



INSTITUTO UNIVERSITÁRIO EGAS MONIZ

MESTRADO INTEGRADO EM MEDICINA DENTÁRIA

SÍNDROME 49, XXXXY – CASO CLÍNICO

Trabalho submetido por
Ana Sofia da Silva Lima Lopes
para a obtenção do grau de Mestre em Medicina Dentária

outubro de 2020



INSTITUTO UNIVERSITÁRIO EGAS MONIZ

MESTRADO INTEGRADO EM MEDICINA DENTÁRIA

SÍNDROME 49, XXXXY – CASO CLÍNICO

Trabalho submetido por
Ana Sofia da Silva Lima Lopes
para a obtenção do grau de **Mestre** em Medicina Dentária

Trabalho orientado por
Prof.^a Doutora Luísa Bandeira Lopes

e coorientado por
Prof. Doutor Pedro Mariano Pereira

outubro de 2020

DEDICATÓRIA

Aos meus pais, Luís e Olívia, e ao meu irmão Nuno, que me inspiraram e sempre incentivaram na luta pelos meus sonhos. Sem vocês nada disto seria possível.

Não é o fim de uma etapa, é o início e a realização de um grande sonho!

Amo-vos muito.

Obrigada por tudo!

AGRADECIMENTOS

Em primeiro lugar quero agradecer à minha orientadora, Professora Doutora Luísa Bandeira Lopes, e ao meu coorientador, Professor Doutor Pedro Mariano Pereira, por toda a disponibilidade, apoio, dedicação, empenho e confiança que depositaram em mim, conduzindo à finalização do meu projeto final de curso. Agradeço também toda a sabedoria que partilharam comigo e também pela simpatia com que sempre me orientaram.

Ao Instituto Universitário Egas Moniz, seus professores e funcionários por terem feito parte do meu percurso académico ao longo destes cinco anos.

À Dra. Joana Garrau e à Dra. Patrícia Oliveira, alunas da Pós-Graduação de Especialização em Ortodontia, por toda a simpatia, disponibilidade, profissionalismo e generosidade com que trataram e tratam o meu irmão.

Ao meu irmão e paciente, que apesar das suas características, sempre se mostrou muito prestável e colaborante, por ter confiado sempre em mim e me ter surpreendido, a cada consulta com a sua força. Afinal de contas é um guerreiro! Obrigada mano!!

Aos meus pais, que fizeram de tudo para tornar possível a concretização desta etapa tão importante na minha vida e por me terem dado sempre muito amor, carinho, motivação, generosidade e apoio incondicional. Por nunca terem desistido de mim. São os meus pilares.

Ao Rui, o melhor parceiro de box que podia ter tido. Um amigo que levo para a vida, com quem cresci e aprendi diariamente, que me acompanhou durante toda a prática clínica, com muita paciência e com quem partilhei tantas experiências e construí memórias fantásticas.

À Inês, por ter estado lá sempre para mim, tornando esta jornada mais bonita, leve e divertida. Mais do que colegas de profissão, somos amigas para a vida.

Aos meus colegas e amigos, por todo o carinho e apoio, e por todos os bons momentos que passámos juntos. Levo-vos no coração.

Às minhas amigas de sempre, Joana Guerra e Joana Cunha, por acreditarem sempre em mim e estarem lá nos bons e maus momentos. Adoro-vos!

Ao meu namorado Diogo, por todo o amor, carinho, motivação e apoio.
A todos os meus familiares e amigos que, de tantas formas me demonstraram o seu apoio e sempre acreditaram em mim, muito obrigada.

A todos o meu sincero obrigada!

RESUMO

A síndrome 49, XXXXY é uma aneuploidia do cromossoma sexual, com três cromossomas X a mais, extremamente rara, que tem uma incidência de 1/85.000 a 1/100.000 nascimentos do sexo masculino, não existindo nenhum fator específico que seja responsável pelo aparecimento do mesmo. A sua origem provém da falta de disjunção de cromossomas homólogos (durante a primeira divisão meiótica) ou de cromátídeos irmãos (durante a segunda divisão meiótica) nas células germinativas maternas.

Os indivíduos com esta síndrome podem apresentar deficiência intelectual leve a moderada, com dificuldades de aprendizagem, atrasos no desenvolvimento da linguagem e por sua vez da fala. A insuficiência testicular é notável durante a adolescência, anomalias neurológicas, músculo-esqueléticas, genitais, dentofaciais e imunológicas são bastante comuns. Também tendem a apresentar hipotonia muscular, sinostose radiocubital, fenda palatina, anomalias da substância branca, infecções respiratórias recorrentes na primeira infância e anomalias dentárias.

Tendo em conta a variedade das áreas envolvidas neste quadro clínico, o sujeito deve ser objeto de um acompanhamento multidisciplinar, por uma equipa de saúde capaz de responder às problemáticas que possam surgir.

O objetivo deste estudo é avaliar as alterações que um paciente com síndrome 49, XXXXY pode ter a nível dentário, investigando através da recolha de dados para depois se poder apresentar as soluções possíveis para a sua reabilitação, de forma a desenvolver, manter e restaurar a capacidade funcional do aparelho estomatognático. O plano de tratamento foi baseado em literatura recente sobre as diversas áreas de medicina dentária envolvidas.

Palavras-chave: 49, XXXXY, anomalias dentárias, síndrome, odontopediatria especial

ABSTRACT

Syndrome 49, XXXXY is an aneuploidy of the sex chromosome, with three extra X chromosomes, extremely rare, which has an incidence of 1/85,000 to 1/100,000 male births, there being no specific factor responsible for its appearance. Its origin comes from the lack of disjunction of homologous chromosomes (during the first meiotic division) or of sibling chromatids (during the second meiotic division) in maternal germ cells.

Individuals with this syndrome may have mild to moderate intellectual impairment, with learning difficulties, delays in language development and in turn speech. Testicular insufficiency is remarkable during adolescence, neurological, musculoskeletal, genital, dentofacial and immunological abnormalities are quite common. They also tend to present muscle hypotonia, radiocubital synostosis, cleft palate, white substance anomalies, recurrent respiratory infections in early childhood and dental anomalies.

Considering the variety of areas involved in this clinical picture, the subject should be subject to multidisciplinary follow-up by a health team capable of responding to any problems that may arise.

The objective of this study is to evaluate the changes that a patient with syndrome 49, XXXXY may have at the dental level, investigating through the collection of data in order to then present the possible solutions for their rehabilitation, in order to develop, maintain and restore the functional capacity of the stomatognathic apparatus. The treatment plan has been based on recent literature on the various areas of dentistry involved.

Key-words: 49, XXXXY, dental anomalies, syndrome, special pediatric dentistry

ÍNDICE

I. INTRODUÇÃO	13
2. Etiologia e diagnóstico	14
3. Manifestações sistêmicas da síndrome 49, XXXXY	15
4. Manifestações Oraís da Síndrome 49, XXXXY	16
5. Tratamento médico-dentário apropriado a pacientes com necessidades especiais.....	17
II. DESCRIÇÃO DO CASO CLÍNICO	21
1. Consulta de Triagem (14/11/2018)	22
3. 1ª Consulta de Dentisteria Operatória (22/11/2018)	24
4. 2ª Consulta de Dentisteria Operatória (28/03/2019)	26
5. 1ª Consulta de Ortodontia (10/07/2019).....	27
6. 2ª Consulta de Ortodontia (30/07/2019).....	30
7. 1ª Consulta de Cirurgia (25/09/2019).....	35
8. 1ª Consulta de Odontopediatria Especial (24/10/2019).....	36
10. 4ª Consulta de Ortodontia (04/02/2020).....	37
11. 5ª Consulta de Ortodontia (03/03/2020).....	38
12. 6ª Consulta de Ortodontia (19/05/2020).....	39
13. 7ª Consulta de Ortodontia (16/06/2020).....	41
14. 8ª Consulta de Ortodontia (14/07/2020).....	42
15. 9ª Consulta de Ortodontia (22/07/2020).....	43
16. 10ª Consulta de Ortodontia (09/09/2020).....	44
17. 2ª Consulta de Cirurgia (23/09/2020).....	45
18. Previsão futura de tratamento.....	45
III. DISCUSSÃO	47
IV. CONCLUSÃO	55
V. BIBLIOGRAFIA	57

ÍNDICE DE FIGURAS

Figura 1. Cariótipo padrão, bandas G, síndrome 49, XXXX (Adaptado de Collet et al., 2014).....	15
Figura 2. Ortopantomografia (2018).....	23
Figura 3. Ficha Dentária Internacional	23
Figura 4. Índice CPO	25
Figura 5. <i>Bitewings</i> (22/11/2018)	25
Figura 6. CBCT (22/11/2018) A) Vista frontal; B) Vista lateral direita; C) Vista lateral esquerda.....	26
Figura 7. Fotografia extra oral A) Frontal em repouso; B) Frontal a sorrir; C) Latera direita em repouso; D) Lateral direita a sorrir; E) Lateral esquerda em repouso; F) Lateral esquerda a sorrir (cedido pela Pós-Graduação de Especialização em Ortodontia)..	28
Figura 8. Fotografia Intraoral. A) Frontal; B) Lateral direita; C) Latera esquerda; D) Maxilar superior; E) Maxilar inferior; F) Oclusal maxilar superior; G) Oclusal maxilar inferior (cedido pela Pós-Graduação de Especialização em Ortodontia)..	29
Figura 9. Telerradiografia em norma lateral (22/11/2018)	30
Figura 10. Traçado Cefalométrico (cedido pela Pós-Graduação de Especialização em Ortodontia).....	31
Figura 11. Fotografia Intraoral. A) frontal; B) lateral direita; C) latera esquerda; D) oclusal maxilar inferior (cedido pela Pós-Graduação de Especialização em Ortodontia)..	37
Figura 12. Fotografia Intraoral. A) frontal; B) lateral direita; C) latera esquerda (cedido pela Pós-Graduação de Especialização em Ortodontia).....	38
Figura 13. Fotografia Intraoral. A) frontal; B) lateral direita; C) lateral esquerda; D) oclusal maxilar inferior (cedido pela Pós-Graduação de Especialização em Ortodontia).....	39
Figura 14. Fotografia Intraoral. A) frontal; B) lateral direita; C) latera esquerda; D) oclusal maxilar inferior (cedido pela Pós-Graduação de Especialização em Ortodontia)..	40
Figura 15. Fotografia Intraoral. A) frontal; B) lateral direita; C) lateral esquerda; D) oclusal maxilar inferior (cedido pela Pós-Graduação de Especialização em Ortodontia).....	41
Figura 16. Fotografia Intraoral. A) frontal; B) lateral direita; C) latera esquerda; D) oclusal maxilar inferior (cedido pela Pós-Graduação de Especialização em Ortodontia)..	42

Figura 17. Fotografia Intraoral. A) frontal; B) lateral direita; C) latera esquerda; D) oclusal maxilar inferior; E) oclusal maxilar superior (cedido pela Pós-Graduação de Especialização em Ortodontia). 43

Figura 18. Fotografia Intraoral. A) frontal; B) lateral direita; C) latera esquerda; D) oclusal maxilar inferior; E) oclusal maxilar superior (cedido pela Pós-Graduação de Especialização em Ortodontia). 44

ÍNDICE DE TABELAS

Tabela 1 – Análise Composta IUEM (cedido pela Pós-Graduação de Especialização em Ortodontia).....	32
Tabela 2 – Resumo do Diagnóstico (cedido pela Pós-Graduação de Especialização em Ortodontia).....	33
Tabela 3 – Lista de Problemas e Objetivos do Tratamento (cedido pela Pós-Graduação de Especialização em Ortodontia).....	34

LISTA DE ABREVIATURAS

AAPD - *American Acadamey of Pediatric Dentistry*

CBCT - *Cone-Bean Computed Tomography*

CPO - Cariados Perdidos e Obturados

DDM - Discrepância Dento Maxilar

FDI - Ficha Dentária Internacional

MDP - Medicina Dentária Preventiva

Mi – Mini-implante

PPR – Prótese Parcial Removível

QI - Coeficiente de Inteligência

RC - Resina Composta

SIC - Segundo Informações Colhidas

I. INTRODUÇÃO

A síndrome 49, XXXXY foi descrita pela primeira vez em 1960 na literatura médica por Fraccaro, apresentando-se como uma aneuploidia cromossômica com incidência de aproximadamente 1 em 85.000 a 100.000 nascimentos de indivíduos do sexo masculino (Etemadi et al., 2015; Patacchiola et al., 2012; Sprouse et al., 2013).

As pessoas geralmente têm 46 cromossomas em cada célula, dois dos quais são os cromossomas sexuais. As mulheres têm dois cromossomas X (46, XX), e os homens têm um cromossoma X e um Y (46, XY). Indivíduos do sexo masculino com a síndrome 49, XXXXY têm o cromossoma Y único usual, contudo apresentam quatro cópias do cromossoma X, fazendo um total de 49 cromossomos em cada célula (Charbonneau & Healy, 2005). As anomalias dos cromossomas sexuais são as mais comuns, sendo caracterizadas pela presença de cromossomas X ou Y supranumerários ou a ausência de um cromossoma X (Achtari et al., 2014; Iturralde et al., 2020).

A síndrome 49, XXXXY resulta da não disjunção dos cromossomas X durante as fases I ou II da meiose (Collet et al., 2014; Gropman et al., 2010). Esta síndrome é uma variante muito mais complexa da síndrome de Klinefelter devido às suas particularidades, tais como disfunção nervosa central, anomalias congénitas e atrasos no desenvolvimento e comprometimento cognitivo. As habilidades linguísticas e verbais estão significativamente prejudicadas, justificando a dispraxia do desenvolvimento (Burgemeister et al., 2019; Dias, 2017; Etemadi et al., 2015; Gropman et al., 2010; Gropman & Samango-Sprouse, 2013; Tartaglia et al., 2011). Foram registados no mundo mais de cem casos desta síndrome com características variáveis (Etemadi et al., 2015).

Tendo em conta a relevância clínica do tema, considerou-se que seria pertinente a apresentação de um caso clínico que surgiu na especialidade de Odontopediatria - Terapêutica Especial na Clínica Universitária Egas Moniz, em que se descreve a abordagem multidisciplinar de um paciente do sexo masculino com a síndrome 49, XXXXY. Este caso clínico mostrou-se desafiante pelo facto de o paciente apresentar necessidades especiais e limitações na cooperação, o que pressupõe da parte do médico dentista uma atuação também especial. No entanto, o plano de tratamento pode sofrer algumas alterações e adaptações resultantes do interesse do paciente ou outras.

O objetivo deste estudo é avaliar e conhecer as alterações que um paciente com esta síndrome pode ter a nível dentário, de forma a poder apresentar as soluções possíveis para a sua reabilitação, desenvolvendo, mantendo e restaurando a capacidade funcional do

aparelho estomatognático. Esta reabilitação oral envolverá as áreas de Ortodontia, Cirurgia, Dentisteria e Reabilitação Oral.

Para a realização deste trabalho foi feita uma pesquisa bibliográfica, entre Janeiro de 2020 e Junho de 2020, recorrendo aos motores de pesquisa e bases de dados PubMed®, SciELO, B-on e Science Direct e outras fontes secundárias. Foram introduzidas as seguintes palavras-chave: “49, XXXXY”; “anomalias dentárias”; “síndrome” e “odontopediatria especial”. Foram analisados os artigos escritos em português, inglês e outros estudos baseados em evidências publicadas nos últimos 20 anos (2000-2020). Os critérios de seleção foram o maior interesse e afinidade com o tema e a qualidade da informação fornecida, tendo sido dada prioridade aos artigos com data de publicação mais recente.

2. Etiologia e diagnóstico

Em relação à sua etiologia, a síndrome 49, XXXXY, ocorre devido a um erro aleatório na divisão celular, chamado de não disjunção, nos óvulos da mãe. Durante a formação normal do óvulo, os cromossomas separam-se e um único cromossoma X termina em cada óvulo. Se os cromossomas não se separarem corretamente durante a divisão celular, um óvulo pode reter todos os cromossomas X que normalmente seriam colocados em 4 óvulos separados durante a divisão celular. Se um óvulo com quatro cromossomas X for fertilizado por um espermatozoide masculino normal, com um cromossoma Y, o óvulo fertilizado será afetado (*49, XXXXY Syndrome, s.d.*).

A razão subjacente para erros aleatórios na divisão celular não é conhecida. No entanto, não existe nenhum fator favorável que possa levar a ocorrência da síndrome 49, XXXXY (*49, XXXXY Syndrome, s.d.*). A síndrome 49, XXXXY não é transmitida hereditariamente e, curiosamente não está relacionada com a idade materna (Peet et al., 1998; *49, XXXXY Syndrome, s.d.*).

Esta alteração cromossômica afeta muitos aspetos do desenvolvimento, incluindo o desenvolvimento sexual antes do nascimento e na puberdade (*49, XXXXY Syndrome, s.d.*).

O diagnóstico é geralmente pós-natal, através da associação de fatores como atraso mental, deficiência de crescimento variável, dismorfia facial (hipertelorismo ocular, físsuras palpebrais inclinadas para cima e ponte nasal plana) semelhante à síndrome de Down, hipogenitalismo e outras malformações, especialmente envolvendo o coração e o

esqueleto (Etemadi et al., 2015; Schluth et al., 2002). O cariótipo metafásico permite a confirmação de um diagnóstico clínico (*49,XXXXY Syndrome*, s.d.).

O diagnóstico pré-natal é possível por uma triagem de amniocentese para uma ampla gama de condições (*49,XXXXY Syndrome*, s.d.).

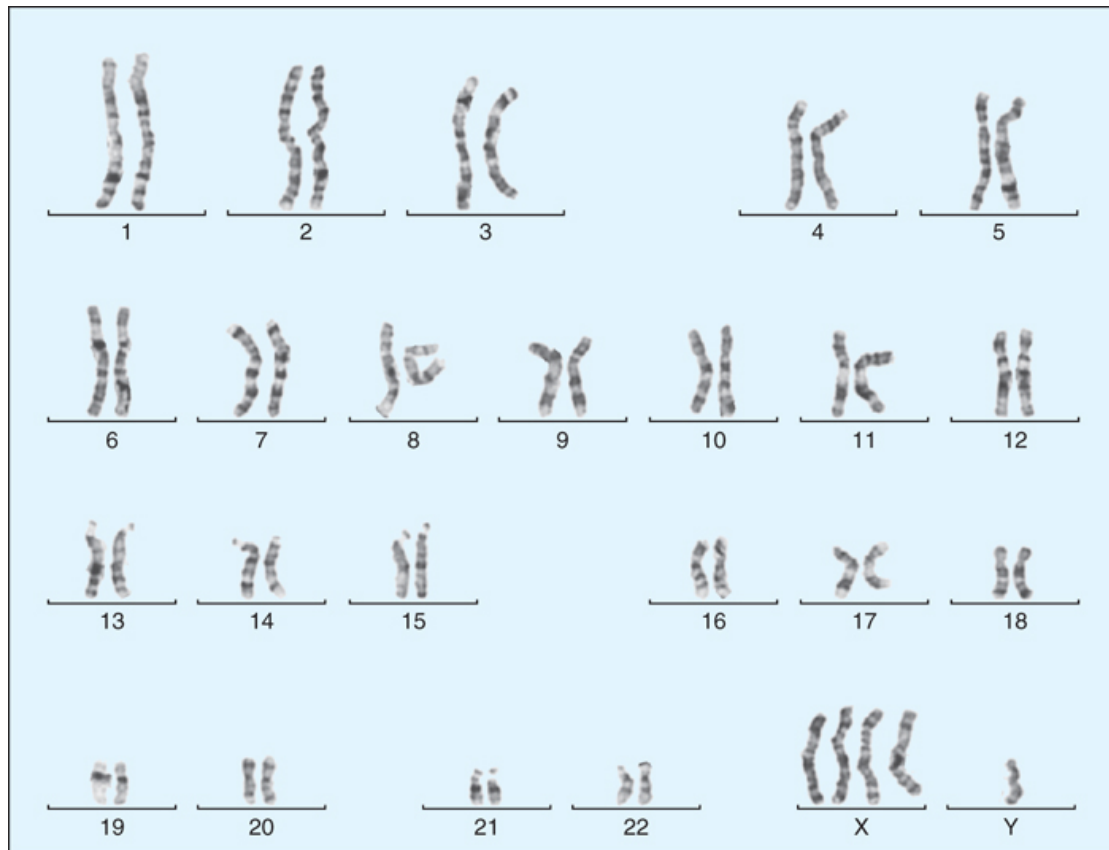


Figura 1. Cariótipo padrão, bandas G, síndrome 49, XXXX (Adaptado de Collet et al., 2014).

3. Manifestações sistêmicas da síndrome 49, XXXXY

A síndrome 49, XXXXY é a variação cromossômica X e Y mais rara, e é frequentemente caracterizada por disfunção da linguagem expressiva e receptiva, baixo tônus muscular e atraso intelectual (Samango-Sprouse et al., 2020).

Clinicamente estes pacientes apresentam atraso no desenvolvimento e comprometimento cognitivo (Tabarki et al., 2012). A dispraxia do desenvolvimento é um dos principais contribuintes para deficits de linguagem e motores, que depois acabam por se refletir nas pontuações de coeficiente de inteligência (QI) (Burgemeister et al., 2019). O QI tem uma deterioração progressiva com a idade e varia entre 20 e 70 (*49,XXXXY*

Syndrome, s.d.). Nos pontos fortes relativamente ao perfil cognitivo estão incluídas as habilidades cognitivas perceptuais visuais e não-verbais (Burgemeister et al., 2019).

Pode ocorrer estrabismo ou miopia grave e progressiva, o que pode levar ao declínio da visão (49, *XXXXY Syndrome*, s.d.). Problemas comportamentais como timidez, também podem tornar-se aparentes (49, *XXXXY Syndrome*, s.d.). Anomalias neurológicas, musculoesqueléticas, genitais, dentofaciais e imunológicas são comuns e tem sido descrita uma maior incidência de malformações congênicas. Tende a haver o aparecimento de hipotonia muscular, sinostose radioulnar, anomalias dentárias, clinodactilia do quinto dedo, infeções respiratórias recorrentes na primeira infância e anomalias da substância branca (Burgemeister et al., 2019). As alterações na substância branca podem representar uma característica específica em pacientes com variantes graves da síndrome de Klinefelter, como a síndrome 49, XXXXY e a análise do cariótipo deve ser considerada em pacientes com doença inexplicada da substância branca, especialmente quando há um atraso no desenvolvimento ou anormalidades genitais presentes (Dias, 2017).

A insuficiência testicular, que leva a uma produção insuficiente de testosterona, manifesta-se durante a adolescência, acabando por ser responsável por haver uma puberdade incompleta e serem inférteis (Burgemeister et al., 2019; 49, *XXXXY Syndrome*, s.d.). O hipogonadismo é grave, com micropénis, hipoplasia do escroto e criptorquidia. A ginecomastia é incomum (49, *XXXXY Syndrome*, s.d.).

Existem ainda outras características que aparecem com frequência, entre elas cúbito valgo, pés chatos, clinodactilia do quinto dedo e frouxidão articular. Podem ainda aparecer alterações cardíacas congénitas (canal arterial), bem como alterações esqueléticas (sinostose radiocubital, displasia epifisária, coxa valga, cifoescoliose, luxação do quadril e joelho), cerebrais (corpo caloso hipoplásico) e alterações renais (hipoplasia renal). A hipotonia axial é frequentemente observada em crianças (49, *XXXXY Syndrome*, s.d.).

4. Manifestações Oraís da Síndrome 49, XXXXY

A estrutura craniofacial destes pacientes tende a ser braquifacial. O dimorfismo facial é notável, podendo estes pacientes apresentar hipertelorismo, nariz grande e achatado com curvatura nasal deprimida, fissuras palpebrais inclinadas para cima, epicanto, prognatismo, orelhas dobradas e pescoço curto (Hou, 2004; 49, *XXXXY Syndrome*, s.d.; Wei et al., 2019).

Relativamente à saúde oral, é comum apresentarem atraso na erupção, hipodontia, taurodontismo, dentes com erupção ectópica, elevada incidência de cárie, defeitos de esmalte (hipoplasia do esmalte e amelogenese imperfeita), má oclusão, micrognatia mandibular, palato alto, fenda palatina, úvula bífida, dentes cortantes em forma de pá e defeitos de dentina (Achtari et al., 2014; Burgemeister et al., 2019; Kirzioğlu et al., 2016; Lia et al., 2007). O taurodontismo está associado ao excesso de cromossomas X e a hipodontia está associada ao gene MSX1 (Kirzioğlu et al., 2016).

Uma das características da síndrome 49,XXXXY é a possível agenesia de dentes. Este facto, em combinação com o atraso mental que vai afetar severamente a higiene oral dos pacientes, pode resultar numa perda dentária precoce e extensa (Achtari et al., 2014).

As crianças com a síndrome 49,XXXXY podem apresentar particularidades dento-oro-faciais que se não forem corrigidas por diagnóstico atempado, podem interferir no seu desenvolvimento psicológico, físico e social (Pinto & Domingues, 2011).

A abordagem sistematizada destes problemas pode ajudar o pediatra e o médico de clínica geral a destacar a importância da intervenção da Medicina Dentária em geral e da Odontopediatria Especial em particular, como elemento integrado na equipa multidisciplinar que deve acompanhar estes pacientes desde o nascimento até à vida adulta (Pinto & Domingues, 2011).

O médico dentista precisa de ser bastante incisivo na motivação para a higiene oral destes indivíduos. Mas para além disso, é importante que haja uma boa comunicação com os pais e muita colaboração por parte dos mesmos para que se consiga evitar lesões graves na dentição, sendo assim fundamental que pacientes com esta síndrome tenham consultas de Medicina Dentária frequentes e regulares (Achtari et al., 2014; Burgemeister et al., 2019).

5. Tratamento médico-dentário apropriado a pacientes com necessidades especiais

A saúde oral é essencial para o bem-estar individual e saúde em geral e deve ser abordada a nível comportamental, ambiental e sociocultural de cada indivíduo. Uma saúde oral pouco cuidada pode ter efeitos económicos, sociais, comportamentais e na qualidade de vida, alterando negativamente a autoestima e o bem-estar geral (Kapicius et al., 2018; Pinto & Domingues, 2011).

Segundo a *American Academy of Pediatric Dentistry* (AAPD), indivíduos com necessidades de cuidados de saúde especiais definem-se como sendo aqueles que

apresentam incapacidades no desenvolvimento mental, físico, comportamental, sensorial, emocional ou cognitivo, limitantes, que necessitam de controlo médico, intervenção de serviços de saúde e/ou utilização de programas ou serviços especializados. A AAPD defende que a condição limitante pode ser adquirida ou de desenvolvimento e que pode causar limitações nos cuidados pessoais ou na prática de atividades cruciais no dia-a-dia. Os cuidados de saúde para crianças, jovens, ou adultos com necessidades especiais exigem um conhecimento especializado, cuidados redobrados e atenção, adaptação e medidas de integração que vão para além das situações normais de rotina (Especiais & Protocolo, 2012).

Os cuidados clinicamente necessários são os serviços de diagnóstico, prevenção e tratamento razoáveis e essenciais (incluindo suprimentos, aparelhos e dispositivos) e cuidados de acompanhamento conforme determinado por profissionais de saúde qualificados no tratamento de qualquer condição, doença, lesão ou malformação congénita ou de desenvolvimento, para promover a saúde, o crescimento e o desenvolvimento ideais (Chaet, 2006; Oliveira & Giro, 2011;).

Nos cuidados clinicamente necessários estão incluídos todos os serviços de apoio à saúde que, do ponto de vista do médico dentista responsável, são necessários para um bom acompanhamento da saúde oral tanto a nível terapêutico como preventivo. Estes serviços por vezes abrigam a sedação ou anestesia geral, sendo necessário a utilização de instalações cirúrgicas. É importante ter em consideração a idade do paciente, o estado de desenvolvimento e o bem-estar psicossocial, além do ambiente apropriado para responder às necessidades do paciente e da família (*Definition of Medically-Necessary Care*, 2019)

A técnica de controlo da voz, a “Tell-Show-Do”, sedação consciente, a estabilização assistida, a pré-medicação sedativa ou uma combinação destas técnicas são metodologias que ajudam no controlo comportamental e que podem ser implementadas, de modo a permitir em consultório o tratamento de alguns pacientes que de outra forma não seria possível, a não ser que fossem submetidos a tratamentos sob anestesia geral (Gaujac et al., 2009; Pinto & Domingues, 2011). As técnicas de controlo de comportamento têm como objetivo a cessação de comportamentos menos adequados por parte dos pacientes para que, durante e no final da consulta, o resultado seja positivo (Palmira & Colce, 2019).

Os pais de pacientes portadores de deficiência podem ser transformados em elementos de apoio durante a consulta de Odontopediatria Especial, o que leva a uma diminuição da ansiedade tanto por parte dos pais como dos filhos. É de grande importância compreender que o médico dentista tem aptidão e autoridade para conduzir toda a terapêutica, apesar

disso, os encarregados devem concordar e participar ativamente nas decisões tomadas e, principalmente, estar esclarecidos relativamente às técnicas de controlo de comportamento (Simões et al., 2016). Os pais devem compreender qual o procedimento e qual a razão da técnica indicada para o tratamento dentário dos seus filhos, principalmente se o médico dentista utilizar técnicas de controlo de comportamento farmacológicas ou restritivas, sendo recomendado nestes casos específicos a assinatura de um consentimento informado por escrito (Boka et al., 2014; Simões et al., 2016).

Os pacientes especiais têm tendência a ter uma maior incidência de doenças orais, devido à fraca higiene oral que tem como consequência elevados níveis de placa e por sua vez gengivite (Especiais & Protocolo, 2012; Kancherla et al., 2013). A higiene oral deve ser feita duas vezes por dia, no mínimo, sendo uma delas obrigatoriamente antes de deitar. A escovagem dos dentes deve ser feita com pasta de dentes fluoretada com uma quantidade de fluor entre 1000 e 1500 ppm (mg/l) (*Direção Geral da Saúde (2005). Circular Normativa nº 01/DSE. 18-01-2005. Programa Nacional de Promoção da Saúde Oral. Administrações Regionais de Saúde e todos os Serviços Prestadores de Cuidados de Saúde, Lisboa, Portugal.*). Devido à pouca destreza manual e muscular destes pacientes, os encarregados de educação devem ser aconselhados a escovar os dentes destas pessoas e a praticar o método de escovagem segundo as indicações do odontopediatra (Bárbara, 2012; Especiais & Protocolo, 2012).

As doenças orais podem ter um grande impacto na qualidade de vida dos indivíduos com condições médicas limitantes (Especiais & Protocolo, 2012)

O tratamento dentário é clinicamente indispensável para prevenir e eliminar doenças orofaciais, infeções e algias, para restaurar a forma e a função da dentição e para corrigir a disfunção facial (*Definition of Medically-Necessary Care*, 2019).

II. DESCRIÇÃO DO CASO CLÍNICO

O paciente N.L, do sexo masculino, tem 30 anos e apresenta uma anomalia cromossómica numérica dos gonossomas, denominada síndrome 49, XXXXY. O facto de ter esta síndrome fez com que sofresse alterações a nível dentário ao longo do seu crescimento.

O N.L nasceu no Hospital D. Estefânia, a 10 de abril de 1990, e segundo os pais “com vários problemas de saúde e foi durante muitos anos seguido em quase todas as especialidades médicas. Teve vários episódios de urgência hospitalar e internamentos que puseram em risco a sua vida, provocando muito sofrimento a ele e à sua família. O facto de não ter um desenvolvimento dito normal, significa que quase tudo o que ele consegue fazer hoje foi conseguido à custa de muito trabalho dos pais e dos técnicos que o ajudaram. Foi seguido pela estomatologia no já referido hospital, tendo inclusive, quando criança, feito a extração de alguns dentes sob anestesia geral.

A Medicina Dentária foi uma área que ficou adiada por receio dos pais em provocarlhe mais sofrimento. Após a entrada da irmã no curso de Medicina Dentária e do seu interesse pelos dentes do irmão, aos poucos foi convencendo os pais de que poderiam fazer qualquer coisa pela sua saúde oral.” (*sic*)

Foi fornecido pelos progenitores um relatório médico (ANEXO 1) de 21 de Dezembro de 1998, que refere as alterações que ele apresenta enquadradas no conhecimento que tinham desta síndrome. Segundo o relatório médico, o paciente foi visto em 1994 e apresentava um atraso geral do desenvolvimento, alterações e atraso do articulado verbal, otite seromucosa bilateral e comunicação interventricular. A endoscopia nasal mostrou fenda palatina submucosa e uma úvula bífida. Em 1996, quando o paciente tinha seis anos, foi submetido a uma intervenção cirúrgica para correção da fenda palatina submucosa. O exame endocrinológico referiu “pénis de dimensões normais, testículos muito inferiores ao tamanho normal”. O exame oftalmológico referiu “Esotropia do ouvido externo, reflexos mantidos, hipermetropia com astigmatismo hipermetrópico. Embriotoxon posterior. Fundos oculares mantidos.”.

A radiografia do esqueleto realizado em 1996 referia “Aparente escoliose dorso-lombar sinistro-convexa, sinostose radiocubital proximal dos antebraços associando-se a discretas alterações morfológicas das superfícies articulares do cúbito. Comprimento dos ossos longos no limite inferior da normalidade relativamente ao grupo etário,

correspondendo a cerca de três anos. Verificou-se igualmente uma diminuição mais exuberante da falange média do 5º dedo. Idade óssea de aproximadamente três anos para seis anos de idade cronológica.”.

O paciente foi observado pelo Núcleo de Estomatologia Genética que referiu a “existência de amelogenese imperfeita e necessidade de tratamento estomatológico.” E pela consulta de Psicologia onde ficou confirmada a existência de atraso psíquico importante.

O N.L apresenta um certo número de anomalias descritas no quadro clínico desta síndrome, sendo uma delas as alterações a nível da saúde oral.

No que diz respeito à Medicina Dentária, o paciente foi seguido até por volta dos 10 anos pela especialidade de Estomatologia do Hospital Dona Estefânia, tendo feito algumas intervenções como extração de dentes e encerramento da fenda palatina submucosa.

No dia 14/11/2018 o paciente compareceu à consulta de triagem da Clínica Universitária Egas Moniz, onde foi realizada a história clínica detalhada, elaborado um plano de tratamento e realizada uma ortopantomografia (Figura 2). O motivo da consulta foi “pretende fazer uma avaliação para reabilitação oral e procura solução para ter uma melhor mastigação” (*sic*).

O tratamento segue uma abordagem multidisciplinar, onde estão abrangidas algumas áreas da Medicina Dentária como a Ortodontia, a Cirurgia, a Dentisteria e a Reabilitação Oral. O facto de o paciente apresentar algumas necessidades e limitações na cooperação, pode fazer com que o plano de tratamento sofra algumas alterações durante o tratamento. Seguidamente, descreve-se cronologicamente o caso.

1. Consulta de Triagem (14/11/2018)

Na primeira consulta de triagem foi feita uma história clínica detalhada, onde se verificou que o paciente não apresenta assimetrias faciais e tem dimensão vertical diminuída. Em relação à história pregressa o paciente apresenta uma anomalia cromossómica numérica dos gonossomas, denominada síndrome 49, XXXXY. O paciente é desdentado parcial superior e inferior – como se pode observar na FDI (Ficha Dentária Internacional) (Figura 3) e na ortopantomografia (Figura 2). No que diz respeito à ortopantomografia, verifica-se a presença de dois caninos inclusos na arcada superior.

No exame intraoral conclui-se que o paciente tem uma má higiene oral, hemorragia gengival e algumas lesões de cárie.



Figura 2. Ortopantomografia (2018)

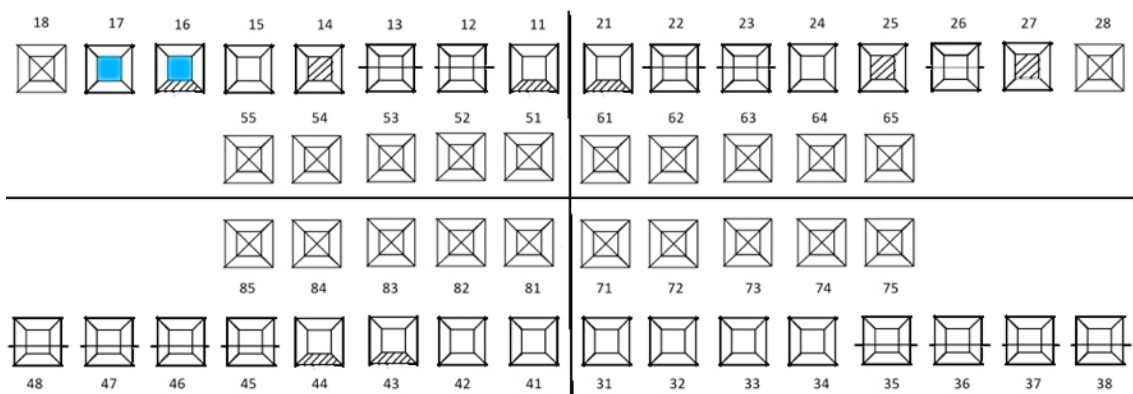


Figura 3. Ficha Dentária Internacional

2. Consulta de Medicina Dentária Preventiva (16/11/2018)

O paciente compareceu, no dia 16/11/2018, a uma consulta de Medicina Dentária Preventiva (MDP) onde foi feita uma destartarização dos quatro quadrantes com ponta ultrassónica. Foi efetuado polimento com escova profilática e pasta de polimento, e de seguida a aplicação de moldeiras de flúor. O objetivo principal desta consulta foi a motivação para a higiene oral.

3. 1ª Consulta de Dentisteria Operatória (22/11/2018)

A Dentisteria Operatória é a área da Medicina Dentária que consiste no tratamento e reabilitação da estrutura dentária. Esta especialidade centra-se na correção de traumatismos, alterações provocadas por lesões de cárie, lesões como erosão, atrição, abfração e abrasão e lesão iatrogénica.

A primeira consulta de Dentisteria Operatória teve por base o preenchimento do Índice CPO (Figura 4) e a elaboração de um plano de tratamento com base na observação clínica e exames complementares de diagnóstico, ortopantomografia e três bitewings (Figura 5) aos pré-molares e molares de modo a verificar as lesões interproximais. O plano de tratamento proposto foi a restauração a resina composta (RC) classe I vestibular (V) e palatino (P) do dente 1.6, a restauração a RC classe V (P) do dente 1.1, restauração a RC classe V (P) do dente 2.1, restauração a RC classe I oclusal (O) do dente 2.5, restauração a RC classe I (O) do dente 2.7, restauração a RC classe I (O) do dente 3.4, restauração a RC classe V (V) do dente 4.3 e, por fim, restauração a RC classe V mesio-vestibular (MV) do dente 4.4.

		55	54	53	52	51	61	62	63	64	65			
	17	16	15	14	13	12	11	21	22	23	24	25	26	27
m	0	0	0	0			0	0			0	0		0
v	0	0	0	0			1	0			0	0		0
d	0	0	0	0			0	0			0	0		0
p	0	1	0	0			1	1			0	0		0
o	0	2	0	1	SUPERIORES							0	1	1
		85	84	83	82	81	71	72	73	74	75			
	47	46	45	44	43	42	41	31	32	33	34	35	36	37
m					1	0	0	0	0	0	0			
v					1	1	0	0	0	0	0			
d					0	0	0	0	0	0	1			
l					0	0	0	0	0	0	0			
o					0	INFERIORES							1	

- CÓDIGO**
- 0 – Intacto
 - 1 – Cárie
 - 2 – Restauração
 - 3 – Restauração com cárie primária
 - 4 – Restauração com cárie secundária
 - 5 – Dente definitivo extraído por cárie
 - 6 – Idem extraído por outro motivo (acidente, ortodontia, etc.)
 - 7 – Extração indicada por cárie
 - 8 – Não erupcionado
 - 9 – Excluído (decíduo)

Figura 4. Índice CPO



Figura 5. Bitewings (22/11/2018)

Nesta consulta também foi realizada uma telerradiografia em norma lateral (Figura 9- página 30), bem como uma *Cone-Beam Computed Tomography* (CBCT) que se encontra representada na Figura 6. A telerradiografia de perfil foi feita com intuito de examinar os dentes em relação à maxila e avaliar todo o perfil da face e da cabeça do paciente. Através do CBCT foi possível a visualização pormenorizada da localização e posição dos caninos inclusos superiores com intuito de estudar a viabilidade de cada um deles e a sua possível

extração ou tração, e para observar e avaliar estruturas dentárias e ósseas, tais como os buracos mentonianos.

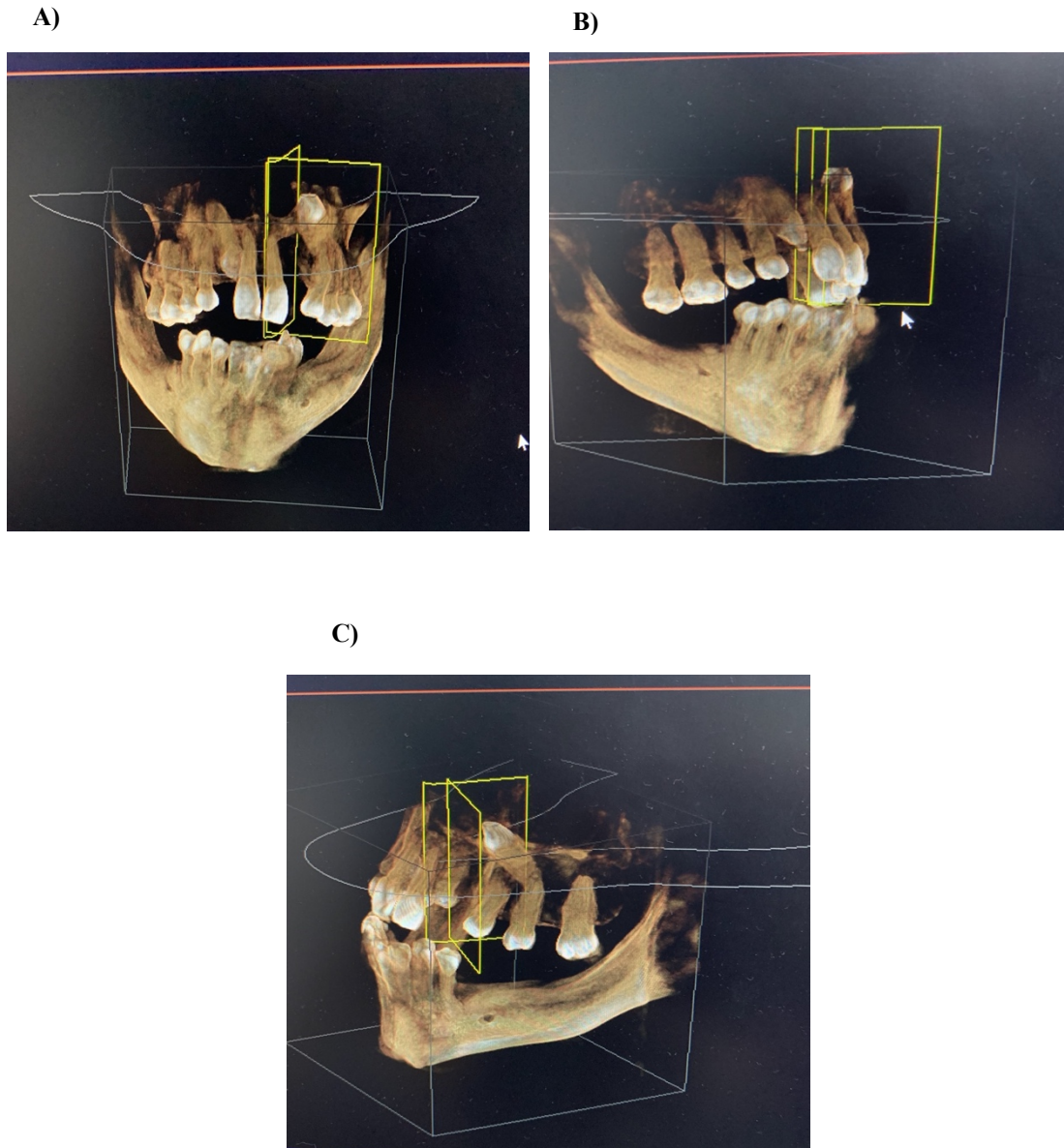


Figura 6. CBCT (22/11/2018) A) Vista frontal; B) Vista lateral direita; C) Vista lateral esquerda

4. 2ª Consulta de Dentisteria Operatória (28/03/2019)

Nesta consulta de dentisteria foi efetuado o primeiro tratamento restaurador. Iniciámos os tratamentos com a restauração a RC classe I (VP) do dente 1.6. Primeiro procedeu-se à anestesia local e escolha da cor do compósito com auxílio da Escala Vitapan® classical, seleccionando a cor A3. Não nos foi possível efetuar isolamento

absoluto do campo operatório, pois o paciente não se conseguiu adaptar e o formato do dente em questão não permitiu a colocação do grampo. Assim e após o isolamento relativo, procedeu-se à remoção de todo o tecido cariado. Com a cavidade livre de cárie, passámos à restauração. Condicionou-se o dente com ácido ortofosfórico a 37% durante 20 segundos. De seguida, lavagem e secagem, colocação do sistema adesivo (Scotchbond™ Universal) e esfregou-se por 20 segundos com o auxílio de um microbrush, secou-se durante 5 segundos e fotopolimerizou-se 10 segundos (técnica de *selective enamel etching*). Seguidamente, colocou-se compósito Filtek Z250® até atingir a anatomia ideal do dente, fotopolimerizando cada duas camadas de resina durante 20 segundos. Depois de terminada a restauração do dente, fez-se o polimento e avaliou-se a oclusão.

5. 1ª Consulta de Ortodontia (10/07/2019)

A Ortodontia é a área da Medicina Dentária que se foca no diagnóstico, prevenção e tratamento dos posicionamentos dentários desfavoráveis e correção de problemas dentofaciais.

Na primeira consulta na Pós-Graduação de Especialização em Ortodontia, foi efetuada uma história clínica geral, familiar e dentária detalhada, o exame extraoral, intraoral e funcional do paciente, foram realizadas impressões com alginato e registos oclusais, e realizou-se ainda o registo fotográfico extraoral e intraoral do paciente. Nesta consulta não foi necessária a realização de novos exames radiográficos complementares de diagnóstico, porque o paciente já tinha uma ortopantomografia (Figura 2 – página 23) e uma telerradiografia (Figura 9 – página 30) em norma lateral previamente realizadas.

O paciente revelou ter um desenvolvimento tanto físico/idade como psíquico/idade imaturo, carácter nervoso e constituição física obesa. No exame extraoral verificou-se que o paciente apresenta assimetria facial, formato facial ovoide, padrão de crescimento normal, nariz e narinas com tamanho normal, queda do lábio superior protrusiva, dobra mentolabial normal, queixo e mento normais, competência labial normal, lábio superior normal, e lábio inferior normal e protruído (Figura 7).



Figura 7. Fotografia extra oral A) Frontal em repouso; B) Frontal a sorrir; C) Lateral direita em repouso; D) Lateral direita a sorrir; E) Lateral esquerda em repouso; F) Lateral esquerda a sorrir (cedido pela Pós-Graduação de Especialização em Ortodontia)

Em relação ao exame intraoral o paciente apresentava uma má higiene oral, gengivite, língua crenada, freio labial superior normal, freio lingual curto, arco palatino largo, amígdalas normais, cor dos dentes normal, presença de abfração nos dentes 3.3, 4.3 e 4.4, facetas de desgaste oclusais nos dentes 2.1, 2.4, 3.4, 4.3, trespasse vertical e horizontal diminuídos, arco maxilar simétrico e quadrado, arco mandibular simétrico e ovoide, presença de uma mordida cruzada estrutural anterior e de uma mordida cruzada estrutural posterior lingual esquerda e uma Discrepância Dento-Maxilar superior e inferior positivas (Figura 8).

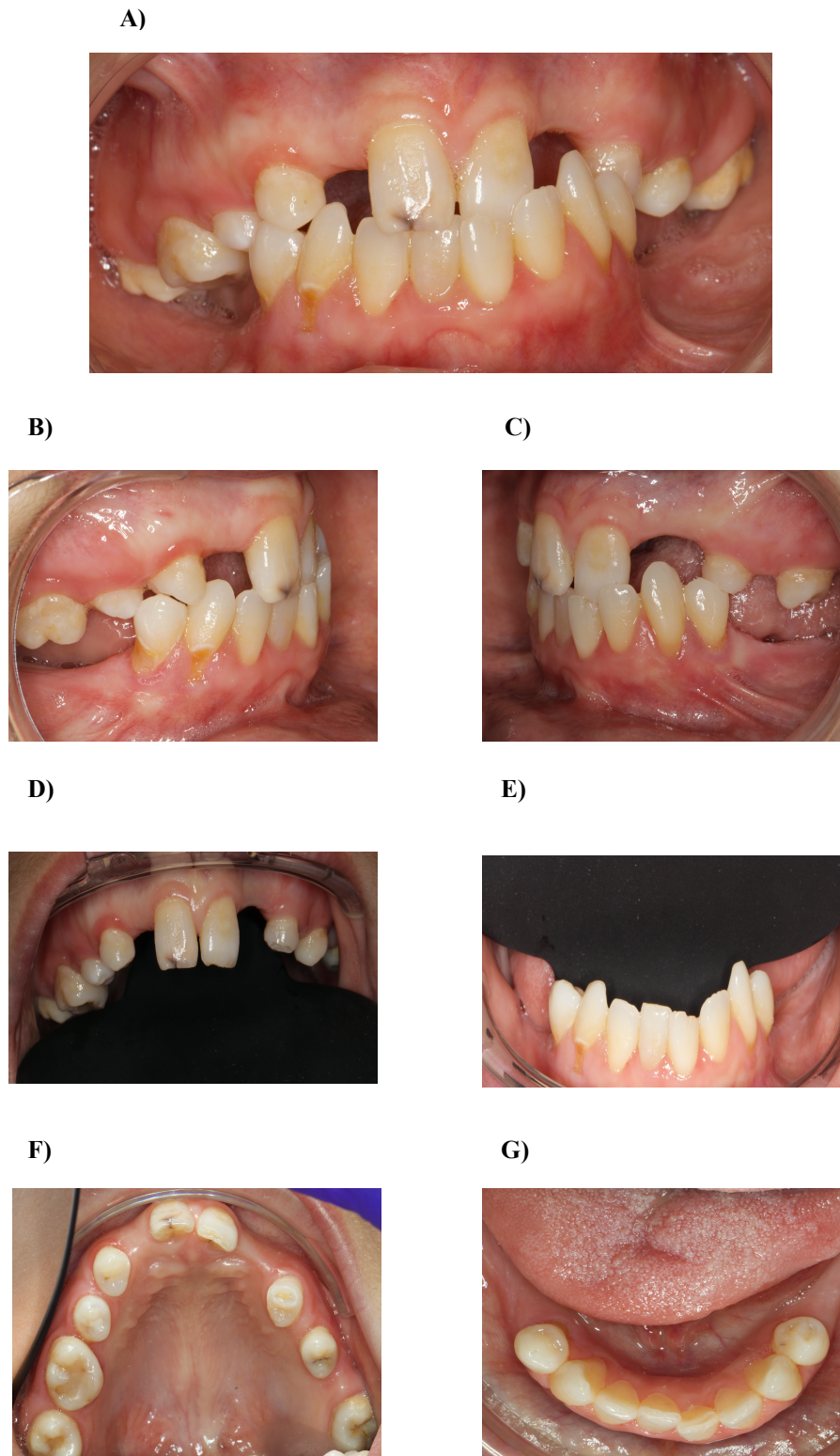


Figura 8. Fotografia Intraoral. A) Frontal; B) Lateral direita; C) Latera esquerda; D) Maxilar superior; E) Maxilar inferior; F) Oclusal maxilar superior; G) Oclusal maxilar inferior (cedido pela Pós-Graduação de Especialização em Ortodontia).



Figura 9. Telerradiografia em norma lateral (22/11/2018)

Através da ortopantomografia (Figura 2 – página 23) e do exame intraoral foi possível verificar que o paciente apresentava: ausência dos dentes 1.8, 1.2, 2.2, 2.6, 2.8, 3.5, 3.6, 3.7, 3.8, 4.5, 4.6, 4.7 e 4.8, 1.2 e 2.2; inclusão dos dentes 1.3 e 2.3; recessão gengival nos dentes 3.3, 4.3 e 4.4. Os dentes presentes em boca eram pequenos e há perda óssea horizontal.

Quanto ao exame funcional o paciente tem ausência de sons articulares alterações na dicção, hábito de roer canetas, roer a pele dos dedos e onicofagia, deglutição normal, e respiração predominantemente nasal. Relativamente ao sorriso social, apresenta uma exposição incisiva superior normal com excesso de exposição gengival, um arco do sorriso não consonante e corredores vestibulares aumentados

6. 2ª Consulta de Ortodontia (30/07/2019)

Nesta consulta foi feita a apresentação do plano de tratamento ortodôntico e o respetivo orçamento.

Previamente, foi realizado o estudo ortodôntico pela Pós-Graduação de Especialização em Ortodontia, onde foram avaliados os dados obtidos na 1ª consulta de Ortodontia, na análise de modelos de gesso, no estudo cefalométrica (Figura 10 e Tabela 1) e na análise da estética facial. Foi assim possível elaborar um diagnóstico (Tabela 2), uma lista de problemas (Tabela 3) e definir os objetivos de tratamento (Tabela 3).

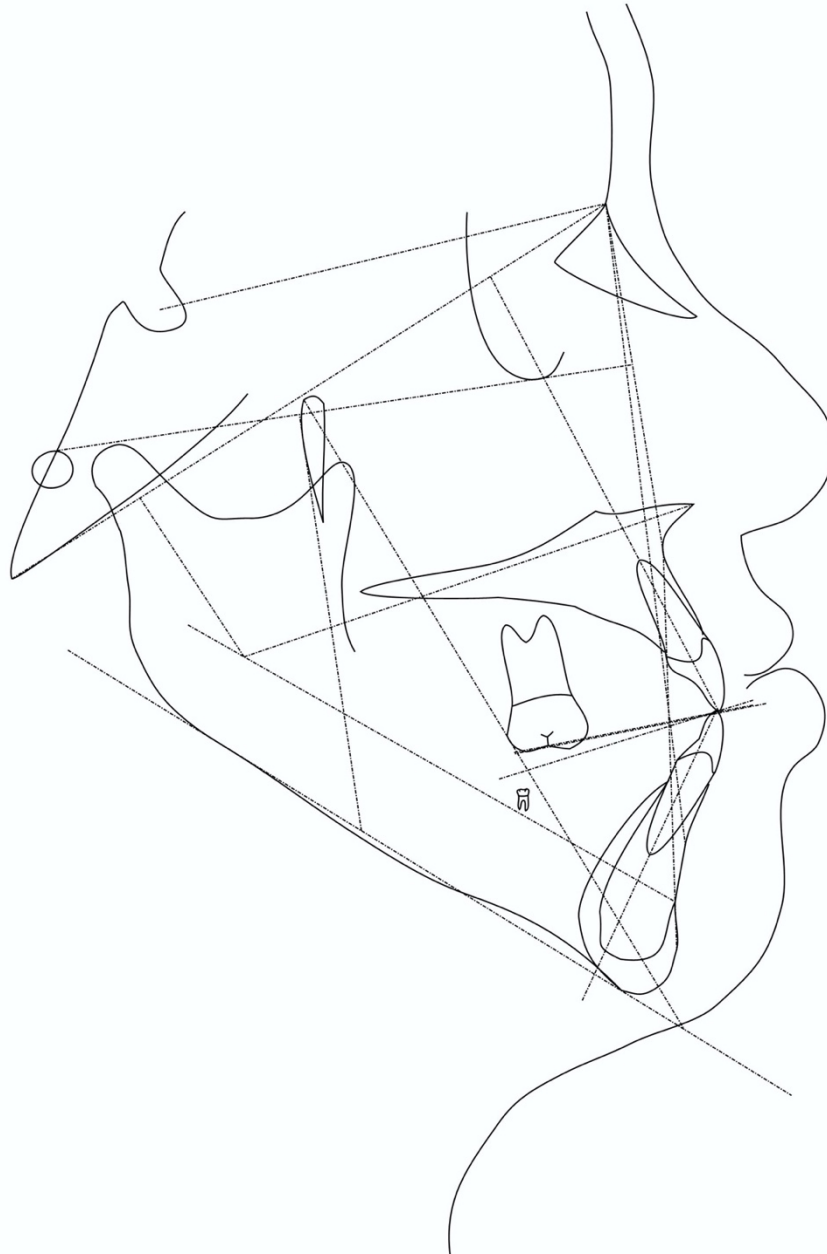


Figura 10. Traçado Cefalométrico (cedido pela Pós-Graduação de Especialização em Ortodontia).

Análise Composta IUEM					
Medida	Ativo	Unid Desv.	Média	Diferença	Classe
Relações Cranianas					
Comprimento Anterior Crânio	52,5	(-)xxx	62,2	-9,7	
Comprimento Posterior Crânio	36,8	(-)xxx	46,2	-9,4	
Deflexão Craniana	23,8	(-)x	27	-3,2	
Relações Craniofaciais Sagitais					
Profundidade Maxilar	90,9	N	90	0,9	Mesognata
SNA	86	N	82	4	Mesognata
Ângulo Facial	86,9	(-)x	90	-3,1	Retrognata
SNB	83,7	N	80	3,7	Mesognata
Relação Maxilomandibulares Sagitais					
Convexidade	3,5	x	0,2	3,3	Distal
ANB	2,3	N	2	0,3	Neutra
Wits Appraisal	9,6	xxx x	1	8,6	Distal
APDI	79,6	N	81	-1,4	Neutra
Relações Craniofaciais Verticais					
Eixo Facial	88,8	N	90	-1,2	Mesodivergente
Ângulo Plano Mandibular	40,1	xxx x	23	17,1	Hiperdivergente
SNa/GoGn	43	xx	32	11	Hiperdivergente
ODI	53,5	(-)xxx	74,5	-21	Hiperdivergente
Relação Maxilomandibular Vertical					
Altura Facial Inferior	48,3	N	47	1,3	Mesodivergente
Rel. Estrutural Interna Mandíbula					
Arco Mandibular	27,2	N	30,5	-3,3	Mesodivergente
Relações Dentoesqueléticas					
Ii-APo	7	xx	1	6	Protrusão
Ângulo Ii-APo	26,8	x	22	4,8	Proinclinação
IMPA	83,3	(-)xx	90	-6,7	Retroinclinação
Ii- Plano oclusal funcional	0,1	N	1,3	-1,1	Normal
Is-APo	7,3	xx	3	4,3	Protrusão
Is-Plano palatino	103	(-)x	110	-7	Retroinclinação
Ângulo interincisivo	127,4	N	130	-2,6	Normal
6-PTV	22,1	N	21	1,1	Normoposição

Tabela 1 – Análise Composta IUEM (cedido pela Pós-Graduação de Especialização em Ortodontia).

	Sagital	Transversal	Vertical
Esquelético	Maxila: Prognata Mandíbula: Prognata Relação basal sagital: Distal	Endognatia: Ausente	Biotipo: Hiperdivergente Grau: Moderado
Dentário	Trespasse horizontal: 0mm Posição Is: Protrusão Inclinação Is: Retroinclinação Posição Ii: Protrusão Inclinação Ii: Retroinclinação Ausência dos dentes 18, 12, 22, 26, 28, 35, 36, 37, 38, 45, 46, 47 e 48 13 e 23 inclusos	Endoalveolia: Ausente Mordida cruzada anterior: entre os dentes 21/31	Trespasse Vertical: 0,6mm
Macroestética	Perfil: convexo Posição Pog': Protrusão Projeção Ls: Protrusão Inclinação Ls: Proinclinação Projeção Li: Protrusão	Proporcional Desvio do Mentó: direita	Não Proporcional
Miniestética		Arco do sorriso: não consonante Corredores vestibulares: normais Índice do Sorriso: 5,8	Competência labial: normal Exposição Is sup (sorriso): >75%
Microestética		Proporções dentárias ant sup: Normais	Altura dos contornos gengivais: Normais
Outras Considerações	Anamnese: Anomalia genética; Fenda palatina - fez cirurgia tinha 4/5 anos; onicofagia, hábito de roer canetas e peles dos dedos; lesões de abfração/erosão nos dentes 33, 34, 43 e 44; Higiene Oral: má Saúde Periodontal: gengivite Motivação: entusiasmado		

Tabela 2 – Resumo do Diagnóstico (cedido pela Pós-Graduação de Especialização em Ortodontia).

LISTA DE PROBLEMAS	OBJETIVOS DO TRATAMENTO
<ol style="list-style-type: none"> 1. Motivo da consulta: Dentes incluídos e melhorar a qualidade de vida 2. Problemas médico/dentários significativos: <ul style="list-style-type: none"> - Alteração genética; - Fenda palatina corrigida; - Onicofagia e hábito de roer canetas e peles dos dedos. 3. Estéticos: <ul style="list-style-type: none"> Macroestética: <ul style="list-style-type: none"> - Perfil convexo; - Protrusão do Pogônio (Pog´); - Protrusão do lábio superior e inferior; - Proinclinação do lábio superior (Ls); - Desvio do mento para a direita; - Desproporção vertical. Miniestética: <ul style="list-style-type: none"> - Arco do sorriso não consonante. 4. Esqueléticos: <ul style="list-style-type: none"> Sagital: <ul style="list-style-type: none"> - Prognatismo bimaxilar - Relação sagital basal distal. Vertical: <ul style="list-style-type: none"> - Hiperdivergente. 5. Dentários: <ul style="list-style-type: none"> Sagital: <ul style="list-style-type: none"> - Is retroinclinação e protrusão; - Ii retroinclinação e protrusão; - Ausência dos dentes: 12, 18, 22, 26, 28, 35, 36, 37, 38, 45, 46, 47 e 48; - 13 e 23 incluídos; - Trespasse horizontal 0mm. Vertical: <ul style="list-style-type: none"> - Trespasse vertical 0,6mm; - Mordida cruzada anterior 21/31. 6. Lesões de abfração/erosão nos dentes 33, 34, 43 e 44 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Objetivos médico/dentários: <ul style="list-style-type: none"> - Melhorar a função mastigatória. 2. Estéticos: <ul style="list-style-type: none"> - Corrigir o arco do sorriso. 3. Dentários: <ul style="list-style-type: none"> Sagital: <ul style="list-style-type: none"> - Normoposição dos Is; - Recuar os incisivos inferiores 1,5 a 2 mm; - Tração do dente 13; - Exodontia do dente 23; - Corrigir trespasse horizontal. Vertical: <ul style="list-style-type: none"> - Corrigir trespasse vertical com intrusão molar; - Corrigir mordida cruzada anterior. 4. Reabilitação oral de dentes ausentes

Tabela 3 – Lista de Problemas e Objetivos do Tratamento (cedido pela Pós-Graduação de Especialização em Ortodontia).

A complexidade do caso e as suas particularidades exigiam um plano de tratamento interdisciplinar. Foi assim proposto o seguinte plano de tratamento, que posteriormente teria de ser discutido por todas as áreas envolvidas:

- Tratamento ortodôntico integral;
- Extração do dente 2.3;

- Tração ortodôntica do dente 1.3;
- Implantes a distal do 3.4 e 4.4 para serem utilizados como ancoragem e posterior reabilitação protética;
- No 1º quadrante colocação de um mini-implante (Mi) na crista zigomática e de um Mi em palatino para intrusão do dente 1.6;
- No 2º quadrante colocação de um Mi em vestibular entre os dentes 2.4 e 2.5 para mesializar do dente 2.7;
- Reabilitação protética 2º quadrante:
 - Implante do 2.2 e implante entre o 2.4 e 2.5;
 - Transformação do dente 2.4 em 2.3 por remodelação positiva;
- Reabilitação protética 1º quadrante:
 - Transformação do dente 1.3 em 1.2 por remodelação negativa e do dente 1.4 em 1.3 por remodelação positiva;
- Reabilitação protética 3º e 4º quadrantes:
 - Colocação de um ou dois implantes em cada quadrante, se possível
 - Ou reabilitação com prótese parcial removível

7. 1ª Consulta de Cirurgia (25/09/2019)

Após a elaboração do plano de tratamento ortodôntico interdisciplinar, o paciente foi encaminhado para a especialidade de Cirurgia, para ser avaliada a viabilidade de colocação de dois implantes (3.5 e 4.5) com coroa provisória. Foi também avaliada a viabilidade de colocação de implantes nos maxilares superior e inferior.

A avaliação do CBCT (Figura 6 – página 26) permitiu verificar que era viável a colocação de implantes no maxilar superior, mas relativamente ao maxilar inferior havia muitas limitações devido à insuficiente altura do osso. A colocação de implantes na zona do 3.5 e 4.5 seria um risco para o paciente, devido à possibilidade de lesão do nervo alveolar inferior. Ao atingir o nervo alveolar inferior poderia haver formação de neuroma ou perda segmentar do nervo.

Tendo em conta o resultado da avaliação feita, foi acordado com a equipa de Ortodontia a colocação de um Mi no 3º e 4º quadrantes, para se obter ancoragem ortodôntica.

8. 1ª Consulta de Odontopediatria Especial (24/10/2019)

A Odontopediatria é a área da Medicina Dentária responsável pela prestação de cuidados de saúde oral a crianças, adolescentes e pacientes com necessidades especiais, como é o caso. Tem um papel essencialmente preventivo, tentando manter uma boa saúde oral dos pacientes.

O paciente foi encaminhado para a especialidade de Odontopediatria – Terapêutica Especial, tendo em conta as suas características achámos que seria o mais adequado. Nesta consulta foi feito o plano de tratamento e depois a realização de uma restauração classe V dos dentes 1.1 e 2.1.

Quanto às restaurações classe V do dente 1.1 e 2.1, começou por se administrar anestesia infiltrativa com lidocaína a 2%, com vasoconstritor, seguida de isolamento relativo. Ambas as restaurações foram feitas com recurso ao sistema adesivo *scotchbond universal*, utilizando a *técnica selective enamel etching*. O compósito utilizado foi o Filtek Z250® B1 de acordo com a escala *vita*.

9. 3ª Consulta de Ortodontia (20/01/2020)

Nesta consulta foi colocado o aparelho fixo inferior e iniciou-se o alinhamento e nivelamento com arco NiTi .0,14in. O paciente foi bastante cooperante.

O registo fotográfico intraoral feito no fim da consulta, como ilustra a Figura 11.

A)



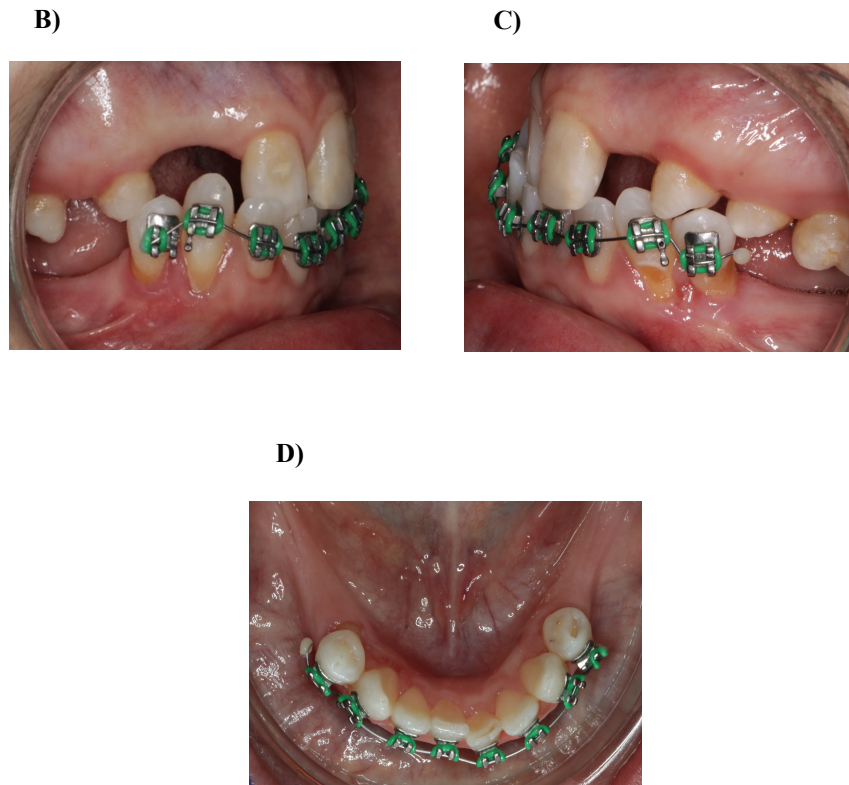


Figura 11. Fotografia Intraoral. A) frontal; B) lateral direita; C) latera esquerda; D) oclusal maxilar inferior (cedido pela Pós-Graduação de Especialização em Ortodontia).

10. 4ª Consulta de Ortodontia (04/02/2020)

Nesta consulta foram colocados os dois Mi. Começou por se aplicar anestesia tópica e só depois foi administrada a anestesia infiltrativa com lidocaína a 2%, com vasoconstritor. Assim procedeu-se à colocação de um Mi de 8mm no 3º quadrante e de um Mi de 6mm no 4º quadrante. O arco foi mantido e colocou-se uma cadeia do dente 3.4 para o Mi e outra cadeia do dente 4.4 para o Mi, para iniciar a retração.

No final da consulta fez-se registo fotográfico (Figura 12).

A)



B)



C)



D)



Figura 12. Fotografia Intraoral. A) frontal; B) lateral direita; C) latera esquerda (cedido pela Pós-Graduação de Especialização em Ortodontia).

11. 5ª Consulta de Ortodontia (03/03/2020)

O Mi do 4º quadrante foi recolocado pois perdeu estabilidade e caiu. Nesta consulta foi substituído o arco por um .0,16in NiTi e continuou-se a tração do dente 3.4 com uma cadeia elástica ancorada no Mi.

O registo fotográfico está na Figura 13.

A)



B)



C)



D)



Figura 13. Fotografia Intraoral. A) frontal; B) lateral direita; C) lateral esquerda; D) oclusal maxilar inferior (cedido pela Pós-Graduação de Especialização em Ortodontia).

12. 6ª Consulta de Ortodontia (19/05/2020)

Nesta consulta houve continuação do alinhamento e nivelamento inferior com o mesmo arco e recolocação de Mi de 6mm no 4º quadrante. Recolagem dos *brackets* dos

dentes 3.1 e 4.2. Cadeia do Mi do 3º quadrante ao 3.4 e cadeia do Mi do 4º quadrante ao 4.4. O registro fotográfico está nas Figura 14.

A)



B)



C)



D)



Figura 14. Fotografia Intraoral. A) frontal; B) lateral direita; C) latera esquerda; D) oclusal maxilar inferior (cedido pela Pós-Graduação de Especialização em Ortodontia).

13. 7ª Consulta de Ortodontia (16/06/2020)

Recolagem dos *brackets* dos dentes 3.3 e 4.5. Substituição do arco por um arco .016x022 NiTi e início do encerramento de espaços com cadeia elástica. Continuou-se a retração ancorada nos Mi. O registo fotográfico está na Figura 15.

A)



B)



C)



D)



Figura 15. Fotografia Intraoral. A) frontal; B) lateral direita; C) lateral esquerda; D) oclusal maxilar inferior (cedido pela Pós-Graduação de Especialização em Ortodontia).

14. 8ª Consulta de Ortodontia (14/07/2020)

Continuação do alinhamento e nivelamento inferior com o mesmo arco, e continuação do encerramento dos espaços. O registo fotográfico está na Figura 16.

Foi programado a colocação do aparelho fixo superior na próxima consulta, após extração do dente 2.3. e colagem do meio de tração do dente 1.3.

A)



B)



C)



D)



Figura 16. Fotografia Intraoral. A) frontal; B) lateral direita; C) latera esquerda; D) oclusal maxilar inferior (cedido pela Pós-Graduação de Especialização em Ortodontia).

15. 9ª Consulta de Ortodontia (22/07/2020)

Esta consulta foi de Urgência, onde foi recolocado o Mi do 3º quadrante que perdeu estabilidade e caiu.

O registo fotográfico está na Figura 17.

A)



B)



C)



D)



E)



Figura 17. Fotografia Intraoral. A) frontal; B) lateral direita; C) latera esquerda; D) oclusal maxilar inferior; E) oclusal maxilar superior (cedido pela Pós-Graduação de Especialização em Ortodontia).

16. 10ª Consulta de Ortodontia (09/09/2020)

Não foi possível colocar o aparelho superior, porque a consulta de cirurgia para o dia 17/07/2020 foi desmarcada. Na consulta de cirurgia seria feita a extração do canino incluído (2.3) e a colocação de um botão cirúrgico no canino incluído (1.3) para posterior tração.

O arco .016x.022in NiTi foi mantido e foi colocada uma retroligadura para evitar a reabertura de espaços. O Mi do 4º quadrante perdeu a estabilidade e caiu.

O registo fotográfico está na Figura 18.

A)



B)



C)



D)



E)



Figura 18. Fotografia Intraoral. A) frontal; B) lateral direita; C) latera esquerda; D) oclusal maxilar inferior; E) oclusal maxilar superior (cedido pela Pós-Graduação de Especialização em Ortodontia).

17. 2ª Consulta de Cirurgia (23/09/2020)

Nesta consulta estava planeada a exodontia do canino incluído do 2º quadrante, mas não ocorreu porque o paciente não pôde comparecer por motivos de saúde.

18. Previsão futura de tratamento

O paciente deverá seguir o plano de tratamento definido, ou seja, extrair o canino incluído (2.3) e colocar o botão cirúrgico no dente 1.3 para tração, dar continuidade ao tratamento ortodôntico integral, dar seguimento às consultas de Odontopediatria para tratamento das lesões de cárie e reabilitação protética de todos os quadrantes.

É importante perceber que o resultado de um tratamento não depende só do médico dentista, mas também da colaboração do paciente e, neste caso, dos pais também.

III. DISCUSSÃO

O paciente N.L com a síndrome 49, XXXXY apresenta um atraso no desenvolvimento cognitivo e intelectual e fragilidades no aspeto motor inerentes à sua síndrome. A nível intraoral o paciente apresentava má higiene oral, gengivite, língua crenada, freio labial superior normal, freio lingual curto, arco palatino largo, cor dos dentes normal, presença de abfração e facetas de desgaste em múltiplos dentes, trespasse vertical e horizontal diminuídos, arco maxilar simétrico e quadrado, arco mandibular simétrico e ovoide, presença de mordida cruzada estrutural anterior, mordida cruzada estrutural posterior esquerda e discrepância dento-maxilar (DDM) positiva bimaxilar.

O paciente tem ausência de múltiplos dentes por perda precoce e por agenesia e inclusão dos caninos do maxilar. Os dentes presentes em boca são microdônticos e há perda óssea horizontal. Quanto ao exame funcional o paciente tem alterações na dicção, ausência de sons articulares, deglutição normal e respiração predominantemente nasal. No que diz respeito à estética do sorriso, apresenta uma exposição incisiva superior normal com excesso de exposição gengival, um arco do sorriso não consonante e corredores vestibulares aumentados.

Segundo os autores Burgemeister et al.(2019) e Ahtari et al.(2014), os indivíduos com esta síndrome tendem a apresentar dentição tardia, agenesias, taurodontismo, dentes com erupção ectópica, elevada incidência de cárie, defeitos de esmalte (hipoplasia do esmalte e amelogenese imperfeita), má oclusão, micrognatia mandibular, palato alto, fenda palatina e úvula bífida (Ahtari et al., 2014; Burgemeister et al., 2019).

Ahtari et al(2014) defendem também que uma das características principais da síndrome 49, XXXXY é a possível ausência de dentes, que juntamente com o atraso mental, afeta severamente a higiene oral dos pacientes, podendo resultar numa perda dentária precoce e extensa (Ahtari et al., 2014).

O plano de tratamento proposto para este paciente envolveu uma abordagem interdisciplinar, onde estão abrangidas algumas áreas da Medicina Dentária como Ortodontia, Cirurgia, Dentisteria e Reabilitação Oral.

O plano de tratamento ideal seria o tratamento das lesões de cárie, a extração do 2.3 incluso, o tratamento ortodôntico com a colocação de aparelho fixo superior e inferior, a tração do canino incluso (1.3) e a reabilitação oral através da colocação de implantes nos espaços edêntulos.

No que diz respeito à Dentisteria, foram tratadas algumas cáries e em todas elas tivemos de optar pelo isolamento relativo ao invés do isolamento absoluto, porque o dique causava um grande desconforto ao paciente.

A cárie dentária é considerada uma doença infecciosa multifatorial de elevada prevalência que atinge uma grande percentagem da população mundial. A cárie dentária advém de microrganismos cariogénicos presentes na placa bacteriana que fermentam os hidratos de carbono da dieta para depois produzir ácido, o que faz com que haja perda de minerais dos tecidos duros dos dentes e posterior destruição das estruturas dentárias (Gao et al., 2016).

O isolamento absoluto é o método de isolamento mais eficaz de proteção para que as restaurações em resina composta tenham longevidade, controlando a humidade da cavidade oral, saliva e evitando a contaminação da superfície dentária com sangue, facilitando a adesão da resina composta ao dente (Benevides et al., 2019; Pagni, 2018).

Na especialidade de Ortodontia, o plano inicialmente proposto envolvia a colocação de dois implantes, um a distal do 3.4 e outro a distal do 4.4 para ancoragem. No entanto, esta parte do plano inicial não prosseguiu, devido à baixa altura do osso e à possibilidade de atingir o nervo alveolar inferior.

Uma das complicações mais comuns e graves enfrentadas pelo médico dentista e pelo paciente após a colocação de um implante na mandíbula é a lesão do nervo alveolar inferior (Abayev & Juodzbaly, 2015). Assim sendo, optou-se por utilizar dois mini-implantes (Mi) por serem mais adequados à situação clínica do paciente.

Os Mi são utilizados como alternativa aos implantes para a ancoragem na prática ortodôntica. Uma das principais vantagens dos Mi é o facto de apresentarem um tamanho reduzido, diminuindo as possíveis limitações quanto à localização de inserção (Chang & Tseng, 2014). Os Mi são utilizados como forma de ancoragem em diversos tipos de movimentação dentária (Junior et al., 2013).

Uma das complicações com que nos deparamos ao longo do tratamento relativamente aos Mi foi a perda de estabilidade. A perda de um Mi pode estar associada a um aperto excessivo aquando da inserção do Mi, a uma infeção do local de implantação, à densidade óssea trabecular reduzida e à existência de osso cortical com espessura inferior a 0,5 mm (Borges & Mucha, 2010).

A taxa de sucesso dos Mi está dependente de algumas variáveis, tais como a taxa de inflamação, a taxa de lesão biológica, a taxa de desconforto, o local e a técnica cirúrgica de colocação do mesmo, o tipo de força aplicada, o tipo e a quantidade de osso, o

comprimento e o diâmetro do Mi, a idade e o sexo do paciente e os cuidados de higiene oral (Lee et al., 2010). Outro fator de grande importância para a eficácia de um Mi é a sua estabilidade primária, que se realiza logo após a introdução do dispositivo no osso (Dias et al., 2010). A estabilidade primária está intimamente ligada à retenção mecânica, proporcionada pelo contacto entre a rosca do Mi e o osso cortical, não estando dependente da taxa de osteointegração (Junior et al., 2013).

Neste caso, as possíveis causas de perda de estabilidade dos Mi podem ter sido consequência da qualidade e quantidade de osso, e dos insuficientes cuidados de higiene oral.

No âmbito da Cirurgia, seguindo o plano de tratamento, o esperado seria a extração do dente 2.3, a colocação de um botão cirúrgico no dente 1.3 para tração e a colocação de implantes na maxila e na mandíbula para reabilitar os espaços edêntulos.

Relativamente à extração do canino incluso, foi algo que deixou os pais bastante apreensivos, por ser considerada uma intervenção invasiva para o paciente, tendo em conta todas as suas características. Colocaram-se várias questões fundamentais para a realização desta intervenção cirúrgica, tais como, qual seria a colaboração do paciente e qual o tipo de anestesia a utilizar (anestesia local associada a sedação consciente ou a anestesia geral).

A sedação consciente é a abordagem medicamentosa que mais se utiliza em pacientes com muita ansiedade ou com necessidades especiais. É um grau de depressão mínima de consciência e a sua técnica baseia-se na administração de oxigénio seguida de óxido nítrico, até alcançar o nível de sedação ideal. Para além do óxido nítrico, as benzodiazepinas são também utilizadas como sedação consciente. Os principais efeitos adversos desta técnica de sedação são a degeneração da medula óssea, teratogénese e náuseas (Ladewig et al., 2016).

A anestesia geral é a indução de um estado de inconsciência seguida pela perda total de reflexos de proteção, incluindo a incapacidade de responder de forma adequada a estímulos ou comandos verbais, e a incapacidade de manter as funções respiratórias de forma independente. Quando se opta por dar anestesia geral a um paciente com necessidades especiais deve-se ter em atenção todo o histórico médico do paciente (Ferreira et al., 2016).

Os caninos superiores são os segundos dentes inclusos mais frequentes, e apresentam funções muito importantes na cavidade oral, tanto a nível funcional como estético. Estes são responsáveis pelo equilíbrio oclusal, harmonia entre a zona anterior e posterior da

arcada dentária, são indispensáveis nos movimentos de lateralidade através da guia canina e têm um papel ao nível da função mastigatória (Alcântara et al., 2020; Machado et al., 2020).

As principais causas da presença de caninos inclusos no maxilar estão diretamente ligadas a duas teorias: teoria genética e teoria guia (Machado et al., 2020; Mendes, 2017). A ausência congénita ou anomalia dos incisivos laterais pode levar à inclusão dos caninos, pois são os incisivos laterais os dentes responsáveis por fornecer a guia eruptiva e, se houver alguma alteração destes dentes a guia de erupção fica danificada (Castro, 2017).

Segundo Becker et al. a explicação da teoria guia baseia-se em duas fases de desenvolvimento. Na primeira fase, o canino é desviado da sua posição fisiológica em direção palatina. Para além disso, em casos de agenesia congénita do incisivo lateral maxilar há um excesso de espaço ao nível da base apical, sendo uma pré-condição para que o canino abandone a sua posição de desenvolvimento normal. Ao longo da segunda fase, ocorrem movimentos de autocorreção, em que o canino se move para se posicionar corretamente na arcada. Em pacientes com ausência ou anomalia dos incisivos laterais superiores pode haver um impedimento nestes movimentos corretivos (Sajani, 2015).

A teoria genética defende que a inclusão de um canino dificilmente acontece como sintoma isolado, mas sim acompanhado de vários fatores genéticos que determinam uma história familiar pregressa, anomalias como a agenesia e/ou hipoplasia do incisivo lateral superior, agenesias de outros dentes e atrasos na erupção (Sajani, 2015).

No que diz respeito a estas duas teorias, ainda há incertezas se um incisivo lateral anormal pode ser considerado um fator causal para a inclusão (teoria guia) ou se a inclusão é resultado de um conjunto de fatores genéticos (teoria genética) (Sajani, 2015).

Um dente incluso é extraído quando não tem qualquer possibilidade de viabilidade. Isto acontece em situações em que o prognóstico de tração é duvidoso, quando é responsável por reabsorções radiculares extensas de dentes adjacentes, para facilitar o tratamento ortodôntico, para otimizar a saúde periodontal e quando existe evidência radiográfica de formação de tumores ou quistos (Gaetti-Jardim et al., 2012).

Relativamente a este caso clínico, o canino 2.3 terá de ser extraído por não ter qualquer viabilidade, pois a posição que apresente leva a que prognóstico de tração seja muito duvidoso e a sua presença impede o movimento ortodôntico. Já o dente 1.3, a sua posição é favorável para ser tracionado ortodônticamente.

Em relação à extração do canino incluso (2.3), existe a preocupação relativamente à possibilidade da existência de uma comunicação oroantral.

A comunicação oroantral é um dos acidentes mais comuns após extração de uma peça dentária, onde há uma conexão aberta entre a cavidade oral e o seio maxilar (Bravo Cordero et al., 2016). É fundamental que seja tratada com maior brevidade para que não se desenvolva uma fistula oroantral, e o seu tratamento vai depender de fatores como a localização e tamanho da comunicação, e a infecção do seio que vão determinar a necessidade de procedimentos mais complexos como cirurgias endoscópicas endonasais ou retalhos livres microvascularizados (Bravo Cordero et al., 2016; Hupp et al., 2013).

Como sabemos, o paciente apresenta algumas agenesias sendo por isso considerado um desdentado parcial. O edentulismo parcial pode ser determinado pela ausência de um ou mais dentes naturais na cavidade oral.

Como primeira opção de reabilitação protética para os espaços edêntulos planeou-se a colocação de implantes, que é possível tanto na maxila como na mandíbula. No entanto ao nível da região posterior da mandíbula, esta opção apresentava limitações devido à altura reduzida de osso alveolar e a baixa densidade óssea, ou seja, qualidade óssea diminuída.

Apesar da evolução das técnicas utilizadas na Medicina Dentária ao longo dos anos, a perda dentária continua a ser um problema comum. Os implantes dentários são uma alternativa segura e previsível para tratamentos de reabilitação em pacientes edêntulos (Shavit & Juodzbaly, 2014). Um dos principais fatores para o sucesso desta opção de tratamento é a osteointegração, que se caracteriza pela deposição de tecido ósseo na superfície de um implante (Neto & Bacelar, 2019). Quanto à possível falha de osteointegração do implante, esta pode estar relacionada com a inserção de implantes em locais com pequeno volume ósseo, o diâmetro dos implantes, hábitos tabágicos, má higiene oral e inserção de implantes em qualidades ósseas tipo III ou IV (Chrcanovic et al., 2014). O osso tipo IV tem pouca altura de rebordo alveolar e baixa densidade óssea (Neto & Bacelar, 2019).

Assim, neste paciente, podemos perceber a limitação existente relativamente à reabilitação protética com implantes, na zona posterior da mandíbula.

Uma possível alternativa à colocação de implantes, caso necessário, seria a reabilitação protética com prótese parcial removível (PPR). A PPR tem como objetivo e vantagens repor a estética, a função, o conforto e a fonética do paciente com perdas dentárias (Al-Imam et al., 2016; Oliveira et al., 2020). A reabilitação com uma PPR, em pacientes com necessidades especiais, pode ter algumas adversidades como a falta de

retenção, a inflamação da mucosa oral, dificuldades no ajuste e estética (Kapicius et al., 2018).

Dois dos fatores fundamentais para o sucesso de utilização de uma PPR e conservação da saúde dos tecidos são a higiene oral do paciente e a higienização da prótese (Lima Bastos et al., 2015). Sendo o paciente portador de uma deficiência é importante explicar aos pais que devem garantir uma boa higiene tanto da cavidade oral como da prótese.

É fundamental não esquecer que se trata de um indivíduo com necessidade especiais e, tendo em conta todas as características associadas à sua síndrome, é um paciente que requer uma abordagem médica multidisciplinar, onde o papel dos profissionais de saúde no diagnóstico, tratamento e follow-up, a médio e longo prazo, é fundamental e crucial para um bom prognóstico. Neste caso, o médico dentista deve valorizar principalmente o papel da Medicina Dentária na melhoria de qualidade de vida deste paciente.

Quanto ao prognóstico do caso clínico deste paciente, prevê-se que seja favorável e que o paciente consiga melhorar a sua capacidade funcional e mastigatória, mesmo que o plano de tratamento possa sofrer algumas alterações e adaptações resultantes das necessidades especiais do paciente.

Relativamente às expectativas dos pais, foi recolhido o seguinte testemunho:

“Somos os pais do N.L. O nosso filho teve que lutar muito para viver, crescer e desenvolver, tornar-se autónomo, ... essas sempre foram as nossas maiores preocupações. Sempre foi seguido num hospital, onde existem todas as especialidades e meios para o socorrer em caso de necessidade. Isto sempre nos acalmou. Também passou pela estomatologia, fez, de uma só vez, extrações de dois ou três dentes com anestesia geral, numa cirurgia em que outras áreas médicas intervieram. No passado todas as possibilidades de intervenção foram sendo adiadas entre outros motivos devido às características da dentição, robustez/estrutura óssea dos maxilares do Nuno André e à baixa expectativa de colaboração do mesmo.

Fomos encorajados pela nossa filha, estudante de Medicina Dentária, a iniciar esta experiência na Egas Moniz. Foi falando aos poucos nas melhorias que ele poderia fazer e outras possibilidades que poderiam surgir. Quando o nosso filho começou a ir às consultas ficámos preocupados, com medo que lhe causassem dor ou que ele não colaborasse. Achávamos que não ia resultar. Por termos tão fracas expectativas relativamente às consultas, podemos dizer que qualquer avanço no tratamento da boca do Nuno, foi uma conquista. As fracas expectativas estavam relacionadas com o facto de acreditarmos que qualquer ato teria que ser feito com anestesia geral. Antes de cada

consulta ficávamos com o “coração na mão” e no final aliviados e felizes com os resultados e com a tranquilidade que ele mostrava. Confiou na irmã e quis colaborar. Confiou na equipa que tem estado a tratar dele e que irá continuar. Os primeiros passos foram dados e talvez os mais importantes que são a construção de uma relação de confiança com N.L e com os pais. Construída a confiança, é neste momento nossa expectativa que o nosso filho com os tratamentos a que vem sendo submetido na Clínica Dentária Egas Moniz, possa aos 30 anos de idade, finalmente, ter uma dentição que lhe permita uma mastigação melhor e mais confortável, melhorando a sua saúde e consequentemente a sua qualidade de vida, sempre associado ao inequívoco aumento da autoestima pela conseqüente melhoria em termos estéticos. Queremos que a melhor solução seja encontrada, sempre com a preocupação maior de não submeter ao N.L tratamentos que sejam dolorosos, evasivos e de difícil recuperação.”.

IV. CONCLUSÃO

Tendo em conta as diversas manifestações sistêmicas e orais presentes na síndrome 49, XXXXY, é fundamental que estes pacientes sejam assistidos de forma contínua por uma equipa de saúde multidisciplinar, tendo em consideração a saúde oral.

É importante compreender que pacientes com necessidade especiais precisam de cuidados especiais pelas dificuldades características da sua condição. A existência de limitações emocionais, como a ansiedade e intolerância a tratamentos dentários, e limitações intelectuais, como a dificuldade na comunicação, são fatores que vão dificultar bastante as consultas de Medicina Dentária, em particular de Odontopediatria - Terapêutica Especial, e a relação médico dentista e paciente.

O médico dentista deve adquirir experiência e formação na área da Odontopediatria para pacientes com necessidade especiais, para assim conseguir ter uma melhor capacidade de ação perante determinadas situações.

Neste tipo de pacientes é essencial que seja efetuada uma história clínica detalhada, o que vai facilitar a realização de um bom plano de tratamento, as condições necessárias para o mesmo, tais como preparação de material que proporcione a limitação dos movimentos ou sedação consciente, e a sua execução.

Ao longo das consultas deve-se ir estabelecendo uma relação de confiança e paciência, o que vai ajudar bastante na cooperação do paciente. Devemos também explicar e integrar o paciente em todas as intervenções que vão sendo feitas durante a consulta.

Para além da relação de confiança estabelecida com o paciente, é fundamental que seja estabelecida uma comunicação efetiva e disciplinada com os encarregados para que tenham em atenção às rotinas diárias de higiene oral.

Este caso clínico foi complexo, mas ao mesmo tempo desafiante e gratificante, contribuindo para uma sólida aprendizagem acerca do Síndrome 49, XXXXY e das intervenções que foram sendo efetuadas na prática clínica.

V. BIBLIOGRAFIA

- 49, XXXXY syndrome (s.d.). *Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD)*. Consultado a 10 de Agosto de 2020, disponível em https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/5679/49-xxxxy-syndrome#ref_7785
- Definition of Medically-Necessary Care*. (2019). The Reference Manual of Pediatric Dentistry. Disponível em <https://www.aapd.org/research/oral-health-policies--recomendations/medically-necessary-care/>
- Abayev, B., & Juodzbaly, G. (2015). Inferior Alveolar Nerve Lateralization and Transposition for Dental Implant Placement. Part II: a Systematic Review of Neurosensory Complications. *Journal of Oral and Maxillofacial Research*, 6(1), 1–10.
- Achtari, D., Achtaris, M., & Georgakopoulou, A. (2014). *Dental Treatment of 49, XXXXY Syndrome : A Case Report*. 9(4), 266–268.
- Al-Imam, H., Özhayat, E. B., Benetti, A. R., Pedersen, A. M. L., & Gotfredsen, K. (2016). Oral health-related quality of life and complications after treatment with partial removable dental prosthesis. *Journal of Oral Rehabilitation*, 43(1), 23–30.
- Alcântara, M. T. D., Pessoa Neto, J. V., Uchôa, L. C. F., Santos, V. R. P., Torquato, I. F., Júnior, J. L. S. e S., & Rios, H. L. (2020). Exodontia de Canino Incluso em Maxila e suas Complicações – Relato de Caso Clínico. *Brazilian Journal of Health Review*, 3(4), 7489–7500.
- Bárbara, M. (2012). *Área de Medicina Dentária Pacientes com Necessidades Especiais de Atendimento em Medicina Dentária*. Universidade de Coimbra
- Benevides, A. A. A., Venâncio, A. E. F., & Feitosa, V. P. (2019). *a Influência Do Isolamento Absoluto No Sucesso De Restaurações Diretas E Tratamento Endodôntico : Uma Revisão De Literatura*. 35–40.
- Boka, V., Arapostathis, K., Vretos, N., & Kotsanos, N. (2014). Parental acceptance of behaviour-management techniques used in paediatric dentistry and its relation to parental dental anxiety and experience. *European Archives of Paediatric Dentistry*, 15(5), 333–339.
- Borges, M. S., & Mucha, J. N. (2010). Bone density assessment for mini-implants position. *Dental Press Journal of Orthodontics*, 15(6), 1–9.
- Bravo Cordero, G., Minzer Ferrer, S., & Fernández, L. (2016). Sinusitis odontogénica, fístula oroantral y su reparación quirúrgica mediante colgajo de bolsa de Bichat:

- Revisión de la literatura. *Acta Otorrinolaringologica Espanola*, 67(2), 107–113.
- Burgemeister, A. L., Daumiller, E., du Bois, G., Graul-Neumann, L. M., Köhler, B., Knecht, S., Burgemeister, S., Gronwald, S., Maurer, M. H., & Zirn, B. (2019). Clinical report of 8 patients with 49,XXXXY syndrome: Delineation of the facial gestalt and depiction of the clinical spectrum. *European Journal of Medical Genetics*, 62(3), 210–216.
- Castro, F. (2017). *Análise e Localização da Inclinação dos Caninos*. Instituto Universitário de Ciências da Saúde, Granda.
- Chaet, R. S. (2006). *Annual Report of the Council on Clinical Affairs. I*, 125–128.
- Chang, H. P., & Tseng, Y. C. (2014). Miniscrew implant applications in contemporary orthodontics. *Kaohsiung Journal of Medical Sciences*, 30(3), 111–115.
- Charbonneau, D. H., & Healy, A. M. (2005). Genetics Home Reference. *Journal of Consumer Health On the Internet*, 9(4), 61–68.
- Chrcanovic, B. R., Albrektsson, T., & Wennerberg, A. (2014). Reasons for failures of oral implants. *Journal of Oral Rehabilitation*, 41(6), 443–476.
- Collet, A., Chatelin, J., Agopiantz, M., Valduga, M., Bonnet, C., Allou, L., Lambert, L., Gospodaru, R. N., Weryha, G., & Jonveaux, P. (2014). Le syndrome 49, XXXXY : nouvelle description de ses répercussions clinicobiologiques chez un patient adulte. *Annales de Biologie Clinique*, 72(3), 371–377.
- Dias. (2017). 乳鼠心肌提取 HHS Public Access. *Physiology & Behavior*, 176(3), 139–148.
- Dias, L. C. S., Tavares, R. R. de J., & Gurgel, J. de A. (2010). A estabilidade dos mini-implantes ortodônticos. *Ortodontia*, 81–87. <https://repositorio.unesp.br/handle/11449/115532>
- Direção Geral da Saúde (2005). *Circular Normativa nº 01/DSE. 18-01-2005. Programa Nacional de Promoção da Saúde Oral. Administrações Regionais de Saúde e todos os Serviços Prestadores de Cuidados de Saúde, Lisboa, Portugal*.
- Especiais, P., & Protocolo, P. De. (2012). *Pacientes Especiais em Odontopediatria: Proposta de Protocolo*.
- Etemadi, K., Basir, B., & Ghahremani, S. (2015). Neonatal diagnosis of 49, XXXXY syndrome. *Iranian Journal of Reproductive Medicine*, 13(3), 181–184.
- Ferreira, L., Silva, J., & Nunes, A. (2016). O Uso de Anestesia Geral em Pacientes com Necessidades Especiais. *Journals Bahiana*, 800–809.
- Gaetti-Jardim, E., Faria, K., Santiago Júnior, J., Gaetti-Jardim Júnior, E., Saad Neto, M.,

- Aranega, A., & Ponzoni, D. (2012). Conduas terapêuticas para caninos inclusos. *Currículo Lattes*, 51–56.
- Gao, X., Jiang, S., Koh, D., & Hsu, C. Y. S. (2016). Salivary biomarkers for dental caries. *Periodontology 2000*, 70(1), 128–141.
- Gaujac, C., Santos, H., Garção, M., Júnior, J., Brandão, J., & Silva, T. (2009). Sedação consciente em odontologia. *Revista de Odontologia Da Universidade Cidade de São Paulo*, 3(21), 251–257.
- Gropman, A., & Samango-Sprouse, C. A. (2013). Neurocognitive variance and neurological underpinnings of the X and Y chromosomal variations. *American Journal of Medical Genetics, Part C: Seminars in Medical Genetics*, 163(1), 35–43.
- Gropman, Rogol, A., Fennoy, I., Sadeghin, T., Sinn, S., Jameson, R., Mitchell, F., Clabaugh, J., Lutz-Armstrong, M., & Samango-Sprouse, C. A. (2010). Clinical variability and novel neurodevelopmental findings in 49, XXXXY syndrome. *American Journal of Medical Genetics, Part A*, 152(6), 1523–1530.
- Hou, J. W. (2004). 49, XXXXY syndrome. *Chang Gung Medical Journal*, 27(7), 551–554.
- Hupp, J. R., Tucker, M. R., & Ellis, E. (2013). *Contemporary Oral and Maxillofacial Surgery - E-Book - James R. Hupp, Myron R. Tucker, Edward Ellis - Google Livros* (6th ed.).
- Iturralde, J. L., Marani, J., Damiani, H. J., Contardi, J. C., García, M., Carbognani, S., & Luccerini, V. (2020). Genital malformation: Trigger of the diagnosis of severe variants of klinefelter syndrome. *Revista Chilena de Pediatría*, 91(1), 111–115.
- Júnior, O., Herdy, J., Flório, F., & Motta, R. (2013). Utilização do mini-implantes no tratamento ortodôntico. *RGO.Revista Gaúcha de Odontologia (Online)*, 61, 453–460.
- Kancherla, V., Van Naarden Braun, K., & Yeargin-Allsopp, M. (2013). Dental care among young adults with intellectual disability. *Research in Developmental Disabilities*, 34(5), 1630–1641.
- Kapicius, P., Nunes, F. D., Arriaga, M. L., Freitas, A. L. A. B. de, Simões Júnior, J. J., & Carlini, R. D. S. (2018). Uso de próteses removíveis em pacientes com necessidades especiais: risco associado ao diagnóstico. *Clinical and Laboratorial Research in Dentistry*, 1–8.
- Kırzioğlu, Z., Calapoğlu, N., Çiftçi, Z., & Ceyhan, D. (2016). 49, XXXXY: The Role of MSX1 Gene. *West Indian Medical Journal*, 1–12.

- Ladewig, V. D. M., Fausta, S., Miranda, A. De, Goulart, M., & Bosco, G. (2016). *Conscious Sedation With Nitrous Oxide in Pediatric Dental Clinic*. 15(2), 91–96.
- Lee, S. J., Ahn, S. J., Lee, J. W., Kim, S. H., & Kim, T. W. (2010). Survival analysis of orthodontic mini-implants. *American Journal of Orthodontics and Dentofacial Orthopedics*, 137(2), 194–199.
- Lia, É. N., Otero, S. A. M., Ferraz, M., & Gonçalves, L. P. V. (2007). Oral aspects of 49, XXXXY syndrome: A case report. *Journal of Dentistry for Children*, 74(2), 136–139.
- Lima Bastos, P., Mesquita, T. C., Ottoboni, G. S., & De Figueiredo, V. M. G. (2015). Métodos De Higienização Em Próteses Dentais Removíveis: Uma Revisão De Literatura. *Revista Bahiana de Odontologia*, 6(2).
- Machado, M., Vargas, L. D. R., & Pimentel, R. M. (2020). *Exodontia de Canino Incluso por Meio de Retalho Palatino*. 15, 174–181.
- Neto, U., & Bacelar, S. (2019). Treated surface dental implants : Literature review. *Brazilian Journal of Implantology and Health Sciences*, 1, 69–83.
- Oliveira, & Giro. (2011). Importância da Abordagem Precoce no Tratamento Odontológico de Pacientes com Necessidades Especiais. *Odonto*, 19(38), 45–51.
- Oliveira, L. L., Mendes, T. A. D., Araújo, V. M. A., Monteiro, L. K. B., Guimarães, M. V., Sá, H. C., Lopes, M. C. M. de S., Vieira, N. E. B., & Dinelly, É. M. P. (2020). Comparação entre prótese parcial removível flexível e convencional: revisão de literatura. *Brazilian Journal of Development*, 6(2), 7750–7761.
- 49, XXXXY syndrome. (s.d.). Orphanet. Consultado a 10 de Agosto de 2020, disponível em https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=96264
- Pagni, M. (2018). “ *A importância do isolamento absoluto em Medicina Dentária .*”
- Palmira, A., & Colce, S. (2019). *Controlo de Comportamento em Pacientes com Necessidades Especiais - Revisão Narrativa*.
- Patacchiola, F., Sciarra, A., Di Fonso, A., D’Alfonso, A., & Carta, G. (2012). 49, XXXXY syndrome: An Italian child. *Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism*, 25(1–2), 165–166.
- Peet, J., Weaver, D. D., & Vance, G. H. (1998). cases and review F ’. *Small*, June 1997, 420–424.
- Pinto, M. J., & Domingues, C. (2011). *Manifestações orais e tratamento médico-dentário da Trissomia 21*. <https://repositorio.ul.pt/handle/10451/27304>
- Sajjani, A. K. (2015). Permanent maxillary canines - review of eruption pattern and local

- etiological factors leading to impaction. *Journal of Investigative and Clinical Dentistry*, 6(1), 1–7.
- Samango-Sprouse, C. A., Lasutschinkow, P. C., McLeod, M., Porter, G. F., Powell, S., St. Laurent, J., Sadeghin, T., & Gropman, A. L. (2020). Speech and language development in children with 49,XXXXY syndrome. *American Journal of Medical Genetics, Part A, June*, 1–9.
- Schluth, C., Doray, B., Girard-Lemaire, F., Kohler, M., Langer, B., Gasser, B., Lindner, V., & Flori, E. (2002). Prenatal sonographic diagnosis of the 49,XXXXY syndrome. *Prenatal Diagnosis*, 22(13), 1177–1180.
- Shavit, I., & Juodzbaly, G. (2014). Inferior Alveolar Nerve Injuries Following Implant Placement - Importance of Early Diagnosis and Treatment: a Systematic Review. *Journal of Oral and Maxillofacial Research*, 5(4), 1–13.
- Simões, F. X. P. C., Macedo, T. G., Coqueiro, R. S., & Pithon, M. (2016). Percepção dos pais sobre as técnicas de manejo comportamental utilizadas em Odontopediatria. *Revistas*, 73(4), 277.
- Sprouse, C., Tosi, L., Stapleton, E., Gropman, A. L., Mitchell, F. L., Peret, R., Sadeghin, T., Haskell, K., & Samango-Sprouse, C. A. (2013). Musculoskeletal anomalies in a large cohort of boys with 49,XXXXY. *American Journal of Medical Genetics, Part C: Seminars in Medical Genetics*, 163(1), 44–49.
- Tabarki, B., Shafi, S. Al, Adwani, N. Al, & Shahwan, S. Al. (2012). Further magnetic resonance imaging (MRI) brain delineation of 49,XXXXY syndrome. *Journal of Child Neurology*, 27(5), 650–653.
- Tartaglia, N., Ayari, N., Howell, S., D'Epagnier, C., & Zeitler, P. (2011). 48,XXYY, 48,XXXXY and 49,XXXXY syndromes: Not just variants of Klinefelter syndrome. *Acta Paediatrica, International Journal of Paediatrics*, 100(6), 851–860.
- Wei, L., Liu, Y., Sun, S., Tang, Y., Chen, S., & Song, G. (2019). Case report of 49,XXXXY syndrome with cleft palate, diabetes, hypothyroidism, and cataracts. *Medicine (United States)*, 98(39), 2–4.

ANEXOS

Anexo 1- Relatório Médico

Lisboa, 21 de Dezembro de 1998

Prezada Colega

A Sr^a. D. Olivia Conceição Melo Silva Lopes, nascida a 03/12/64, foi observada pela 1^a vez neste Serviço em Abril de '96, por estando grávida (D.U.M. Janeiro de 96 ?) ter tido numa 1^a gravidez, em '90, uma criança do sexo masculino, o Nuno André, portador de fenda palatina, CIV e sinostose parcial radio-cubital dt^a.

De notar que já em 11/04/95 a Colega Dr^a. Graça Moura da Consulta de Cirurgia deste Hospital tinha pedido uma Consulta que foi marcada para o dia 22/08/95 pelas 12h.30m, tendo faltado a essa Consulta.

Foi só, portanto, aquando da 2^a gravidez do "propositus", em '96, que tivemos oportunidade de observar pela 1^a vez o Nuno André.

Trata-se de um casal aparentemente saudável e não consanguíneo.

À data da 1^a Consulta (17/04/96) o Nuno André já tinha sido objecto de estudo no Serviço de Neurologia Pediátrica deste Hospital no sentido de despistar patologia muscular, tendo sido realizada biópsia muscular e também foi observado na Consulta de Genética do Hospital de Egas Moniz não tendo sido posto um diagnóstico.

Até à data da nossa Consulta não havia diagnóstico etiológico para a situação atrás referida.

Foi realizado o inquérito genealógico que se mostrou algo incompleto, sobretudo da parte da família materna do Nuno André, não tendo sido possível detectar qualquer situação que possa ser considerada de transmissão hereditária.

A gravidez da D. Olivia Conceição era uma G-II, P-I havendo a referir à data da nossa Consulta a anotação do seu Médico Assistente de que teria havido ameaça de aborto desde 29/03 do referido ano.

Pareceu-nos pois da máxima urgência encontrar uma etiologia para a situação que afectava o Nuno André, pelo que foram-lhe realizados vários exames e Consultas, estas realizadas pelo Grupo de Apoio Pluridisciplinar ao Serviço.

Estando o "propositus" grávida e não tendo em nosso poder nenhuma ecografia de datação foi efectuado esta em Abril de '96 que refere : "D.C.C.-16 mm, batimentos cardíacos presentes. Líquido amniótico normal. Gestação corespondente a 7 semanas e 6 dias." (sic)

Em 22/04/96 efectuou uma 2^a ecografia que refere : "D.C.C.- 42 mm, trofoblasto envolvente, batimentos cardíacos presentes, líquido amniótico normal. Gestação de 10 semanas e 5 dias." (sic)

.../...

.../...

Em 20/05/96 efectuou uma ecografia morfológica que refere : "Feto - 1, D.B.P. - 29 mm, P.C. 107 mm(P50), femur - 16 mm. P.A. - 80 mm (P25), placenta posterior com descolamento de membrana na parede anterior, líquido amniótico normal, sem malformações aparentes para a idade gestacional. Cordão umbilical com 3 vasos. Idade gestacional pelos ultrassons - 14 semanas e 5 dias. " (sic)

Em 21/06/96 realiza nova ecografia que refere : "feto - 1, posição fetal-cefálica, P.C. 159mm (P25-50), femur - 33 mm, P.A. - 142 mm (P50), placenta posterior e fundica. Coração com 4 cavidades. Coluna, rins, bexiga, estômago, diafragma e membros superiores e inferiores aparentemente normais. Idade gestacional pelos ultrassons de 19 semanas." (sic)

Em 11/07/96 realizou uma ecocardiaca fetal que concluiu por : "exame normal" (sic).

Em 12/07/96 efectuou nova ecografia que refere : "Posição fetal - cefálica, P.C.-194 (P50), femur - 38 mm (P50), P.A. - 164 mm (P25-50), movimentos fetais e cardíacos presentes, placenta - posterior fundica, líquido amniótico - normal. Sem aparentes malformações. Idade gestacional pelos ultrassons de 22 semanas." (sic)

Em 24/06/96 tivemos o resultado do cariotipo do Nuno André que mostrava uma anomalia dos gonossomas tipo variação dum Klinefelter - 49,XXXXY.

Nesta data em que obtivemos o resultado deste cariotipo era tarde para oferecer ao casal uma amniocentese para D.P.N. cromossómico (não esquecer que nessa época a data limite para uma I.M.G. se situava nas 16 semanas de gestação), pelo que optámos, por uma questão psicológica, pela realização dum cariotipo ao casal que, em principio, pensavamos que fosse normal. Este resultado foi-nos presente a 20/08/96 que confirmou tratar-se de cariotipos aparentemente normais, um do sexo masculino - 46,XY,16qh+, o outro do sexo feminino - 46,XX. Esta anotação no marido de 16qh+ é tão somente a existência de um polimorfismo a nível do braço longo do cromossoma 16, sem significado clínico.

Igualmente obtivemos fotocópia das ecografias realizadas no decurso da gravidez do Nuno André, tendo constactado que na 1ª ecografia posterior às 21 semanas (gravidez de 36 semanas) o feto se encontrava já no P5 e que uma semana depois não só se mantinha no mesmo P5 como o líquido amniótico era escasso e as biometrias indicavam estarmos em presença de um ACIU.

À data do nascimento o R.N. pesava - 1760 gr para um parto de termo e o Apgar teria sido de 2 ao 1º e de 5 aos 5'.

Esta criança, o Nuno André, foi observado na nossa Consulta tendo sido realizado um dossier malformativo, RX do esqueleto, Consulta de Oftalmologia, bem como de Endocrinologia e Psicologia.

O exame oftalmológico refere : "Esotropia do O.E., reflexos mantidos, hipermetropia com astigmatismo hipermetrópico. Embriotoxon posterior. Fundos oculares mantidos."

.../...

Como nos tivessem referido que o Nuno André teria sido seguido na Consulta de ORL deste Hospital pedimos informações, que nos referem que a criança fora seguida desde Dezembro de '91 por otites de repetição.

Em '94 foi observado pelo Colega Dr. Vitor Neto que para além dum atraso geral do desenvolvimento apresentava alterações e atraso do articulado verbal e otite seromucosa bilateral. Os testes audiométricos confirmam a clínica (surdez de transmissão bilateral). A endoscopia nasal mostra fenda palatina sub-mucosa e uma úvula bifida não apresentava outras malformações na endoscopia.

Teria sido submetido a cirurgia para a fenda palatina a 01/02/96.

O exame endocrinológico refere : "pénis de dimensões nomais, testículos muito inferiores ao tamanho normal, mas nas bolsas. As análises endocrinológicas então realizadas referem : LH-2,3 mIU/ml (normal < 6), FSH - 39,4 mIU/ml (0-20), Testosterona total - 4,0 ng/dl (270-1070), Testosterona livre - 0,1 pg/dl (11-41), SHBG - 74,9 mg/l (11-71).

O RX do esqueleto realizado a 06/05/96 (com 6 anos) refere : "Aparente escoliose dorso-lombar sinistro-convexa, sinostose radio-cubital proximal dos ante-braços associando-se a discretas alterações morfológicas das superfícies articulares do cúbito. Comprimento dos ossos longos no limite inferior da normalidade relativamente ao grupo etário, correspondente a cerca de 3 anos. ~~Verifica-se igualmente um encurtamento mais exuberante da falange média do 5º dedo. Idade óssea de aproximadamente 3 anos para 6 anos de idade conológica.~~"

O Nuno André foi observado no Serviço pelo Núcleo de Estomatologia Genética que refere a: "existência de amelogenese imperfeita e necessidade de tratamento estomatológico."

Igualmente foi observado na Consulta de Psicologia que confirma a existência de atraso psíquico importante estando a ser seguida pela Drª. Isabel Portugal.

Em conclusão :

O resultado do cariotipo realizado ao Nuno André indica tratar-se duma anomalia cromossómica numérica dos gonossomas - 49,XXXXY.

Este Síndrome que foi descrito pela 1ª vez em 1960 por Fraccaro corresponde a um fenotipo relativamente bem individualizado.

Em 1970 Shapiro refere mais de 60 casos já publicados.

A frequência deste Síndrome ainda não é completamente conhecida mas parece ser muito mais elevado nos homens do que nas mulheres 49,XXXXX.

As idades parentais médias seriam de 26,5 anos para as mães e de 30 anos para os pais.

O peso médio à nascença seria de 2600 gr.

O fenotipo destas crianças é mais característico do que nas meninas - 49,XXXXX.

.../...

Há autores que referem que há como que uns traços de semelhança com os de uma Trisomia 21.

Outros referem que a face é oval, com hipertelorismo importante e com uma ligeira obliquidade para cima e para fora das fendas palpebrais, estas são grandes e existe um epicantus superior. Raiz do nariz apagada mas larga com narinas em anteversão, boca grande. Por vezes pode haver prognátia e os pavilhões auriculares são grandes e mal orlados. O pescoço é curto e há malformações minor da coluna. A nível dos membros existem anomalias muito evocadoras deste Síndrome, como uma sinostose radio-cubital o que vai limitar os movimentos de flexão do cotovelo e a supinação. A anomalia mais frequente a nível dos membros inferiores é uma coxa valga. Existe hipogonadismo embora de expressão variável. O pénis e o escroto são pequenos. Os testículos são pequenos e por vezes ectópicos. Uma biópsia do testículo mostrará atrofia dos tubos seminíferos e há ausência de células de Leydig. A idade óssea é, em geral, menor do que a idade real. O atraso mental é profundo e existe em todos os casos descritos e o coeficiente intelectual varia entre valores de 20 a 50. A evolução das pessoas atingidas com este Síndrome é função da importância da debilidade, Embora, em geral, o cariotipo seja homogéneo - 49,XXXXY mosaicos diversos podem existir em cerca de 15% dos casos.

O Nuno André apresenta como se pôde ver um certo número de anomalias descritas no quadro deste Síndrome, sendo a mais importante o atraso psíquico .

De notar que em 20/10/97 já tinha este Serviço, por intermédio do Dr. Manuel Marques emitido um relatório dirigido aos pais do "propositus" onde eram feitas algumas considerações acerca do Síndrome em causa.

Assim sendo pensamos que esta criança, cuja situação clínica foi completamente esclarecida neste Serviço, deve agora ser seguida no seu apoio pluridisciplinar pelo Pediátrico ou pelo seu Médico de Família, que a enviará aos Especialistas cuja Consulta se mostre necessária no decurso da evolução do seu desenvolvimento futuro.

Com os nossos melhores cumprimentos.