DESAFIOS DA ABORDAGEM ODONTOLÓGICA EM PACIENTE COM SÍNDROME RARA: RELATO DE CASO

CHALLENGES IN THE DENTAL MANAGEMENT OF A PATIENT WITH A RARE SYNDROME: A CASE REPORT

Viviane Abreu de Souza Pereira[1], Carlos Eduardo Alves Rouças[2]

[1]Docente de Odontologia, Afya Universidade UNIGRANRIO

[2]Acadêmico do Programa de Pós-graduação em Odontologia, Afya Universidade UNIGRANRIO

E-mail do autor principal: carloseduardoroucas@gmail.com

Eixo: Saúde

RESUMO

As anomalias cromossômicas representam um desafio significativo e complexo para a prática clínica, especialmente quando estão associadas a síndromes raras e pouco compreendidas, como é o caso da síndrome da trissomia distal do braço longo do cromossomo 10, conhecida como 10q. Essa condição genética é caracterizada pela presença de uma cópia extra de uma porção específica do braço longo do cromossomo 10, o que resulta em um desequilíbrio genético que afeta o desenvolvimento habitual do indivíduo.

Por se tratar de uma condição atípica, a trissomia distal 10q apresenta um espectro fenotípico bastante heterogêneo, ou seja, os sinais e sintomas podem variar amplamente entre os pacientes. Entretanto, alterações craniofaciais são frequentemente observadas, incluindo características faciais distintas que podem auxiliar no diagnóstico clínico, como assimetrias, malformações ou proporções incomuns da face e crânio.

Esse estudo objetivou relatar a reabilitação ortopédica-facial de um paciente pediátrico portador da síndrome em acompanhamento há 08 anos na clínica de Odontologia para Pacientes com Necessidades Especiais da Universidade do Grande Rio, pautada em diretrizes internacionais e conteúdo científico publicado sobre a anomalia. As condutas adotadas foram registradas e analisadas com base na resposta biológica do paciente ao tratamento, considerando aspectos comportamentais, funcionais e estruturais, sempre respeitando suas limitações cognitivas e motoras, com apoio da equipe multiprofissional e dos responsáveis.

A escassez de relatos clínicos detalhados e estudos aprofundados sobre a temática dificulta a padronização de protocolos de manejo e tratamento. Essa limitação evidencia a necessidade de uma abordagem multidisciplinar, envolvendo profissionais de diversas áreas como genética, pediatria, neurologia, odontologia, fonoaudiologia e terapia ocupacional.

Palavras chave: Síndrome; Odontologia; Pacientes Especiais

ABSTRACT

Chromosomal abnormalities represent a significant and complex challenge in clinical practice, particularly when they are associated with rare and poorly understood syndromes, such as distal trisomy of the long arm of chromosome 10, known as 10q trisomy. This genetic condition is characterized by the presence of an extra copy of a specific portion of the long arm of chromosome 10, resulting in a genetic imbalance that affects the individual's normal development.

As an uncommon condition, distal 10q trisomy presents a highly heterogeneous phenotypic spectrum, meaning that signs and symptoms may vary widely among patients. However, craniofacial abnormalities are frequently observed, including distinctive facial features that may assist in clinical diagnosis, such as asymmetries, malformations, or unusual proportions of the face and skull.

This study aimed to report the craniofacial orthopedic rehabilitation of a pediatric patient with the syndrome who has been followed for eight years at the Special Needs Dentistry Clinic of Universidade do Grande Rio. The treatment was guided by international guidelines and scientific literature published on the anomaly. The clinical approaches adopted were documented and analyzed based on the patient's biological response to treatment, considering behavioral, functional, and structural aspects, while always respecting the patient's cognitive and motor limitations, with the support of a multidisciplinary team and the patient's caregivers.

The scarcity of detailed clinical reports and in-depth studies on this condition makes it difficult to standardize management and treatment protocols. This limitation highlights the need for a multidisciplinary approach involving professionals from different fields, including genetics, pediatrics, neurology, dentistry, speech-language pathology, and occupational therapy.

Keywords: Syndrome; Dentistry; Special Needs Patients.

.

INTRODUÇÃO

As síndromes cromossômicas são condições complexas que podem afetar simultaneamente diferentes sistemas do organismo.[1] Na trissomia distal 10q, a duplicação de uma porção do braço longo do cromossomo 10 interfere no desenvolvimento e origina um quadro clínico heterogêneo. Entre as manifestações possíveis encontram-se crescimento reduzido, hipotonia, atraso motor e cognitivo, alterações craniofaciais, deformidades esqueléticas e anormalidades cardíacas, renais e respiratórias.[2] A diversidade fenotípica dificulta o estabelecimento de um padrão único, tornando necessária a avaliação individual de cada paciente.[3]

Na odontologia, as repercussões da síndrome podem atingir o crescimento facial, a erupção dentária, a oclusão, a mastigação, a fonação, a deglutição e a respiração.

Discrepâncias transversais das arcadas e alterações no desenvolvimento ósseo podem comprometer a acomodação dos dentes permanentes e a estabilidade da função estomatognática.[4] Além disso, limitações motoras, dificuldades cognitivas e dependência dos responsáveis para a higiene oral podem aumentar o risco de cárie e dificultar a aceitação de aparelhos ortodônticos ou ortopédicos.[5]

Por isso, a reabilitação odontológica não deve se restringir à correção estética. Ela deve contemplar a recuperação funcional, a prevenção de doenças, o conforto e a manutenção dos resultados ao longo do crescimento.[6] O planejamento precisa respeitar as fases de desenvolvimento e a resposta biológica às forças aplicadas.[1, 4, 6] O objetivo do trabalho foi relatar a condução clínica de uma paciente com trissomia distal 10q, destacando a expansão maxilar e mandibular, as exodontias estratégicas, a prevenção da cárie e a importância do acompanhamento multiprofissional para alcançar maior estabilidade oclusal e melhor qualidade de vida. O relato foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa sob o parecer nº 3.847.558.

DESCRIÇÃO DO CASO

A paciente apresentava atraso significativo do desenvolvimento neuropsicomotor, baixo crescimento corporal e alterações na simetria dos terços faciais, com repercussões estéticas e funcionais. Apesar dessas limitações, demonstrava comportamento colaborador, o que favoreceu a realização dos procedimentos. Os exames de imagem revelaram a presença completa dos elementos dentários permanentes, sem dentes supranumerários. A fase de erupção era compatível com a idade cronológica aproximada de nove anos, mas o tamanho dos dentes não correspondia ao espaço disponível na arcada. Essa discrepância dificultava o posicionamento dentário e justificava a intervenção ortopédica.

A tomografia computadorizada foi fundamental para o planejamento, pois forneceu informações tridimensionais mais precisas do que as imagens bidimensionais.[7] Em pacientes com síndromes raras, variações anatômicas e malformações podem dificultar a interpretação convencional.[8] A imagem auxiliou na análise da dentição, na localização dos elementos e na definição da sequência terapêutica, além de possibilitar o acompanhamento longitudinal e a adaptação das condutas conforme a resposta individual.

O tratamento começou com a remoção sequencial de dentes decíduos retidos, que dificultavam a erupção e o posicionamento dos permanentes. Inicialmente foram abordados os elementos superiores e, depois, os inferiores. Na maxila, optou-se pelo aparelho expansor do tipo HAAS, destinado à expansão óssea e dentária e à disjunção da sutura palatina mediana. O objetivo era corrigir a atresia da arcada, aumentar o espaço para os dentes permanentes, melhorar a relação oclusal e contribuir para a função respiratória.

A escolha do aparelho considerou a idade, a fase de crescimento, a gravidade da discrepância transversal e a necessidade de expansão predominantemente esquelética. Embora o HAAS ofereça estabilidade e capacidade de produzir expansão óssea significativa, sua base acrílica pode dificultar a higienização e favorecer o acúmulo de biofilme ou o desconforto na mucosa.[4, 9] Por esse motivo, a paciente foi acompanhada 48 horas após a cimentação e semanalmente durante o primeiro mês. O período inicial demonstrou resposta rápida da maxila, com reposicionamento dos elementos dentários e estabelecimento de relação cêntrica mais adequada.

Após três meses de uso do aparelho superior, a avaliação clínica e radiográfica indicou a necessidade de intervenção na mandíbula, onde foram observadas discrepâncias transversais e limitações do desenvolvimento ósseo. Para instalar o expansor inferior, foram realizadas exodontias dos dentes decíduos inferiores. Posteriormente, procedeu-se à moldagem da arcada para confecção personalizada do aparelho, planejado para produzir expansão gradual e controlada, estimular o crescimento ósseo e facilitar o alinhamento dentário. A instalação foi feita priorizando o conforto da paciente, seguida de consultas regulares para verificar a resposta óssea e dentária e realizar ajustes.

A prevenção e o controle das doenças bucais permaneceram essenciais durante todo o tratamento. A paciente apresentou episódios recorrentes de cárie, sendo aplicado Ionoseal no elemento 63 para proteger a estrutura dentária e reduzir a progressão da lesão. O material foi empregado por suas propriedades de selamento, liberação de flúor e radiopacidade. Também foram reforçadas as orientações de higiene oral e controle da dieta para a paciente e seus responsáveis. Essas medidas foram especialmente importantes diante da presença de aparelhos, que podem favorecer a retenção de biofilme e dificultar a limpeza.

O estado atual descrito no trabalho é de evolução clínica positiva e satisfatória. A paciente continuou em acompanhamento semanal, com foco na manutenção da saúde bucal, na estabilidade das arcadas e na melhora da mastigação, da fala e da higiene oral. No entanto, os autores ressaltam que a evolução pode não ocorrer de forma linear, pois depende da resposta biológica, da adesão ao tratamento, das condições ambientais e da complexidade da síndrome.[10, 11] A presença de escoliose também foi considerada relevante, pois alterações posturais podem interferir no equilíbrio corporal, na musculatura mastigatória e na estabilidade da cabeça. Assim, a integração entre odontologia, genética, ortopedia e fisioterapia é necessária para compreender a relação entre postura, crescimento craniofacial, mastigação e função estomatognática.[12]

DISCUSSÃO

O relato evidencia a complexidade do tratamento odontológico e ortopédico-facial em uma paciente com trissomia distal 10q, condição rara, heterogênea e pouco documentada. A escassez de protocolos específicos exigiu planejamento individualizado, acompanhamento prolongado e adaptação contínua das condutas. A associação entre exodontias estratégicas, expansão ortopédica das arcadas, controle preventivo da cárie e monitoramento periódico mostrou-se importante para favorecer a erupção dos dentes permanentes, melhorar a relação oclusal e preservar a saúde bucal.

Os resultados indicam que a ortopedia dos maxilares pode contribuir para o desenvolvimento funcional, a estabilidade mandibular, a mastigação, a fala, a respiração e o bem-estar geral. Entretanto, sua eficácia depende da seleção adequada do aparelho, do respeito à fase de crescimento, da colaboração possível da paciente e da vigilância quanto às intercorrências. A prevenção deve permanecer como eixo permanente, especialmente diante das dificuldades motoras e do risco aumentado de acúmulo de biofilme.

CONCLUSÃO

Conclui-se que o êxito da reabilitação não depende de uma intervenção odontológica isolada, mas da atuação coordenada de diferentes profissionais e da participação dos responsáveis. O cuidado deve ser humanizado, contínuo e centrado nas necessidades

específicas da paciente, contemplando aspectos funcionais, estéticos, psicológicos e sociais. Dessa forma, o acompanhamento individualizado pode promover melhores condições de saúde, favorecer a inclusão social e elevar a qualidade de vida de pessoas com síndromes genéticas raras.

REFERENCIAS

1- Elias R. Odontologia para pacientes com necessidades especiais: uma visão clínica. Rio de Janeiro: Revinter; 2007. 206 p.
2- Orphanet. Duplicação distal 10q [Internet]. [citado 2025 abr 10]. Disponível em: https://www.orpha.net/pt/disease/detail/96102
3- Elias R. Odontologia para pacientes com necessidades especiais: do zero aos dezoito anos. São Paulo: Napoleão; 2014. 304 p.
4- Lima RB, Azevedo TA, Lopes A, Sarmento ASC, Repeke CEP. Síndrome trico-dento-óssea: uma breve revisão para odontologia. Rev Fac Odontol Porto Alegre. 2020;61(1):105-10.
5- Xavier TA, Araujo LDC, Queiroz AM, Carvalho LM, Silva RAB. Tratamento odontológico de paciente com síndrome de Singleton-Merten. Rev Cient CRO-RJ. 2021;6(1):1-9.
6- Andrade DLS, Rangel CB, Alves Dultra FKA, Dultra JA. Síndrome de Lesch-Nyhan e odontologia: relato de caso. Rev Ciênc Méd Biol. 2014;13(1):102-6.
7- Souza DO, Lima CO, Castro RS, Marques EP. Síndrome de Marfan e a odontologia. Rev Cient Multidiscip Núcleo Conhec. 2019;4(3):150-4.
8- Rodríguez MG, Ramírez AM, Salazar LM. Dental rehabilitation of a rare Hallermann-Streiff syndrome with oral and facial anomalies: a case report. Rev Odontol Costarricense. 2020;37(3):54-60.
9- Silva RS, Pereira LM, Costa AB. Reabilitação oral em pacientes com síndrome da combinação: revisão de literatura. J Multidiscip Dent. 2024;14(1):36-41. doi:10.46875/jmd.v14i1.1047.
10- Souza AM, Oliveira FR. Reabilitação oral de paciente com síndrome da combinação: relato de caso. Rev Odontol. 2014. [citado 2025 maio 17]. Disponível em: URL do artigo.
11- Lima JF, Santos TR, Almeida PC. Cuidados odontológicos em paciente com síndrome de Wolff-Parkinson-White: relato de caso. Braz J Implantol Health Sci. 2023;5(4):511-22.
12- Ferreira MG, Campos LF. Condições e manifestações bucais de pacientes com síndrome de Down: revisão de literatura. Braz J Implantol Health Sci. 2024;6(8):13-32.