

Displasia cleidocraniana: descrição com ênfase nos aspectos radiográficos de três casos em uma família

Cleidocranial dysplasia: description with emphasis on the radiographic aspects of three cases in a family

Rodolfo Mendes Queiroz^{1,2}, José Eduardo Martins Coelho³, Leandro Fuso Ruiz⁴, Rodrigo Castro Cervato⁵, Mariana do Val Cervelatti⁵, Michela Prestes Gomes⁶, Marcos Pontes Muniz⁵

RESUMO

Descrevemos três casos de displasia cleidoclavicular em uma família, uma síndrome genética rara, apresentando comportamento autossômico dominante, porém com 20-40% dos casos esporádicos, com incidência estimada em 1-9/1.000.000. O estudo se baseia em uma família constituída pelo o casal progenitor, duas filhas e um filho. Dentre esse grupo, a mãe e as duas filhas apresentavam baixa estatura, com região frontotemporal craniana abaulada, sutura sagital proeminente principalmente no aspecto anterior, braquicefalia, discreta exoftalmia, pescoço largo e redução do diâmetro laterolateral da porção superior do tórax. Nas radiografias do crânio e tórax, foram observados em todas as três principalmente a presença de ossos wormianos na calota craniana, dentes supranumerários, anomalias de erupção dentária e clavículas ausentes ou rudimentares. Diante dos achados, o diagnóstico de displasia cleidocraniana foi estabelecido.

Palavras-chave: Displasia Cleidocraniana. Wormianos. Hiperdontia. Síndrome.

ABSTRACT

We describe three cases of cleidoclavicular dysplasia in a family, a rare genetic syndrome, presenting autosomal dominant behavior, but with 20-40% of sporadic cases, with an estimated incidence of 1-9/1.000.000. The study is based on a family consisting of the parent couple, two daughters and one child. In this group, the mother and the two daughters presented a short stature, with a frontal cranial frontotemporal region, prominent sagittal suture mainly in the anterior region, brachycephaly, mild exophthalmia, broad neck and reduction of the laterolateral diameter of the upper portion of the thorax. In the radiographs of the skull and chest, the presence of Wormian bones in the skull cap, supernumerary teeth, anomalies of tooth eruption and absent or rudimentary clavicles were observed in all three. In view of the findings, the diagnosis of cleidocranial dysplasia was established.

Keywords: Cleidocranial Dysplasia. Wormians. Hyperdontia. Syndrome.

1. CENTROMED - Diagnóstico por imagem. Departamento de Radiodiagnóstico. Avaré/SP.
2. Santa Casa de Misericórdia de Avaré. Departamento de Radiologia e Diagnóstico por imagem. Avaré/SP
3. Hospital São Jorge. Departamento de Radiologia e Diagnóstico por imagem. Barretos/SP.
4. Ultra-X Diagnóstico por Imagem. Departamento de Radiodiagnóstico. São José do Rio Preto/SP.
5. Imagem Center - Diagnóstico por Imagem. Departamento Radiodiagnóstico. São José do Rio Preto/SP.
6. Faculdade EDUVALE. Docente do Curso de Bacharelado em Enfermagem. Avaré/SP.

CORRESPONDÊNCIA:
Rodolfo Mendes Queiroz
CENTROMED.
Diagnóstico por imagem. Departamento de Radiodiagnóstico.
Rua Goiás, 1337, Centro.
CEP 18700-140. Avaré/SP.

Recebido em 09/05/2017
Aprovado em 13/12/2017

Introdução

A displasia cleidocraniana (DCC) é uma rara síndrome esquelética não letal de origem genética, caracterizada por um conjunto de anomalias de estruturação e desenvolvimento ósseo, sendo alguns ossos mais comumente afetados e com apresentações típicas, como os três achados que indicam o diagnóstico: dentes supranumerários (hiperdontia), atraso no fechamento das suturas cranianas e hipoplasia/agenesia clavicular.^{1,2,3}

Apresenta incidência estimada em 1-5/1.000.000, sem predileção por gênero e raça, com alguns achados clínicos e nos exames de imagem podendo ser encontrados desde o nascimento.^{1,2,3}

Descrevemos de forma didática três casos de DCC em uma família com características físicas e radiográficas indicativas da patologia.

Relato dos casos

O estudo envolveu um grupo familiar de cinco pessoas, constituído pelo casal progenitor, duas filhas e um filho. A suspeita diagnóstica foi aventada incidentalmente durante a avaliação de quadro gripal da filha mais jovem através de radiografias torácicas e de seios da face. Convocou-se o grupo familiar em questão para exame físico de todos os integrantes, além de radiografias do tórax em incidência posteroanterior e do crânio nas incidências anteroposterior e perfil nos indivíduos que ainda não tinham sido submetidos a esse procedimento diagnóstico. Dentre os cinco familiares, na progenitora de 34 anos e nas filhas de 10 e 8 anos foram encontrados indícios da síndrome (figuras 1, 2 e 3, respectivamente).

Ao exame físico a mãe e as duas filhas apresentavam baixa estatura, pescoço largo, base do nariz larga e discretamente plana, abaulamento frontal craniofacial e anomalias no número e nas erupções dos dentes. Foi solicitado as três pacientes que segurassem as mãos cruzadas anteriormente ao tórax com os braços esticados, observando-se em todas uma aproximação excessiva entre os ombros na região anteromedial.

Nas radiografias do tórax dessas três pacientes (figuras 1A, 2A e 3A, respectivamente) foi ob-

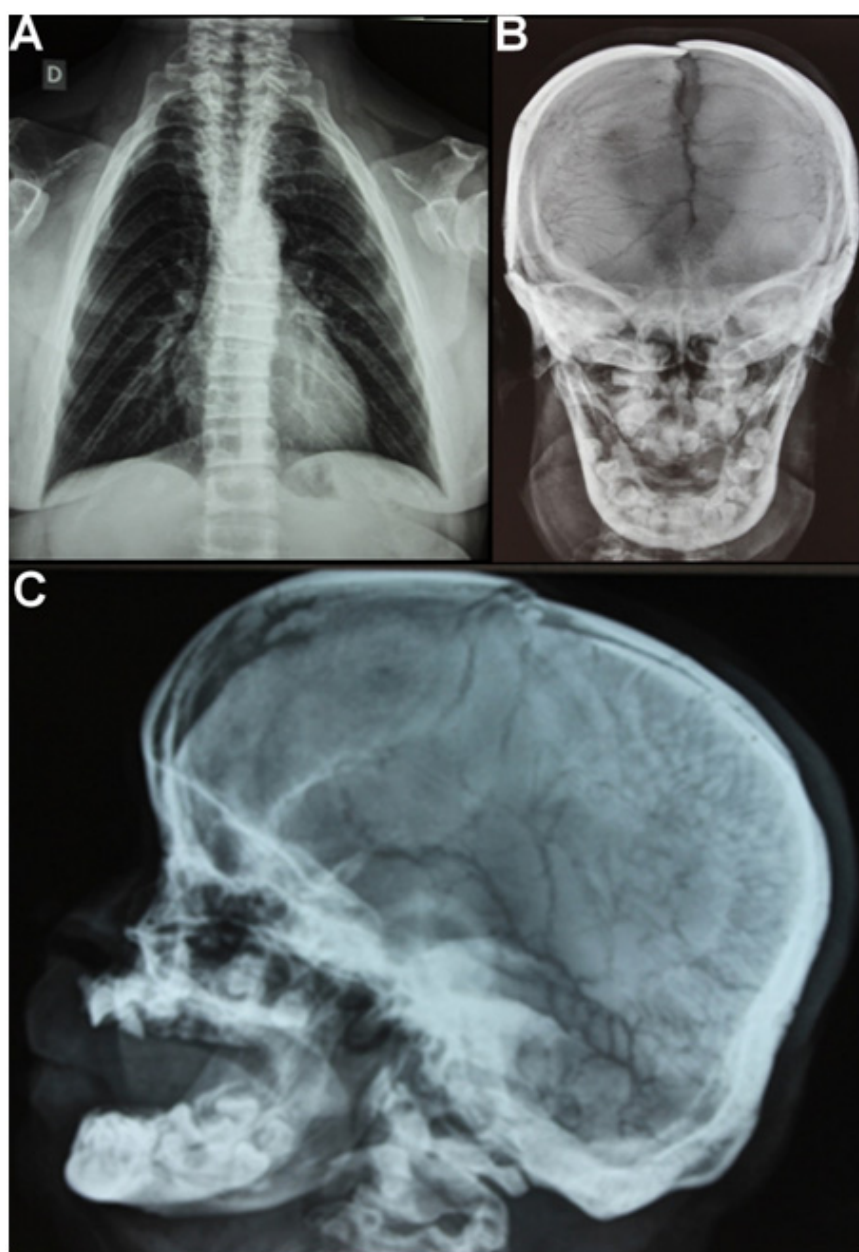


Figura 1. Radiografias torácica (A) e do crânio (B, C) da paciente de 34 anos.

servada agenesia clavicular bilateralmente e um formato da caixa óssea torácica com aspecto de sino, com segmento superior estreito em contraste com a região basal.

As imagens radiográficas do crânio (figuras 1BC, 2BC e 3BC, respectivamente) demonstraram o atraso no fechamento principalmente da sutura sagital, presença de ossos intrassuturais supranu-

merários e região craniana frontoparietal proeminente com discreta braquiocefalia, além da confirmação dos distúrbios dentários.

Diante dos achados, o diagnóstico de DCC foi estabelecido. A avaliação dos outros dois integrantes do grupo familiar (progenitor e filho) não demonstrou nenhum indicativo da enfermidade.

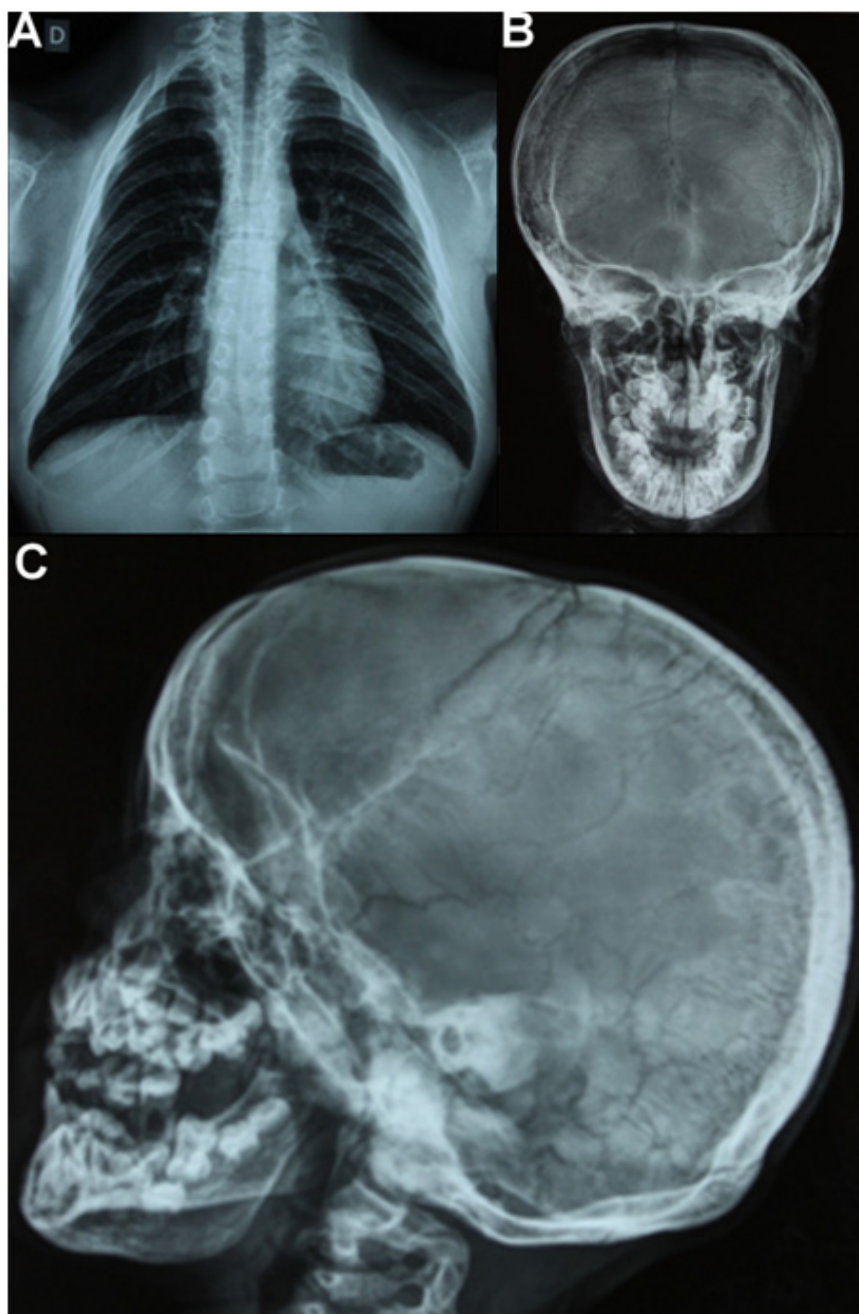


Figura 2. Radiografias torácica e do crânio da paciente de 10 anos.

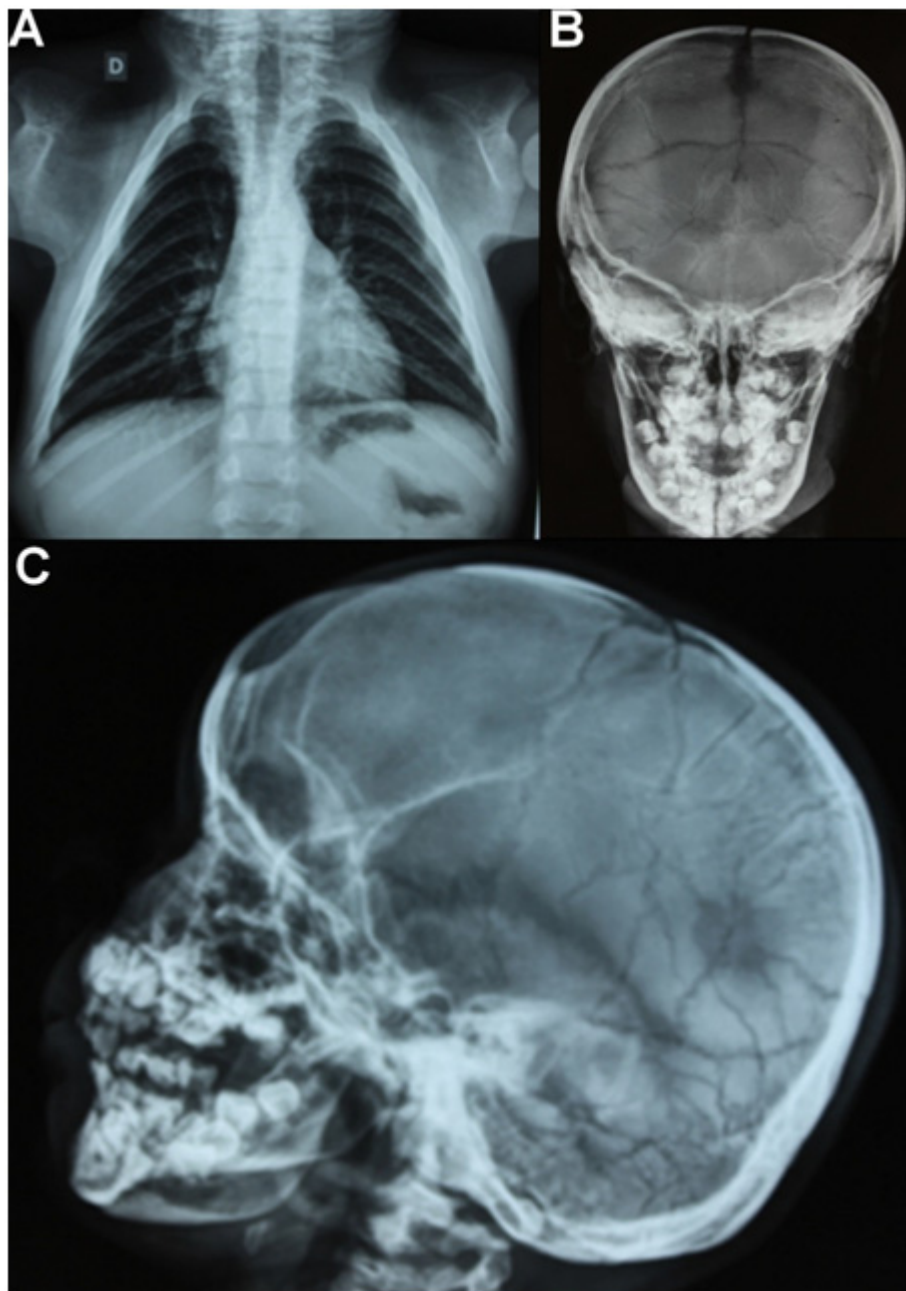


Figura 3. Radiografias torácica e do crânio da paciente de 8 anos.

Discussão

A DCC é ocasionada por um defeito no gene *CBFA1*, também chamado de *RUNX2*, localizado no cromossomo 6p21, que atua na maturação dos condrocitos e na diferenciação dos osteoblastos, responsável por 70% dos casos e o restante de etiologia genética ainda desconhecida.^{3,4,5} Apresenta alta penetrância, grau variável de expressão e um pa-

drão hereditário autossômico dominante,¹⁻⁴ contudo aproximadamente 20-40% dos casos são esporádicos ocasionados por mutações gênicas novas.^{6,7}

O diagnóstico é basicamente clinicorradiológico com a identificação da tríade patognomônica: hiperdontia (93-100%), atraso no fechamento das suturas cranianas (destacadamente a sagital) e hipoplasia/agenesia clavicular bilateral. Os portadores também podem apresentar falhas de erupção

dentária (97-98%), maxila hipoplásica (84-95%), baixa estatura, pescoço largo, base do nariz larga com ponte nasal plana, hipertelorismo, prognatismo discreto, palato estreito e profundo, abaulamento craniano frontoparietal (bossa frontal), braquiocefalia, ossos cranianos intrassuturais supranumerários (também chamados de wormianos) e atraso do fechamento da sínfise púbica.^{1-4,6,7,8}

Em 10% dos casos é observada a total inexistência clavicular, sendo bilateral em 80%. O ato de encostar os ombros entre si anteriormente ao tórax na linha mediana somente é possível quando ambas as clavículas estão alteradas totalmente ou de forma parcial nesse contexto, manobra podendo ser observada em 93-99% dos portadores de DCC.^{8,9,10} Aproximadamente 13 desordens estão associadas a uma frequência considerável de ausência clavicular, dentre elas estão a picnodisostose, a displasia mandibuloacral, a neurofibromatose, as síndromes de Yunis-Varon e de Roberts. Lesões no plexo braquial podem ser mais frequentes em traumas locais regionais devido à falta da proteção da clavícula.¹¹⁻¹⁷

A incidência de dentes supranumerários na população comum é estimada em 0,2-5,3%, com predomínio no gênero masculino (54-82%), porém quando presentes em múltiplos sítios estão altamente associados a condições sistêmicas ou sindrômicas, incluindo as síndromes de Gardner, de Nance-Horan, de Ehlers-Danlos, de Fabry, tricorinofalangeana, de Ellis-van Creveld e de Robinow.^{18,19}

Os ossos wormianos estão presentes em aproximadamente 8-15% dos indivíduos, entretanto esse número pode ser próximo de 80% na população chinesa. Cerca de 50% desses ossos ocorrem na sutura lambdoide e 25% na coronal, sendo mais comuns no lado direito. A presença desses ossos deve ser valorizada como indício patológico quando forem superiores a 10 em quantidade e suas dimensões ultrapassarem 6,0 x 4,0 mm. É possível serem encontrados também em 88% dos portadores de osteogênese imperfecta e em casos de síndrome de Down. Devido o seu potencial em simular fraturas e uma possível síndrome da criança espancada, é importante sua correta diferenciação.²⁰

Por apresentar um conjunto de anomalias que não altera a sobrevida dos pacientes, o seu diagnóstico é muitas das vezes tardio, sendo que a suspeita inicial parte frequentemente do dentista no

tratamento das anomalias na arcada dentária e no maxilar.^{1,2,4,5,21,22}

O objetivo de estudo é proporcionar um aprendizado que possa gerar diagnósticos mais precoces com indicações de acompanhamento especializado, visto que muitos portadores procuram tratamento dentário em um estágio tardio de evolução das anomalias, além da conscientização dos riscos de lesão do plexo braquial em trabalhos que exijam tração ou apoio de materiais no ombro. É importante lembrar também que apesar de não ser uma enfermidade grave, algumas das patologias diferenciais são mais críticas quanto ao prognóstico e morbidade, fazendo com a sua correta identificação não cause transtornos para o paciente.

Referências

1. Porciuncula CGG, Lira RF, Soares MLL Araujo DL, Mota LR, Lira LF. Cleidocranial dysostosis: a report on two familial cases. *Radiol Bras.* 2013;46:382-4.
2. Bufalino A, Paranaíba LM, Gouvêa AF, Gueiros LA, Martelli-Júnior H, Junior JJ, et al. Cleidocranial dysplasia: oral features and genetic analysis of 11 patients. *Oral Dis.* 2012;18:184-90.
3. Martins RB, de Souza RS, Giovani EM. Cleidocranial dysplasia: report of six clinical cases. *Spec Care Dentist.* 2014;34:144-50.
4. Tanaka JL, Ono E, Médici-Filho E, Castilho JC, Moraes LC, Moraes ME. Cleidocranial dysplasia: importance of radiographic images in diagnosis of the condition. *J Oral Sci.* 2006;48:161-6.
5. Dinçsoy Bir F, Dinçkan N, Güven Y, Bağ F, Altunođlu U, Kuvvetli SS, et al. Cleidocranial dysplasia: clinical, endocrinologic and molecular findings in 15 patients from 11 families. *Eur J Med Genet.* 2017;60(3):163-8.
6. Machado CV, Pastor IMO, da Rocha MCBS. Clinicoradiological features in cleidocranial dysplasia - case report. *RFO UPF.* 2010;15:302-6.
7. Silva-Júnior AN, Hernandez PAG, Vargas IA, Corvello PC, Gehlen DLB, Hoffmann RR, et al. Displasia cleidocraniana: aspectos clínicos e radiográficos e relato de um caso clínico. *Rev Ciênc Méd Biol.* 2007;6:122-7.
8. Golan I, Baumert U, Hrala BP, Müssig D. Dentomaxillofacial variability of cleidocranial dysplasia: clinicoradiological presentation and systematic review. *Dentomaxillofac Radiol.* 2003;32:347-54.
9. Serratine ACP, Rocha R. Displasia cleidocraniana - apresentação de um caso clínico. *Arq Cat Méd.* 2007;36:109-12.
10. Alves N, Oliveira R. Cleidocranial dysplasia: a case report. *Int. J. Morphol.* 2008; 26:1065-8.
11. Van Tonguel A, Piepers I, De Wilde L. The significance of the clavicle on shoulder girdle function. *J Shoulder Elbow Surg.* 2015;24:255-9.
12. Tender GC, Kline DG. The infraclavicular approach to the brachial plexus. *Neurosurgery.* 2008;62:180-5
13. Coene LN. Mechanisms of brachial plexus lesions. *Clin Neurol Neurosurg.* 1993;95:24-9.

14. Mundlos S. Cleidocranial dysplasia: clinical and molecular genetics. *J Med Genet.* 1999;36:177-82.
15. Golabi M, Carey J, Hall BD. Parietal foramina clavicular hypoplasia. An autosomal dominant syndrome. *Am J Dis Child.* 1984;138:596-9.
16. Hennekam RC, Vermeulen-Meiners C. Further delineation of the Yunis-Varon syndrome. *J Med Genet.* 1989;26:55-8.
17. Font RU, Campa SC, Vázquez AG, Bou SH. Seudoartrosis congénita de clavícula. *An Pediatr (Barc).* 2006;64:273-6.
18. Santos TS, Silva ER, Faria AC, Mello Filho FV, Xavier SP. Multiple supernumerary teeth in a nonsyndromic 12-year-old female patient - a case report. *Braz Dent J.* 2014; 25:79-82.
19. Wang XP, Fan J. Molecular genetics of supernumerary tooth formation. *Gênese.* 2011;49:261-77.
20. Bellary SS, Steinberg A, Mirzayan N, Shirak M, Tubbs RS, Cohen-Gadol AA, Loukas M. Wormian bones: A review. *Clin Anat.* 2013;26:922-7.
21. Trindade AKF, Soares MSM, Lira CC, Pontual MLA. Cleidocranial Dysplasia. *Rev Bras Ciênc Saúde.* 2010;14:73-6.
22. Almeida-Júnior VR, Maciel AS, Castro CHS, Santos LCS, de Azevedo RA, Rocha JRM. Displasia cleidocraniana: relato de caso. *ClipeOdonto – UNITAU* 2012; 4:21-5.