

Acondroplasia – Relato de Caso Clínico

Achondroplasia – Case Report

Sofia Takeda UEMURA*
 Sandra GONDO**
 Liliane HAIK**
 Marcia Turolla WANDERLEY***
 Sandra Kalil BUSSADORI****

UEMURA, S.T.; GONDO, S.; HAIK, L.; WANDERLEY, M.T.; BUSSADORI, S.K. Acondroplasia – Relato de caso clínico. *J Bras Odontopediatr Odontol Bebê*, Curitiba, v.5, n.27, p.410-414, set./out. 2002.

A acondroplasia, também conhecida como doença de Parrot, é a principal causa do nanismo genético, sendo uma enfermidade dominante clássica, na qual a incidência e a taxa de mutação é de aproximadamente 2 em 10.000 nascimentos e 1 por 100.000 genomas, respectivamente. Além da baixa estatura, o paciente apresenta como sinais clínicos: deformidades da coluna vertebral, macrocefalia, hidrocefalia e mãos com dedos curtos e grossos em tridente; e como manifestações bucais: atresia ou hipoplasia maxilar, mordida aberta, fenda palatal mole e alterações dentárias de número e forma. Este trabalho apresenta um caso clínico em que as características desta síndrome estão presentes, e discute desde a abordagem do paciente até possíveis dificuldades em relação ao tratamento. A conclusão é de que a conduta clínica é comum à rotina de todo odontopediatra; cuidados especiais devem ser dispensados quanto ao aspecto psicológico, pois o comprometimento estético provocado pela acondroplasia é fator determinante no comportamento social do indivíduo.

PALAVRAS-CHAVES: Acondroplasia; Odontopediatria; Deficientes; Síndrome; Hidrocefalia; Sistema nervoso central.

*Especialista em Odontopediatria – SOESP/SP; Professora convidada responsável pelo atendimento de pacientes especiais do curso de especialização em Odontopediatria – SOESP/SP; Professora convidada da Disciplina de Pacientes Especiais da UNIB AN-SP; Rua Ipiranga, 767 – CEP 07600-000, Mairiporã, SP; e-mail: uemurast@uol.com.br

**Especialistas em Odontopediatria – SOESP/SP

não possuem cartilagem de crescimento. A incidência e a taxa de mutação desta enfermidade são de aproximadamente 2 por 10.000 nascimentos e 1 por 100.000 genomas, respectivamente (MUSTACHI & PERES, 2000). A forma de nanismo muito comum; 90% dos casos são derivados de uma mutação nova, produzida por um defeito na ossificação endocondral no qual os ossos são curtos e engrossados e causada por um gene autossômico dominante, letal em homozigose, de penetrância completa (MUGAYAR, 2000; MUSTACHI & PERES, 2000). A forma homozigótica resulta em severas desordens esqueléticas com alterações mais evidentes daquelas encontradas na forma heterozigótica. A morte prematura é o resultado de dificuldades respiratórias devido à pequena caixa torácica e déficit neurológico provocado pela hidrocefalia (PAULI *et al.*, 1983).

O gene afetado está localizado no cromossomo 4p16.3 (LE MERRER *et al.*, 1994) e codifica

o receptor FGFR3 (SHIANG *et al.*, 1994), sendo responsável pelo "selamento" precoce da zona de crescimento dos ossos longos e das suturas cranianas.

O diagnóstico pré-natal é possível através de estudo biomolecular a partir da 10ª semana, e a ultra-sonografia morfológica a partir da 16ª semana (MUSTACHY & PERES, 2000).

A anomalia do sistema nervoso central associada com a acondroplasia inclui hidrocefalia, assim como compressão e crescente mutação no sistema cerebral (KAO *et al.*, 1989; STEINBOK *et al.*, 1989). A hidrocefalia foi caracterizada como uma anomalia transitória, devido à pressão intracranial durante a infância e início da adolescência (HECHT & BUTLER, 1990).

Quanto ao desenvolvimento cognitivo, o

*** Professora-assistente de Odontopediatria – FOUSP; Doutoranda em Odontopediatria – FOUSP

**** Professora Coordenadora do Curso de Especialização em Odontopediatria – SOESP/SP; Professora Titular da Disciplina de Materiais Dentários – UNIMES-Santos; Professora-assistente da Disciplina de Odontopediatria – UMC – Mogi das Cruzes; Professora Doutora Coordenadora do Centro de Pesquisas – UNIMES – Santos

INTRODUÇÃO

O termo acondroplasia foi introduzido por Parrot em 1878, pois acreditava-se que estes indivíduos

portador de acondroplasia tem inteligência média (PRIESTLY & LORBER, 1981; HECHT *et al.*, 1991), sem correlação com o desenvolvimento motor, freqüentemente atrasado.

As deformidades esqueléticas dificultam a prática de exercícios físicos, levando a obesidade e quedas freqüentes (MUSTACHI & PERES, 2000).

A obesidade na acondroplasia agrava a morbidade associada com estenose lombar e contribui para problemas articulares inespecíficos e problemas cardiovasculares (HECHT *et al.*, 1988), sendo também fator agravante de problemas psicossociais (SCOTT, 1977; STACE & DANKS, 1988).

De acordo com MUSTACHI & PERES (2000), os indivíduos afetados apresentam as seguintes características:

- baixa estatura com desproporção tóraco-abdominal e membros, os homens atingem em média 130 cm e as mulheres 120cm;
- mãos com dedos curtos e grossos em tridente;
- nariz em sela;
- macrocefalia com desproporção craniofacial; devido à origem membranosa a calota craniana não é atingida; deve-se considerar ainda a hidrocefalia comunicante que raramente gera comprometimento do intelecto;
- bossa frontal proeminente;
- tórax achatado; esta desproporção antero-posterior gera dificuldades respiratórias, cifose toracolombar e lordose lombar que associadas ao estreitamento do forame magno podem gerar manifestações neurológicas;
- tendência a obesidade devido à dificuldade de prática de exercícios físicos;
- atraso no desenvolvimento motor;
- prognatismo mandibular aparente devido a hipoplasia do terço médio da face;
- respiração bucal;
- alterações dentais de número e forma;
- fenda palatal mole;
- atraso na erupção dental.

A Academia Americana de Pediatria (1995) propôs um guia de recomendações para o acompanhamento do desenvolvimento e tratamento de crianças com acondroplasia. Estas recomendações incluem:

- monitoramento da altura, peso e circunferência craniana, utilizando as curvas de crescimento estandarizadas para acondroplasia;
- controle da obesidade;
- exames neurológicos;
- avaliação da hipotonia muscular;
- pesquisa de apnéia do sono;
- avaliações ortopédicas dos movimentos das pernas;
- avaliação da freqüência de infecções no

ouvido médio;

- avaliação ortodôntica (entre 4 e 5 anos);
- observação do desenvolvimento psicossocial.

CASO CLÍNICO

Paciente S. F. A., sexo feminino, 4 anos, leucoderma, procurou o ambulatório do curso de Especialização em Odontopediatria do Sindicato dos Odontologistas do Estado de São Paulo (SO-ESP), para acompanhamento odontológico.

Durante anamnese, foi relatado que a criança é portadora de acondroplasia, a mãe é normal e o pai portador devido à mutação nova. A doença foi detectada no exame de ultra-sonografia no 7º mês de gestação. A gravidez foi planejada e os pais sabiam da possibilidade de ocorrência da doença.

Caracterizando a síndrome, a paciente apresenta como características clínicas: baixa estatura desproporcionada (Figura 1), macrocrania com bossa frontal proeminente, nariz em sela (Figura 2), terço médio da face hipoplásico (Figura 3) e mãos em tridente com dedos curtos e grossos (Figura 4); como característica bucal: mordida aberta anterior (Figura 5).

A mãe relatou que a criança não apresenta nenhuma alteração de ordem sistêmica, nem faz uso de qualquer medicamento. Sua relação com os pais e demais familiares, segundo a mãe, é boa, porém não aceita sua condição física nem mantém contato com outras crianças.

Em relação à história dental, a dentição decídua iniciou-se com 9 meses, sendo a primeira visita ao Cirurgião-dentista com 1 ano para prevenção e aos 1 ano e 8 meses devido à cárie, sendo realizado tratamento restaurador nos dentes posteriores com amálgama.

Clinicamente observou-se:

- mordida aberta anterior (Figura 5), por característica da síndrome e por apresentar hábitos de sucção de chupeta e respiração bucal;
- dente 61 escurecido como conseqüência de trauma por quedas devido às deformidades esqueléticas nos membros inferiores (Figura 5).

O tratamento consistiu de:

- abordagem preventiva com relação à dieta, higiene bucal e hábito de sucção;
- controle do dente 61;
- instalação de um aparelho impedor de língua, após o abandono da chupeta, e terapia fonoaudiológica (Figura 6).

Houve um clareamento natural do dente 61 e a correção da mordida aberta anterior ocorreu em 6 meses (Figura 7). A motivação em relação à saúde bucal foi muito efetiva com a mãe e com

a criança.

O fato de a paciente ser portadora de acondroplasia não impôs dificuldades técnicas especiais, porém o processo de formação de vínculo foi mais prolongado, pois a paciente se mostrava resistente a interagir com o profissional.

DISCUSSÃO

Este artigo relata o caso clínico de uma paciente portadora de acondroplasia cujo pai é portador devido a mutação nova (MUGAYAR, 2000; MUSTACHI & PERES, 2000). O diagnóstico foi feito ainda durante o período gestacional, através de ultra-sonografia (MUSTACHI & PERES, 2000). Caracterizando a síndrome, a paciente apresenta



FIGURA 1: Principal característica clínica da síndrome: baixa estatura com desproporção tóraco-lombar e membros.



FIGURA 2: Macrocrania com bossa frontal, nariz em sela.



FIGURA 3: Terço médio da face hipoplásico.



FIGURA 4: Mãos com dedos curtos e grossos em tridente.



FIGURA 5: Visão clínica inicial. Falta de vedamento labial devido à mordida aberta anterior e dente 61 escurecido.



FIGURA 6: Aparelho impedidor de língua utilizado.

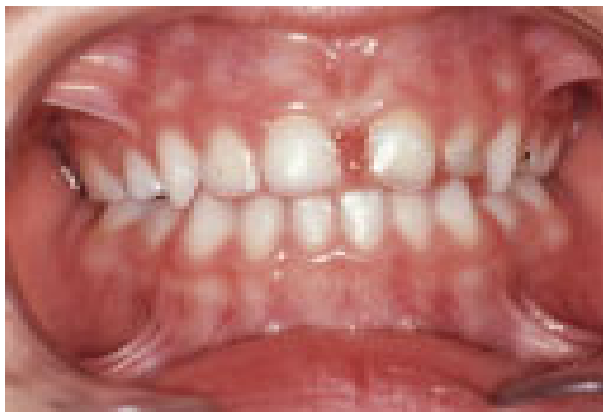


FIGURA 7: Visão clínica final. Observar a correção da mordida aberta anterior e clareamento do dente 61.

baixa estatura desproporcionada, macrocrania com bossa frontal proeminente, nariz em sela, mãos em tridente, mordida aberta anterior (MUSTACHI & PERES, 2000) e desenvolvimento intelectual normal (PRIESTLY & LORBER, 1982; HECHT *et al.* 1991). Devido ao comprometimento esquelético, a paciente tem vida sedentária com tendência a obesidade e histórico de quedas freqüentes que resultaram em traumatismos dentais (MUSTACHI

2 in 10.000 births and 1 per 100.000 genomes, respectively. Besides low stature, patients also present the following general alterations: deformities in the vertebrae column, macrocephalia, hydrocephalia, hands with short and thick fingers with a trident-like shape; oral manifestations include maxillary atresia, open bite, soft palatal split and dental changes in number and form. This study shows a clinical case in which the described characteristics of this syndrome are present. Patient attendance and some possible difficulties concerning dental treatment are also mentioned. The conclusion is that clinical conduct in patients with this disease is the same as the one performed on other dental patients. Special care must be given due to patients' psychological aspects, since the esthetic implications of achondroplasia is a determining factor in their social behavior.

KEYWORDS: Achondroplasia; Pediatric Dentistry; Disabled; Syndrome; Hydrocephalus; Central Nervous Systems.

& PERES, 2000).

De personalidade retraída, a paciente apresentou dificuldade em suas relações sociais (SCOTT, 1977; STACE & DANKS, 1981), o que exigiu cuidados especiais para o estabelecimento de vínculo com o profissional.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A necessidade odontológica de pacientes portadores de acondroplasia são iguais às de outros pacientes normais e devem ser abordadas da maneira rotineira. Porém, é necessário cuidado especial no aspecto emocional.

A formação de vínculo com o profissional só é possível se houver o estabelecimento de uma relação de confiança.

UEMURA, S.T.; GONDO, S.; HAIK, L.; WANDERLEY, M.T.; BUSSADORI, S.K. Achondroplasia – case report. *J Bras Odontopediatr Odontol Bebê*, Curitiba, v.5, n.27, p.410-414, set./out. 2002.

Achondroplasia, also known as Parrot Disease, is the main cause of genetic dwarfism and it is also a classical dominant disease. Its incidence and mutation rate is approximately

Besides low stature, patients also present the following general alterations: deformities in the vertebrae column, macrocephalia, hydrocephalia, hands with short and thick fingers with a trident-like shape; oral manifestations include maxillary atresia, open bite, soft palatal split and dental changes in number and form. This study shows a clinical case in which the described characteristics of this syndrome are present. Patient attendance and some possible difficulties concerning dental treatment are also mentioned. The conclusion is that clinical conduct in patients with this disease is the same as the one performed on other dental patients. Special care must be given due to patients' psychological aspects, since the esthetic implications of achondroplasia is a determining factor in their social behavior.

REFERÊNCIAS

- AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS. Disponível em: www.aap.org/policy/00696.html. Acesso em; 09 jan. 2001.
- HECHT, J.T.; BUTLER, L.J. Neurologic morbidity associated with achondroplasia. *J Child Neurol*, Saint Louis, v.5, n.2, p.81-87, Apr. 1990.
- HECHT, J.T.; HOOD, O.J.; SCHWARTZ, R.J.; HENNESSEY, J.C.; BERNHARDT, B.A.; HORTON, W.A. Obesity in achondroplasia. *Am J Med Genet*, New York, v.31, n.3, p.597-602, Nov. 1988.
- HECHT, J.T.; THOMPSON, N.M.; WEIR, T.; PATCHELL, L.; HORTON, W.A. Cognitive and motor skills in achondroplastic infants: Neurologic and respiratory correlates. *Am J Med Genet*, New York, v.41, n.2, p.208-211, Nov. 1991.
- KAO, S.C.; WAZIRI, M.H.; SATO, Y.; YUH, W.T.; FRANKEN, E.A.JR. MR imaging of the craniovertebral junction, cranium, and brain in children with achondroplasia. *Am J Roentgenol*, Springfield, v.153, n. 3, p.565-569, Sept. 1989.
- LE MERRER, M.; ROUSSEAU, F.; LEGEAI-MALLET, L.; LANDAIS, J.C.; PELET, A.; BONAVENTURE, J.; SANAK, M.; WESSEINBACH, J.; STOLL, C.; MUNNID, A. A gene for achondroplasia in hypochondroplasia maps to chromosome 4p. *Nat Genet*, New York, v.6, n.3, p.318-821, Mar. 1994.
- MUGAYAR, L.R.F. **Pacientes portadores de necessidades especiais:** manual de odontologia oral. São Paulo: Pancast, 2000. Cap. 2, p.86-87.
- MUSTACHI, Z.; PERES, S. **Genética baseada em evidências – síndromes e heranças.** São Paulo: CID, 2000. Cap. 31, p.347-361.
- PAULI, R.M.; CONROY, M.M.; LANGER, L.O.; MCLONE, D.G.; NAIDICH, T.; FRANCIOSI, R.; RATNER, I.M.; COPPS, S.C. Homozygous achondroplasia with survival beyond infancy. *Am J Med Genet*, New York, v.16, n.4, p.459-473, Dec. 1983.
- PRIESTLY, B.L.; LORBER, J. Ventricular size and intelligence in achondroplasia. *Am J Med Genet*, New York, v.16, n.4, p.459-473, Dec. 1983.
- SCOTT JR, C.T. Medical and social adaptation in dwarfing conditions. *Birth Defects*, New York, v.13, n.3, p.29-43, 1977.
- SHIANG, R.; THOMPSON, L.M.; XHU, Y.Z.; CHURCH, D.M.; FIELDER, T.J.; BOCIAN, M.; WINOKUR, S.T.; WASMUTH, J.J. Mutations in the transmembrane domain of FGFR3 cause the most common genetic form of dwarfism. *Cell*, Cambridge, v.78, n.2, p.335-342, July 1994.
- STACE, L.; DANKS, D.M. A social study of dwarfing conditions II. The experience of children with bone dysplasias and of their parents. *Aust Paediatr J*, v.17, n.3, p.172-176, Sept. 1981.
- STEINBOK, P.; HALL, J.; FLODMARK, O. Hydrocephalus in achondroplasia: the possible role of intracranial venous hypertension. *J Neurosurg*, v.71, n.1, p.42-48, July 1989.

Recebido para publicação em: 12/04/02

Enviado para reformulação em: 24/05/02

Aceito para publicação em: 10/06/02