

# A interferência das síndromes de malformações congênitas no desenvolvimento craniofacial\*

Hélvia I. d'Angelis de Carvalho FERREIRA<sup>1</sup>  
Conceição Eunice CANUTO<sup>2</sup>

## RESUMO

**Palavras-chave:** Síndromes, maloclusão, distúrbios craniofaciais.

O desenvolvimento da oclusão e do complexo bucomaxilofacial relaciona-se com o desenvolvimento embrionário. As malformações congênitas da cabeça e do pescoço originam-se durante a transformação do aparelho branquial. Devido ao complexo desenvolvimento da face e do palato, as malformações congênitas são comuns. A sua etiologia divide-se em fatores genéticos e ambientais. Deformidades congênitas podem ser causadas pela atuação conjunta desses fatores (herança multifatorial). Alterações de origem genética afetam diferentes estruturas craniofaciais. É imprescindível reconhecê-las no complexo bucomaxilofacial, para se estabelecer um tratamento mais apropriado ao paciente. A revisão das síndromes de malformações congênitas ressalta aspectos clínicos, incidência, prognóstico e tratamento, proporcionando informações sobre suas manifestações no complexo craniofacial, especialmente as que envolvem a cavidade bucal.

*Data de recebimento: 3-4-2002*  
*Data de aceite: 7-6-2002*

<sup>1</sup>Prof<sup>a</sup> Assistente da Faculdade Federal de Odontologia de Diamantina MG.

<sup>2</sup>Prof<sup>a</sup> Titular da Faculdade Federal de Odontologia de Diamantina MG.

## INTRODUÇÃO

O desenvolvimento correto da oclusão e do complexo bucomaxilofacial está intimamente ligado ao desenvolvimento embrionário. Durante a quarta e a quinta semanas de desenvolvimento intra-uterino, a faringe primitiva liga-se lateralmente por arcos branquiais ou faríngeos em forma de barras.

A maioria das malformações congênitas da cabeça e do pescoço tem origem durante o desenvolvimento do aparelho branquial. Devido à complexidade da formação da face e do palato, não são raras as malformações congênitas dessas partes.

Essas malformações são consequência do desenvolvimento defeituoso das células da crista neural, que originam os primórdios dos tecidos esqueléticos e conjuntivo da face. Essas células podem ser deficientes em número, não completar sua migração para a face ou falhar em sua capacidade indutora.

A malformação congênita é uma anormalidade estrutural de qualquer tipo que está presente ao nascimento, podendo ser micro ou macroscópica e localizar-se na superfície ou no interior do corpo.

Freqüentemente, as causas das anomalias congênitas são divididas em fatores genéticos, como as anormalidades cromossômicas, e fatores ambientais, como aquelas produzidas pelas drogas. Muitas anomalias congênitas comuns são causadas por fatores genéticos e ambientais atuando conjuntamente, denominando-se anomalias de herança multifatorial.

As malformações congênitas causadas por fatores genéticos podem ser simples ou múltiplas,

caracterizando as síndromes. As anomalias congênitas mais comuns resultam de uma interação complexa entre fatores ambientais e genéticos.

Já as síndromes representam alterações com fenótipos diferentes resultantes de um grande número de anomalias que envolvem as estruturas bucomaxilofaciais. Desenvolvem-se a partir de alterações cromossômicas numéricas ou estruturais. As alterações cromossômicas numéricas geralmente resultam de uma não-disjunção, um erro na divisão celular em que os cromossomos pareados ou cromátides irmãs não se separam na meiose. Como resultado, o par de cromossomos ou cromátides passa para apenas uma célula-filha enquanto a outra nada recebe.

As alterações estruturais resultam de quebras cromossômicas seguidas de reconstituição em uma combinação anormal. O tipo de anormalidade resultante depende do que acontece com as partes quebradas. As duas únicas alterações cromossômicas estruturais que podem ser transmitidas por herança genética são os rearranjos estruturais do tipo inversão e translocação.

Em algum momento, as doenças genéticas podem afetar o indivíduo. Algumas apresentam maior importância do que outras, dependendo do período inicial da doença, do grau de inconstância física e mental e do número de indivíduos afetados.

Muitas das anomalias que afetam as estruturas craniofaciais são de etiologia genética. Assim sendo, é imprescindível reconhecer as síndromes que provocam alterações no complexo craniofacial e bucomaxilofacial, para que esses fatores possam ser identificados

como responsáveis pelas desordens craniofaciais e, se possível, estabelecer um tratamento adequado ao paciente.

Toda anomalia anatômica representa um erro congênito da morfogênese que pode ser simples ou múltiplo. Aproximadamente 2% dos recém-nascidos apresentam deformações (Cohen Jr., 1993).

Uma **malformação** pode ser definida como um defeito morfológico de um órgão, ou de uma grande parte do corpo, resultante de desenvolvimento intrinsecamente anormal. Aproximadamente 3% dos recém-nascidos apresentam malformações significativas e cerca de 1%, malformações múltiplas, conhecidas como síndromes (Cohen Jr., 1993).

Uma **deformação** pode ser definida como uma forma ou posição anormal de uma região do corpo, causada por forças mecânicas. Aproximadamente 2% dos recém-nascidos apresentam deformações (Cohen Jr., 1993).

Uma **disrupção** é um defeito morfológico de um órgão, parte deste ou de uma grande região do corpo, resultante de uma ruptura ou de uma interferência no desenvolvimento normal. As disrupções tendem a ser de ocorrência esporádica e surgem nas fases mais adiantadas da vida intra-uterina (Cohen Jr., 1993).

Deformações congênitas da cabeça e do pescoço são comuns e algumas podem ser resolvidas espontaneamente nos primeiros dias de vida pós-natal (Fig.1). Quando isso não ocorre, faz-se necessária uma avaliação para um planejamento terapêutico adequado, com a finalidade de prevenir, em longo prazo, consequências futuras (Abrams, 1973; Clarren et

al., 1979; Clarren, 1981; Brown, 1986; Graham Jr., 1988).

Aproximadamente 2% dos recém-nascidos são portadores de deformidades, normalmente originadas no final do período fetal. Cerca de 30% das crianças com deformidades apresentam duas ou mais anomalias (Dunn, 1976).

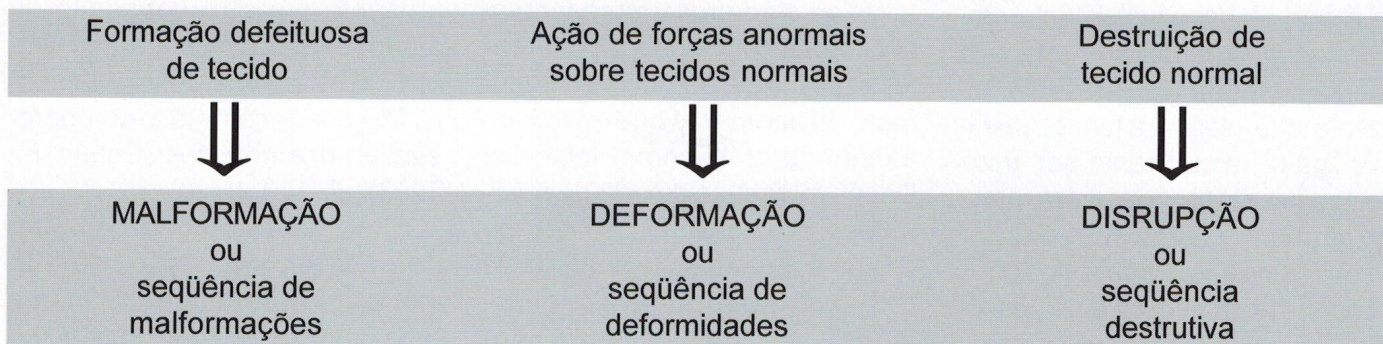


Figura 1 - Tipos de anomalias da morfogênese

#### Quadro 1 - Comparação entre malformações e deformações

	Malformação	Deformação
Tempo de ocorrência	Período embrionário	Período fetal
Nível de distúrbio	Órgão	Região
Mortalidade pós-natal	+	-
Correção espontânea	-	+
Correção provocada	-	+

Fonte: Cohen Jr., 1982

## REVISÃO DE LITERATURA

As malformações congênitas podem ser simples ou múltiplas e de maior ou menor importância clínica. Suas causas são freqüentemente divididas em fatores genéticos, por exemplo, anormalidades cromossômicas, e em fatores ambientais, como as drogas. Muitas anomalias congênitas, porém, são causadas pela atuação conjunta dos fatores genéticos e ambientais e recebem a denominação de herança multifatorial. Em 50 a 60% das anomalias congênitas, a etiologia é desconhecida (Tabela 1).

Tabela 1 – Estimativa da incidência das etiologias de malformações congênitas graves

ETIOLOGIAS	INCIDÊNCIA (%)
Aberrações cromossômicas	6-7
Genes	7-8
Fatores ambientais	7-10
Herança multifatorial	20-25
Etiologia desconhecida <sup>1</sup>	50-60

Fonte: Moore & Persaud, 1994

<sup>1</sup>É provável que a maioria das crianças com malformações congênitas de etiologia desconhecida tenha algum distúrbio genético

### Síndromes provenientes de anomalias cromossômicas

Dentre as síndromes com anomalias cromossômicas existentes, a mais comum é a síndrome de Down, que aumenta sua incidência à medida que a idade materna avança (Levinson, 1955; Smith, Berg, 1976). As manifestações bucais mais freqüentes nessa síndrome são a macroglossia, língua fissurada, alta prevalência de doença periodontal e maloclusão, maxila reduzida, anomalias dentárias de desenvolvimento, mordida aberta anterior, mordida

cruzada posterior e apinhamento dentário anterior (Smith, 1985; Margar-Bacal et al., 1987; Shafer et al., 1987; Regezi & Sciubba, 1989; Gorlin et al., 1990; Starmans & Bloem, 1991; Coleman, 1996; Curtis, 1996; Dessai, 1998; Jimenez et al., 1998).

A Trissomia do 18, 13 e 9 apresentam comumente micrognatia. Nas Trissomias do 18 e do 13, observavam-se ainda fendas labiais e/ou palatinas. Nas Trissomias do 13 e do 8, pode ser verificada a presença de palato em ogiva (Gorlin et al., 1990).

Na síndrome do mosaico triplóide/diplóide, observa-se micrognatia, fendas labiopalatinas, assimetria facial e macroglossia (Smith, 1985).

A micrognatia, o palato em ogiva e a maloclusão são encontrados também em indivíduos com as síndromes de Turner, do miado de gato (5p), de Wolf-Hirschhorn (Gorlin et al., 1990).

Na síndrome de Klinefelter, pode-se notar uma assimetria facial, um freqüente prognatismo mandibular, fendas palatinas, mordida aberta anterior e trespasse horizontal exagerado (Grön et al., 1997) (Quadro 2).

**Quadro 2** – Manifestações bucais presentes nas síndromes provenientes de anomalias cromossômicas

<b>SÍNDROME</b>	<b>MANIFESTAÇÃO</b>
<b>Síndrome da Trissomia do 18</b>	Boca pequena, palato em ogiva, micrognatia, fendas labiais, palatinas ou ambas
<b>Síndrome da Trissomia do 13</b>	Fenda palatina, labial ou a combinação de ambas
<b>Síndrome da Trissomia do 8</b>	Palato em ogiva, micrognatia
<b>Síndrome da Trissomia do 9</b>	Micrognatia, lábio superior saliente e lábio inferior retraído
<b>Síndrome da Trissomia (Mosaico Diplóide/Triplóide)</b>	Fendas labiais e/ou palatinas, assimetria facial, macroglossia Síndrome de Down Macroglossia, língua fissurada, maloclusão, maxila reduzida, erupção dentária retardada, anomalias dentárias de desenvolvimento, mordida aberta anterior, mordida cruzada posterior e apinhamento dentário
<b>Síndrome de Wolf-Hirschhorn ou Trissomia 4p</b>	Macroglossia, dentes mal posicionados, micrognatia, fendas labiais e/ou palatinas (em alguns casos)
<b>Síndrome do Miado do Gato ou Trissomia 5p</b>	Maloclusão, fendas labiopalatais (ocorrem em 8 a 15% dos casos)
<b>Síndrome de Turner</b>	Micrognatia, erupção precoce dos dentes, palato estreito
<b>Síndrome de Klinefelter e suas variantes</b>	Prognatismo mandibular, taurodontismo, fendas palatinas, mordida aberta anterior e trespasse horizontal pronunciado

### Síndromes que afetam os ossos

As manifestações bucais mais comuns são a presença de fendas palatinas, que atingem praticamente todas as síndromes desse grupo, anodontia, micrognatia. Pode-se observar ainda um prognatismo mandibular na acondroplasia, dentes neonatais, ausência congênita de dentes e

erupção tardia, nos casos de displasia condroectodérmica, e apinhamento dentário nas craniossinostoses - síndromes de Apert, Crouzon, Saethre-Chatzen e Pfeiffer (Gorlin et al., 1990; Curtis, 1996; Tripi, 1997; Neville et al., 1998) (Quadro 3).

### Síndromes provocadas pela desordem do arco branquial

As fendas palatinas e labiais, macrostomia, língua bífida, fissurada, lobulada, anquiloglossia, e anomalias dentárias são os achados clínicos bucais mais freqüentes. A fenda labial é a alteração que mais acomete essas síndromes, podendo ainda ser notada em alguns casos uma assimetria facial (Gorlin et al.,

1990; Curtis, 1996; Neville et al., 1998).

### Síndromes caracterizadas por baixa estatura

Neste grupo de síndromes, observamos a presença de micrognatia, fendas palatinas, atraso na erupção dentária, ausência congênita de dentes, microdontia, úvula bífida, macroglossia, apinhamento dentário, maloclusão, assimetria facial. Um achado interessante na síndrome de Hallermann-Streiff é a ausência do Côndilo da mandíbula (Gorlin et al., 1990).

### Síndromes caracterizadas por crescimento e obesidade precoces

Observam-se nestas síndromes,

maloclusão, macrossomia, fendas palatinas, redução da saliva na síndrome de Prader-Willi e uma ligeira micrognatia na síndrome de Cohen (Gorlin et al., 1990).

### Síndromes hamartoneoplásicas

Das síndromes hamartoneoplásicas, as mais comuns são a síndrome de Gorlin e a Neurofibromatose Tipo I. A síndrome de Gorlin apresenta ceratocistos odontogênicos na mandíbula e fendas palatinas. A presença de fendas labiopalatais nessa síndrome são raras (Neville et al., 1998).

A neurofibromatose tipo I apresenta maxila ampla, erupção prematura dos dentes no lado afeta-

do, deslocamento dentário e maloclusão (Gorlin et al., 1990).

### Síndromes que afetam a pele e a mucosa

Prognatismo mandibular, apinhamento dentário, maloclusão e alterações dentárias, como oligodontia, hipodontia e, às vezes, até uma anodontia total são freqüentes nas síndromes que afetam a pele e a mucosa. A síndrome mais encontrada deste grupo é a displasia ectodérmica. Em algumas síndromes, como na Progeria, pode-se encontrar uma micrognatia e, nas síndromes de Goltz-Gorlin e inconfinência pigmentar observa-se uma erupção dentária retardada (Gorlin et al., 1990; Neville et al., 1998).

### Quadro 3 – Manifestações bucais mais freqüentes nas síndromes que afetam os ossos

MANIFESTAÇÃO APRESENTADA	SÍNDROME
Prognatismo mandibular	Osteogênese Imperfeita, Acondroplasia
Fendas palatinas	Acondrogênese, Atelosteogênese tipo II, Camptomélica, Displasia Diastrófica, Fibrocondrogênese, Kniest, Displasia Espôndilo-Epifisária Congênita, Oculodentóssea
Micrognatia	Atelosteogênese tipo I, Camptomélica, Displasia Diastrófica, Displasia segmental, Osteodisplasia
Anodontia	Displasia Condroectodérmica, Óculo-Dento-Óssea, Frontometafisária, Displasia Cleidocraniana, Picnodisostose
Erupção tardia	Displasia condroectodérmica, Displasia Cleidocraniana, Picnodisostose
Fenda labial	Óculo-Dento-Óssea
Apinhamento dentário	Craniossinostoses
Maloclusão	Osteogênese Imperfeita, Osteodisplasia, Caffey-Silverman

### Síndromes orofaciais

Essas síndromes apresentam vários tipos de fendas palatinas e labiais, que podem ser uni ou bilaterais. No caso das fendas palatinas, podem ser observadas as fendas do palato primário e as do palato secundário. A fenda palatina pode ainda ser isolada ou estar associada a uma fenda labial. A presença das fendas é a responsável pelo aparecimento da maloclusão (Neville et al., 1998).

### Quadro 4 – Tipos de fendas orofaciais mais freqüentes

Tipos de Fendas	Localização	Tratamento	Classificação
Labiais	Lábio superior	Cirúrgico	Unilaterais, bilaterais ou medianas
Palatinas	Palato primário e/ou secundário Palato mole e/ou palato duro	Cirúrgico	Medianas
Combinadas	Lábio e palato	Cirúrgico	-

## Outras síndromes

As manifestações bucais encontradas são as fendas palatinas, prognatismo mandibular e anomalias dentárias que incluem desde dentes pequenos e anormalmente espaçados até a presença de esmalte frágil (Gorlin et al., 1990).

Pode-se observar que, em todas as síndromes citadas, as fendas labiais e/ou palatinas são as manifestações mais comumente encontradas. Ausência dentária, maloclusão e anomalias dentárias estão presentes em diversas síndromes. Assim, é necessário o conhecimento da existência dessas anomalias, para que, quando o cirurgião-dentista se deparar com esses sinais clínicos, ele possa incluir as síndromes diversas no seu diagnóstico diferencial.

## CONCLUSÃO

Após o estudo sobre as diversas síndromes que afetam o complexo bucomaxilofacial, pode-se concluir:

A prevenção, interceptação e correção das anomalias dentofaciais dependem da exata compreensão do crescimento e desenvolvimento, observando-se os fatores genéticos e ambientais que podem interferir no desenvolvimento craniofacial.

É imprescindível que os profissionais da área odontológica possuam os conhecimentos básicos necessários sobre o desenvolvimento das dentições, visto que a grande maioria das manifestações, de origem fisiológica ou patológica, apresentam-se precocemente.

O cirurgião-dentista ocupa uma posição ímpar para detectar com antecipação distúrbios genéticos não reconhecidos ou defeitos de nascença em um paciente ou em

uma família, pois muitas síndromes afetam as estruturas bucais de maneira singular, auxiliando no diagnóstico.

Embora muitas dessas doenças genéticas não sejam evitáveis ou curáveis, é muito importante a manutenção da saúde e a prevenção do agravamento dessas anomalias com o evoluir da idade.

A descoberta precoce de determinadas síndromes pode permitir uma melhora significativa em relação à qualidade de vida do indivíduo afetado e de seus familiares, bem como possibilitar um melhor planejamento familiar.

É indispensável que o cirurgião-dentista tenha conhecimentos sobre as síndromes, possibilitando, assim, a realização de uma anamnese minuciosa para se estabelecer um diagnóstico eficaz.

## ABSTRACT

### THE INTERFERENCE OF THE SYNDROMES OF CONGENITAL MALFORMATION IN THE CRANIOFACIAL DEVELOPMENT

The development of the occlusion and of the compound bucomaxilofacial it is linked to the embryonic development. The head's congenital abnormalities and neck arise during the transformation of the branchial apparatus. Due to the compound development of the face and palate, the congenital abnormalities are common. Your aetiology becomes separated in genetic factors and you adapt. Congenital deformities can be caused by the united performance of these factors, (inheritance multifactorial). Alterations of genetic origin, affect different structures craniofacial. It is indispensable to recognize the ones that they provoke alterations in the compound

bucamaxilofacial, to settle down a more appropriate treatment for the patient. The revision of the syndromes of congenital abnormalities, points out clinical aspects, incidence, prognostic and treatment of the same ones providing information about your manifestations in the compound craniofacial, especially the ones that involve the buccal cavity.

**Keywords:** Syndromes, malocclusion, craniofacial deformities

## REFERÊNCIAS

- 1 ABRAMS, I. F. et al. Cervical cord injuries secondary to hyperextension of the head in breech presentations. **Obstetrics gynecology**, v. 41, p. 369-378, 1973.
- 2 BROWN, F. E. et al. Correction of congenital auricular deformities by splinting in the neonatal period. **Pediatrics**, v. 78, p. 406-411, 1986.
- 3 CLARREN, S. K. et al. Helmet treatment for plagiocephaly and congenital muscular torticollis. **Journal Pediatrics**, v. 94, p. 43-46, 1979.
- 4 CLARREN, S. K. Plagiocephaly and torticollis: etiology, natural history and helmet treatment. **Journal Pediatrics**, v. 98, p. 92-95, 1981.
- 5 COHEN, M. M. JR. Anomalias, síndromes, crescimento e desenvolvimento dismórfico. In: ENLOW, D. H. **Crescimento facial**. 3.ed. São Paulo: Artes Médicas, 1993. cap.13, p. 319-333.
- 6 COLEMAN, G. C. Diagnóstico diferencial das síndromes com características bucofaciais. In: COLEMAN, G. C. ; NELSON, J. F. **Princípios de diagnóstico bucal**.

- Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1996. cap. 20, p. 303-317.
- 7 CURTIS, M. A. Doenças e síndromes genéticas congênitas. In: PINKHAM, J. R. et al. **Odontopediatria da infância à adolescência**. São Paulo: Artes Médicas. 1996. cap. 16, p. 246-264.
- 8 DESSAI, S. S. Systemic and oral manifestations of Down syndrome. **Dental Abstracts**. v. 43, n. 1, p. 21, Jan./Feb. 1998.
- 9 DUNN, P. M. Congenital postural deformities. **British Medicine Bullevar**. v. 32, p. 71-76, 1976.
- 10 GORLIN, R. J.; COHEN JR., M. M.; LEVIN, L. S. **Syndromes of the Head and Neck**. 3. ed. New York: Oxford University Press, 1990.
- 1 GRAHAM, J. M. Jr. **Smith's Recognizable Patterns of Human Deformation**. 2. ed. Philadelphia: WB Saunders, 1988.
- 12 GRÖN, M.; PIETILÄ, K.; ALVESALO, L. The craniofacial complex in 47, XYY males. **Archives of Oral Biology**. v. 42, n. 8, p. 579-586, Aug. 1997.
- 13 JIMENEZ, J. L.; PRATS, M. J. G.; LLIMOS, E. G. Características odonto-estomatológicas del niño com síndrome de Down. **Revista Europea de Odonto-Estomatología**, v. 10, n. 2, p. 103-110. mar./abr. 1998.
- 14 LEVINSON, A. et al. Variability of mongolism. **Pediatrics**. v. 16, p. 43-54, 1955.
- 15 MARGAR-BACAL, F. et al. Speech intelligibility after partial glossectomy in children with Down's syndrome. **Plastic and Reconstructive Surgery**, v. 79, p. 44-49, 1987.
- 16 NEVILLE, B. D. et al. **Patologia Oral e Maxilofacial**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1998.
- 17 REGEZI, J. A.; SCIUBBA, J. J. **Patologia bucal: correlações clinicopatológicas**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1991.
- 18 SHAFER, W. G.; HINE, M. K.; LEVY, B. M. **Tratado de patologia bucal**. 4. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1987.
- 19 SMITH, G. F.; BERG, J. M. **Down's Anomaly**. Edinburg: Churchill Livingstone, 1976.
- 20 SMITH, D. W. **Síndromes de malformações congênitas: aspectos genéticos, embriológicos e clínicos**. 3. ed. São Paulo: Manole, 1985.
- 21 STARMANS, J. L.; BLOEM, J. J. Tongue reduction in children with Down's syndrome, a functional operation. **Nederlands Tijdschrift Voor Geneeskunde**. v. 135, p. 1663-1666, 1991.
- 22 SUTCLIFFE, J. S. et al. Neuronally-expressed necdin gene: na imprinted candidate gene in Prader-Willi syndrome. **Lancet**. v. 350, n. 9090, p. 1520-1521, Nov. 1997.
- 23 TRIPI, T. R. La síndrome di Melnick-Needles (osteodisplasia): descrizione di un caso clinico. **Minerva Stomatologica**. v. 46, n. 12, p. 687-692, Dec. 1997.

Correspondência para / Reprint requests to:

**Hélvia I. d'Angelis de C. Ferreira**  
 Faculdade Federal de Odontologia de Diamantina  
 Rua da Glória, 187 – Centro, Diamantina  
 - MG CEP: 39100-000