF. Craniofacial pattern similarities and additional orofacial findings in siblings with the Robinow syndrome. *J Craniofac Genet Dev Biol.* 1988; 8(1):63-73. PMID: 3209680.
19. Kantaputra PN, Gorlin RJ, Ukarapol N, Unachak K, Sudasna J. Robinow (fetal face) syndrome: report of a boy with dominant type and an infant with recessive type. *Am J Med Genet.* 1999; 84(1):1-7. doi: 10.1002/(sici)1096-8628(19990507)84:1<1::aid-ajmg1>3.0.co;2-c. PMID: 10213037.
20. Kalina A, Roźniatowski P, Regulski P, Turska-Szybka A. The occurrence and intensity of taurodontism among patients in the hospital of the infant Jesus. Biometric analysis of panoramic radiographs. *Dent Med Probl.* 2015; 52(4):455-461.
21. Chetty M, Roomaney IA, Beighton P. Taurodontism in dental genetics. *BDJ Open.* 2021; 7(1):25. doi: 10.1038/s41405-021-00081-6. PMID: 34244468; PMCID: PMC8270984.
22. Ferraresso LFOT, Fagundes FAU, Padovese M, Singi P, Paiva MF, Inagaki-Nomura LT, et al. Peripheral odontogenic fibroma in a child with Ellis-van Creveld syndrome: Case report. *Spec Care Dentist.* 2024; 44(1):103-108. doi: 10.1111/scd.12855. Epub 2023. PMID: 37041105.
23. Giambersio E, Barile V, Giambersio AM. Klinefelter's syndrome and taurodontism. *Arch Ital Urol Androl.* 2019; 91(2). doi: 10.4081/aiua.2019.2.130. PMID: 31266283.
24. McGovern E, Owens L, Nunn J, Bolas A, Meara AO, Fleming P. Oral features and dental health in Hurler Syndrome following hematopoietic stem cell transplantation. *Int J Paediatr Dent.* 2010; 20(5):322-9. doi: 10.1111/j.1365-263X.2010.01055.x. Epub 2010. PMID: 20545789.
25. A review of the developmental defects of enamel index (DDE Index). Commission on Oral Health, Research & Epidemiology. Report of an FDI Working Group. *Int Dent J.* 1992; 42(6):411-26. PMID: 1286924.
26. Nota A, Palumbo L, Pantaleo G, Gherlone EF, Tecco S. Developmental Enamel Defects (DDE) and Their Association with Oral Health, Preventive Procedures, and Children's Psychosocial Attitudes towards Home Oral Hygiene: A Cross-Sectional Study. *Int J Environ Res Public Health.* 2020; 17(11):4025. doi: 10.3390/ijerph17114025. PMID: 32516977; PMCID: PMC7311990.
27. Seow WK. Enamel hypoplasia in the primary dentition: a review. *ASDC J Dent Child.* 1991; 58(6):441-52. PMID: 1783694.
28. Laugel-Haushalter V, Langer A, Marrie J, Fraulob V, Schuhbaur B, Koch-Phillips M, et al. From the transcription of genes involved in ectodermal dysplasias to the understanding of associated dental anomalies. *Mol Syndromol.* 2012; 3(4):158-68. doi: 10.1159/000342833. Epub 2012. PMID: 23239958; PMCID: PMC3507273.
29. Seow WK. Developmental defects of enamel and dentine: challenges for basic science research and clinical management. *Aust Dent J.* 2014; 59 Suppl 1:143-54. doi: 10.1111/adj.12104. Epub 2013. PMID: 24164394.

Recibido 16/11/24

Aceptado 14/02/25

Correspondencia: Lucas Fernando de Oliveira Tomáz Ferraresso, correo: lucas.fernando@uel.br