

Disostose cleidocraniana: relato de dois casos familiares*

Cleidocranial dysostosis: a report on two familial cases

**Carlos Guilherme Gaelzer Porciuncula¹, Ricardo Ferreira de Lira², Maria Lúcia Lima Soares³,
Diego Lisboa Araújo², Lucas Rocha Mota⁴, Larine Ferreira Lira⁵**

Resumo Disostose cleidocraniana é uma síndrome genética rara com padrão de herança autossômica dominante. Suas manifestações mais comuns são aplasia ou hipoplasia de clavículas, fontanelas abertas e dentição anômala. Este estudo relata dois casos clínicos familiares cujo diagnóstico foi feito tardiamente por meio de achados clínicos e radiográficos. Foi feito tratamento radical com remoção dos dentes e confecção de prótese total.

Unitermos: Disostose cleidocraniana; Hipoplasia de clavícula; Dentes extranumerários.

Abstract Cleidocranial dysostosis is a rare genetic syndrome with an autosomal dominant inheritance pattern. The most common manifestations include clavicular aplasia or hypoplasia, open fontanelles and abnormal dentition. The present report describes two familial cases whose late diagnosis was made by means of clinical and radiographic findings. The treatment was radical, with complete surgical teeth extraction and making of total dental prosthesis.

Keywords: Cleidocranial dysplasia; Hypoplasia of clavicles; Supernumerary teeth.

Porciuncula CGG, Lira RF, Soares MLL, Araújo DL, Mota LR, Lira LF. Disostose cleidocraniana: relato de dois casos familiares. Radiol Bras. 2013 Nov/Dez;46(6):382-384.

INTRODUÇÃO

A disostose cleidocraniana é um distúrbio genético raro, com prevalência variando de 1:200.000⁽¹⁾ a 1:1.000.000⁽²⁾. Caracteriza-se por alterações de desenvolvimento nas clavículas, nos ossos do crânio, da face, nos dentes e em outros ossos, envolvendo praticamente todo o esqueleto⁽³⁾. Apresenta padrão de herança autossômica dominante, sem predileção por sexo e raça⁽⁴⁾. Tem como causa um defeito do gene *CBFA1*, presente no cromossomo 6p21, e este gene controla a diferenciação de células precursoras em osteoblastos, sendo essencial para a formação do tecido ósseo,

tanto endocondral quanto membranoso, podendo estar relacionado com retardo na ossificação do crânio, pelve e extremidades na disostose cleidocraniana⁽⁴⁾. O diagnóstico é baseado nos achados clínicos e radiológicos e a seguinte tríade é considerada patognomônica: múltiplos dentes extranumerários, ausência parcial ou total das clavículas e sutura sagital e fontanelas abertas. Se a tríade for incompleta é necessário considerar outras enfermidades para um possível diagnóstico diferencial, como a picnodisostose, que difere da disostose cleidocraniana pelos pacientes apresentarem ossos frágeis, nanismo e agenesia parciais das falanges dos pés e mãos^(5,6).

O objetivo deste estudo é relatar dois casos de disostose cleidocraniana numa mesma família, assim como levantar achados clínicos e radiográficos que permitam o diagnóstico.

RELATO DOS CASOS

Paciente do sexo masculino, 28 anos de idade, encaminhado à consulta com o geneticista pela Faculdade de Odontologia da Universidade Federal de Alagoas com história de dentes extranumerários e sinais dismórficos. Na anamnese, queixava-se de “caroço” em região maxilar esquerda cujo aparecimento se deu após exodontia nesta

região. Observaram-se ao exame físico: baixa estatura, abaulamento dos ossos do crânio e fontanelas abertas, discreta exoftalmia, hipoplasia do terço médio da face, palato ogival, desarmonia oclusal e múltiplas lesões cáries. As medidas cefalométricas revelaram perímetro cefálico de 60 cm com braquicefalia. No estudo radiológico, a radiografia panorâmica mostrou presença de múltiplos dentes inclusos, com dentes permanentes retidos, inúmeros dentes extranumerários e cistos dentígeros (Figura 1).

As radiografias de crânio demonstraram abaulamento dos ossos parietais e frontais com sulco sagital mediano deprimido, correspondendo à persistência da fontanela anterior (Figura 2).

A hipoplasia das clavículas, também avaliada ao exame físico, foi confirmada por meio de radiografias. A mobilidade dos ombros demonstrou-se fora do comum, sendo capaz de movê-los até a linha média. Alterações esqueléticas também foram identificadas na radiografia de pelve, evidenciando não ossificação da sínfise púbica e deformidade do quadril esquerdo sugerindo sequela de displasia metafisária.

O paciente referiu, em sua história familiar, inúmeros indivíduos com características semelhantes. O heredograma evidenciou a etiologia monogênica autossômica dominante (Figura 3).

* Trabalho realizado no Hospital Universitário Professor Alberto Antunes da Universidade Federal de Alagoas (HUPAA-UFAL), Maceió, AL, Brasil.

1. Doutor, Médico Geneticista, Professor Adjunto das Disciplinas de Genética Médica e Clínica da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Alagoas (UFAL), Maceió, AL, Brasil.

2. Graduando de Medicina da Universidade Federal de Alagoas (UFAL), Maceió, AL, Brasil.

3. Neurorradiologista, Professora da Disciplina de Radiologia e Diagnóstico por Imagem da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Alagoas (UFAL), Maceió, AL, Brasil.

4. Graduando de Ciências Biológicas da Universidade Federal de Alagoas (UFAL), Maceió, AL, Brasil.

5. Graduanda de Odontologia da Universidade Federal de Alagoas (UFAL), Maceió, AL, Brasil.

Endereço para correspondência: Ricardo Ferreira de Lira, Avenida Durval de Góes Monteiro, 4229, Condomínio Village Planalto, Quadra A, Casa 135, Tabuleiro dos Martins, Maceió, AL, Brasil, 57061-290. E-mail: ricardo_flira@hotmail.com.

Recebido para publicação em 8/3/2013. Aceito, após revisão, em 10/5/2013.

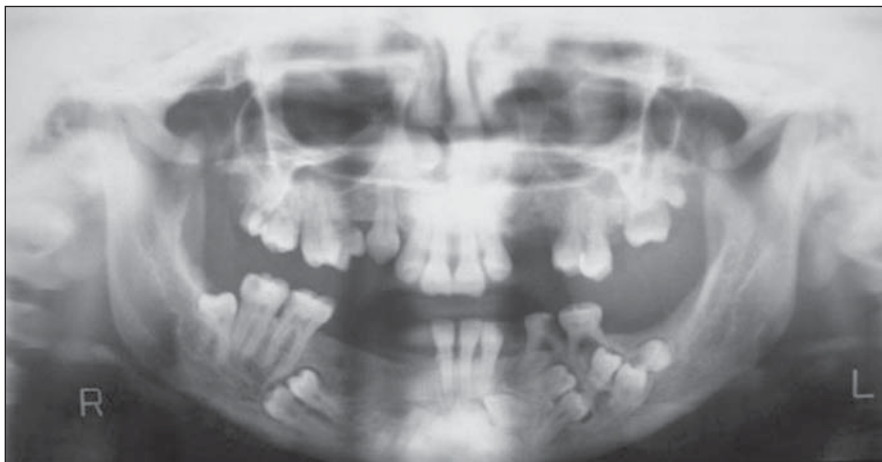


Figura 1. Radiografia panorâmica mostrando permanência dos dentes decíduos e não erupção dos permanentes, além de múltiplos dentes extranumerários e numerosos cistos dentígeros. Hipoplasia da maxila e arco zigomático hipoplásico.

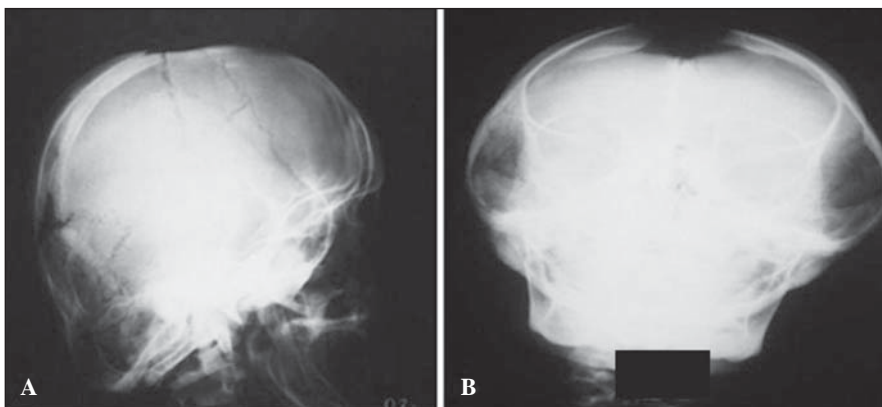


Figura 2. Radiografia de crânio evidenciando macrocrania, braquicefalia com abaulamento dos ossos frontais e parietais e persistência da fontanela anterior, além de ossos wormianos e hipopneumatização das mastoídes.

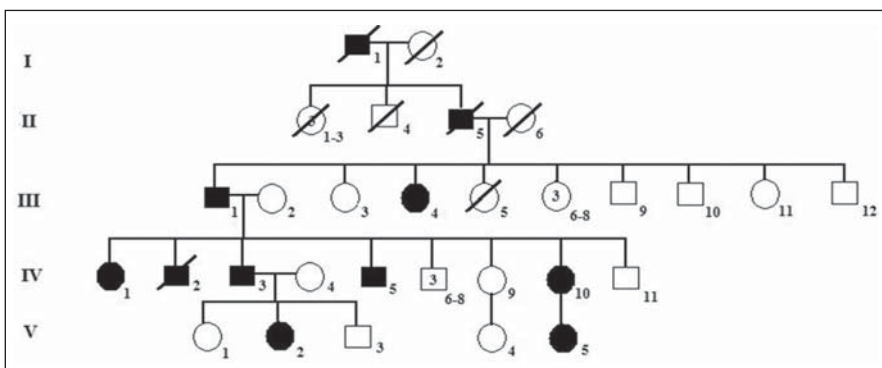


Figura 3. Heredograma da família com membros afetados em diferentes gerações identificando herança autossômica dominante. O indivíduo IV-5 corresponde ao paciente em questão e o III-1, ao seu progenitor, ambos afetados.

Em seu progenitor, o indivíduo III-1, a avaliação clínica revelou baixa estatura, braquicefalia, abaulamento dos ossos do crânio e proeminência frontal, sutura sagi-

tal aberta à palpação, discreta exoftalmia, hipoplasia do terço médio da face, palato ogival, desarmonia oclusal e dentição anômala. À palpação observou-se, ainda, hipo-

plasia de ambas as clavículas, permitindo mobilidade anômala dos ombros. Este achado foi confirmado pela radiografia de clavículas (Figura 4).

Devido à desarmonia oclusal generalizada, ausência de dentes, inúmeras lesões cáries profundas e múltiplos cistos dentígeros, optou-se pela técnica cirúrgica radical no paciente, com remoção de todos os dentes e confecção de uma prótese total.

Os pacientes analisados apresentam manifestações clínicas diferentes em intensidade e variedade, demonstrando assim a expressividade variada da disostose cleidocraniana.

DISCUSSÃO

Os achados clínicos e radiológicos presentes nos dois casos configuram a tríade patognomônica para o diagnóstico – múltiplos dentes extranumerários, ausência parcial ou total das clavículas e sutura sagital e fontanelas abertas –, bem como a recorrência familiar compatível com a etiologia monogênica autossômica dominante. Diante disso, concluiu-se o diagnóstico de disostose cleidocraniana, sendo os pacientes orientados quanto ao aconselhamento genético.

Observa-se, a partir dos relatos, a importância do dentista no diagnóstico, sendo este, na maioria das vezes, o primeiro profissional procurado a partir da queixa do paciente. Ressalta-se ainda a necessidade de, durante a anamnese, investigar os antecedentes familiares, devido ao alto risco de recorrência.

Conforme ressaltam Tanaka et al. e Gassen et al., fica evidente a necessidade de uma abordagem multidisciplinar no atendimento dos portadores de disostose cleidocraniana, composta por especialistas da odontologia, psicólogos, fonoaudiólogos, geneticistas, endocrinologistas e otorrinolaringologistas^(6,7). Segundo Silva Júnior et al., é importante o diagnóstico precoce dessa condição para minimizar as alterações bucais, visando à adaptação funcional do indivíduo e uma melhor qualidade de vida⁽⁸⁾.

REFERÊNCIAS

1. Lovell W. Lovell & Winter's Pediatric orthopaedics. 6th ed. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2006.



Figura 4. A: Mobilidade anormal dos ombros. **B:** Radiografia demonstrando hipoplasia clavicular bilateral.

2. Marussi VHR, Mariz FEN, Moraes AC, et al. Disostose cleidocraniana: relato de caso. *Rev Imagem.* 2008;30:79–82.
3. Serratine ACP, Rocha R. Displasia cleidocraniana – apresentação de um caso clínico. *Arq Cat Méd.* 2007;36: 109–12.
4. Machado CV, Pastor IMO, Rocha MCBS. Características clínicas e radiográficas da displasia cleidocraniana – relato de caso. *RFO UPF.* 2010;15: 302–6.
5. El-Gharbawy AH, Peeden JN Jr, Lachman RS, et al. Severe cleidocranial dysplasia and hypophosphatasia in a child with microdeletion of the C-terminal region of RUNX2. *Am J Med Genet A.* 2010;152A:169–74.
6. Tanaka JL, Ono E, Filho EM, et al. Cleidocranial dysplasia: importance of radiographic images in diagnosis of the condition. *J Oral Sci.* 2006;48: 161–6.
7. Gassen HT, Marchiori M, Silva SO, et al. Relato de dois casos familiares de disostose Cleidocraniana. *Rev Fac Odont UFP.* 2006;11:31–5.
8. Silva Júnior AN, Hernandez PAG, Vargas IA, et al. Displasia cleidocraniana: aspectos clínicos e radiográficos e relato de um caso clínico. *Rev Ciênc Méd Biol.* 2007;6:122–7.