

Raquel Costa Ribeiro

Anomalias Congénitas e Manifestações Orais

Universidade Fernando Pessoa

Porto, 2014

Anomalias Congénitas e Manifestações Orais

Anomalias Congénitas e Manifestações Orais

Raquel Costa Ribeiro

Anomalias Congénitas e Manifestações Orais

Universidade Fernando Pessoa

Porto, 2014

Anomalias Congénitas e Manifestações Orais

Raquel Costa Ribeiro

Anomalias Congénitas e Manifestações Orais

Trabalho apresentado à Universidade Fernando
Pessoa como parte dos requisitos para a obtenção
do grau de Mestre em Medicina Dentária

(Raquel Ribeiro)

*“Matar o sonho é matarmo-nos. É mutilar a nossa alma.
O sonho é o que temos de realmente nosso,
de impenetravelmente e
inexpugnavelmente nosso.” -
Fernando Pessoa*

RESUMO

Raquel Costa Ribeiro

Anomalias congénitas e Manifestações Orais

(Sob a orientação da Mestre Maria Gabriel Queirós)

Introdução: As anomalias congénitas abrangem alterações de estrutura, função e metabolismo da criança. Resultantes de alterações físicas e /ou mentais, podendo estar presentes logo no nascimento ou manifestar-se mais tardiamente. Estima-se que 7,6 milhões de crianças ao nascimento sejam portadoras de uma anomalia congénita. Qualquer alteração no desenvolvimento embrionário pode originar anomalias congénitas que podem variar desde pequenas assimetrias até defeitos com maiores comprometimentos estéticos e funcionais.

Objetivo: O objetivo do presente trabalho é dar a conhecer a existência de algumas anomalias congénitas com grande envolvimento da cavidade oral provocando más oclusões devido a erupções dentárias alteradas e alterações no crescimento dos ossos da face. Algumas dessas anomalias são: Fenda Lábio-Palatina, Disostose Cleidocraniana, Disostose Craniofacial entre outras.

Materiais e Métodos: Pesquisou-se em duas bases de dados a literatura relevante quanto à temática proposta, com limite temporal dos últimos dez anos e com as seguintes palavras-chaves: anomalias congénitas com manifestações orais, fenda Lábio-palatina, Disostose Cleidocraniana, Disostose Crâniofacial, Disostose Mandíbulo-Facial, Torcicolo, Sífilis Congénita, Toxoplasmose Congénita, Paralisia Cerebral, Síndrome Incontinência Pigmentar, Paralisia Facial, Displasia Ectodérmica, Síndrome de Rieger, Síndrome de Pierre-Robin, Síndrome de Hallerman-Streiff. Os artigos foram selecionados segundo o seu rigor científico e interesse para o tema.

Conclusões: A etiologia das anomalias congénitas é multifatorial sendo idêntica em quase todas as anomalias. As anomalias craniofaciais têm um número significativo dentro das anomalias congénitas sendo por isso muito diversificadas e complexas. A fenda Lábio-palatina é das anomalias craniofaciais mais frequente e conclui-se que as manifestações orais são idênticas em cada anomalia congénita estudada.

ABSTRACT

Raquel Costa Ribeiro

Congenital Anomalies and Oral Manifestations

(Under the guidance of Maria Gabriel Queirós Master)

Introduction: Congenital anomalies include changes in structure, function and metabolism of the child. Resulting from physical and / or mental abnormalities that can be presented at birth or may manifest themselves later. It is estimated that 7.6 million children are born with a congenital anomaly. Any change in embryonic development can cause birth defects which may vary from small asymmetries to defects with higher aesthetic and functional impairment.

Objective: This work intends to shed some light on the existence of some congenital anomalies with great involvement on the oral cavity causing malocclusion due to altered dental eruptions and changes in facial bones' growth. Some of these anomalies are: Cleft Lip and Palate, cleidocranial dysostosis, Craniofacial dysostosis among others.

Materials and Methods: Two databases on relevant literature regarding the proposed theme were searched. The search time span was comprised in the last ten years and keywords like congenital anomalies with oral manifestations, cleft lip and palate, cleidocranial dysostosis, craniofacial dysostosis, mandibular-facial dysostosis, Torticollis, Congenital Syphilis, Congenital Toxoplasmosis, Cerebral Palsy, Incontinence Pigmentosa Syndrome, Facial Paralysis, Ectodermal Dysplasia, Rieger Syndrome, Pierre -Robin syndrome, Hallerman-Streiff were used. Articles were selected according to their scientific rigor and relevance to the theme.

Conclusions: The etiology of congenital abnormalities is multifactorial, being identical in almost all anomalies. Craniofacial anomalies are predominant within congenital anomalies, being diverse and complex. The cleft lip and palate are the most common craniofacial anomalies. Thus, it was concluded that oral manifestations are identical in each study congenital anomaly.

DEDICATÓRIAS

*Aos meu pais pela educação e pelos valores que
me inculcaram e por sempre acreditarem em mim!!!*

*Ao meu irmão pelos valores que me transmite
e que me ajudaram a atingir esta meta!!!*

SEM O VOSSO APOIO NADA SERIA POSSÍVEL!

OBRIGADO!

AGRADECIMENTOS

Aos meus pais, pela educação, carinho e apoio que me deram ao longo de toda a vida. Sem eles, o meu percurso académico não teria sido possível.

Ao meu irmão e à minha cunhada por serem um exemplo a seguir, pela sua dedicação e por me ajudarem a ultrapassar diversos obstáculos e nunca me deixarem desistir.

À Mestre Maria Gabriel Queirós, pela sua disponibilidade, incentivo, simpatia, esforço constante com que sempre me recebeu.

A todos os professores que até hoje contribuíram para a minha formação.

A todos os meus amigos pela amizade e companheirismo.

OBRIGADO!

ÍNDICE GERAL

I.	INTRODUÇÃO.....	1
1.	MATERIAIS E MÉTODOS.....	5
II.	DESENVOLVIMENTO.....	6
1.	FENDA LÁBIO-PALATINA.....	6
1.1	Etiologia.....	6
1.2	Classificação.....	7
1.3	Características clínicas.....	8
1.4	Manifestações Orais.....	9
1.5	Tratamento.....	10
2.	DISOSTOSE CLEIDOCRANIANA.....	12
2.1	Etiologia.....	12
2.2	Manifestações Gerais.....	12
2.3	Manifestações Orais.....	14
2.4	Tratamento.....	15
3.	DISOSTOSE CRANIOFACIAL.....	17
3.1	Etiologia.....	17
3.2	Características Clínicas Gerais.....	17
3.3	Tratamento.....	18
4.	DISOSTOSE MANDIBULO-FACIAL.....	19
4.1	Etiologia.....	19
4.2	Manifestações Gerais.....	19
4.3	Manifestações Orais.....	20
4.4	Tratamento.....	22
5.	SÍFILIS CONGÉNITA.....	23
5.1	Etiologia.....	23
5.2	Manifestações Gerais.....	23
5.3	Manifestações Orais.....	24
5.4	Tratamento Dentário.....	25
6.	TORCICOLO.....	26
6.1	Etiologia.....	26
6.2	Características Clínicas.....	26
6.3	Tratamento.....	27
7.	TOXOPLASMOSE CONGÉNITA.....	28

7.1 Etiologia	28
7.2 Manifestações Gerais	28
7.3 Manifestações Orais	29
7.4 Tratamento	30
8. OUTRAS ANOMALIAS CONGÉNITAS	32
8.1 Paralisia Cerebral	32
8.2 Síndrome de Incontinência Pigmentar	33
8.3 Paralisia Facial	35
8.4 Displasia Ectodérmica.....	36
8.5 Síndrome de Rieger	37
8.6 Síndrome de Pierre-Robin.....	38
8.7 Síndrome de Hallermann – Streiff	40
III. CONCLUSÃO.....	42
IV. BIBLIOGRAFIA	44

ÍNDICE DE ILUSTRAÇÕES

Figura 1- Evolução Filogenética do Homem.....	1
Figura 2- Tipos de Fendas Lábiopalatinas.....	8
Figura 3- Paciente portador de Disostose Cleidocraniana.....	13
Figura 4- Ortopantomografia de um paciente com Disostose Cleidocraniana. Presença de dentes supranumerários.....	15
Figura 5- Tríade Característica da Disostose Craniofacial.....	17
Figura 6-Paciente com Disostose Craniofacial com hipoplasia maxilar	18
Figura 7- Paciente com Disostose Mandíbulo-Facial.....	20
Figura 8 -Características Dentárias da Disostose Mandíbulo-Facial	21
Figura 9- Mordida Aberta Anterior	21
Figura 10- Dentes de Hutchinson	24
Figura 11- Paciente com Torcicolo	26
Figura 12- Hipoplasia de Esmalte.	30
Figura 13-Palato Atrésico.....	30
Figura 14-Agenesia do 5.2 e 6.2 e dentes cónicos	34
Figura 15-Paralisia Facial Unilateral (Lado direito).....	35
Figura 16-Paciente portador de Displasia Ectodérmica	36
Figura 17-Aspecto intra-oral de uma criança com Displasia Ectodérmica	36
Figura 18- Paciente portador de Síndrome de Reiger	37
Figura 19- Paciente portador da Síndrome de Pierre-Robin.....	38
Figura 20-Fenda Palatina em U.....	39
Figura 21-Paciente com Síndrome de Hallormann-Streiff.....	40
Figura 22- Erupção os incisivos superiores permanentes e permanência dos deciduos. 41	
Figura 23-Paciente com Síndrome de Hallermann-Streiff. Face com uma aspecto de bico de pássaro	41

I. INTRODUÇÃO

Ao longo da História da Ortodontia e da Medicina Dentária em geral, diversas foram as posições e teorias no que respeita à etiologia das más oclusões. Esta temática reveste-se de importância acrescida, tendo em conta a elevada percentagem de pacientes portadores destas anomalias que recorrem aos Ortodontistas e Médicos Dentistas, numa tentativa de repor a função e estética.

Apesar de toda a investigação e estudos efetuados ao longo dos tempos, este tema continua alvo de muita polémica, uma vez que cada má oclusão existente está associada a uma origem multifatorial e não a uma única causa específica. Uma interação entre diversos fatores pode influenciar o crescimento e desenvolvimento dos maxilares originando más oclusões dentárias.

No final do século XIX a genética era considerada como a principal causa etiológica para más oclusões dentárias, mas no início do século XX este conceito mudou devido a uma visão de Edward Hartley Angle que considerava os fatores ambientais como causa de más oclusões, admitindo que as más oclusões apresentavam causas exclusivamente locais.

A incidência de más oclusões dentárias tem aumentado progressivamente tendo atingido um valor preocupante para a população mundial. Este efeito deve-se à evolução do Homem, no que respeita ao desenvolvimento craniofacial, aos hábitos alimentares e sociais. Com o processo de evolução craniofacial o tamanho da face tende a diminuir e pelo contrário o tamanho do crânio tende a aumentar. Com a diminuição do tamanho da face e dos maxilares o espaço para os dentes tende a ser menor provocando muitas das vezes más oclusões dentárias.



Figura 1- Evolução Filogenética do Homem.
Adaptado de Almeida, R. et alii. (2000)

Desde o princípio é necessário e importante classificar os diversos fatores que provocam más oclusões para facilitar o diagnóstico, o plano de tratamento e a intervenção por parte dos médicos. Uma classificação sugerida por Guardo refere-se às causas hereditárias e congénitas, gerais, locais e às causas proximais por exemplo hábitos orais.

Posteriormente Salzman dividu os fatores etiológicos em pré-natais e pós-natais. Depois foi a vez de Moyers que classificou estes fatores em sete causas sendo elas: hereditária, alterações no desenvolvimento de origem desconhecida, trauma, agentes físicos, hábitos, doenças e por fim desnutrição.

Outra classificação divide os fatores etiológicos em dois grandes grupos: um primeiro grupo constituído pelos fatores que estão relacionados com as peças dentárias sendo por isso da responsabilidade do médico dentista - Fatores Intrínsecos ou Locais, e um segundo grupo denominado por fatores Extrínsecos ou Gerais não estando relacionados diretamente com as peças dentárias.

No grupo dos fatores intrínsecos ou locais temos englobado:

- Anomalias de número (dentes supranumerários e agenesias);
- Anomalias de tamanho dos dentes;
- Anomalias da forma dos dentes;
- Freios;
- Perda prematura de dentes;
- Retenção prolongada;
- Erupção tardia dos dentes permanentes;
- Erupção anormal;
- Anquilose;
- Cáries dentárias;
- Restaurações dentárias inadequadas.

Os fatores extrínsecos ou gerais são divididos em quatro grandes grupos, sendo eles:

- Hereditariedade;
- Anomalias Congénitas (Fenda Lábio-palatina, disostose Cleidocraniana, etc...)
- Ambientais
 - Pré-natal (trauma, alimentação materna, metabolismo materno, doenças contraídas durante a gravidez como por exemplo varicela, etc.)
 - Pós-natal (lesões durante o nascimento, paralisia cerebral, lesões na articulação temporomandibular, etc.)
- Doenças e Problemas Metabólicos (desequilíbrio endócrino, desarmonia metabólica).

Um dos fatores gerais que afeta muito a população geral são as Anomalias congénitas. Atualmente estima-se o nascimento de 7,6 milhões de crianças portadores de algum defeito congénito em cada ano no mundo, sendo 90% em países desenvolvidos.

Qualquer alteração no desenvolvimento embrionário pode originar anomalias congénitas que podem variar desde pequenas assimetrias até defeitos com maiores comprometimentos estéticos e funcionais.

As anomalias congénitas abrangem alterações de estrutura, função ou metabolismo da criança que resulta de alterações físicas e /ou mentais, podendo estar presentes logo no nascimento ou manifestar-se mais tardiamente.

Como fatores de risco das anomalias congénitas temos idade avançada da mãe, uso indevido de fármacos ou substâncias psicotrópicas durante a gravidez, deficiências nutricionais e exposição da gestante a certos produtos químicos, físicos, biológicos e história familiar de anomalias congénitas.

Dentro dos defeitos congénitos as anomalias craniofaciais representam um número muito significativo sendo muito diverso e complexo. A denominação de anomalias craniofaciais inclui anomalias isoladas e múltiplas de etiologia genética ou não.

São consideradas anomalias craniofaciais aquelas que provocam alterações de crescimento e de contorno do crânio e/ou da face. Entre elas podemos ter a Fissura Lábio-palatina, Disostose Cleidocranina, Crâniofacial, Mandíbulo-Facial entre outras.

O tratamento para estas anomalias congénitas é complexo e dispendioso, pois necessita de acompanhamento de uma equipa multidisciplinar prolongado.

Quando a anomalia afeta a face, comprometendo a mastigação, deglutição, visão, desenvolvimento cognitivo, audição e a fala o sofrimento por parte dos pais e dos próprios portadores destas deformidades torna-se devastador, visto que estas crianças não conseguem comunicar com o mundo ao seu redor.

O objetivo do presente trabalho é dar a conhecer a existência de algumas anomalias congénitas com grande envolvimento da cavidade oral provocando más oclusões devido a erupções dentárias alteradas e alterações no crescimento dos ossos da face.

1. MATERIAIS E MÉTODOS

A pesquisa bibliográfica foi efetuada por dois métodos o manual e o informático. A pesquisa manual foi efetuada na Biblioteca da Faculdade de Ciências da Saúde da Universidade Fernando Pessoa. A pesquisa informática foi efetuada através dos motores de busca como Pubmed, Scielo e repositório Institucional da Universidade Fernando Pessoa.

O período de pesquisa decorreu durante os meses de Dezembro de 2013 a Junho de 2014, dando principal relevância a artigos publicados nos últimos 10 anos. Contudo, devido à tipologia do tema da pesquisa foi, necessário alargar o campo de investigação a artigos menos recentes. Os idiomas selecionados foram o Português, Espanhol e Inglês.

Numa primeira abordagem, após a leitura dos resumos, os artigos foram selecionados de acordo com a relevância para o tema, utilizando artigos na íntegra, livros e teses.

As palavras-chaves utilizadas foram: anomalias congénitas com manifestações orais, fenda Lábio-palatina, Disostose Cleidocraniana, Disostose Crâniofacial, Disostose Mandíbulo-Facial, Torcicolo, Sífilis Congénita, Toxoplasmose Congénita, Paralisia Cerebral, Síndrome Incontinência Pigmentar, Paralisia Facial, Displasia Ectodérmica, Síndrome de Rieger, Síndrome de Pierre-Robin, Síndrome de Hallerman-Streiff.

II. DESENVOLVIMENTO

1. FENDA LÁBIO-PALATINA

1.1 Etiologia

As Fendas Lábio-palatinas representam as anomalias congénitas mais comuns da face, correspondendo aproximadamente a 65% de todas as malformações da região craniofacial, é caracterizada pela presença de uma fenda uni ou bilateral na região óssea ou mucosa da abóboda palatina podendo ser completa ou incompleta, (Silva, 2008) (Paranaíba, L. et alii. 2010)

O desenvolvimento do palato inicia-se no final da quinta semana *in* útero e não se completa antes da décima segunda semana, sendo o período mais propício para a malformação entre a sexta semana até a nona semana de gestação que conduz a falta de fusão dos processos embrionários que formam a face.(Raspall, G., 1997) (Lisbôa, P., Rocha, V.,Pini, R., 2011)

A maioria das vezes, ou seja 70% dos casos, as Fendas Lábio-palatinas ocorrem de forma espontânea não havendo nenhuma mutação, os restantes 30% estão associados a mutações podendo ser de origem autossômica dominante, autossômica recessiva ou ligada ao cromossoma X. (Paranaíba,L. et alii. 2010)

A incidência é aproximadamente de 1 em cada 500-2000 recém-nascidos sendo a fenda palatina isolada menos frequente tendo uma incidência de 1:2000, variando de acordo com a região geográfica, afinidade populacional e condição socioeconómica.(Lisbôa, P., Rocha, V.,Pini, R. 2011) (Wang, K. et alii., 2014) (Ramos,L. et alii., 2012)

Trata-se de uma anomalia com uma etiologia multifatorial, com participação genética e ambiental. No que respeita aos fatores de risco ambientais podemos encontrar alcoolismo materno, tabagismo, uso de drogas anticonvulsivas durante o primeiro trimestre gestacional, dieta e suplementação vitamínica materna e idade materna (mais

de 35 anos) e paterna (mais de 45 anos). Ainda dentro dos fatores de risco ambientais estão englobados também a consanguinidade, ingestão deficiente de ácido fólico no primeiro trimestre da gravidez, história de abortos e/ou de nascidos-mortos e doenças maternas. (Silva, N., Bernardes, V., 2008) (Paranaíba, L. et alii., 2010) (Lisbôa, P., Rocha, V., Pini, R. 2011)

A nível genético inúmeros genes foram descritos e investigados como causadores da Fenda Lábio-palatina mas até ao momento poucos foram fortemente associados a esta anomalia sendo alguns desses genes: PVRL (Poliovírusreceptor related-1), IRF (Interferon regulatory factor 6), MSX1 (Msh homeobox) entre outros. (Paranaíba, L. et alii., 2010)

1.2 Classificação

Clinicamente as fendas Lábiopalatinas são classificadas tendo como referência anatómica o forâmen incisivo. A fenda palatina acontece quando ocorre uma falta de fusão ou de fusão incompleta dos processos laterais do palato podendo ser uni ou bilateral ou mediana, a fenda do lábio também denominado como lábio Leporino pode variar de uma pequena fissura no bordo da mucosa labial até à divisão completa que se prolonga até ao assoalho do nariz, podendo também ser uni ou bilateral. (Lisbôa, P., Rocha, V., Pini, R. 2011)

Várias são as classificações utilizadas para tipificar as Fendas Lábio-palatinas, entretanto, a mais utilizada pelos profissionais é a classificação de Spina et al de 1979. (Cymrot, M. et alii., 2010)

As Fendas Lábio-palatinas segundo essa classificação são divididas da seguinte forma:

- Fissuras Pré-Foramen Incisivo: Caracterizam-se por fissuras labiais unilateral, bilateral e mediana.

- Fissuras Transforamen Incisivo: São as que apresentam maior gravidade, podendo ser uni ou bilaterais, atingindo o lábio, processo alveolar e todo o palato.
- Fissuras Pós-Foramen Incisivo: São fissuras palatinas, na maioria medianas, que podem situar-se apenas na úvula ou nas outras partes do palato duro e mole. (Cymrot, M. et alii., 2010)

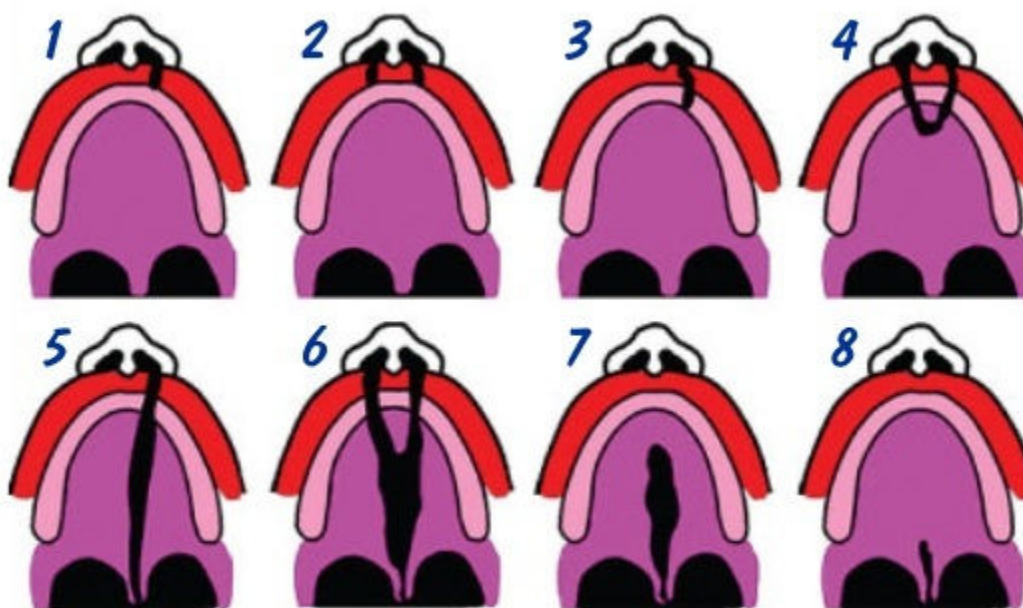


Figura 2- Tipos de Fendas Lábio-palatinas. 1- Fissura pré-foramen unilateral incompleta; 2- Fissura pré-foramen bilateral incompleta; 3- Fissura pré-foramen unilateral completa; 4- Fissura pré-foramen bilateral completa; 5- Fissura Transforamen unilateral; 6- Fissura Transforamen bilateal; 7- Fissura pós-foramen completa; 8- Fissura pós-foramen incompleta. Adaptado de Cymrot, M. et al. (2010)

1.3 Características clínicas

As Fendas Lábio-palatinas devem ser investigadas pois podem apresentar síndromes associados, ocorrência esta que se verifica em cerca de metade dos casos. (Lisbôa, P., Rocha, V., Pini, R., 2011)

A anomalia congénita mais comum nos casos de Fenda Lábio-palatina é cardíaca, em que 30% dos portadores desta alteração morfológica apresentam cardiopatia congénita.

Dependendo do tipo de Fenda que o paciente possui a probabilidade de cardiopatia também é diferente, sendo diminuída no caso da Fenda Unilateral em que a incidência é de 5% dos casos, aumentando para 12% quando a Fenda é bilateral. (Silva,N., Bernardes, V., 2008)

Outro fator que está fortemente ligado à Fenda Lábio-palatina é a doença da Orelha Média que é caracterizada por persistência de pressão negativa ou por secreção, pois o paciente apresenta o canal auditivo obstruído correndo o risco de desenvolver otite média. (Lisbôa, P., Rocha, V.,Pini, R.,2011)

Dentro das características clínicas também podemos identificar anomalias do olfato, do trato urinário, atresia do esófago entre outras. Os portadores desta anomalia congénita têm uma incidência de quarenta vezes maior do que a população geral de apresentarem deficiência na hormona de crescimento. (Silva,N., Bernardes, V., 2008)

1.4 Manifestações Orais

Os dentes estão diretamente relacionados com a génese da fenda palatina, pois a presença desta pode provocar alguns distúrbios de desenvolvimento. Esta anomalia provoca alterações no desenvolvimento dos dentes decíduos e permanentes com frequência. (Ramos,L. et alii., 2010)

As anomalias dentárias podem ser identificadas em 53% dos casos, sendo o problema mais comum as alterações de número, existindo em alguns casos agenesia e noutros dentes supranumerários. A incidência de agenesia na área da fenda na dentição permanente é maior do que os dentes supranumerários sendo o incisivo lateral o dente mais afectado. Na dentição decídua verifica-se a situação inversa, predominância de supranumerários relativamente às agenesias.(Silva,N., Bernardes, V., 2008)

Outras características que podem ser encontradas nos portadores desta anomalia congénita são as alterações de tamanho dos dentes, em alguns casos pode ser identificado microdontia ou macrodontia, alterações da erupção dentária que provoca

uma má oclusão dentária e por vezes hipoplasia de esmalte. (Silva,N., Bernardes, V., 2008) (Ramos,L. et alii., 2010) (Maheshwari,N. et alii., 2013)

Os portadores da Fenda Lábio-palatina podem apresentar uma discrepância entre o tamanho, forma e posição dos maxilares, sendo muito comum identificar nestes pacientes prognatismo mandibular, causado mais pelo hipodesenvolvimento da maxila do que pela protrusão efetiva da mandíbula. (Silva,N., Bernardes, V., 2008) (Ramos,L. et alii., 2010) (Maheshwari,N. et alii., 2013)

Todos os achados clínicos dentários assim como a própria fenda dificultam a higienização oral, verificando-se assim um risco acrescido do desenvolvimento de cáries dentárias e doenças periodontais. (Ramos,L. et alii., 2010)

1.5 Tratamento

O tratamento deve ser realizado por uma equipa multidisciplinar, na qual devem participar: cirurgião, médico dentista, terapeuta da fala, nutricionista e psicólogo e cuja atuação deve ser conjunta e programada. O principal objetivo do tratamento não é só o aspeto do paciente mas também permitir que tenha uma correta função, nomeadamente: fonação, mastigação, deglutição e audição. Nestes pacientes a cronologia do tratamento ainda é muito controverso. (Raspall,G., 1997) (Silva,N., Bernardes, V., 2008)

As primeiras dificuldades encontradas no recém-nascido com Fenda Lábio-palatina estão relacionadas com a alimentação, pois a fenda impede a formação de vácuo que permite a sucção do leite no mamilo ou no biberão. Para que a criança consiga-se alimentar-se a mãe e a própria criança necessitam de orientação constante e da equipa multidisciplinar. A mãe deve ser ensinada a colocar a criança numa posição em que a mama preencha quase a boca toda fazendo o tamponamento da parte da fissura. Caso não funcione ou a criança tenha de ser alimentada artificialmente existe tetinas especiais para facilitar a alimentação. (Lisbôa, P., Rocha, V.,Pini, R.,2011)

O plano de tratamento é dirigido consoante a idade da criança:

- Desde o nascimento até ao primeiro ano de vida o plano de tratamento passa por orientar os pais, supervisionar a saúde geral da criança, planejar a cirurgia a ser executada por vezes intervenção ortopédica, recorrendo à utilização de placas no palato. Entre o primeiro mês e o primeiro ano, a criança é submetida a uma cirurgia para o fechamento da fenda do lábio (por volta dos 6 meses), o médico dentista deve estar atento à erupção dos dentes decíduos para prevenir o aparecimento de cáries dentárias e doença periodontal. É muito importante orientar os pais para a higienização dos dentes decíduos e para o regime alimentar da criança. (Raspall, G., 1997)(Martín,E., Camps, M., Baró, A., 2013)
- Até aos sete anos a criança deve ser acompanhada e orientada de forma a que o seu desenvolvimento psicossomático seja o mais normal possível, neste período de tempo realiza-se a cirurgia da fenda palatina para permitir um correto desenvolvimento da maxila. Por volta dos dezoito meses, a criança também inicia a terapia de fala para conseguir uma boa fonação, nesta idade pode ser necessário recorrer à utilização de prótese nos casos de agenesias. (Raspall, G., 1997) (Silva,N., Bernardes, V., 2008)(Martín,E., Camps, M., Baró, A., 2013)
- Dos seis anos até à idade adulta, a criança pode ser submetida a outros atos cirúrgicos reparadores. Nesta faixa etária é também indicado o tratamento Ortodôntico e em alguns casos o tratamento protético pode ser também uma opção de tratamento. (Raspall, G., 1997) (Silva,N., Bernardes, V., 2008) (Martín,E., Camps, M., Baró, A., 2013)

Os procedimentos cirúrgicos são variados, visto que cada fissura é única, variando a extensão do palato, largura e quantidade de tecidos moles e duros. O objetivo da cirurgia é fechar o palato duro com os tecidos moles adjacentes à fissura. (Silva,N., Bernardes, V., 2008)

O prognóstico é bom quando não existe malformações associadas nem complicações decorrentes das fendas Lábio-palatinas. (Silva,N., Bernardes, V., 2008)

A prevenção ainda não é uma realidade, uma vez que, é uma doença multifatorial, mas os avanços da medicina já permitem um diagnóstico precoce. (Silva,N., Bernardes, V., 2008)

2. DISOSTOSE CLEIDOCRANIANA

2.1 Etiologia

A disostose cleidocraniana (DCC) foi inicialmente descrita por Pierre Marie e Paul Sauton em 1898 podendo ser também conhecida como doença Marie-Santon, Displasia Cleidocraniana e Disostose Mutacional. (Karaguzel, G. et alii., 2010) (Chopra,R. et alii., 2012)

A Disostose Cleidocraniana é uma desordem esquelética congénita rara, que afeta os ossos e os dentes com uma herança autossômica dominante que passa de geração para geração podendo ir até à terceira ou quarta geração. (Júnior, A. et alii., 2007) (Urzal, V., Ferreira, A., Figueiredo, A., 2011) (Kolokitha,O., Ioannidou, I., 2013)

A DCC tem uma prevalência de 1:1.000.000 pacientes não tendo predileção por género ou afinidade populacional podendo ser de origem congénita ou de mutação espontânea do gene CBFA1 presente no cromossoma 6p21 o que ocorre em cerca de 20-40% dos casos. (Machado, C.,Pastor, I., Rocha, M., 2010) (Chopra,R. et alii., 2012) (Tripathi,S. et alii.,2012) (Park, T., Vargervik, K., Oberoi, S., 2013)

A mutação envolve o fator de transcrição Runx2 que é essencial para a diferenciação celular dos osteoblastos e odontoblastos, bem como, para a formação óssea e dentaria uma vez que é mediadora das interações entre as células epiteliais e mesenquimais durante a morfogénese do dente. (Trindade, A. et alii., 2010) (Mehta, DN.,Vachhani, RV., Patel, MB., 2011) (Park, T., Vargervik, K., Oberoi, S., 2013) (Kolokitha,O., Ioannidou, I., 2013)

2.2 Manifestações Gerais

Esta anomalia afeta os ossos derivados de ossificação endocondral e intermembranosa e é caracterizada pelo desenvolvimento defeituoso dos ossos do crânio e pela ausência completa ou parcial de clavículas. (Dalessandri, D. et alii., 2011)

Mais de 100 características clínicas podem ser atribuídas a esta doença, as quais podem ser classificadas como craniofaciais, esqueléticas e dentárias. Apesar de tudo, a maioria dos pacientes portadores desta doença apresentam desenvolvimento cognitivo normal. (Júnior, A. et alii., 2007)

Dentro das características craniofaciais podemos encontrar proeminência do frontal e parietal, atraso no fechamento da fontanela anterior sendo também as fontanelas mais largas que o normal, hipoplasia da maxila e zigomático, seios paranasais subdesenvolvidos e estreitos, nariz largo com ponte nasal deprimida e hipertelorismo ocular. A cabeça é braquicefálica com aumento do diâmetro transversal do crânio. (Júnior, A. et alii., 2007) (Serratine,A., Rocha, R., 2007) (Machado, C.,Pastor, I., Rocha, M., 2010) (Trindade, A. et alii., 2010)

A face do paciente pode parecer pequena em relação ao crânio devido à hipoplasia da maxila. (Machado, C.,Pastor, I., Rocha, M., 2010)

No que respeita às principais características esqueléticas podemos encontrar aplasia ou hipoplasia clavicular. A ausência de clavículas ocorre em 10% dos casos e a presença de clavículas hipoplásicas permite o movimento dos ombros até encostarem um no outro na linha média e confere um aspeto de pescoço longo. (Júnior, A. et alii., 2007)(Trindade, A. et alii., 2010) (Machado, C.,Pastor, I., Rocha, M., 2010) (Mehta, DN.,Vachhani, RV., Patel, MB., 2011)



Figura 3- Paciente portador de Disostose Cleidocraniana. Adaptado de <http://www.nature.com/bdj/journal/v195/n5/full/4810470a.html> (2014).

Ainda dentro das características esqueléticas podemos encontrar tórax com forma cónica ou de sino, defeitos nos ossos longos, hipoplasia da pélvis e baixa estatura. (Júnior, A. et alii., 2007) (Chopra,R. et alii., 2012)

2.3 Manifestações Orais

As características orais mais frequentemente constatadas são: palato arqueado, estreito e fundo, podendo em algumas situações a fissura palatina estar presente. (Júnior, A. et alii., 2007) (Machado, C., Pastor, I., Rocha, M., 2010)

Verifica-se ainda atraso na união da sínfise mandibular e através da análise cefalométrica pode-se diagnosticar prognatismo mandibular devido ao subdesenvolvimento maxilar e um corpo mandibular grande. (Júnior, A. et alii., 2007) (Serratine, A., Rocha, R., 2007) (Kolokitha, O., Ioannidou, I., 2013)

Segundo alguns autores [(Júnior, A. et alii., 2007) (Machado, C., Pastor, I., Rocha, M., 2010) (Urzal, V., Ferreira, A., Figueiredo, A., 2011) (Chopra, R. et alii., 2012)] os dentes temporários erupcionam normalmente e podem estar presentes nas arcadas dentárias durante muitos anos se não forem extraídos por algum motivo, apesar da presença dos germes dos dentes permanentes. Os dentes permanentes geralmente perdem o seu poder de erupção e ficam retidos enquanto os dentes decíduos são mantidos. A impactação dos dentes permanentes pode acontecer devido a obstáculos locais, mau posicionamento dos dentes adjacentes, tecido mucoso muito espesso, falta de cimento nas raízes, atraso na mineralização dos dentes e fraca crista óssea para reabsorver. No entanto, também se pode verificar erupção ectópica quando ocorre a substituição de algumas peças dentárias.

Outra das características dentárias é a presença de dentes supranumerários que formam uma terceira dentição mais ou menos completa podendo em alguns casos, encontrar-se até trinta dentes extra sendo esta característica dentária a mais marcante na Disostose Cleidocraniana. (Dalessandri, 2011) (Chopra, R. et alii., 2012)

Segundo alguma literatura, os dentes supranumerários em pacientes com DCC iniciam a sua mineralização quatro anos mais tarde que os correspondentes da serie normal. (Machado, C.,Pastor, I., Rocha, M., 2010)



Figura 4- Ortopantomografia de um paciente com Disostose Cleidocraniana. Presença de dentes supranumerários. Adaptado de http://www.gfmer.ch/genetic_diseases_v2/gendis_detail_list.php?cat3=2296 (2014).

Em pacientes portadores desta anomalia, a hipoplasia do esmalte, dentina globular e em menos casos a hipodontia são as alterações descritas, mas como menos frequentes. (Júnior, A. et alii., 2007)

2.4 Tratamento

O tratamento que pode ser proposto para reabilitar estética e funcionalmente estes pacientes é a combinação do tratamento ortodôntico e cirúrgico com o objetivo de melhorar a qualidade de vida dos portadores desta doença. Trata-se de um tratamento longo, visto que tem extensos procedimentos ortodônticos, cirúrgicos e clínicos. (Júnior, A. et alii., 2007) (Machado, C.,Pastor, I., Rocha, M., 2010)

Uma proposta para o tratamento da má oclusão esquelética pode envolver cirurgia ortognática para corrigir a hipoplasia maxilar e extrair os dentes inclusos como o caso dos dentes supranumerários. Deve-se também proceder à extração dos dentes decíduos de forma gradual e por regiões expondo cirurgicamente os dentes permanentes para

promover a sua erupção com o auxílio da tração ortodôntica quando necessário. (Serratine, 2007) (Trindade, 2010) (Machado, C.,Pastor, I., Rocha, M., 2010) (Mehta, 2011) (Kolokitha,O., Ioannidou, I., 2013)

Um diagnóstico precoce é fundamental para promover uma melhor qualidade de vida a estes pacientes por meio de uma reabilitação adequada, na qual o médico dentista tem um papel preponderante. Sendo o objetivo principal dos tratamentos dentários proporcionar uma aparência facial estética e uma oclusão funcional para o resto da vida. (Chopra,R. et alii., 2012) (Machado, C.,Pastor, I., Rocha, M., 2010)

3. DISOSTOSE CRANIOFACIAL

3.1 Etiologia

A Disostose Craniofacial foi primeiramente descrita pela primeira vez por um neurocirurgião francês chamado Octave Crouzon em 1912 sendo por isso denominada Síndrome de Crouzon. (Canpolat,A., et alii., 2014)

A Disostose Craniofacial é uma doença autossômica dominante rara, com uma prevalência de 1:25000 nados-vivos não tendo predileção por género ou afinidade populacional. Em 25% dos casos pode aparecer este síndrome devido a uma nova mutação. (Kaur,H., Waraich, H., Sharma, C., 2006)

A síndrome de Crouzon é causada por uma mutação nos genes que codificam o recetor dois do fator de crescimento dos fibroblastos 2, o qual é mapeado no cromossoma 10, e mais de 30 mutações diferentes no gene têm sido documentadas em famílias diferentes. (Padmanabhan,V., Hegde, A., Rai, K., 2011)

A doença é caracterizada pela sinostose prematuradas suturas sagital e coronal, que iniciam o seu fechamento no 1º ano de vida o que torna o potencial de crescimento muito restrito. (Hlongwa, P., 2009)

3.2 Características Clínicas Gerais

A tríade característica desta anomalia congénita é deformidade craniana, hipoplasia maxilar e exoftalmia, sendo a característica mais marcante a deformidade craniana, podendo mesmo em alguns pacientes ocorrer hidrocefalia e atraso mental. (Kaur,H., Waraich, H., Sharma, C., 2006)(Hlongwa,P., 2009)



Figura 5- Tríade Característica da Disostose Craniofacial. Adaptado de <http://drCarlosrey.blogspot.pt/2012/02/sindrome-de-crouzon.html> (2012).

Na maioria dos pacientes pode ser observado Classe III esquelética devido à hipoplasia da maxila que à primeira vista pode ser identificado como prognatismo mandibular e má oclusão dentária, palato alto e estreito e em algumas situações lábio Leporino. (Tanwar, R., et alii., 2013) (Hlongwa,P., 2009)

Os portadores desta patologia podem ainda apresentar testa alta com convexidade na região da fontanela anterior e achatamento na região do occipital e hipertelorismo. Outras manifestações clínicas incluem atresia do meato acústico e malformações do ouvido, levando a perda auditiva e a obstrução das vias aéreas superiores pode ocorrer em alguns casos devido à hipoplasia maxilar. (Tanwar, R., et alii., 2013)

3.3 Tratamento

O tratamento da Disostose Craniofacial deve ser realizado por uma equipa multidisciplinar e o diagnóstico precoce é fundamental.(Hlongwa,P., 2009)

Durante o primeiro ano de vida é importante contrariar a sinostose das suturas do crânio para permitir o crescimento craniano e a expansão do cérebro. Nos pacientes em que se verifica necessidade de avanço do terço médio da face, a cirurgia maxilar deve ser realizada de forma a permitir um adequado volume orbitário, uma boa oclusão funcional e proporcionar uma aparência o mais normal possível.

(Hlongwa,P.,2009)(Padmanabhan,V., Hegde, A., Rai, K., 2011)

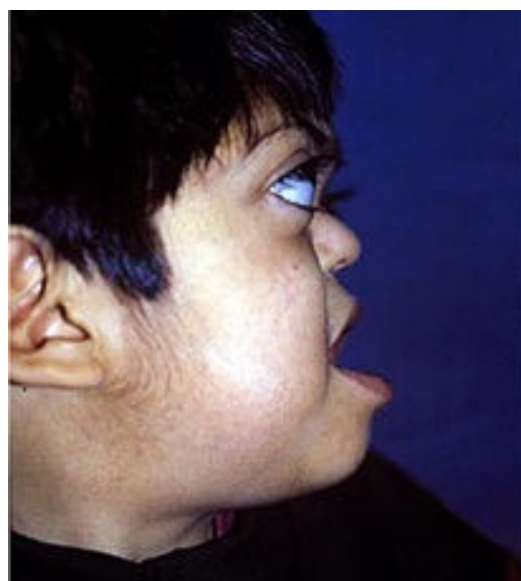


Figura 6-Paciente com Disostose Craniofacial com hipoplasia maxilar. (Adaptado de <http://www.aamade.com/images/crouzon3.jpg> (2014).

No entanto, o prognóstico do tratamento depende da severidade da doença. (Padmanabhan,V., Hegde, A., Rai, K., 2011)

4. DISOSTOSE MANDIBULO-FACIAL

4.1 Etiologia

A Disostose Mandibulo-Facial ou Síndrome de Treacher Collins é uma doença autossômica dominante rara, de desenvolvimento craniofacial com alta penetrância e expressividade variável. A sua incidência está estimada entre a faixa de 1:40000 a 1:70000 e não há predileção por género ou afinidade populacional. Quase 40% dos casos apresentam história familiar mas a maioria, ou seja, 60% são considerados uma nova mutação. Os pacientes apresentam desenvolvimento cognitivo normal mas muitas das vezes enfrentam desafios sociais ao longo da vida por causa da sua aparência física. (Andrade, E., et alii., 2005) (Chang, C., Steinbacher, D., 2009) (Ranadheer, E., et alii., 2012)

Foi descrita pela primeira vez em 1946 por Thomson mas foi Treacher Collins quem descreveu as suas características essenciais em 1990. (Andrade, E., et alii., 2005) (Silva, D., et alii., 2008)

O gene para a disostose Mandibulo-Facial foi mapeado na porção distal do braço longo do cromossoma 5 sendo este gene o TCOF1 responsável pelo desenvolvimento craniofacial. Até agora, mais de 120 mutações foram identificadas, no entanto, a análise conjunta das variantes e aspetos clínicos não demonstrou uma clara relação entre o genótipo e o fenótipo. (Andrade, E., et alii., 2005) (Júnior, M., et alii., 2009) (Trainor, P., Dixon, J., Dixon, M., 2009) (Chang, C., Steinbacher, D., 2012)

4.2 Manifestações Gerais

A Disostose Mandibulo-Facial é caracterizada por antimongolóide das fendas palpebrais, hipoplasia do osso malar e arco zigomático, malformações dos pavilhões auriculares, surdez condutiva, hipoplasia mandibular, coloboma da pálpebra inferior, presença de cabelos na parte externa da face, narinas estreitas com dorso nasal em nariz de papagaio, fenda palatina ou palato alto e/ou arqueado. A altura do ramo mandibular é deficiente e o comprimento do corpo da mandíbula é reduzido. Em muitos pacientes

com Disostose Mandibulo-Facial a mandíbula é retrognática, a articulação temporomandibular encontra-se deslocada anteriormente, o ângulo mandibular é obtuso e a mandíbula é menor que a maxila. Podemos ainda encontrar malformações do coração, rins, coluna vertebral e extremidades. Nos casos mais graves os arcos zigomáticos podem estar ausentes. Não existem formas unilaterais desta síndrome, podendo no entanto ser observado formas assimétricas. (Raspall,G., 1997)(Andrade, E., et alii., 2005)) (Silva, D., et alii., 2008) (Júnior, M., et alii., 2009)

Os pacientes com anomalias craniofaciais estão predispostos à obstrução das vias aéreas. Na disostose Mandibulo-Facial os pacientes podem apresentar obstrução crónica das vias aéreas superiores podendo encontrar dificuldades durante a alimentação e o sono. Em alguns casos podemos também encontrar estreitamento da laringe e traqueia levando à obstrução respiratória e síndrome da apneia do sono. (Andrade, E., et alii., 2005)

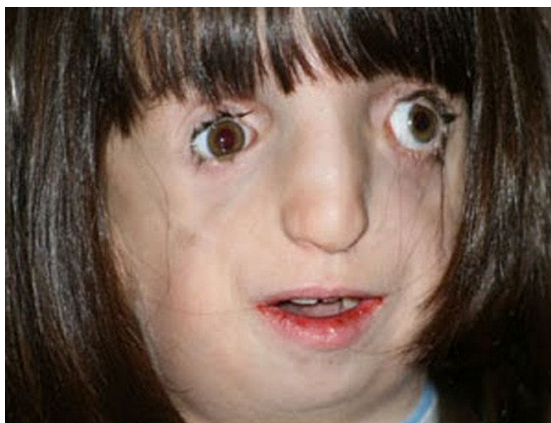


Figura 7- Paciente com Disostose Mandibulo-Facial.
Adaptado de
<http://poderdasmaos.com.br/artigos/detalhes/1992> (2012).

4.3 Manifestações Orais

Devido a hipoplasia dos ossos faciais podemos encontrar neste 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. (Júnior, M., et alii., 2009) (Trainor, P., Dixon, J., Dixon, M., 2009)

O diagnóstico precoce da Disostose Mandibulo-Facial 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. (Júnior, M., et alii., 2009)



Figura 8 -Características Dentárias da Disostose Mandibulo-Facial



Figura 9- Mordida Aberta Anterior. Adaptado de <http://www.margiti.com.br/tratamentos/954b125ef84bbb6cc365a4e808478216.jpg> (2013).

4.4 Tratamento

O tratamento destes pacientes é longo e complexo requerendo a colaboração de diferentes especialidades. A reconstrução óssea deve ser feita antes da reconstrução dos tecidos moles. Os objetivos do tratamento são eliminar a coloboma palpebral, reconstruir o arco zigomático, corrigir a malformação auricular, restabelecer a oclusão dentária e corrigir o perfil. (Raspall, G., 1997)

O crescimento dos ossos da face durante a primeira e segunda infância normalmente melhoram as condições estéticas antes da cirurgia plástica. A correção do terço inferior da face e mandíbula deve ser acompanhada por uma equipa multidisciplinar na qual é indispensável o Ortodontista e o Cirurgião Ortognático, tendo o 1º intervenção no tratamento ortodôntico dos dentes permanentes. Após o qual se deve realizar o reposicionamento das bases ósseas maxilar e mandibular. (Silva, D., et alii., 2008)

O tratamento ideal para avançar a mandíbula e maxila é a distração óssea, uma vez que permite a criação de novo osso na área que se pretende avançar. Esta cirurgia consiste na realização de osteotomia e colocação de distratores permitindo a separação progressiva da fratura, deve-se imobilizar os fragmentos, obtendo-se um alongamento ósseo progressivo, permitindo um maior crescimento simultâneo dos músculos e tecidos moles da face. (Fernández, MG., et alii., 2014)

Quando a via aérea do paciente não está obstruída a distração óssea pode ser adiada até à primeira infância, apesar de ser muito controverso uma vez que há autores que preconizam a distração o mais cedo possível. Muitas vezes pode existir uma recidiva na distração óssea fazendo com que a mandíbula volte à posição retruída e provocando assim obstrução da via aérea. (Chang, C., Steinbacher, D., 2012)

5. SÍFILIS CONGÉNITA

A prevalência de sífilis infecciosa em algumas comunidades tem vindo a aumentar e consequentemente o número de crianças infetadas também tem vindo aumentado nos últimos anos. Mulheres jovens que não têm assistência pré-natal adequada e estão infetadas com sífilis têm uma grande probabilidade de a transmitir ao feto por via transplacentaria. Podendo muitas das vezes provocar abortos, mortes perinatais, bebés nascidos com sífilis congénita precoce ou tardia. (Guptae, R., Vora, R., 2013)

5.1 Etiologia

A sífilis é uma doença infecciosa provocada por uma bactéria, o *Trepomena pallidum*, de transmissão predominantemente sexual. Não sendo tratada pode evoluir para estádios mais avançados comprometendo muitas estruturas e até mesmo órgãos internos. A sífilis congénita é contraída através da disseminação por via transplacentaria do *Trepomena pallidum* da mãe afetada não tratada ou inadequadamente tratada (Serviço de Vigilância Epidemiológica, 2008)

Esta bactéria atravessa a placenta só depois da 16ª semana de vida intrauterina, portanto, dependendo do tempo de infeção pode ou não afetar as estruturas faciais. (Leão,J., Gueiros, L., Porter, P., 2005)

5.2 Manifestações Gerais

A sífilis congénita pode ser dividida em dois períodos: precoce quando há manifestações da doenças até aos 2 anos e tardia quando surge após o 2ºano de vida. (Guptae, R., Vora, R., 2013)

A maioria dos casos de sífilis congénita precoce são assintomáticos podendo o recém-nascido apresentar prematuridade, baixo peso, lesões cutâneas, rinite e anomalias ósseas entre outras. Neste período raramente se verificam manifestações orais. (Leão,J., Gueiros, L., Porter, P., 2005) (Serviço de vigilância Epidemiológica, 2008) (Guptae, R., Vora, R., 2013)

A sífilis congénita tardia manifesta-se através de alterações esqueléticas, auditivas (perda auditiva neurossensorial), oculares (Ceratite intersticial da córnea), cerebrais (atraso mental) e dentárias. (Leão, 2005) (Valente, T., et alii., 2008)

Podemos encontrar a Tríade de Hutchinson que inclui malformações dentárias, ceratite ocular intersticial e otite média com possibilidade de esta última manifestação levar à surdez por envolver o oitavo par dos nervos cranianos (Nervo Auditivo). Estes achados quando em conjunto apontam para o reconhecimento da sífilis congénita. (Valente, T., et alii., 2008)

5.3 Manifestações Orais

As anomalias dentárias da sífilis congénita surgem em dentes cuja calcificação ocorre durante o primeiro ano de vida, nomeadamente, os incisivos e molares permanentes, sendo os incisivos superiores mais afetados que os inferiores. Caracterizando-se estas anomalias por alterações de forma e tamanho dos dentes, como por exemplo hipoplasia de esmalte que afeta mais os incisivos centrais e laterais superiores e inferiores permanentes. Todos os dentes apresentam a forma de chave de fendas e/ou barril e os incisivos centrais superiores apresentam uma concavidade no bordo incisal, denominando-se dentes de Hutchinson. (Waterloo, M., Ribeiro, A., 2004) (Leão, J., Gueiros, L., Porter, P., 2005)



Figura 10- Dentes de Hutchinson. Adaptado de http://pt-br.aia1317.wikia.com/wiki/Treponema_pallidum_e_s%C3%ADfilis (2014).

Os primeiros molares permanentes podem ter um tamanho reduzido em relação ao segundo molar adjacente, apresentando também coroas irregulares, encontrando-se o esmalte da face oclusal disposto em glóbulos e não apresentando cúspides bem formadas. Por estas características estes dentes recebem diferentes denominações com por exemplo: molares em amora, dentes em bolsa de Mozer, molares Furnier ou molares de Moon. (Waterloo, M., Ribeiro, A., 2004)

Os maxilares também são afetados podendo verificar-se muitas das vezes atresia da maxila, palato profundo e atrésico e ainda os maxilares podem sofrer uma erosão na

porção anterior do palato podendo provocar destruição óssea com perfuração até à cavidade nasal, em alguns casos pode surgir glossite atrófica que se trata de uma inflamação aguda ou crónica que afeta a língua. (Waterloo, 2004) (Leão, J., Gueiros, L., Porter, P., 2005) (Valente, T., et alii., 2008)

5.4 Tratamento Dentário

As manifestações orais da sífilis congénita promovem alterações das estruturas dentárias não provocando nenhuma sintomatologia, por este motivo o tratamento é apenas estético reconstruindo a anatomia normal dos dentes afetados. O tratamento das lesões de hipoplasia do esmalte podem ser restauradas com materiais adesivos ou recorrendo a tratamento de reabilitação protética para restabelecer a anatomia total dos dentes afetados, não só por hipoplasia, mas por todas as alterações de forma. (Waterloo, M., Ribeiro, A., 2004)

Quanto ao tratamento das anomalias de oclusão (palato atrésico) os pacientes devem ser acompanhados por um ortodontista para avaliar e decidir qual o melhor tratamento a realizar. Frequentemente pacientes com palato atrésico apresentam apinhamento dentário e palato profundo e estreito. (Rossi, R., Araújo, M., Bolognese, A., 2009)

Nestes pacientes o tratamento vai depender da sua idade podendo ser um tratamento exclusivamente ortodôntico (expansão) ou um tratamento mais complexo Ortodôntico-cirúrgico. Em pacientes que ainda se encontram em idade de crescimento, em que as suturas ainda não estão totalmente fechadas pode ser realizada expansão rápida da maxila utilizando um aparelho ortodôntico fixo como por exemplo Hyrax ou expansão lenta utilizando aparelho removível ou fixo. (Rocha, N., et alii., 2005) (Rossi, R., Araújo, M., Bolognese, A., 2009)

Em pacientes em que já se encontram na fase final do crescimento, em que já existem pontes de consolidação da sutura recorre-se à Expansão Rápida Cirurgicamente Assistida. Quando já não existe qualquer tipo de crescimento o tratamento mais adequado é a Expansão Cirúrgica. (Rocha, N., et alii., 2005)

6. TORCICOLO

O termo torcicolo foi definido por Tubby, em 1912, como uma deformidade congénita ou adquirida, caracterizada pela inclinação da cabeça em direção ao ombro. (Avanzi, O., et alii., 2009)

O torcicolo muscular congénito é uma anomalia músculo-esquelética comum em crianças com uma incidência de 1:250 recém-nascidos. É definido como uma contratura unilateral do músculo esternocleidomastóideo (ECM), que normalmente se manifesta no período neonatal. (Lee,S., et alii., 2011)

6.1 Etiologia

A etiologia do torcicolo ainda não está esclarecida, sendo enumeradas várias hipóteses como por exemplo traumatismo cervical, isquemia arterial com hipofluxo sanguíneo para o esternocleidomastóideo, obstrução venosa do ECM, mal posicionamento intrauterino e hereditariedade. (Pagnossim, L., et alii., 2011)

6.2 Características Clínicas

A característica principal é o espessamento e encurtamento do músculo esternocleidomastóideo que leva à inclinação da cabeça, limitações nos movimentos do pescoço e elevação do ombro do lado afetado. Algumas crianças quando tentam fazer rotação para o lado afetado ficam com tosse. (Lee,S., et alii., 2011)(Pagnossim, L., et alii., 2011)

O atingimento do ECM provoca alterações na morfologia óssea do crânio e da face podendo algumas ser mesmo irreversíveis quando não tratadas no tempo devido. Com esta anomalia



Figura 11- Paciente com Torcicolo. Adaptado de <http://amadurecendocomsaude.blogspot.pt/2011/12/torcicolo-em-criancas.html> (2011).

podemos verificar que quando existe uma luta entre osso e músculo quem sai vencedor é o músculo. (Graber, T., 1991)

Nos pacientes com torcicolo podemos ainda observar assimetria da face que pode provocar alterações da oclusão dentária.(Graber, T., 1991)

Em cerca de 20% dos casos pode ser observado um nódulo na porção média do músculo esternocleidomastóideo, sendo detetado até aos primeiros catorze dias de vida desaparecendo gradualmente até às quatro semanas. (Pagnossim, L., et alii., 2011)

6.3 Tratamento

A maioria dos pacientes é tratado com técnicas de fisioterapia, e apenas quando não se verificam melhorias é que a cirurgia se torna opção terapêutica. Estando esta, por isso indicada, em pacientes em que o tratamento de reabilitação física não surtiu efeito e se verifica inclinação do pescoço maior do que 15° ou quando é diagnosticado tardiamente. (Sociedade Brasileira de Ortopedia e Traumatologia, 2011)

A técnica cirúrgica pode assim, como o seu grau de invasão variar desde a tenotomia subcutânea (menos invasiva), passando pela tenotomia aberta do músculo, procedimentos mioplásticos, tenotomia bipolar até à mais invasiva que consiste na ressecção radical do músculo esternocleidomastóideo. (Avanzi, O., et alii., 2009)

É importante referir que a idade de intervenção é extremamente relevante, uma vez que se verifica melhores resultados estéticos quando o procedimento cirúrgico é realizado antes dos 12 anos, evitando deformidades faciais ou dos ossos do crânio. (Avanzi, O., et alii., 2009)

7. TOXOPLASMOSE CONGÉNITA

7.1 Etiologia

A toxoplasmose é uma doença infecciosa causada pelo protozoário *Toxoplasma gondii*. (Coelho,J., 2010)(Costa,L., Coutinho, T., 2010)

A toxoplasmose é uma infecção adquirida pela ingestão de oócitos, excretados por gatos, que contaminam o solo e/ou a água ou através da ingestão de cistos tecidulares que permanecem viáveis em carne crua ou mal passada. (Coelho,J., 2010)

Em adultos e em crianças, a infecção aguda é geralmente assintomática, porém, uma série de complicações é observada quando as mulheres são infetadas pela primeira vez durante a gravidez e transmitem a doença ao feto. A toxoplasmose pode manifestar-se de duas formas: a adquirida e a congénita e ambas representam uma grave ameaça à saúde do feto, principalmente, se for contraída no segundo ou no terceiro trimestre. A toxoplasmose na gravidez tem uma incidência elevada na Europa embora varie dentro de cada país.(Coelho,J., 2010)(Costa,L., Coutinho, T., 2010)

A infecção fetal pode ser atenuada ou prevenida quando há tratamento materno após um diagnóstico precoce, devendo-se realizar a investigação sorológica da toxoplasmose durante a fase pré-natal.(Costa,L., Coutinho, T., 2010)

O diagnóstico da toxoplasmose congénita pré-natal é baseado na ultrassonografia e amniocentese seguido de PCR (polimerase clean reaction) para deteção do Ácido desoxirribonucleico(DNA)específico do *T. gondii*, pesquisado a partir da décima oitava semana de gestação no líquido amniótico. (Moreira,L., 2012)

7.2 Manifestações Gerais

Na infecção congénita pode existir atingimento da placenta e de vários órgãos como por exemplo: pulmões, coração, ouvidos, rins, músculo estriado, suprarrenais, pâncreas,

testículos, ovários, sobretudo olhos e sistema nervoso central, manifestando-se por reação inflamatória grave, meningoencefalite, necrose, calcificações e formação de cistos. (Moreira,L., 2012)

Quando a doença é clinicamente reconhecível ao nascimento, geralmente o quadro é grave, estando presentes sinais de lesão do sistema nervoso central e, mesmo quando tratados, esses recém-nascidos raramente recuperam sem sequelas. Quanto mais leves forem as sequelas, mais tardiamente se manifestarão, podendo ser diagnosticadas no início da vida escolar (dificuldade de aprendizagem escolar, atraso neuro psíquico) ou mesmo na vida adulta (retinocoroidites) (Coelho,J., 2010)(Costa,L., Coutinho, T., 2010)

Como manifestações sistémicas podem existe focos de corioretinite atrófica que pode levar à perda de visão. Além disso, podem ocorrer manifestações no sistema nervoso central como por exemplo calcificações corticais e subcorticais, crises convulsivas, atraso intelectual e dislexia.(Coelho,J., 2010)

7.3 Manifestações Orais

A nível de manifestações orais podemos encontrar hipoplasia de esmalte nos incisivos e 1º molar permanente, lesões amplas de cáries e histórico de exodontias prematuras dos dentes decíduos. Ainda pode ser visto em alguns casos o palato duro atrésico, desvio da linha média e falta de espaço para os caninos superiores e 2º pré-molares. Apesar de existirem estas manifestações orais em alguns casos não há relatos na literatura sobre a toxoplasmose congénita e as manifestações orais associadas à doença. (Costa,L., Coutinho, T., 2010)



Figura 12- Hipoplasia de Esmalte. Adaptado de <http://odontoshopbutanta.files.wordpress.com/2013/06/blog2.png> (2013).



Figura 13-Palato Atrésico. Adaptado de <http://interorthos.blogspot.pt/> (2011).

7.4 Tratamento

O tratamento inicial para os pacientes portadores desta anomalia deve ser um tratamento dentário preventivo sendo o primeiro passo a aplicação de selantes de fissuras em todos os dentes, começando por aqueles que são mais propícios ao processo carioso. A reabilitação da oclusão também deve ser realizada de modo a intercetar problemas futuros ou se estes já se verificarem deve-se proceder ao tratamento Ortodôntico Corretivo. (Costa,L., Coutinho, T., 2010)

Quando existe falta de espaço deve-se avaliar a cavidade oral e programar as extrações seriadas, sendo frequentemente os dentes alvo a extrair os primeiros pré-molares de cada quadrante.

Frequentemente pacientes com palato atrésico apresentam apinhamento dentário e palato profundo e estreito. Nestes pacientes o tratamento vai depender da sua idade podendo variar de um tratamento exclusivamente ortodôntico a um tratamento combinado, isto é,

Ortodôntico-Cirúrgico dependendo da idade. Em pacientes que ainda se encontram na idade de crescimento, em que as suturas ainda não estão totalmente fechadas podemos realizar expansão rápida da maxila utilizando um aparelho ortodôntico fixo como por exemplo Hyrax ou expansão lenta utilizando aparelho removível ou fixo. (Rocha, N., et alii., 2005)(Rossi, R., Araújo, M., Bolognese, A.,2009)

Em pacientes que já se encontram na fase final do crescimento, em que já existe pontes de consolidação da sutura temos de fazer Expansão Rápida Cirurgicamente Assistida. Quando já não existe qualquer tipo de crescimento o tratamento mais adequado é a Expansão Cirúrgica. (Rocha, N., et alii., 2005)

8. OUTRAS ANOMALIAS CONGÉNITAS

8.1 Paralisia Cerebral

Paralisia cerebral ou Encefalopatia crónica não-progressiva foi relatada pela primeira vez em meados do século XIX pelo ortopedista inglês William Little. (Santos,A.,Couto, G., 2008)

A paralisia cerebral trata-se de uma doença crónica que afeta o sistema nervoso central caracterizado principalmente por alterações no desenvolvimento postural e limitação de movimentos. Trata-se de uma lesão estática que pode ocorrer durante o período pré, peri ou pós-natal que afeta o sistema nervoso em fase de maturação estrutural e funcional. (Campos,C. et alii., 2009)(Arruda,M., 2011)

As alterações motoras que estes pacientes sofrem são acompanhadas por distúrbios de percepção sensorial, cognitiva, comunicação, percepção, comportamento, desordem convulsiva e alterações das articulações. (Arruda,M., 2011)

As alterações crónicas de deglutição provocam na maioria dos casos desnutrição, desidratação, aspiração que mais cedo ou mais tarde provoca pneumonia. (Santos,A.,Couto, G., 2008)

As manifestações orais que podem ser observadas nestes pacientes são bruxismo, doença periodontal e cáries provocadas por uma deficiente higiene oral. A presença de má oclusão é muito frequente sendo a sua prevalência duas vezes maior que na população geral, as características mais observadas são protrusão, sobre mordida, mordida aberta e mordida cruzada unilateral. Nenhuma das manifestações orais são exclusivas destes pacientes. (Santos,A.,Couto, G., 2008)

8.2 Síndrome de Incontinência Pigmentar

Síndrome de Incontinência Pigmentar ou Síndrome de Bloch-Sulzberger foi descrito por Garrod em 1906 e Bloch e Sulzberger em 1926 e 1928 respectivamente. (Reyes,A., Martin, T., Suárez, E., 2002)

O Síndrome de Incontinência Pigmentar trata-se de uma doença rara autossômica dominante ligada ao cromossoma X com cerca de 800 casos relatados em todo o mundo e geralmente mortal nos indivíduos do género masculino. Afeta os tecidos de origem ectodérmica como os dentes, ossos, olhos e sistema nervoso central.(Motamedi, MH., et alii., 2010)(Katagiri,P., et alii., 2010)

A manifestação clínica mais evidente é a alteração dermatológica que se divide em quatro estágios, no nascimento apresenta eritema e lesões bolhosas, que vão evoluindo para lesões verrugosas, seguindo-se para áreas de hiperpigmentação e na fase adulta caracteriza-se por lesões atróficas. (Pereira, M., et alii.,2010)

Podem ainda ser identificadas outras características como cataratas, lesões neurológicas como por exemplo convulsões, alopecia, alteração da musculatura esquelética, deformidades cranianas, nanismo, costelas supranumerárias, encurtamento das pernas e braços entre outros. (Reyes,A., Martin, T., Suárez, E., 2002) (Pereira, M., et alii.,2010)

A seguir às alterações dermatológicas as manifestações dentárias são as mais frequentes sendo observadas em 80% dos pacientes e geralmente afetam ambas as dentições. (Kitakawa,D., et alii., 2009)

Dentro das alterações dentárias podemos observar anodontia, dentes malformados e/ou cónicos, atraso na erupção dentária, alterações de esmalte. Estas manifestações são importantes porque persistem por toda a vida do paciente, exigindo, portanto, um plano de tratamento dentário adequado a partir do momento do diagnóstico da doença para reabilitação oral por uma equipa multidisciplinar. (Reyes,A., Martín, T., Suárez, E., 2002) (Kitakawa,D., et alii., 2009) (Kataguri,P., et alii., 2010)



Figura 14-Agenesia do 5.2 e 6.2 e dentes cónicos. (Adaptado de Reyes, A., Martín, T., Suárez, E. (2002).

8.3 Paralisia Facial

A paralisia facial trata-se de uma disfunção do nervo facial (VII par craniano) que é responsável pelo movimento da face. (Barreira,J., 2010)

Quando o nervo facial está lesado provoca a falta de movimento dos músculos da face desde o supercílio até à boca, podendo afetar apenas um dos lados da face ou ambos. (Lage,L., et alii., 2003)

A Paralisia Facial Congénita pode ser provocada pela utilização de fórceps durante o parto, paralisia do complexo braquial ou edema. (Barreira,J., 2010)

As características mais marcantes são a assimetria da face, olho do lado afetado mais aberto sendo muito difícil fechá-lo, comissura labial está repuxada, perda da sensação gustativa nos 2/3 anteriores da língua, desvio do nariz, boca e língua para o lado não afetado. Existindo perda de sensibilidade e de movimentos musculares no lado afetado. (Lage,L., et alii., 2003) (Maranhão-Filho, P., et alii., 2013)

Estas crianças geralmente têm baixa autoestima e dificuldade de integração social devido à incapacidade para manifestar emoções. (Barreira,J., 2010)



Figura 15-Paralisia Facial Unilateral (Lado direito).
Adaptado de
http://www.afisioterapeuta.com/blog.php?tit=paralisia_facial&id=10 (2010).

8.4 Displasia Ectodérmica

A Displasia Ectodérmica trata-se de uma anomalia hereditária congênita rara com padrão recessivo ligado ao cromossoma X, sendo por isso os indivíduos do género masculino os mais afetados. Caracteriza-se pela falta de desenvolvimento dos tecidos de origem ectodérmica.(Almeida, R., et alii., 2000)

A prevalência de Displasia Ectodérmica é aproximadamente 1/100000 nados-vivos com uma taxa de mortalidade de 28% nos indivíduos do género masculino até aos 3 anos de idade. O fator de risco mais associado a esta anomalia é a consanguidade. (More, CB., et alii., 2013)



Figura 16-Paciente portador de Displasia Ectodérmica. Adaptado de Koerner, H. et al. (2006).

A tríade que caracteriza esta anomalia é a presença de poucos cabelos, ausência ou dentes anormais e a incapacidade de suor devido a falta das glândulas sudoríparas.

Podem ainda apresentar alterações nas unhas, cílios, pele, face e nas glândulas sebáceas. (Almeida, R., et alii., 2000) (More, CB., et alii., 2013)

As principais características faciais são dimensão vertical reduzida, terço inferior da face reduzido, maxilares pouco desenvolvidos e lábios protrusivos. (Almeida, R., et alii., 2000)



Figura 17-Aspecto intra-oral de uma criança com Displasia Ectodérmica. Adaptado de <http://embriologiaufrn.blogspot.pt/2010/03/displasia-ectodermica.html> (2010).

A nível dentário caracteriza-se pela ausência total ou parcial dos dentes, taurodontismo nos molares decíduos, rebordos alveolares deficientes, dentes malformados e em alguns casos ausência do freio lingual.(The Canadian Dental Association, 2013)

O tratamento destes pacientes requer uma equipa multidisciplinar, sendo que na maioria das vezes o tratamento passa pela colocação de implantes e tratamento ortodôntico. (The Canadian Dental Association, 2013)

8.5 Síndrome de Rieger

A síndrome de Rieger é uma anomalia congénita de origem autossómica dominante rara com uma prevalência de 1:200000 indivíduos. Atinge preferencialmente os tecidos oculares podendo também existir atingimento sistémico. (Almeida,R., et alii., 2000)

As manifestações são variáveis podendo atingir diversos tecidos apresentando como principais características hipertelorismo, nariz achatado, alterações dentárias, auditivas, cardíacas, umbilicais, estenose anal e baixa estatura. (Pereira-Filho, O., Bins-Ely, J., Granemann, A. ,2007)

As manifestações orais principais são anomalias de forma (dentes conoides e “talon cusp”), anomalias de tamanho sendo predominantemente a microdontia, agenesia total ou parcial, hipoplasia de esmalte, hipoplasia maxilar e prognatismo mandibular. (Almeida,R., et alii., 2000)



Figura 18- Paciente portador de Síndrome de Reiger. A- Hipoplasia do maxilar; B- Microdontia e alteração de forma de alguns dentes. Adaptado de González et alii. (2012).

8.6 Síndrome de Pierre-Robin

A síndrome de Pierre Robin é descrita na literatura como uma tríade de anomalias, que se caracteriza pela presença de micrognatia, glossoptose e fenda palatina, sendo que esta última não está presente em todos os casos. (Meldau,D. 2014)

Esta patologia craniofacial recebe o nome de sequência de Pierre Robin, uma vez que é caracterizada por várias anomalias provocadas por uma alteração primária (micrognatia). A micrognatia é aquela que desencadeia as outras duas. As manifestações podem aparecer logo nas primeiras horas de vida (Cayres, K.,2012)

Foi Pierre-Robin em 1934 que descreveu a tendência da queda da língua para a hipofaringe provocada pela

presença de uma mandíbula subdesenvolvida, causando a obstrução das vias aéreas, a presença de fissura também pode agravar os problemas destas crianças. Estima-se que a incidência varia entre 1:2000 a 1:30000 nascidos vivos. (Marques,I., et alii., 2005)(Cayres,K., 2012)



Figura 19- Paciente portador da Síndrome de Pierre-Robin. Adaptado de http://salud discapnet.es/ Castellano /Salud/Enfermedades/EnfermedadesDiscapacitantes/S/Sindrome_de_Pierre_Robin/Paginas/Descripcion.aspx (2009).

Clinicamente a tríade expressa-se pela obstrução das vias aéreas e dificuldades na alimentação sendo mais graves no período neonatal. (Marques,I., et alii., 2005)

Considera-se que a interposição da língua entre as placas do palato durante o desenvolvimento embrionário é o agente etiológico da deformidade do palato e micrognatia. No entanto, há evidências que sugerem que o defeito primário é geneticamente influenciado por causas metabólicas e não por obstrução mecânica da língua. (Moret,Y., 2003)

Alguns autores consideram que a fenda palatina como uma condição necessária para o diagnóstico do Síndrome de Pierre-Robin. No entanto, em alguns casos pode não existir,

quando está presente a fenda palatina exibe-se em forma de U ou em forma de V, sendo a primeira mais encontrada nestes pacientes. (Cayres,K., 2012)

As manifestações clínicas podem variar de caso para caso, podendo a criança expressar leves dificuldades respiratórias e alimentares, até graves crises de asfixia podendo em alguns casos levar à morte. (Marques,I., et alii., 2005)

O tratamento pode ser de dois tipos: conservador ou cirúrgico. O primeiro geralmente leva a resultados positivos, gerindo a obstrução das vias aéreas por meio de medidas conservadoras, bem como as dificuldades de alimentação. Já o tratamento cirúrgico deve ser realizado em crianças com acentuado desconforto respiratório, através de diferentes procedimentos cirúrgicos, selecionados de acordo com o caso. (Meldau,D., 2014)



Figura 20-Fenda Palatina em U. Adaptado de <http://cirurgiaoralface.blogspot.pt/2014/01/fechamento-de-fenda-palatina.html> (2014).

8.7 Síndrome de Hallermann – Streiff

Síndrome de Hallermann-Streiff também conhecido como Síndrome Oculo-Mandibulo-Facial, Síndrome de François, Discefalia Oculo-Mandibulo-Facial é uma doença congénita rara que afecta o crescimento e desenvolvimento craniano, o crescimento do cabelo e desenvolvimento dos dentes. Considera-se que ocorra entre a 5^a e a 6^a semana de vida intrauterina. (Parikh, S., Gupta, S., 2012)

Esta anomalia congénita foi inicialmente descrita por Aubry em 1893 e completada em 1948 por Hallermann e em 1950 por Streiff, e sofreu uma revisão por François em 1958. (Shen,M., Yuan, F., Wang, L., 2010)

A teoria mais provável é que a origem desta síndrome seja causada por um único gene que sofre uma mutação mas muitos casos são de mutações esporádicas sem anomalias cromossómicas. (Parikh, S., Gupta, S., 2012)

Esta síndrome é caracterizada por nanismo, atraso cognitivo, cataratas congénitas, microftalmia que se caracteriza pela presença do globo ocular menor do que o normal, hipotricose (ausência de cabelo), anomalias dentárias e maxilares. E face com aspeto de bico de pássaro.(Shen,M., Yuan, F., Wang, L., 2010)

As características presentes na cavidade oral são: micrognatia, microstomia (tamanho reduzido da boca), palato oval, má oclusão dentária, malformações dentárias, persistência de dentes decíduos, erupção retardada dos dentes permanentes, supranumerários e em alguns casos a ausência de côndilos



Figura 21-Paciente com Síndrome de Hallormann-Streiff. Adaptado de <http://omicsonline.org/scientific-reports/srep245.php> (2012).

mandibulares. (Moret, Y., 2003)

O tratamento deve ser realizado por uma equipa multidisciplinar e envolve cirurgia para melhorar defeitos orais e faciais e devem ser realizadas avaliações periódicas preventivas para evitar o agravamento clínico. (Moret, Y., 2003)



Figura 23-Paciente com Síndrome de Hallermann-Streiff. Face com um aspecto de bico de pássaro. Adaptado de http://sisbib.unmsm.edu.pe/bvrevistas/odontologia/2000_n6/caso_clini.htm (2000).



Figura 22- Erupção os incisivos superiores permanentes e permanência dos deciduos. Adaptado de http://sisbib.unmsm.edu.pe/bvrevistas/odontologia/2000_n6/caso_clini.htm (2000).

III. CONCLUSÃO

A etiologia das más oclusões dentárias tem um enorme interesse para o Médico Dentista Generalista e para o Ortodontista pois possibilita a este decidir qual o melhor tratamento para cada um dos pacientes dependendo das causas que provocam a má oclusão dentária.

A classificação mais utilizada divide os fatores etiológicos das más oclusões em dois grandes grupos sendo o primeiro os fatores locais ou intrínsecos (relacionados com os dentes) e fatores gerais ou extrínsecos (não relacionados com os dentes).

Dentro dos fatores gerais ou extrínsecos os que atingem mais a população mundial são as anomalias congénitas estimando-se que 7,6 milhões de crianças por ano nascem com uma anomalia congénita.

As anomalias craniofaciais têm um número significativo dentro das anomalias congénitas sendo muito diversificadas e complexas. A denominação de anomalias craniofaciais inclui anomalias isoladas e múltiplas de etiologia genética ou não.

São consideradas anomalias craniofaciais aquelas que provocam alterações de crescimento e de contorno do crânio e/ou da face. Entre elas podemos ter a Fissura Lábio-palatina, Disostose Cleidocranina, Crâniofacial, Mandíbulo-Facial entre outras havendo algumas com maior prevalência.

As Fendas Lábio-palatinas representam as anomalias congénitas mais comuns da face, correspondendo aproximadamente a 65% de todas as malformações da região craniofacial.

A etiologia das anomalias congénitas é multifatorial, no entanto a idade materna acima dos 35 anos, o uso indevido de fármacos ou substâncias psicotrópicas durante a gravidez, história familiar de doenças congénitas e deficiências nutricionais são dos diversos fatores etiológicos mais comuns.

Na maioria das anomalias congénitas não existe uma única mutação de um gene único, podendo existir diversas mutações em genes diferentes ou novas mutações em cada paciente, sendo quase impossível identificar a mutação causadora da anomalia.

As características dentárias são muito idênticas em quase todos os síndromes estudados sendo as mais frequentes a hipoplasia de esmalte, agenesias ou supranumerários, palato atrésico e más oclusões dentárias provocadas na maioria dos síndromes por um crescimento deficiente de ambos os maxilares ou apenas de um. Na maioria dos casos o risco de cáries ou de doença periodontal é acrescido pois em quase todos os pacientes a higiene oral é deficiente, pelo que muito frequentemente os instrumentos de higiene oral têm de ser adaptados para que o paciente a consiga realizar com sucesso.

O tratamento para estas anomalias congénitas é complexo e dispendioso, pois necessita de acompanhamento de uma equipa multidisciplinar durante um longo período de tempo.

O tratamento dentário passa na maior dos casos, quando existe palato atrésico, por um tratamento ortodôntico que pode variar de exclusivamente ortodôntico até ortodôntico-cirúrgico dependendo da idade do paciente.

Nos casos mais comprometedores da função e estética, os pacientes necessitam de várias intervenções cirúrgicas, numa tentativa de repor a normalidade, ou pelo menos assegurar uma estética mais aceitável para o próprio paciente e para a sociedade em geral.

O tratamento passa sobretudo em tentar que o paciente possa comunicar com o mundo e com as pessoas ao seu redor sem se sentir inferior devido à sua aparência que em muitos dos casos não é aceite na sociedade fazendo que o seu sofrimento e dos pais seja maior.

IV. BIBLIOGRAFIA

Almeida, R. et alii. (2000). Etiologia das Más Oclusões -Causas Hereditárias e Congênitas, Adquiridas Gerais, Locais e Proximais (Hábitos Bucais), *R Dental Press Ortodon Ortop Facial*, 5 (6), pp. 107-129.

Amadurecendo com saúde. [Em linha]. Disponível em <<http://amadurecendocomsaude.blogspot.pt/2011/12/torcicolo-em-criancas.html>>. [Consultado em 03/06/2014].

Andrade, E. et alii., (2005). Treacher Collins syndrome with choanal atresia: a case report and review of disease features, *Rev Bras Otorrinolaringol*, 71(1), pp.107-110.

Arruda, M. (2011). Condições bucais de pacientes com paralisia cerebral: aspectos clínicos e microbiológicos. [Em linha]. Disponível em <<http://www.saude.mt.gov.br/arquivo/2626>>. [Consultado em 11/04/2014].

Avanzi, O. et alii. (2009). Avaliação estética e funcional do tratamento cirúrgico do torcicolo congénito com técnica de libertação distal do músculo esternomastoideo, *Coluna/ Columna*, 8(3), pp. 260-264.

Barreira, J. (2010). Paralisia Facial Periférica: Impacto na Qualidade de Vida.[Em linha]. Disponível em <<http://www.fcsaude.ubi.pt/thesis/upload/912/tesedemestradojoopdf.pdf>>. [Consultado em 11/05/2014].

Cayres, K. (2012).Abordagem terapêutica na sequência de Pierre Robin. [Em linha]Disponível em <[https://repositorio.ufba.br/ri/bitstream/ri/8057/1/Kayo%20Oliveira%20Cayres%20\(2012.1\).pdf](https://repositorio.ufba.br/ri/bitstream/ri/8057/1/Kayo%20Oliveira%20Cayres%20(2012.1).pdf)> [Consultado em 11/06/2014].

Campos, C. et alii. (2009). Manual prático para o atendimento odontológico de pacientes com necessidades especiais. [Em linha]. Disponível em <http://portais.ufg.br/uploads/133/original_Manual_corrigido-.pdf>.[Consultado em 11/04/2014].

Canpolat, A. et alii., (2014). Chiari Type I malformation yielded to the diagnosis of Crouzon syndrome, *J Neurosci Rural Pract*, 5 (1), pp. 81-83.

Chang, C., Steinbacher, D. (2012). Treacher Collins Syndrome, *Semin Plast Surg*, 26, pp. 83-90.

Chopra, R. et alii., (2012). Hypodontia and Delayed Dentition as the Primary Manifestation of Cleidocranial Dysplasia Presenting with a Diagnostic Dilemma, *Case Reports in Dentistry*, pp.1-4.

Cirurgia Maxilofacial. [Em linha]. Disponível em <<http://cirurgiaoralface.blogspot.pt/2014/01/fechamento-de-fenda-palatina.htm>>. [Consultado em 03/06/2014].

Coelho, J. (2010) Toxoplasmose na Gravidez. [Em linha]. Disponível em <<http://repositorio-aberto.up.pt/bitstream/10216/53437/2/Toxoplasmose%20na%20Gravidez.pdf>>. [Consultado em 03/03/2014].

Coots, MD., (2012). Alveolar Bone Grafting: Past, Present, and New Horizons, *Semin Plast Surg*, 26, pp.178-183.

Costa, L., Coutinho, T. (2010). Manifestações bucais da toxoplasmose congénita: relato de caso, *Revista Fluminense de Odontologia*, 16 (34), pp.25-28.

Cymrot, M. et alii., (2010). Prevalência dos tipos de fissura em pacientes com fissuras labiopalatinas atendidos em um Hospital Pediátrico do Nordeste brasileiro, *Rev Bras Cir Plást*, 25(4), pp.648-651.

Dalessandri, D. et alii. (2011). Advantages of cone beam computed tomography (CBCT) in the orthodontic treatment planning of cleidocranial dysplasia patients: a case report, [Em linha]. Disponível em <<http://www.head-face-med.com/content/7/1/6>> [Consultado em 12/02/2014].

Disostose Mandíbulo-Facial. [Em linha]. Disponível em <<http://www.margiti.com.br/tratamentos/954b125ef84bbb6cc365a4e808478216.jpg>> [Consultado em 03/06/2014].

Embriologia Humana- Casos Clínicos. [Em linha].
<<http://embriologiaufrn.blogspot.pt/2010/03/displasia-ectodermica.html>>.

[Consultado em 03/06/2014].

Fernández, M.G. et alii. (2014). Distracción osteogénica mandibular neonatal en un paciente com diagnóstico de síndrome de Treacher Collins, *An Pediatr (Barc.)*, 80(2), pp.52-53.

Fleming, K., Barest, G., Sakai, O. (2007). Dental and Facial Bone Abnormalities in Pyknodysostosis: CT Findings, *AJNR Am J Neuroradiol*, 28, pp.132-134.

Garanhani, M. et alii., (2007). Fisioterapia na Paralisia Facial periférica: estudo retrospectivo, *Rev Bras Otorrinolaringol*, 73(1), pp.112-115.

Garib, D., Filho, O., Janson, G. (2010). Etiologia das más oclusões: prespectiva clínica (Parte I)- fatores genéticos, *Rev Clín Ortod Dental Press.*, 9(2), pp.77-97.

Geneva Foundation for Medical Education and Research. (2014). Cleidocranial dysplasia - Dental anomalies. [Em linha] ≤Disponível em http://www.gfmer.ch/genetic_diseases_v2/genedis_detail_list.php?cat3=2296≥
[Consultado em 02/06/2014].

González, Y. et alii. (2012). Síndrome de Axenfeld- Rieger com glaucoma asociado, *Rev Cub Oftalm*, 25, pp.1-5.

Graber, T. (1991). *Ortodoncia Teoría y Práctica*, Espanâ, Interamericana.

Greenwood, M., Meechan, J. (2014). General medicine and surgery for dental practitioners Part 8: Musculoskeletal system. [Em linha]. Disponível em ≤<http://www.nature.com/bdj/journal/v195/n5/full/4810470a.html>≥ [Consultado em 02/06/2014].

Guptae, R. Vora,R.(2013) Congenital syphilis, still a reality, *Indian Journal Sex Transm Diseases*, 50(2), pp.50-52.

Hipoplasia de esmalte. [Em linha]. Disponível em
<<http://odontoshopbutanta.files.wordpress.com/2013/06/blog2.png>>.[Consultado em 03/06/2014].

- Hlongwa, P. (2009). Early orthodontic management of Crouzon Syndrome: a case report, *J Maxillofac Oral Surg*, 8(1), pp. 74-76.
- Júnior, A. et alii., (2007). Displasia cleidocraniana: aspectos clínicos e radiográficos e relato de um caso clínico, *Revista Ci.Méd.Biol.*, 6(1), pp.122-127
- Júnior, M. et alii., (2009). Orofacial features of Treacher Collins syndrome, *Med Oral Patol Oral Cir Bucal*, 14(7), pp. 344-348.
- Karaguzel, G. et alii. (2010). Cleidocranial dysplasia: a case report, *J Clin Res Pediatr Endocrinol*, 2(3), pp. 134-136.
- Kataguir, P. et alii., (2010). Manifestações clínicas e desafios diagnósticos na Síndrome de incontinentia pigmenti, *Rev Bras Oftalmol.*, 69 (6), pp. 395-399.
- Kaur, H., Waraich, H., Sharma, C. (2006). Crouzons Syndrome: a case report and review of literature, *Indian J Otolaryngol Head Neck Surg*, 58 (4), pp. 381-382.
- Khan, M. et alii., (2013). A revised classification of the cleft lip and palate, *Journal Plast Surg*, 21(1), pp. 48-50.
- Kitakawa, D. et alii. (2009). Incontinentia pigmenti presenting as hypodontia in a 3-year-old girl: a case report, *J Med Case Rep.*, 10(3), p.116.
- Kolokitha, O., Ioannidou, I. (2013). A 13-year-old Caucasian boy with cleidocranial dysplasia: a case report, *BMC Res Notes*, 6(6), pp. 1-6.
- Lage, L. et al., (2003). Paralisia Facial e Parestesia: abordagens terapêuticas. [Em linha] Disponível em ≤ http://www.cispre.com.br/acervo_detalhes.asp?Id=8 ≥ [Consultado em 30/05/2014].
- Langlade, M. (1993). Diagnóstico Ortodôntico, Brasil, Editora Santos.
- Leão, J. Gueiros, L. Porter, P. (2005) Oral manifestations of syphilis, *Clinics*, 61(2), pp.161-166.
- Lee, S. et al. (2011). Comparison of clinical severity of congenital muscular torticollis based on the method of child birth, *Ann Rehabil Med*, 35 (5), pp. 641-647.

Lisbôa, P., Rocha, V., Pini, R. (2011). Físsura Lábio-Palatal: Uma Revisão da Literatura. [Em linha] Disponível em http://www.inesul.com.br/revista/arquivos/arq-idvol_14_1310156005.pdf [Consultado em 02/06/2014].

Machado,C. Pastor,I. Rocha,M. (2010).Características clínicas e radiográficas da displasia cleidocraniana-relato de caso, *RFO*, 15(3), pp.304-308.

Maheshwari, N. et alii., (2013). Comparison of dermatoglyphic traits and dental anomalies associated with cleft lip or cleft lip and palate patients with normal healthy children, *Journal Indian Soc Pedod Prev Dent*, 31(4), pp.260-264.

Maralhão-Filho, P. et alii., (2013). Paralisia Facial: Quantos tipos clínicos você conhece? Parte I, *Rev Bras Neurol*, 49(3), pp.85-92.

Marques, I. et alii.,(2005). Seqüência de Robin -protocolo único de tratamento. *J Pediatr*, 81(1), pp. 14-22.

Martín, E., Camps, M., Baró, A. (2013). Alveolar graft in the cleft lip and palate patient: Review of 104 cases. *Med*. [Em linha] Disponível em <http://www.medicinaoral.com/medoralfree01/aop/19413.pdf> [Consultado em 3/06/2014]

Mehta, DN., Vachhani, RV.,Patel, MB. (2011). Cleidocranial dysplasia: a report of two cases, *J Indian Soc Pedod Prev Dent*, 29(3), pp. 251-254.

Meldau, D. (2014). Síndrome de Pierre Robin. [Em linha] Disponível em <http://www.infoescola.com/doencas/sindrome-de-pierre-robin/> [Consultado em 9/06/2014]

Monlleó, I. (2004). ANOMALIAS CRANIOFACIAIS, GENÉTICA E SAÚDE PÚBLICA: contribuições para o reconhecimento da situação atual da assistência no Sistema Único de Saúde. [Em linha] Disponível em <http://www.bibliotecadigital.unicamp.br/document/?code=vtls000322749> [Consultado em 29/05/2014].

Monlleó, I., Lopes, V. (2006). Anomalias craniofaciais: descrição e avaliação das características gerais da atenção no Sistema Único de Saúde, *Cad. Saúde Pública*, 22 (5), pp.913-922.

Montamedi, MH. et alii., (2010). Incontinentia pigmenti, *Indian J Pathol Microbiol*, 53 (2), pp. 302-304.

More, CB. et alii., (2013). Hereditary ectodermal dysplasia: a retrospective study, *J Nat Sci Biol Med*, 4 (2), pp. 445-450.

Moreira, L. (2012). Toxoplasmose Congénita. [Em linha]. Disponível em <http://www.sbp.com.br/pdfs/TOXOPLASMOSE_congenita-LM-SBP16.pdf>. [Consultado em 03/06/2014].

Moret, Y. (2003). Enfermedades Genéticas que afectan la cavidad bucal. Revisión de la Literatura, *Acta odontol. Venez.*, 42 (1), pp. 52-57.

Padmanabhan, V., Hegde, A., Rai, K. (2011). Crouzon's syndrome: A review of literature and case report, *Contemp Clin Dent*, 2(3), pp. 211-214.

Pagnossim, L. et alii. (2008). Torcicolo congénito: avaliação de dois tratamentos fisioterapêuticos, *Rer Paul Pediatr*, 26(3), pp. 245-250.

Palato atrésico. [Em linha]. <<http://interorthos.blogspot.pt/>>. [Consultado em 03/06/2014].

Palma, A. et alii., (2013). Necessidades Odontológicas, fonoaudiológicas e fisioterápicas: Atenção integral a pessoas com deficiência, *Rev Bras Ciências Saúde*, 11 (37), pp. 8-16.

Paralisia Facial. [Em linha]. <http://www.afisioterapeuta.com/blog.php?tit=paralisia_facial&id=10>. [Consultado em 03/06/2014].

Paranaíba, L. et alii., (2010). Cleft lip and palate: series of unusual clinical cases, *Braz J Otorhinolaryngol*, 76(5), pp.649-653.

Parikh, S., Gupta, S. (2012). Oro dental findings in Hallermann-Streiff syndrome, *Indian J Dent Res*, 23(1), p.124.

Park, T., Vargervik, K., Oberoi, S. (2013). Orthodontic and surgical management of cleidocranial dysplasia, *Coreano Journal Orthodic*, Vol.43 (5), pp.248-260.

Pereira, M. et alii., (2010). Incontinência pigmentar ligada ao X ou síndrome de Bloch-Sulzberger: relato de um caso, *An Bras Dermatol.*, 85(3), pp. 372-375.

Pereira, R. et alii. (2008). Frequência de malformações congénitas das extremidades em recém-nascidos, *Rev Bras Crescimento Desenvolv Humano*, 18 (2), pp. 155-162.

Pereira-Filho, O., Bins-Ely, J., Granemann, A. (2007). Plástica na Anomalia Umbilical num paciente portador de síndrome de Rieger, *Arquivos Catarinenses de Medicina*, 36 (1), pp. 159-160.

Poder nas mãos. [Em linha]. Disponível em <<http://poderdasmaos.com.br/artigos/detalhes/1992>> [Consultado em 03/06/2014].

Polita, N. et alii. (2013). Anomalias congênitas: internações em unidade pediátrica, *Rev Paul Pediatr.*, 31 (2), pp. 205-210.

Ramos, L. et alii., (2012). Fenda Palatina: Revisão Sistemática da Literatura. [Em linha] Disponível em ≤ <http://semanaacademica.org.br/fenda-palatina-revisao-sistemizada-da-literatura> ≥ [Consultado em 02/06/2014].

Ranadheer, E. et alii., (2012). Eight year follow-up dental treatment in a patient with Treacher Collins syndrome, *J Indian Soc Pedod Prev Dent*, 30, pp.254-257.

Raspall, G.(1997). *Cirurgia Maxilofacial*. Espanã, Editorial Médica Panamericana, S.A.

Reyes, A., Martin, T., Suárez, E. (2002). Características generales y estomatológicas del síndrome de Bloch-Sulzberger. Revisión de la literatura y aportación de un caso clínico, *Medicina Oral*, 7 (4), pp.293-297.

Rocha, N. et alii. (2005). Discrepância Transversal da Maxila: Tratamento Ortodôntico-Cirúrgico, *Rev. Cir. Traumatol. Buco-Maxilo-Fac.*, 5 (2), pp. 55-60.

Rossi, R., Araújo, M., Bolognese, A. (2009). Expansão maxilar em adultos e adolescentes com maturação esquelética avançada, *R Dental Press Ortodon Ortop Facial*, 14 (5), pp. 43-52.

Santos, A. Couto, G. (2008). Atendimento odontológico ao paciente portador de paralisia cerebral, *Int. J. Dent.*, 7(2), pp.133-141.

Santos, R., Dias, I. (2005). Reflectindo sobre a malformação congénita, *Rev Bras Enferm.*, 58 (5), pp. 592-596.

Scopelliti, D. et alii., Cleft palate in Williams syndrome, *Ann Maxillofac Surg*, 3(1), pp.84-86.

Serratine, A. Rocha, R. (2007). Displasia cleidocraniana-apresentação de um caso clínico, *Arq Catar Med*, 36 (1), pp.109-112.

Serviço de Vigilância Epidemiológica (2008). Sífilis Congénita e sífilis de gestação, *Rev Saúde Pública*, 42 (2), pp.768-772.

Shen, M., Yuan, F., Wang, L. (2010). Hallermann-Streiff syndrome: a case report, *Chin Med J*, 123(22), pp.3356-3357.

Silva, D. et alii., (2008). Síndrome de Treacher Collins: Revisão de Literatura, *Arq Int Otorrinolaringol*, 12(1), pp. 116-121.

Silva, N., Bernardes, V. (2008). Fendas Lábio Palatinas. [Em linha] Disponível em <http://www.odontosites.com.br/odonto> [Consultado em 04/06/2014].

Síndrome de Crouzon. [Em linha]. Disponível em <http://www.aamade.com/images/crouzon3.jpg>. [Consultado a 02/06/2014].

Síndrome de Crouzon. [Em linha]. Disponível em <http://drCarlosrey.blogspot.pt/2012/02/sindrome-de-crouzon.html>. [Consultado em 02/06/2014].

Síndrome de Hallormann-Streiff. [Em linha]. Disponível em <http://omicsonline.org/scientific-reports/srep245.php>. [Consultado em 03/06/2014].

Síndrome de Hallormann-Streiff. [Em linha]. Disponível em http://sisbib.unmsm.edu.pe/bvrevistas/odontologia/2000_n6/caso_clini.htm. [Consultado em 03/06/2014].

Síndrome de Pierre Robin. [Em linha]. Disponível em <http://salud discapnet.es/%20Castellano%20/Salud/Enfermedades/EnfermedadesDiscapacitantes/S/Sindrome_de_Pierre_Robin/Paginas/Descripcion.aspx>.

[Consultado em 03/06/2014].

Sociedade Brasileira de Ortopedia e Traumatologia. (2011). Torcicolo Muscular Congênito, *Diretrizes Clínicas na Saúde Suplementar*, pp.1-5.

Stevenson, D. et alii., (2007). Mandibulofacial Dysostosis in a Patient with a de novo 2;17 Translocation that Disrupts the HOXD Gene Cluster, *J Med Genet*, 143(10), pp. 1053-1059.

Tanwar, R. et alii. (2013). Crouzons syndrome: a case report with review of literature, *J Indian Soc Pedod Prev Dent*, 31(2), pp.118-120.

The Canadian Dental Association. (2013). A Dentist Recognizes Ectodermal Dysplasia and Brings Welcome Relief to Family. [Em linha] Disponível em ≤ <http://www.jcda.ca/article/d188> ≥ [Consultado em 13/05/2014].

Trainor, P., Dixon, J., Dixon, M. (2009). Treacher Collins syndrome: etiology, pathogenesis and prevention, *Euro J Hum Genet*, 17, pp. 275-283.

Treponema pallidum e Sífilis. [Em linha]. Disponível em <http://pt-br.aia1317.wikia.com/wiki/Treponema_pallidum_e_s%C3%ADfilis>. [Consultado em 03/06/2014].

Trindade, A. et alii. (2010). Displasia Cleidocraniana, *Rev Bras Ciênc Saúde*, 14(2), pp.73-76

Tripathi, S. et alii. (2012). A Case of Cleidocranial Dysostosis: Dilemma for a Prosthodontist, *J Indian Prosthodont Soc.*, 12(4), pp.252-255.

Urzal, V., Ferreira, A., Figueiredo, A. (2011). Cleidocranial dysostosis- Case report of a multidisciplinary approach, *Rev. Odontol. UNESP*, 40(1), pp. 53-57.

Valente, T. et alii. (2008). Diagnóstico da sífilis a partir de manifestações bucais, *Rev Bras Odont*, 65(2), pp.159-164

Wang, K. et alii.,(2014). Evaluation and integration of disparate classification systems for clefts of the lip. [Em linha] Disponível em <http://journal.frontiersin.org/Journal/10.3389/fphys.2014.00163/abstract> [Consultado em 03/06/2014]

Waterloo,M., Ribeiro,A.,(2004) Aspectos bucales de la sífilis congénita:reporte de caso, *Rev Ibero-Am OdontopediatrOdontolBebê*, 7(36), pp.132-137.