

Disostose Mandibulofacial associada à fatores congênitos com impactação na cavidade bucal – Revisão integrativa

Mandibulofacial Dysostosis associated with congenital factors impacting the oral cavity -
Integrative review

Disostosis Mandibulofacial asociada a factores congénitos con impacto en la cavidad oral - Revisión integrativa

Recebido: 13/09/2024 | Revisado: 21/09/2024 | Aceitado: 22/09/2024 | Publicado: 26/09/2024

Vitória Ferreira Hora da Silva

ORCID: <https://orcid.org/0009-0003-9376-1713>
Universidade Cruzeiro do Sul, Brasil
E-mail: vitoriafhs@outlook.com

Paola Fernanda Leal Corazza

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-8639-8392>
Universidade Metropolitana de Santos, Brasil
E-mail: paola_corazza@hotmail.com

Keller De Martini

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-7894-3207>
Universidade Metropolitana de Santos, Brasil
E-mail: kellermartini1999@hotmail.com

José Cássio de Almeida Magalhães

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-8045-420X>
Universidade Metropolitana de Santos, Brasil
E-mail: tabuscm@gmail.com

Valéria Bordallo Pacheco

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-3610-2784>
Universidade Cruzeiro do Sul, Brasil
E-mail: leriabordallo@gmail.com

Fernando Martins Baeder

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-7101-5689>
Universidade Cruzeiro do Sul, Brasil
E-mail: fernandobaeder@uol.com.br

Resumo

O presente estudo teve como objetivo analisar as relações entre a Disostose Mandibulofacial e seu impacto na cavidade bucal por meio de uma revisão integrativa da literatura. Para isso, foi realizada uma busca nas bases de dados MEDLINE®, IBECs®, LILACS® e SciELO®, utilizando Descritores em Ciências da Saúde (DeCS) relacionados, como Disostose Mandibulofacial, genética, Transtornos Congênitos e Síndrome, combinados com operadores booleanos AND e OR. A revisão integrativa contribui para a prática baseada em evidências na área da saúde. A coleta de dados seguiu seis etapas metodológicas: definição do tema, estabelecimento de critérios de inclusão/exclusão, coleta de informações dos estudos selecionados, avaliação dos métodos utilizados, interpretação e discussão dos resultados, e apresentação das conclusões. Os resultados indicaram uma escassez de artigos que investigam a relação entre fatores congênitos e impactos na cavidade bucal, evidenciando a necessidade de mais pesquisas para estabelecer correlações nesse sentido.

Palavras-chave: Disostose Mandibulofacial; Genética; Transtornos congênitos; Síndrome.

Abstract

The present study aimed to analyze the relationships between Mandibulofacial Dysostosis and its impact on the oral cavity through an integrative literature review. For this, a search was conducted in the MEDLINE®, IBECs®, LILACS®, and SciELO® databases, using Health Sciences Descriptors (DeCS) related to Mandibulofacial Dysostosis, genetics, Congenital Disorders, and Syndrome, combined with boolean operators AND and OR. The integrative review contributes to evidence-based practice in the health field. Data collection followed six methodological steps: defining the topic, establishing inclusion/exclusion criteria, collecting information from selected studies, evaluating the methods used, interpreting and discussing the results, and presenting the conclusions. The results indicated a scarcity of articles investigating the relationship between congenital factors and impacts on the oral cavity, highlighting the need for more research to establish correlations in this regard.

Keywords: Mandibulofacial Dysostosis; Genetics; Congenital disorders; Syndrome.

Resumen

El presente estudio tuvo como objetivo analizar las relaciones entre la Disostosis Mandibulofacial y su impacto en la cavidad bucal a través de una revisión integrativa de la literatura. Para ello, se realizó una búsqueda en las bases de datos MEDLINE®, IBECs®, LILACS® y SciELO®, utilizando Descriptores en Ciencias de la Salud (DeCS) relacionados, como Disostosis Mandibulofacial, genética, Trastornos Congénitos y Síndrome, combinados con operadores booleanos AND y OR. La revisión integrativa contribuye a la práctica basada en evidencias en el área de la salud. La recolección de datos siguió seis etapas metodológicas: definición del tema, establecimiento de criterios de inclusión/exclusión, recolección de información de los estudios seleccionados, evaluación de los métodos utilizados, interpretación y discusión de los resultados, y presentación de las conclusiones. Los resultados indicaron una escasez de artículos que investigan la relación entre factores congénitos e impactos en la cavidad bucal, evidenciando la necesidad de más investigaciones para establecer correlaciones en este sentido.

Palabras clave: Disostosis Mandibulofacial; Genética; Trastornos congénitos; Síndrome.

1. Introdução

Disostose Mandibulofacial (DMF) é uma característica de malformação craniofacial presente em Síndromes como Treacher Collins (STC) e Nager (SN), ambas são relacionadas a fatores congênitos. Em 1940, Adolphe Franceschetti juntamente com David Klein publicaram muitos artigos de revisão onde caracterizavam as características faciais e adotaram para esta condição o nome de Disostose Mandibulofacial (Chung et. al., 2012; Renju et. al., 2014; Chung et. al., 2014; Silva et. al., 2019).

Na Síndrome de Treacher Collins (STC) o desenvolvimento embrionário apresenta alterações bilaterais e simétricas de estruturas dentro do primeiro e segundo arcos branquiais, entre a quinta e oitava semana de desenvolvimento fetal. A síndrome de Nager (SN) é uma doença rara com pouco mais de 100 casos descritos na literatura. É caracterizada por defeitos craniofaciais que se assemelham clinicamente com a STC, o que as difere seria a hipoplasia ou ausência dos polegares. São caracterizadas por apresentarem características fenotípicas como: hipoplasia bilateral da mandíbula, maxila e zigomático, fenda palatina, deformidades dos olhos e das orelhas, anomalias da articulação temporomandibular, micrognatia, inclinação anti-mongoloide das fissuras palpebrais, coloboma da pálpebra inferior e mictória. O diagnóstico destes pacientes é essencialmente clínico e geralmente é feito à nascença com base nas manifestações clínicas observadas, e pode ser confirmado por achados radiográficos e estudos moleculares (Martelli-Junior et. al., 2009; Lacour et. al., 2019; Chou et. al., 2022).

Em região bucal, os problemas são frequentes devido a deficiências das bases ósseas que levam a apinhamento, podendo gerar uma mordida incorreta. Outras manifestações orais incluem redução do fluxo salivar, altos níveis de cáries e presença de placa bacteriana (Hayata et. al., 2019; Lacour et. al., 2019).

As anomalias craniofaciais presentes nestas síndromes podem levar a problemas de respiração, mastigação e a fala, estes devem ser avaliados como prioridade (Chung et. al., 2014; Silva et. al., 2019; Hayata et. al., 2019).

O diagnóstico destes pacientes é essencialmente clínico e geralmente é feito à nascença com base nas manifestações clínicas observadas. Este diagnóstico pode ser confirmado por resultados radiográficos e estudos moleculares. Também pode ser feito no período pré-natal por amostragem de vilosidades coriônicas (10-12 semanas de gestação) ou por amniocentese (15-18 semanas de gestação). Embora a análise molecular tenha demonstrado ser importante no diagnóstico pré-natal, o grau de alteração fetal não pode ser previsto. Por conseguinte, através da ecografia podemos estabelecer a gravidade da gravidez afetada e pode ser utilizada para avaliar a progressão fetal. (Hayata et. al., 2019; Jahan et. al., 2021).

Algumas características presentes são a hipoplasia malar, maxilar e mandibular e microtia. A altura do ramo mandibular é deficiente e o comprimento do corpo da mandíbula é reduzido, gerando retrognatismo mandibular, com isso a articulação temporomandibular encontra-se deslocada anteriormente, o ângulo mandibular é obtuso e a mandíbula é menor que a maxila. Conseguimos encontrar ainda malformações do coração, rins, coluna vertebral e extremidades. Nos casos mais severos os arcos zigomáticos podem estar ausentes. (Martelli-Junior et. al., 2009; Renju et. Al., 2014; Lacour et. al., 2019; Chou et. al., 2022).

O objetivo desse estudo foi demonstrar, por meio de uma revisão integrativa de literatura, uma possível associação da disostose mandibulofacial a algumas síndromes específicas e associar, quais das síndromes que causam disostose mandibulofacial e determinam alterações na cavidade bucal.

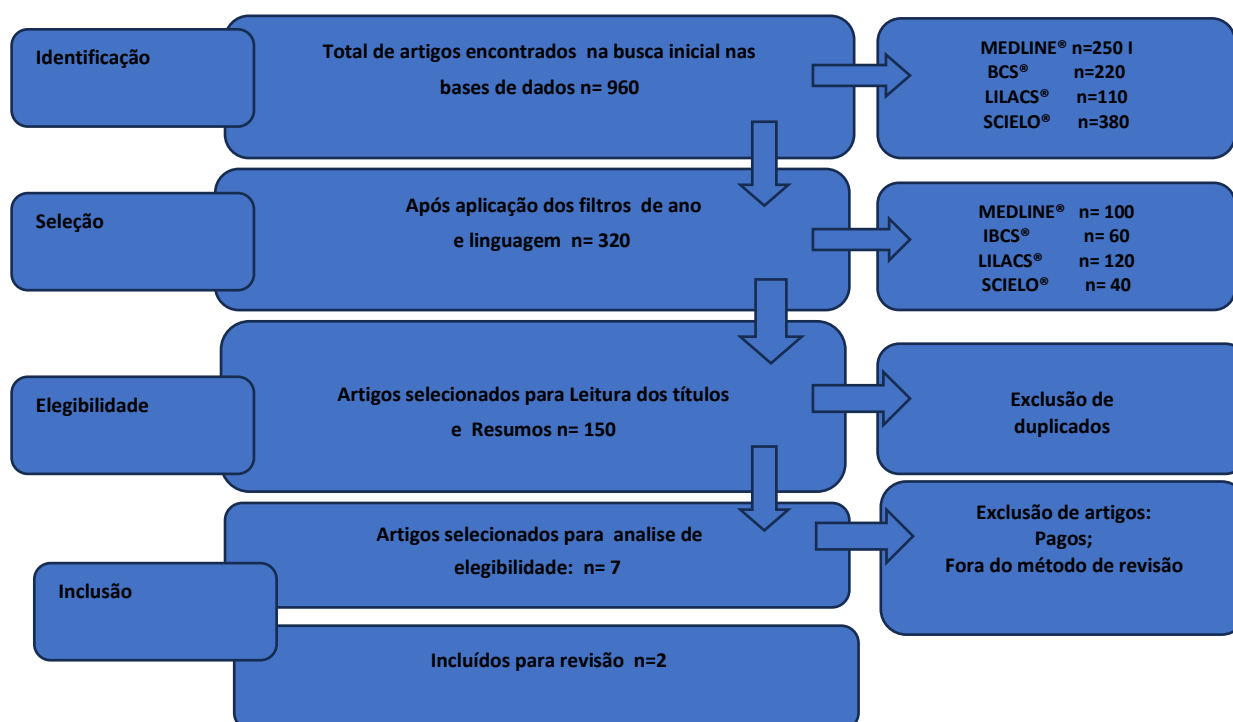
2. Método

O estudo realizado consistiu em uma revisão integrativa da literatura, seguindo as diretrizes propostas por Ercole, Melo & Alcoforado (2014). Esse tipo de revisão é baseado em dados secundários e envolve aprofundamento em uma temática específica, seguindo um método rigoroso composto por seis etapas. Inicialmente, o tema, objetivo geral e pergunta de pesquisa foram selecionados, seguidos pela definição dos critérios de inclusão e exclusão para a seleção dos documentos a serem analisados, categorização dos resultados, análise e discussão dos documentos selecionados, e finalização da revisão.

Para obter os resultados, foram realizadas buscas nas bases de dados MEDLINE®, IBECS®, LILACS® e SciELO®. Utilizou-se Descritores em Ciências da Saúde (DeCS) relacionados à Disostose Mandibulofacial, genética, Transtornos Congênitos e Síndrome, combinados com operadores booleanos AND e OR, por meio de diferentes estratégias de busca. Os critérios de elegibilidade para a seleção dos documentos incluíram estudos disponíveis gratuitamente em português, inglês ou espanhol, publicados entre 2009 e 2024, que respondessem à pergunta de pesquisa e estivessem relacionados ao objetivo proposto. Foram excluídos trabalhos pagos, resumos de eventos científicos, documentos repetidos, pesquisas do tipo revisão e documentos fora do escopo da temática.

O processo de busca e seleção foi detalhado em um fluxograma para facilitar a visualização (Figura 1). A coleta de dados seguiu seis etapas metodológicas, incluindo a seleção do tema, definição de critérios de inclusão/exclusão, coleta de informações, avaliação dos métodos dos estudos, interpretação dos resultados e apresentação dos estudos selecionados. Estudos duplicados e publicações incompletas foram excluídos do processo de seleção.

Figura 1 - Fluxograma de busca de documentos, 2024.



Fonte: Autoria própria (2024).

3. Resultados e Discussão

O objetivo deste estudo consistiu em realizar uma revisão integrativa para investigar a relação entre a Disostose Mandibulofacial e suas repercussões na cavidade bucal. O Quadro 1 apresenta informações sobre os autores, ano de publicação, tipo de estudo, objetivos, relações, associações e conclusões dos artigos analisados. As características dos estudos foram categorizadas para atender aos objetivos propostos, que incluíam a análise das produções científicas que relacionam a Disostose Mandibulofacial com diferentes síndromes e seu impacto na cavidade bucal.

Quadro 1 - Informações referentes as publicações selecionadas pelo método.

Autor/ano	Desenho do estudo	Objetivos	Relações e Associações	Conclusões
Massi et. al., 2018	estudo de caso longitudinal e prospectivo. Relato de Caso	Analisar o processo terapêutico voltado à oralidade de um menino com essa síndrome, considerando a natureza dialógica da linguagem.	As alterações dentárias, geralmente, são intensas, promovendo, mordida aberta e contração dos músculos orbiculares e mentoniano. A redução do tamanho do maxilar associa-se à posteriorização da língua, podendo gerar alterações de padrões respiratórios.	O desenvolvimento da linguagem teve resultados positivos, mas as diferenças craniofaciais e a alteração no desenvolvimento da cavidade bucal complicaram o processo.
Quinzi et. al., 2023	Estudo de caso longitudinal e prospectivo. Relato de Caso	Estabelecer a relação entre o primeiro e o segundo arcos braquiais na disostose mandibulofacial e como isso afeta o desenvolvimento dos arcos dentais suas consequências.	O relato de caso apresenta uma análise fundamentada das questões genéticas e suas manifestações fenotípicas. Ele também discute a possibilidade de diagnóstico pré-natal. Além disso, busca identificar os momentos do desenvolvimento em que as discrepâncias ósseas e musculares podem impactar negativamente os processos de fonação e deglutição, caso não sejam corrigidas.	Em conclusão, é importante estabelecer o momento apropriado para intervenções ortodônticas ou cirúrgicas em pacientes com graves deficiências de espaço em um ou ambos os arcos, que muitas vezes necessitam de expansões maxilares e extrações seriadas.

Fonte: Autoria própria (2024).

A Síndrome de Treacher Collins (STC) é uma doença autossômica dominante rara, caracterizada por anomalias craniofaciais com alta penetrância e expressividade variável (Kantaputra et. al. 2020; Jaham et. al. 2021; Paglia et. al. 2022)

Um estudo realizado por Chou et al. investigou o diagnóstico pré-natal da STC, uma condição que causa anomalias craniofaciais. Eles relataram um caso de anomalias craniofaciais fetais identificadas por meio de ultrassonografia no terceiro trimestre da gravidez (28 semanas), incluindo micrognatia, arcos zigomáticos hipoplásicos e microtia bilateral de implantação baixa. Diante de um prognóstico desfavorável, os pais optaram por interromper a gravidez após aconselhamento detalhado. Eles concordaram com a realização da análise de microarranjo cromossômico (CMA), que identificou uma mutação de novo no gene TCS1 no cromossomo 5. Esse estudo permitiu a detecção precisa de alterações cromossômicas associadas a malformações específicas, contribuindo para um diagnóstico genético mais preciso. Nossas descobertas sugerem que a identificação precoce de discrepâncias maxilo-mandibulares durante o início da gestação pode prever problemas graves de má oclusão nesses indivíduos.

Este estudo revela uma escassez de artigos que abordam especificamente a relação entre esta síndrome e alterações bucais. Os dois estudos selecionados são os únicos a estabelecer alguma correlação com o sistema estomatognático, porém são relatos de caso, o que resulta em uma evidência limitada. Portanto, é necessário realizar mais estudos para estabelecer correlações entre fatores congênitos e alterações bucais associadas à STC.

Os pacientes afetados possuem elevados níveis de placa e baixa eficácia na escovação dentária. Além disso, é possível observar uma hipoplasia ou aplasia da glândula salivar, causando um fluxo salivar reduzido. Estes fatores, juntamente com respiração bucal, apinhamento e dieta, contribuem para elevados níveis de cáries. Devido a hipoplasia dos ossos faciais podemos encontrar nestes pacientes uma má oclusão dentária com mordida aberta anterior na maioria dos casos. Podemos ainda encontrar vários diastemas ao longo das arcadas, os dentes mal posicionados ou em número reduzido e hipoplasia de esmalte. (Marsazalek-Kruk et. al. 2021; Marinac et. al., 2024).

Considerando que existe uma discrepância óssea é de se esperar alterações significativas nos arcos dentais, porém esta dedução é apenas associativa sem estudos robustos específicos. É importante salientar que evidências clínicas são importantes e revelam estas correlações porém a ciência deve estudar e conhecer de forma mais específica estas correlações.

Os pacientes afetados pela STC apresentam níveis elevados de placa e baixa eficácia na escovação dentária. Além disso, é comum observar hipoplasia ou aplasia da glândula salivar, resultando em redução do fluxo salivar. Esses fatores, juntamente com a respiração bucal, apinhamento dentário e dieta, contribuem para a ocorrência de cáries em níveis elevados. Devido à hipoplasia dos ossos faciais, é comum encontrar má oclusão dentária com mordida aberta anterior na maioria dos casos, bem como diastemas ao longo das arcadas, dentes mal posicionados ou em número reduzido e hipoplasia de esmalte (Marsazalek-Kruk et. al. 2021; Marinac et. al., 2024).

No entanto, é importante ressaltar que a associação entre a discrepância óssea e as alterações nos arcos dentais é apenas uma dedução associativa, sem estudos específicos robustos. Embora as evidências clínicas sejam importantes e revelem essas correlações, é necessário que a ciência realize estudos mais específicos para compreender melhor essas relações.

O diagnóstico precoce permite um rápido e adequado tratamento das deficiências estéticas e funcionais destes pacientes. Quando isto acontece é possível aproveitar o crescimento esquelético e assim obter melhores resultados terapêuticos. Estudos feitos em adultos e crianças com acompanhamento regular mostraram que com o tratamento profilático, obtemos uma saúde oral satisfatória sem níveis elevados de cárie (Marinac et. al., 2024).

Observamos que mais estudos relacionando a síndrome com alterações bucais podem auxiliar no diagnóstico precoce melhorando os protocolos para atendimento de pacientes com STC.

O tratamento desses pacientes é extenso e complexo, exigindo a colaboração de diferentes especialidades. A reconstrução óssea deve preceder a reconstrução dos tecidos moles. O paciente é encaminhado para correção ou reconstrução das deformidades existentes. Os objetivos do tratamento incluem a eliminação do coloboma palpebral, a reconstrução do arco zigomático, a correção da malformação auricular, a restauração da oclusão dentária e a correção do perfil (Marsazalek-Kruk et. Al. 2021; Marinac et. al., 2024).

É evidente que existe uma relação entre STC e as alterações bucais, com base apenas em evidências clínicas. A realização de estudos robustos que determinem essa evidência será importante para o desenvolvimento de protocolos específicos visando a melhoria das alterações na cavidade bucal.

4. Conclusão

A escassez de estudos que investigam a relação entre fatores congênitos e impactos na cavidade bucal resulta em uma evidência científica limitada, indicando a necessidade de mais pesquisas para estabelecer correlações entre fatores congênitos e alterações na cavidade bucal.

Trabalhos futuros relacionando fatores congênitos relacionados a Disostose Mandibulofacial e condições bucais seriam importantes para prevenção e desenvolvimento de protocolos para tratamento.

Referências

- Chang, C., & Steinbacher, D. (2012). Treacher Collins Syndrome. *Seminars in Plastic Surgery*, 26(02), 083–090. <https://doi.org/10.1055/s-0032-1320066>
- Chou, W. S., Chen, J. S., Shiao, Y. M., Tsauer, J. C., Chang, Y. F., & Hsiao, C. H. (2022). Prenatally diagnosed microdeletion in the TCOF1 gene in fetal congenital primary Treacher Collins Syndrome. *Taiwanese Journal of Obstetrics and Gynecology*, 61(3), 514–516. <https://doi.org/10.1016/j.tjog.2022.03.020>
- Chung, J. Y., Cangialosi, T. J., & Eisig, S. B. (2014). Treacher Collins syndrome: A case study. *American Journal of Orthodontics and Dentofacial Orthopedics*, 146(5), 665–672. <https://doi.org/10.1016/j.ajodo.2014.06.019>
- Hayata, K., Masuyama, H., Eto, E., Mitsui, T., Tamada, S., Eguchi, T., Maki, J., Tani, K., Ohira, A., Washio, Y., Yoshimoto, J., & Hasegawa, K. (2019). A Case of Nager Syndrome Diagnosed Before Birth (3). Okayama University Medical School. <https://doi.org/10.18926/AMO/56872>
- Jahan, A., Islam, M. N., Akhter, M., Khan, R. H., Akhtaruzzaman, M., Sharmin, M., Zaman, K., & Tusnim, I. (2021). Treacher Collins Syndrome: A Case Report. *Mymensingh Medical Journal: MMJ*, 30(2), 555–558.
- Kantaputra, P. N., Tripuwabhut, K., Intachai, W., Carlson, B. M., Quarto, N., Ngamphiw, C., Tongsima, S., & Sonswan, N. (2020). Treacher Collins syndrome: A novel TCOF1 mutation and monopodial stapes. *Clinical Otolaryngology*, 45(5), 695–702. <https://doi.org/10.1111/coa.13560>
- Lacour, J. C., McBride, L., St Hilaire, H., Munding, G. S., Moses, M., Koon, J., Torres, J. I., & Lacassie, Y. (2019). Novel De Novo EFTUD2 Mutations in 2 Cases With MFD, Initially Suspected to Have Alternative Craniofacial Diagnoses. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal: Official Publication of the American Cleft Palate-Craniofacial Association*, 56(5), 674–678. <https://doi.org/10.1177/1055665618806379>
- Marinac, I., Trotić, R., & Košec, A. (2024). Systematic Review of Current Audiological Treatment Options for Patients with Treacher Collins Syndrome (TCS) and Surgical and Audiological Experiences of an Otorhinolaryngologist with TCS. *Journal of Personalized Medicine*, 14(1), 81. <https://doi.org/10.3390/jpm14010081>
- Marszałek-Kruk, B. A., Wójcicki, P., Dowgierd, K., & Śmigiel, R. (2021). Treacher Collins Syndrome: Genetics, Clinical Features and Management. *Genes*, 12(9), 1392. <https://doi.org/10.3390/genes12091392>
- Martelli-Junior, H., Coletta, R. D., Miranda, R.-T., Barros, L.-M. de, Swerts, M.-S., & Bonan, P.-R. (2009). Orofacial features of Treacher Collins syndrome. *Medicina Oral, Patologia Oral Y Cirugia Bucal*, 14(7), E344-348.
- Massi, G., Vieira, S. K., Guarinello, A. C., Silva, A. P. B. V. D., Tonocchi, R., & Wosiacki, F. T. (2019). A linguagem na Síndrome de Treacher Collins: Uma análise dialógica. *Audiology - Communication Research*, 24, e2047. <https://doi.org/10.1590/2317-6431-2018-2047>
- Paglia, M., Giani, G., Pisoni, L., & Paglia, L. (2022). Otodental syndrome: Case report and differential diagnosis with Treacher Collins syndrome. *European Journal of Paediatric Dentistry*, 23(1), 66–58. <https://doi.org/10.23804/ejpd.2022.23.01.12>
- Renju, R., Varma, B. R., Kumar, S. J., & Kumaran, P. (2014). Mandibulofacial dysostosis (Treacher Collins syndrome): A case report and review of literature. *Contemporary Clinical Dentistry*, 5(4), 532–534. <https://doi.org/10.4103/0976-237X.142826>
- Silva, J. B., Soares, D., Leão, M., & Santos, H. (2019). Mandibulofacial dysostosis with microcephaly: A syndrome to remember. *BMJ Case Reports*, 12(8), e229831. <https://doi.org/10.1136/bcr-2019-229831>