

Atualização das alterações dentárias e dos ossos gnáticos em pacientes com pycnodisostose

Update of dental and maxillofacial alterations in patients with pycnodysostosis

Luiz Carlos Moreira Jr.; Glória Maria França; Victor Diniz B. Santos; Hébel C. Galvão; Petrus P. Gomes; Adriano R. Germano

Universidade Federal do Rio Grande do Norte (UFRN), Natal, Rio Grande do Norte, Brasil.

RESUMO

A pycnodisostose é uma condição genética rara, autossômica recessiva, que ocasiona diminuição da remodelação óssea, resultando em várias manifestações clínicas e radiográficas. Este estudo pretende descrever dois casos clínicos diagnosticados no Serviço de Cirurgia e Traumatologia Bucomaxilofacial de uma universidade no nordeste do Brasil. São dois casos complexos que envolvem osteomielite e alterações dentárias e ósseas dos maxilares. É necessário o conhecimento das características orais e maxilofaciais dessa síndrome para planejar o tratamento adequado para o paciente, a fim de se evitar complicações de tratamentos dentários em virtude do remodelamento ósseo inadequado.

Unitermos: pycnodisostose; odontologia; doenças ósseas.

ABSTRACT

Pycnodysostosis is a rare, autosomal recessive genetic condition, which causes a decrease in bone remodeling, resulting in different clinical and radiographic manifestations. This case series aims to describe two clinical cases diagnosed at the Department of Oral and Maxillofacial Surgery and Traumatology of a University on the Northeast of Brazil. There are two complex cases involving osteomyelitis and dental and bone alterations of the jaws. It is concluded that the knowledge of oral and maxillofacial characteristics of this syndrome are required to plan appropriate treatment for patient in order to avoid complications of dental treatments due to inadequate bone remodeling.

Key words: pycnodysostosis; dentistry; bone disease.

RESUMEN

La pycnodisostosis es una enfermedad genética rara autosómica, recesiva, con disminución de la remodelación ósea, que ocasiona varias manifestaciones clínicas y radiográficas. Este estudio describe dos casos clínicos diagnosticados en el servicio de cirugía y traumatología bucomaxilofacial de una universidad en el nordeste de Brasil. Los casos son complejos y envuelven osteomielitis, alteraciones dentales y óseas de las mandíbulas. Es necesario conocer las características orales y maxilofaciales de este síndrome para planear el tratamiento adecuado al paciente, con la intención de evitar complicaciones de tratamientos dentales debido a la remodelación ósea inadecuada.

Palabras clave: pycnodisostosis; odontología; enfermedades óseas.

INTRODUÇÃO

A picnodisostose foi descrita em 1962 por Maroteaux & Lamy. Também chamada de síndrome Toulouse-Lautrec⁽¹⁾, é uma condição genética rara, autossômica recessiva, causada pela mutação no gene que codifica a enzima catepsina K⁽²⁾. Pode ser associada à consanguinidade entre os pais em 30% dos casos, sem predileção por gênero; ocasiona diminuição da remodelação óssea, o que resulta em várias manifestações clínicas e radiográficas⁽³⁾.

As manifestações clínicas dessa doença incluem baixa estatura, esclerose óssea generalizada, extremidades raquíticas e altura na idade adulta variando de 134 a 152 cm. As manifestações bucais mais observadas são: atresia maxilar, aumento do ângulo mandibular, hipoplasia do esmalte, aumento do risco de fraturas patológicas durante cirurgias odontológicas e extrações dentárias devido à fragilidade óssea. No entanto, apesar da fragilidade, a cicatrização óssea é normal. O aparecimento de osteomielite relacionada com um dente com grande lesão cáriosa é frequente⁽⁴⁾. Esses achados ressaltam a importância de se diagnosticar a anomalia para o planejamento odontológico adequado dos pacientes, tomando as devidas precauções.

Os achados radiográficos são osteoesclerose, fontanelas e suturas cranianas abertas, ausência de pneumatização dos seios faciais, além de aumento da radiopacidade de todos os ossos (principalmente da coluna espinhal), ossos longos e base do crânio. A doença é frequentemente diagnosticada em estágios precoces nos pacientes com baixa estatura e fontanela anterior aberta. Quando a identificação é tardia, ocorre após quadros de fraturas ósseas⁽²⁾.

Um dos aspectos importantes que requer a atenção do cirurgião dentista é a necessidade de se planejar cuidadosamente intervenções cirúrgicas em razão da remodelação óssea defeituosa, para minimizar o risco de osteomielite ou osteonecrose⁽³⁾.

Nosso trabalho propõe relatar dois casos distintos da síndrome de picnodisostose, associando características clínicas e radiográficas e elucidando manejos clínicos para evitar complicações decorrentes da remodelação óssea deficiente. Em adição, foi realizada uma pesquisa na Medline de 1962 até 2018 para mapear os casos existentes.

RELATO DE CASOS

Caso 1

Paciente do sexo masculino, portador da síndrome picnodisostose, procurou o serviço de Cirurgia e Traumatologia

Bucomaxilofacial da Universidade Federal do Rio Grande do Norte (UFRN) apresentando baixa estatura, mãos largas com falanges curtas em forma de colher, unhas distróficas e histórico de repetidas fraturas em tibia esquerda associadas a traumas de pequeno impacto (**Figura 1A-B**). Ao exame intraoral, observa-se palato ogival, atresia maxilar, dentes em giroversão e ângulo mandibular aberto (**Figura 1C-E**).

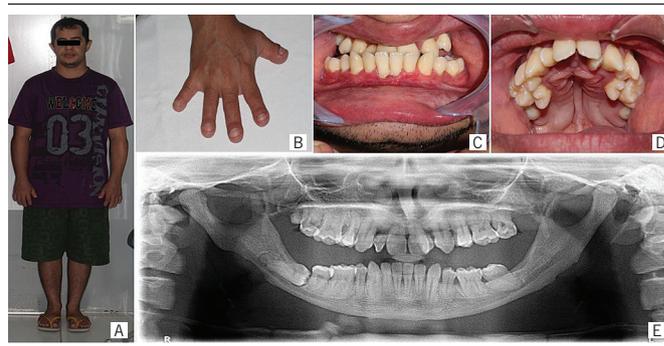


FIGURA 1 – Características clínicas extraorais e intraorais do paciente do caso 1

A) paciente com baixa estatura; B) falanges encurtadas; C) malocclusão de classe III com overjet, além de mordida aberta posterior bilateral; D) palato estreito e sulcado, com apinhamento dentário; E) presença de dente incluído, agenesia do segundo pré-molar inferior e ângulo obtuso mandibular.

Caso 2

Paciente do sexo feminino, portadora da síndrome picnodisostose, compareceu ao serviço de Cirurgia e Traumatologia Bucomaxilofacial da UFRN apresentando baixa estatura, mãos largas com falanges curtas em forma de colher (**Figura 2A-B**), dentes em giroversão, hipoplasia do esmalte dental (**Figura 2C**) e osteomielite bilateral, em corpo mandibular (**Figura 3**).



FIGURA 2 – Características clínicas extraorais e intraorais do paciente do caso 2

A) paciente com baixa estatura e extremidades raquíticas; B) falanges curtas; C) biprotrusão dos incisivos, mordida aberta posterior bilateral, hipoplasia do esmalte, agenesia dentária e pré-molar em giroversão.

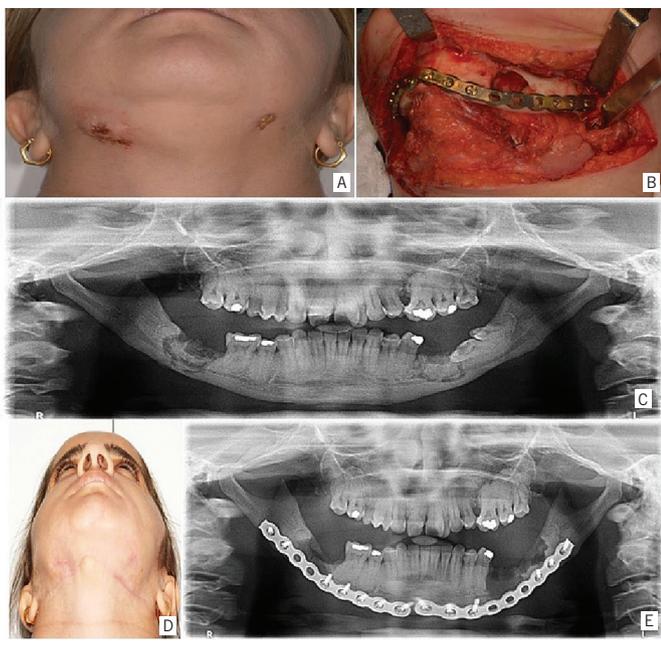


FIGURA 3 – Tratamento de osteomielite na paciente do caso 2

A) sequestro ósseo extraoral bilateral em corpo de mandíbula; B) transcirúrgico para realização de sequestrectomia e colocação de placa para prevenir fratura; C) radiografia panorâmica evidenciando presença de sequestro ósseo oriundo de osteomielite e ângulo obtuso mandibular; D) preservação de dois anos com cicatrização extraoral; E) radiografia panorâmica evidenciando osteointegração.

Relatou sintomatologia dolorosa e pulsátil. Paciente parcialmente dentada, com quadro infeccioso com drenagem ativa e presença de fístula submandibular bilateral (Figura 3A). Foi submetida à anestesia geral em ambiente hospitalar. Acesso extraoral submandibular com extensão retromandibular bilateral foi realizado; fez-se o debridamento cirúrgico de áreas de sequestro ósseo até encontrar o osso sangrante para a colocação de placas de reconstrução (2,4 mm) (Figura 3B), além de coronectomia dos molares em corpo mandibular esquerdo (Figura 3C). Administrou-se clindamicina uma semana antes da cirurgia e seis semanas após o procedimento. A paciente encontra-se em acompanhamento, dois anos após a cirurgia, sem apresentar sinais de recidiva da infecção mandibular (Figura 3D-E).

DISCUSSÃO

Artigos sobre pycnodysostose publicados de 1976 até novembro de 2018 na língua inglesa foram analisados, e os casos mapeados de acordo com o continente de ocorrência da doença e a região geográfica do Brasil. Foram pesquisados dados do Medline (PubMed) usando as palavras-chave: *pycnodysostosis*; *pycnodysostosis and oral*; *pycnodysostosis and oral features*; e *pycnodysostosis and dentofacial characteristics*. Um total de

289 artigos foi encontrado e 73 artigos, excluídos. O restante (216 casos) foi selecionado de acordo com os critérios de inclusão e estão representados na **Figura 4**. A maioria dos casos dessa síndrome foi encontrada na Ásia (35,1%), América do Sul (24%) e Europa (23,6%). Os países com maior prevalência são Brasil e Índia. No Brasil, a região Nordeste apresenta a maior concentração de casos (76,9%).

Os achados orais e maxilofaciais dos pacientes com pycnodysostose não foram reportados em todos os casos, e apenas 22 artigos contemplavam as características orais detalhadas da síndrome. É comum encontrar achados dentários na pycnodysostose, como hiper cementose – relatada em dois artigos^(5, 6); maloclusão do tipo classe III – relatada em três artigos⁽⁷⁻⁹⁾; *overjet*^(7, 10, 11); mordida lateral aberta bilateral^(7, 10); mordida aberta anterior⁽¹²⁾; mordida cruzada posterior^(4, 7, 12); atraso na erupção^(4, 11-13); agenesia dentária⁽⁹⁾; hipoplasia do esmalte^(8, 10); osteomielite^(5, 8, 14-16); osteossarcoma⁽¹⁷⁾; palato estreito e sulcado^(4, 8-12, 18); mal posicionamento dos dentes ou apinhamento dentário^(3, 4, 6, 8, 9, 11, 12, 18, 19); dentes ectópicos^(4, 13). Quanto aos achados radiográficos, são eles: hipoplasia dos maxilares^(3, 4, 8, 10, 12, 18); aumento da densidade óssea^(5, 6); radiodensidade ao redor das raízes^(5, 6, 20); retenção de dentes⁽⁵⁾; ausência de demarcação entre o osso trabecular e o cortical⁽⁶⁾; retrusão maxilar com crescimento mandibular hiperdivergente⁽⁹⁾; hipoplasia da crista alveolar⁽⁶⁾; câmara pulpar estreita⁽⁶⁾; estenose ou atresia do canal radicular⁽⁶⁾; calcificações no canal radicular⁽⁶⁾; ângulo obtuso da mandíbula^(5, 8, 11, 18, 19); fraturas patológicas^(5, 6, 15, 19); fraco desenvolvimento radicular dos primeiros molares permanentes inferiores⁽⁶⁾; e dilatação das raízes dos incisivos laterais⁽⁶⁾ (**Quadro**).



FIGURA 4 – Distribuição dos casos de pycnodysostose no mundo e no Brasil. A região de maior acometimento é a região Nordeste; o estado de Ceará é o detentor de maior número de casos

CE: Ceará; RN: Rio Grande do Norte; PE: Pernambuco; DF: Distrito Federal; MG: Minas Gerais; RJ: Rio de Janeiro; SP: São Paulo; RS: Rio Grande do Sul.

QUADRO – Manifestações orais e maxilofaciais da síndrome picnodisostose

Achados dentários	Achados radiográficos
Aumento de espessura do cimento (cimento celular)	Hipoplasia dos maxilares
Mordida do tipo classe 3	Aumento da densidade óssea
<i>Overjet</i>	Radiodensidade ao redor das raízes
Mordida lateral bilateral aberta	Retenção de dentes
Mordida aberta anterior	Ângulo obtuso da mandíbula
Mordida cruzada posterior	Fraturas patológicas
Dentes ectópicos	Ausência de demarcação entre o osso trabecular e cortical
Atraso na erupção	Retrusão maxilar com crescimento mandibular hiperdivergente
Agnesia dentária	Hipoplasia da crista alveolar
Hipoplasia do esmalte	Câmara pulpar estreita
Osteomielite	Estenose ou atresia do canal radicular
Osteossarcoma	Calcificações no canal radicular
Palato estreito e sulcado	Pobre desenvolvimento radicular dos primeiros molares permanentes inferiores
Mau posicionamento dos dentes ou apinhamento dental	Dilatação das raízes dos incisivos laterais

A osteomielite é a complicação oral mais séria da picnodisostose devido a extrações ou infecções dentárias prévias. Os autores especulam que a remodelação inadequada do osso com a disfunção dos osteoclastos não impede a deposição óssea, mas determina formação de ossos frágeis e redução da vascularização, que piora com a idade. A maior suscetibilidade à osteomielite pela diminuição do número de osteônios e a obliteração acentuada dos canais de Havers prejudica o fluxo sanguíneo através dos vasos, aumentando a infecção⁽²⁰⁾. Nossa paciente realizou exodontia prévia e apresentou histórico de pericoronarite no lado contralateral.

Outro achado comum é hipoplasia do esmalte, que desempenha um papel importante na saúde bucal. Áreas de desmineralização do esmalte são propensas a desenvolver cáries, portanto, cuidados apropriados devem ser tomados para preveni-las. Recomenda-se boa higiene bucal, avaliação clínica e exames radiográficos periódicos^(8, 10, 20).

A hiper cementose ocorre em razão do aumento de cementócitos e cementoblastos entre as camadas de cimento celular, que sugere uma desmineralização de característica hipocalcificada do cimento. Isso pode ser causado pela degradação inadequada do colágeno. O cimento é composto 90% de colágeno I, III e substância fundamental⁽⁶⁾.

O padrão de mordida dos pacientes é, predominantemente, classe III devido à inserção horizontal atípica do côndilo mandibular na fossa glenoide; tal padrão tende a projetar a mandíbula anteriormente⁽²⁰⁾.

As maloclusões são frequentes nos pacientes com picnodisostose, ocasionada, sobretudo, pela forma do palato (fundo e sulcado). A baixa remodelação óssea, provocada pela ausência da catepsina K, dificulta as estratégias ortodônticas; a reabsorção e a neoformação óssea são eventos necessários para o sucesso do tratamento ortodôntico e não há protocolo disponível. Os tratamentos ortodônticos consistem em expansão da maxila e cirurgia ortognática, indicadas para a correção da maloclusão^(3, 4, 6, 8, 9, 11, 12, 18, 19).

Nos casos relatados, observamos baixa estatura com extremidades raquíticas, falanges encurtadas, biprotrusão dos incisivos, mordida aberta bilateral e apinhamento dental. Além dessas características, o caso 2 apresentava amelogenese imperfeita e osteomielite secundária à exodontia de elemento dentário. Várias doenças ósseas devem ser consideradas no diagnóstico diferencial da picnodisostose, particularmente a disostose cleidocraniana, a acroosteólise, a osteogenese imperfeita e a osteopetrose⁽⁴⁾. Na disostose cleidocraniana, a clavícula frequentemente é atingida; na picnodisostose, esse osso não é acometido⁽²¹⁾. A ausência do ângulo mandibular é fundamental para distinguir picnodisostose de acroosteólise⁽²²⁾.

Conclui-se que o conhecimento das características orais e maxilofaciais da síndrome picnodisostose é necessário para planejar o tratamento adequado para o paciente a fim de se evitar complicações decorrentes de extrações prévias, cáries, periodontites e instalação de aparelhos ortodônticos, uma vez que o reparo ósseo desses pacientes é dificultado pelo remodelamento ósseo inadequado.

REFERÊNCIAS

1. Markatos K, Mavrogenis AF, Karamanou M, Androustos G. Pycnodysostosis: the disease of Henri de Toulouse-Lautrec. *Eur J Orthop Surg Traumatol.* 2018; 2018: 1-4.
2. Aynaou H, Skiker I, Latrech H. Short stature revealing a pycnodysostosis: a case report. *J Orthop Case Rep.* 2016; 6(2): 43-5.
3. da Silva VP, Visioli F, Maraschin BJ, et al. Oral lesions in pycnodysostosis syndrome. *J Craniofac Surg.* 2016; 27(7): 617-8.
4. Soares LF, Souza IPR, Cardoso ASC, Pomarico L. Pycnodysostosis: oral findings and differential diagnosis. *J Indian Soc Pedod Prevent Dent.* 2008; 1: 23-5.
5. Alibhai ZA, Matee MIN, Chindia ML, Moshy J. Presentation and management of chronic osteomyelitis in an African patient with pycnodysostosis. *Oral Dis.* 1999; 5: 87-9.
6. Xue Y, Wang L, Xia D, et al. Dental abnormalities caused by novel compound heterozygous CTSK mutations. *J Dental Res.* 2015; 94(5): 674-81.
7. Nørholt SE, Bjerregaard J, Mosekilde L. Maxillary distraction osteogenesis in a patient with pycnodysostosis: a case report. *J Oral Maxillofac Surg.* 2004; 62(8): 1037-40.
8. Araujo TF, Ribeiro EM, Arruda AP, et al. Molecular analysis of the CTSK gene in a cohort of 33 Brazilian families with pycnodysostosis from a cluster in a Brazilian Northeast region. *Eur J Med Res.* 2016; 21(33): 1-11.
9. Fonteles CSR, Chaves CM, Silveira AD, Soares ECS, Couto JLP, Azevedo MFV. Cephalometric characteristics and dentofacial abnormalities of pycnodysostosis: report of four cases from Brazil. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod.* 2007; 104(4): 83-90.
10. Varol A, Sabuncuoglu FA, Sencimen M, et al. Rigid external maxillary distraction and rhinoplasty for pycnodysostosis. *J Craniofac Surg.* 2011; 22(3): 901-4.
11. Hernández-Alfaro F, Búa MA, Serrat JS, Bueno M. Orthognathic surgery in pycnodysostosis: a case report. *Int J Oral Maxillofac Surg.* 2011; 40(1): 110-3.
12. Caracas HP, Figueiredo PS, Mestrinho HD, Acevedo AC, Leite AF. Pycnodysostosis with craniosynostosis. *Clin Dysmorphol.* 2012; 21(1): 19-21.
13. Ferguson JW, Brown RH, Cheong Y. pycnodysostosis associated with delayed and ectopic eruption of permanent teeth. *Int J Paediatr Dent.* 1991; 1: 35-8.
14. Green AE, Rowe NL. Pycnodysostosis-A rare disorder complicating extraction. *Br J Oral Surg.* 1976; 13: 254-63.
15. Iwu CO. Bilateral osteomyelitis of the mandible in pycnodysostosis. A case report. *Int J Oral Maxillofac Surg.* 1991; 20: 71-2.
16. Oliveira EM, Arruda JAA, Nascimento PAM, Neiva IM, Mesquita RA, Souza LN. An update on osteomyelitis treatment in a pycnodysostosis Patient. *J Oral Maxillofac Surg.* 2018; 76(10): 2136-46.
17. Cortisse N, Forget P, Dresse MF, et al. A case of osteosarcoma in a patient with pycnodysostosis. *J Pediatr Hematol Oncol.* 2012; 34(7): 545-7.
18. Kshirsagar VY, Ahmed M, Nagarsenkar S, Sahoo K, Shah KB. Ichthyosis vulgaris and pycnodysostosis: an unusual occurrence. *Acta Med Acad.* 2012; 41(2): 214-8.
19. Alves-Pereira D, Aytés LB, Escoda CG. Pycnodysostosis. A report of 3 clinical cases. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal.* 2008; 13(10): 633-5.
20. Rodrigues C, Gomes FA, Arruda JA, et al. Clinical and radiographic features of pycnodysostosis: a case report. *J Clin Exp Dent.* 2017; 9(10): 1276-81.
21. Gorlin RJ, Coher MM Jr, Levin LS. Syndromes of the head and neck. 3rd ed. New York: Oxford University; 1990. p. 285-7.
22. Sedano HD, Gorlin RJ, Anderson VE. Pycnodysostosis-clinical and genetic considerations. *Am J Dis Child.* 1968; 116: 70-7.

AUTOR CORRESPONDENTE

Adriano R. Germano  0000-0002-1661-8038
e-mail: adrianogermano@yahoo.com.br



This is an open-access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License.