

Características orais e craniofaciais da Síndrome de Kabuki: relato de um caso

Oral and craniofacial characteristics of Kabuki Syndrome: case report

Aline Silva dos Santos¹, Fernando Presídio dos Santos Neto¹, Thaís Andrade Ramos¹, Delson Arcanjo Silva², Delano Oliveira Souza², Isabel Cristina Britto Guimarães³, Armênio Guimarães⁴

¹Programa de Residência Multiprofissional em Cardiologia, Hospital Ana Neri/
Universidade Federal da Bahia, Salvador-BA, Brasil;

²Departamento de Odontologia, Hospital Ana Neri, Salvador-BA, Brasil;

³Coordenação de Cardiopediatria, Hospital Ana Neri, Salvador-BA, Brasil;

⁴Coordenação do Programa de Residência Multiprofissional em Cardiologia, Hospital Ana Neri
Universidade Federal da Bahia, Salvador-BA, Brasil.

Resumo

Síndrome de Kabuki é uma desordem genética rara, caracterizada por anomalias congênitas e deficiência cognitiva. São observadas cinco características fundamentais, reconhecidas como Pêntade de Niikawa. Alterações em diversos órgãos também podem ser observadas. Seu diagnóstico é obtido através dos diversos fenótipos clínicos principalmente alterações craniofaciais já que ainda não existem exames genéticos ou laboratoriais específicos para confirmar a síndrome.

Com intuito de divulgar as características e a complexidade desta síndrome, enfatizando os aspectos orofaciais, será descrito o caso de uma criança, que apresenta as alterações típicas na face, cardiopatia congênita, além de deficiência intelectual e na fala encaminhada ao serviço de Odontologia Hospitalar a fim de realização de tratamento.

Palavras-chave: Síndrome de Kabuki. Aspectos orofaciais. Anormalidades Craniofaciais.

Abstract

Kabuki syndrome is a rare genetic disorder characterized by congenital abnormalities and cognitive impairment. Five fundamental features are observed, recognized as Pentad of Niikawa. Changes in various organs may also be observed. Diagnosis is obtained through the different clinical phenotypes primarily craniofacial changes. Have not yet exist genetic testing or laboratory to confirm the specific syndrome. In order to show the characteristics and complexity of this syndrome, emphasizing orofacial, we describe the case of a child who shows the typical changes in the face, congenital heart disease, and intellectual disabilities and speech referred to the Department of Dental Hospital to conduct treatment.

Keywords: Kabuki Syndrome. Orofacial aspects. Craniofacial Anormalities.

INTRODUÇÃO

Síndrome de Kabuki (KS, Síndrome de Niikawa – Koruki, Síndrome da maquiagem de Kabuki), é uma desordem genética, caracterizada por anomalias congênitas e deficiência cognitiva. Foi descrita inicialmente no Japão em 1981 pelos médicos Niikawa e Koruki de forma simultânea após estudos independentes realizados com crianças japonesas. Seu nome deriva da semelhança facial com a maquiagem tradicional utilizada pelos atores do espetáculo teatral japonês criado em meados do século XVII em Kioto^{1,2,3,4,5}.

Apesar de ter sido descoberta no Japão, os casos de KS não estão limitados a indivíduos de descendência oriental tendo sido verificado um aumento no número de diagnóstico em todo o mundo^{3,6,7}.

Trata-se de um distúrbio raro e por conta disso acredita-se que seja uma doença subdiagnosticada, existindo cerca de 350 casos relatados na literatura^{7,8,9,10}. Sua etiologia ainda é desconhecida, porém sugere-se que resulte de transmissão autossômica dominante, com expressão variável. Maior parte dos casos foi descrita no Japão, onde a prevalência é de 1:32.000. Não há predileção por gênero, etnia ou idade^{2,3,4, 8,11,12}.

Os portadores de KS apresentam cinco características fundamentais reconhecidas como Pêntade de Niikawa, que são identificadas pelo dismorfismo facial, anomalias esqueléticas, anormalidades dermatoglíficas, retardo mental de leve a moderado e deficiência no crescimento pós-natal^{7,11,13,14}. Outras manifestações incluem: alterações gastrointestinais, hepáticas, orais, renais e do trato urinário, má formações cardíacas, problemas auditivos, flexibilidade das articulações, apnéia obstrutiva do sono, além de susceptibilidade a infecções^{2,5}.

Correspondência / Correspondence: Aline Silva dos Santos. Serviço de Odontologia do Hospital Ana Neri. Endereço para correspondência: Rua Saldanha Maranhão, S/n, Caixa d'água. CEP: 40.320-010. Salvador-BA. Telefone: 71 99721362. E-mail: santos.aline@hotmail.com

O diagnóstico é obtido exclusivamente através dos fenótipos clínicos, principalmente pelas anomalias craniofaciais, já que não existe um exame genético que identifique a doença. O prognóstico e a expectativa de vida dos portadores da síndrome parecem ser favoráveis apesar das diversas complicações que os acomete^{2,6,8,13,15}.

As anormalidades craniofaciais da KS são patognômicas e funcionam como um instrumento importante do diagnóstico. Portanto, sugere-se todos os pacientes com suspeita ou diagnóstico confirmado submetam-se a avaliação odontológica de rotina mesmo que não existam achados prévios de queixas, bem como, avaliação e intervenção multidisciplinar.

Este estudo visa relatar o caso de uma portadora de síndrome de Kabuki atendida no ambulatório de Odontologia de um hospital de referência em cardiologia pelo SUS no estado da Bahia. A realização do relato foi autorizada mediante assinatura de Termo de consentimento livre e esclarecido elaborado, segundo resolução nº196/96 assinado pela responsável legal pela menor.

RELATO DE CASO

Paciente V.S.A, gênero feminino, 12 anos, parda, natural de Feira de Santana e procedente de Cachoeira – Bahia, portadora de Síndrome de Kabuki, foi encaminhada pela equipe de cardiologia pediátrica ao ambulatório de Odontologia do referido hospital, para avaliação e tratamento odontológico.

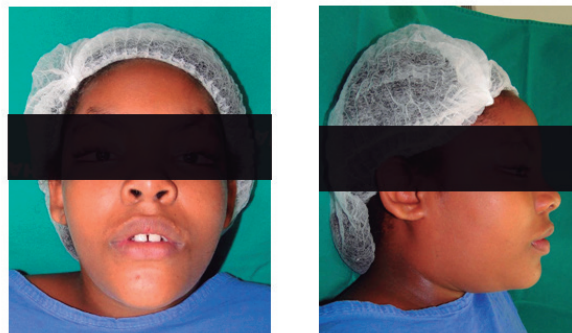
Para a realização deste relato, foi feita uma análise dos dados do prontuário da paciente onde se verificou diagnóstico prévio de cardiopatia congênita acianótica (defeito no septo interventricular), hipertensão pulmonar e refluxo gastroesofágico. Informações adicionais foram colhidas com a genitora, que relatou o nascimento de parto cesáreo a termo, sem intercorrências.

O diagnóstico da síndrome foi obtido aos seis meses de idade, através das características faciais típicas. Relatou-se quadros recorrentes de infecções respiratórias e internações frequentes por pneumonia.

Ao exame clínico, observou-se déficit cognitivo de grau moderado apresentando dificuldade na fala, bem como, lesões hiperpigmentadas em região abdominal, mãos pequenas com braquidactilia, pescoço encurtado, dismorfismo craniofacial, incluindo fissura palpebral longa e eversão da parte externa das pálpebras inferiores, com cílios alongados e curvos, hipertelorismo, sobrancelhas arqueadas com rarefação de pelos, estrabismo convergente, nariz largo e achatado (Figuras 1 e 2).

O exame clínico intra oral, revelou diastemas, hipodontia das unidades 1.2 e 2.2, cáries extensas das unidades 1.6 e 3.6, cálculo supragengival em região ântero-inferior, palato ogival e má higiene oral (Figuras 3 e 4).

Figuras 1 e 2. Aspectos faciais típicos: vista frontal e de perfil.



Figuras 3 e 4. Vistas anterior e oclusal da cavidade oral da paciente. Presença de múltiplos diastemas, hipodontia das unidades 1.2 e 2.2, palato ogival.



Foi realizado condicionamento da paciente para o tratamento a nível ambulatorial, porém não havendo sucesso, optou-se então pelo tratamento odontológico sob anestesia geral, para realização raspagem supragengival e profilaxia dental, além da remoção das unidades 1.6 e 3.6 devido a grande destruição coronária e comprometimento pulpar. A genitora foi orientada quanto aos cuidados pós-operatórios, higiene e consultas de retorno trimestrais para manutenção da saúde bucal.

DISCUSSÃO

Por se tratar de uma síndrome rara, com múltiplas apresentações clínicas e não haver testes genéticos ou laboratoriais, seu diagnóstico é obtido através do fenótipo clínico do portador, principalmente através das manifestações orais e craniofaciais^{1,5,8,15}.

As alterações craniofaciais são patognômicas da síndrome e caracterizadas por: fissura palpebral longa e eversão da parte externa das pálpebras inferiores, com cílios alongados e curvos, hipertelorismo, esclera azulada, estrabismo convergente, sobrancelhas arqueadas com pelos mal distribuídos, orelhas proeminentes e com baixa implantação, que se tornam mais proeminentes com o passar da idade. Nariz largo e achatado, depressão da ponta do nariz e septo nasal curto, além de retrognatismo são também características encontradas nesses pacientes e podem resultar num quadro de apnéia obstrutiva^{1,3,12,16}.

As anomalias orais estão presentes em 70% dos indivíduos, sendo as mais prevalentes: palato profun-

do, fissura labial e palatina, úvula bífida, maloclusões, hipodontia e diastemas, mordida cruzada posterior. Outras manifestações menos comuns são: microdontia, fossetas no lábio inferior, arco dental reduzido, reabsorção radicular externa, taurodontismo, geminação, erupção ectópica, hipoplasia de esmalte, incisivos conóides e em chave de fenda^{6,8,17,18}.

De acordo com a literatura, hipodontia e diastemas são achados comuns nos pacientes com KS e que podem gerar alterações oclusais fazendo com que haja necessidade de correção ortodôntica^{3,8,18}. Os principais dentes ausentes são incisivos laterais superiores (ILS) e incisivos centrais inferiores (ICI)¹¹. Em concordância com os achados na literatura, a paciente em questão apresenta múltiplos diastemas e hipodontia dos ILS.

Existem poucos relatos na literatura que abordem as características odontológicas da síndrome, mas como seu diagnóstico é meramente clínico, estas alterações podem auxiliar na identificação dos pacientes que apresentem características discretas⁸.

A má higiene bucal associada a dentes cariados foi atribuída ao grau de deficiência mental que está presente em 92% dos portadores. Sendo, portanto, importante a informação ao paciente e ao responsável quanto à manutenção da saúde bucal^{3,13}.

Defeitos cardíacos congênitos simples ou complexos têm sido encontrados em 42% dos portadores de KS^{19,20,21}. A anomalia mais comum é o defeito do septo ventricular, mas podem ser visto também coarctação da aorta, aorta bicúspide, tetralogia de Fallot, bem como defeito no septo atrial^{1,15}. A referida paciente apresenta cardiopatia congênita diagnosticada como um pequeno defeito do septo interventricular sem indicação de correção cirúrgica, porém a mesma encontra-se em acompanhamento pela equipe de cardiologia pediátrica.

As implicações odontológicas associadas à presença de cardiopatias congênitas nesses pacientes estão principalmente relacionadas ao risco de desenvolvimento de endocardite infecciosa, como consequência da bacteremias espontâneas ou provocadas durante a realização de procedimentos odontológicos causados pela presença de infecções na cavidade bucal devendo os pacientes realizar a profilaxia antibiótica antes de procedimentos odontológicos que envolvam manipulação gengival ou da região apical, para a prevenção deste problema. De acordo com o Guideline da American Heart Association publicado em 2008, para defeitos do septo interventricular não é necessária indicação para realização de profilaxia antibiótica por estes não representarem um fator de risco para o desenvolvimento da Endocardite infecciosa^{2,22,23,24}, porém após discussão com equipe de cardiologia pediátrica optou-se por realizar a profilaxia para endocardite já que a menor apresentava uma pobre higiene bucal.

Em contraste com os relatos de deficiência de crescimento após o nascimento nos indivíduos portadores da síndrome, esta criança apresentava estatura compatível com sua idade. Apresenta grau leve de desenvolvimento neuropsicomotor, com comportamento agitado. Realiza deambulação independente, porém com certa dificuldade. Das anormalidades esqueléticas comuns, foi verificada apenas braquidactilia, mas não se verificou deformidade na coluna vertebral.

Alguns autores afirmaram sinais semelhantes entre a síndrome de Kabuki e a síndrome de Down, tais como o retardo de crescimento e desenvolvimento psicomotor, hipotonia, hipermotilidade articular, epicanto, estrabismo, palato ogival, má formação cardíaca, porém os mesmos afirmam que o padrão de manifestação de cada uma é distinto²⁵.

Uma complicação frequente, que acomete 60% dos portadores, são as infecções de repetição tais como das vias aéreas superiores, ou seja, otites, sinusites, resfriados e pneumonias. Embora sua causa não seja esclarecida, alguns autores justificam este quadro como resultado de alterações estruturais nos órgãos, disfunções neuromusculares e imunes presentes na síndrome^{1,4,10,16}. A paciente seguiu este padrão, apresentando diversos episódios de gripe, resfriado e pneumonia realizando diversos internamentos ao longo da vida.

Em consenso com o encontrado na literatura, a criança apresenta atraso no desenvolvimento da linguagem, bem como distúrbio na fala. O distúrbio auditivo é uma alteração comum e relatada por diversos autores, porém em contraste com a literatura, a paciente referida não apresenta esta alteração^{6,9}.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

As anormalidades craniofaciais por serem patognomônicas na Síndrome de Kabuki, funcionam como um instrumento importante no seu diagnóstico clínico.

A presença de déficit cognitivo deve ser levada em consideração já que interfere na realização de boa higiene bucal, devendo esta ser realizada por pessoa qualificada a fim de que seja mantida a saúde bucal.

Alterações odontológicas, particularmente hipodontia e diastemas, são freqüentes na síndrome de Kabuki e podem auxiliar no seu diagnóstico. Portanto, diante deste fato, todos os pacientes com suspeita ou diagnóstico confirmado da Síndrome de Kabuki merecem avaliação odontológica de rotina mesmo que não existam achados prévios de queixas, bem como, avaliação e intervenção multidisciplinar.

REFERÊNCIAS

- GABRIELI, A.P.T. et al. Síndrome da maquiagem de Kabuki. *Acta Ortop. Bras.*, São Paulo, v. 10, n.3, p. 57-61, 2002.

2. MOREIRA, M.A.S.P. et al. Síndrome da Maquiagem de Kabuki e suas implicações na odontologia. **Rev. Soc. Cardiol. Estado de São Paulo.**, São Paulo, v. 19, n.2, supl.A, p. 18-22, 2009.
3. PETZOLD, D. The Kabuki syndrome: four patients with oral abnormalities. **Eur. J. Orthod.**, Oxford, v.25, n. 1, p. 13-19, 2003.
4. SILVA, C.R.L. **Avaliação clínico-laboratorial de pacientes com síndrome de kabuki.** 2009. 134f. Dissertação (Mestrado em Pediatria) Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo, São Paulo.
5. BOTELL, M.A. et al. Síndrome de Kabuki. **Revista Cubana de Pediatría.**, La Habana, v.78, n.2, 2006. Disponível em: <<http://scielo.sld.cu/pdf/ped/v78n2/ped11206.pdf>>
6. SOBRAL, S.P. **Manifestações bucais da em pacientes com Síndrome de Kabuki.** 2010. 84f. Dissertação (Mestrado em Ciências de Saúde) Universidade de Brasília, Brasília.
7. SCHOEN-FERREIRA, T.H. et al. Síndrome de Kabuki: estudo de caso a respeito das características comportamentais, cognitivas, sociais e fonoaudiológicas. **Aletheia.**, Canoas, n.32, p. 71-9, 2010.
8. TEIXEIRA, C.S. **Avaliação odontológica em pacientes com Síndrome de Kabuki.** 2009. 93f. Dissertação (Mestrado em Pediatria) da Universidade de São Paulo; São Paulo.
9. BRITO, M.C.; MISQUIATTI, A.R.N. Intervenção fonoaudiológica na síndrome de kabuki: relato de caso. **Rev. CEFAC.**, São Paulo, v. 12, n. 4, p. 693-699, 2010.
10. DUPONT, J. et al. Síndrome de Kabuki: Caracterização de 16 doentes portugueses. **Acta Pediátrica Portuguesa.** v.41; n. 2; p.86-91; 2010.
11. MHANNI, A.A.; CROSS, H.G.; CHUDLEY, A.E. Kabuki syndrome: description of dental findings in 8 patients. **Clín. Genet.**, Copenhagen, v. 56, n.2, p. 154-157, 1999.
12. KOKITSU-NAKATA, N.M; VENDRAMINI, S.; GUION-ALMEIDA, M.L. Lower lip pits and anorectal anomalies in Kabuki Syndrome. **Am. J. Med. Genet.**, New York, v. 86, n. 3, p. 282-294, 1999.
13. DE SOUZA, J.C.; RIBEIRO, T.C.C.; RIBEIRO, R.C. A síndrome da máscara do Cabúqui. **J. Pediatria.**, Rio de Janeiro, v.72, n.5, p.341-344, 1996.
14. MATSUNE, K. et al. Craniofacial and dental characteristics ok Kabuki Syndrome. **Am. J. Med. Genet.**, New York, v.98; n.2; p. 185-90; 2001.
15. ADAM, M.P.; HUDGGINS, L. Kabuki Syndrome: a review. **Clín. Genet.**, Copenhagen, v.67, n.3, p. 209- 219, 2004.
16. SANTOS, A.S. et al. Aspectos otorrinolaringológicos da Síndrome de Kabuki. **ACTA ORL/Técnicas em Otorrinolaringologia.**, São Paulo, v.26, p.60-62, 2008.
17. SILENGO, M. et al. Inheritance of Niikawa- Koruki (Kabuki make-up) syndrome. **Am. J. Med. Genet.**, New York, v.66, n. 3, p.368, 1998.
18. DOS SANTOS, B.M. et al. Kabuki make-up (Niikawa-Kuroki) Syndrome: Dental and craniofacial findings in Brazilian child. **Braz. Dent. J.**, Ribeirão Preto, v.17, n.3, p. 249-254, 2006.
19. ROCHA, C.T. et al. Dental findings in Kabuki make-up syndrome: a case report. **Spec. Care Dentist.**, Chicago, v.28, n. 2, p. 53-57, 2008.
20. HUGHES, H.E.; DAVIES, S.J. Coarctation of the aorta in Kabuki Syndrome. **Arch. Dis. Child., London**, v.70, n. 6, p. 512-514, 1994.
21. ROY, D. et al. Kabuki Syndrome and its anaesthetic management. **Indian Journal of Anaesthesia.**, Bethesda, v.55, n.4, p. 431-2, 2011.
22. WILSON, W. et al. Prevention of infective endocarditis: Guidelines from the American Heart Association. **J. Am. Dent. Assoc.**, Chicago, v.139, n.3, p. 34-57, 2008.
23. OHDO, S. et al. Kabuki make-up syndrome (Niikawa-koruki syndrome) associated with congenital heart disease. **J. Med. Genet.**, London, v.22; n.1; p.126-127; 1985.
24. SHAH, M. et al. Cardiac conduction abnormalities and congenital immunodeficiency in a child with Kabuki syndrome: case report. **BMC Med. Genet.**, London, v.28, n.6, 2005.
25. SILVA, E.O. et al. Síndrome de Down associada a manifestações clínicas da Síndrome de Cabúqui: relato de um caso. **J. Pediatr.**, Rio de Janeiro, v. 75, n. 5, p. 367-9, 1999.

Submetido em 19.05.2013;

Aceito em 15.08.2013.