

#010 Histiocitose de Células de Langerhans – Caso Clínico



André Saura*, Maria João Dias, Laura Rodrigues, João Abreu,
José Malva Correia, José Pedro Figueiredo

Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: A Histiocitose de Células de Langerhans, ou Histiocitose X, corresponde a uma doença histiocítica, classicamente dividida em 3 síndromes: Granuloma Eosinifílico, Síndrome de Hand-Schüller-Christian e Síndrome de Letterer-Siwe. Contudo, atualmente a classificação é feita de acordo com a apresentação e envolvimento: Crónica Unissistémica, Crónica Multissistémica e Fulminante (neonatal). Trata-se de uma doença rara, que afeta pacientes desde o período neonatal até à idade adulta, mais frequentemente até aos 15 anos. A Etiologia é ainda bastante controversa, tendo sido apresentadas várias teorias até à data, entre elas a evolução como processo neoplásico. Histologicamente é caracterizada pela presença de um aglomerado de células dendríticas, entre elas as células de Langerhans, sendo necessária esta confirmação histológica para o diagnóstico. Clinicamente, esta patologia apresenta envolvimento da pele, mucosas e ossos da cabeça e pescoço em mais de 80% das crianças, e lesões pulmonares, entre outros órgãos, mais frequentes nos adultos. Em muitos casos, o envolvimento da mandíbula e alterações orais, são a apresentação inicial.

Descrição do caso clínico: Mulher de 69 anos, com Antecedente de Histiocitose X com envolvimento pulmonar, enviada à Consulta de Estomatologia por tumefação no 1.º quadrante da cavidade oral e mobilidade dentária. Ao exame objetivo apresentava lesão hiperplásica, com sinais inflamatórios e aspeto nodular submucoso da gengiva do 1.º quadrante, em relação com os pré-molares e molares.

Discussão e conclusões: Dados os antecedentes pessoais da paciente, e o envolvimento frequente da cavidade oral e crânio, foi pedida Ortopantomografia, que não apresentava alterações, e Tomografia Computadorizada Crânio-Encefálica onde foi descoberta lesão na Sela Turca. Devido à alta suspeita de recidiva da Histiocitose, foi feita biópsia incisional da lesão da cavidade oral, que veio a confirmar o diagnóstico. Paciente foi então encaminhada para Consulta de Hematologia para tratamento sob protocolo de Quimioterapia de média duração. Apesar de ser uma patologia que afeta principalmente jovens, a Histiocitose pode também afetar nos adultos, bem como ter uma evolução agressiva, com envolvimento multiorgânico. A deteção pode ser tardia, dado que, em muitos casos, as lesões são assintomáticas. Atendendo a isto, os profissionais de saúde devem estar sensibilizados para a existência desta patologia, de modo a facilitar uma deteção precoce.
<http://doi.org/10.24873/j.rpemd.2017.12.043>

#011 Disqueratose Congénita: Caso Clínico



Laura Nobre Rodrigues*, André Saura, Maria João Dias,
João Mendes de Abreu, Maria de Fátima Carvalho,
José Pedro Figueiredo

Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: A disqueratose congénita é um distúrbio hereditário raro, que afeta os tecidos com elevado índice mi-

tótico, nomeadamente a pele e o sistema hematopoiético, acompanhando-se de falência medular progressiva. É classicamente caracterizada pela tríade de hiperpigmentação cutânea reticulada, leucoplasia oral e distrofia ungueal que surge, geralmente, na primeira década de vida. Esta pode, porém, apresentar-se com uma expressividade variável envolvendo órgãos distintos, de forma progressiva e não simultânea, dificultando muitas vezes o seu diagnóstico. Com um prognóstico reservado, a sobrevida média ronda os 30 anos, estando a mortalidade precoce associada às complicações decorrentes da falência medular. A terapêutica centra-se, assim, em medidas paliativas como suporte transfusional e administração de androgéneos (danazol). No caso de pancitopenias graves, o transplante de medula óssea ou a terapia com células estaminais, têm demonstrado resultados variáveis.

Descrição do caso clínico: Este trabalho reporta o caso de um indivíduo do sexo masculino, seguido em consulta desde os 13 anos de idade por equimoses, hiperpigmentação cutânea reticulada e distrofia ungueal, bem como, gengivorragia frequente, despilação lingual e leucoplasia oral. O exame objetivo revelou, ainda, cáries dentárias, hipoplasia do esmalte e doença periodontal. Colocada a hipótese de diagnóstico provável de disqueratose congénita procedeu-se a realização de exames complementares de diagnóstico, os quais revelaram: à ortopantomografia, sinais de reabsorção radicular; anemia macrocítica e trombocitopenia, 1,3% de blastos na biópsia da medula óssea, e uma mutação no gene DKC1, compatível com o diagnóstico de disqueratose congénita ligada ao cromossoma X.

Discussão e conclusões: Doentes com disqueratose congénita têm um risco aumentado para disfunção progressiva da medula óssea e neoplasias, pelo que se recomenda um plano de vigilância adequado. Trata-se de uma patologia com prognóstico reservado e a morte precoce é uma realidade comum nestes doentes. Torna-se, assim, essencial que todos os profissionais de saúde estejam alertados para esta patologia. Com um diagnóstico precoce e uma correta orientação pode-se melhorar o prognóstico e a prevenção de situações fatais, assim como garantir um adequado aconselhamento genético.

<http://doi.org/10.24873/j.rpemd.2017.12.044>

#012 Displasia Fibrosa Poliostótica: Risco-benefício de uma intervenção precoce



Maria João Dias*, Laura Nobre Rodrigues, André Saura,
João Mendes de Abreu, Isabel Pina Monteiro,
José Pedro Figueiredo

Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: A Displasia Fibrosa é uma patologia óssea que advém de mutações somáticas ativadoras dos GNAs das células estaminais. Estas levam à proliferação de células osteogénicas imaturas, que culminam num excesso de tecido fibroso ou conjuntivo, em substituição de tecido ósseo esponjoso e medular. A doença pode ser classificada como Monostótica, caracterizada pelo envolvimento de apenas um osso, ou Po-

liostótica, envolvendo dois ou mais ossos – sendo esta menos frequente. Qualquer osso pode ser envolvido, sendo que ossos longos, crânio e costelas são os mais frequentes.

Descrição do caso clínico: Criança de 12 anos, seguida desde os 8 anos por Displasia Fibrosa Poliostótica. Na primeira Tomografia Computadorizada Crânio-Encefálica (2015), apresenta lesão em ‘vidro despolido’ na metade esquerda do corpo da mandíbula, com 54x40x53 mm, bem como em vários ossos da base do crânio, incluindo o osso occipital, esfenoidal, apófise zigomática do maxilar esquerdo, corneto médio esquerdo e osso temporal bilateral. Dada a idade da doente, optou-se inicialmente por tratamento conservador até atingir idade adulta. Recentemente, observou-se uma alteração do padrão mastigatório, associada a trauma dentário na zona da lesão.

Discussão e conclusões: Perante o agravamento da sintomatologia, pediu-se nova Tomografia Computadorizada Crânio-Facial (2017), a qual confirma a progressão das lesões iniciais, nomeadamente a do corpo da mandíbula, que agora apresenta 60,6x49,2x63 mm. No osso temporal, denota-se uma redução do canal auditivo direito. São ainda descritas lesões de novo no osso frontal, com expansão óssea de predomínio esquerdo, assim como envolvimento das paredes da órbita esquerda e do seu teto, condicionando uma redução do volume e do seu ápex, bem como das fissuras orbitárias e do canal ótico. A importância de um diagnóstico precoce reside na deteção da progressão da doença, que causa deformidade ou fratura dos membros superiores e inferiores, assim como dos ossos crânio-faciais. Quando atempado, o diagnóstico pode prevenir sequelas, tais como perda de visão por envolvimento do osso orbital ou transformação maligna da lesão. Em idade pediátrica, deve ser implementado um seguimento regular, ponderando em cada etapa o risco benefício de uma intervenção cirúrgica.

<http://doi.org/10.24873/j.rpemd.2017.12.045>

#013 Abordagem terapêutica sob sedação de um paciente odontopediátrico com síndrome de Costello



Carla Lavado*, Viriato Gomes, Eunice Godinho Alves, Marta Gonçalves, Francisco Fernandes do Vale

Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

Introdução: O Síndrome de Costello é uma doença genética rara com cerca de 300 casos diagnosticados em todo o mundo. As características típicas incluem: baixa estatura; macrocefalia; atraso no desenvolvimento; laxidez e hiperpigmentação cutâneas; cabelos encaracolados e finos; traços faciais grosseiros; cardiomiopatia e predisposição para doenças oncológicas. Têm também características craniofaciais e dentárias que englobam má oclusão, hipomineralizações de esmalte, atraso do desenvolvimento e erupção dentária, hiperplasia gengival e espessamento da apófise alveolar e do palato.

Descrição do caso clínico: Paciente do sexo masculino de 4 anos de idade, diagnosticado com Síndrome de Costello, compareceu na consulta de Odontopediatria com intuito de realizar o tratamento de várias cáries. Após história clínica, exame clínico e exame radiográfico, verificou-se o seguinte

quadro clínico: hiperplasia gengival, macroglossia, mordida cruzada posterior, mordida aberta anterior, cáries nos dentes 55, 54, 62, 64, 65, 74, 75, 84 e 85 e fraturas de esmalte e dentina nos dentes 52 e 61. Realizou tratamento em ambulatório sob sedação moderada, ministrada e monitorizada por Anestesiologista. Essa abordagem possibilitou no mesmo tempo a restauração de todos os dentes cariados e exodontia dos dentes 52 e 61, tendo a intervenção decorrido sem intercorrências.

Discussão e conclusões: No presente caso clínico, tendo em conta o comportamento não colaborante do paciente e o carácter urgente da intervenção, optou-se pela realização de todos os procedimentos sob sedação. Foram aconselhados controlos periódicos a cada 3 meses. As crianças com Síndrome de Costello têm, naturalmente, um risco acrescido para doenças do foro estomatognático ao longo da vida, que se traduz num impacto direto e negativo na sua saúde geral. Os Médicos Dentistas devem ser parte integrante da equipa multidisciplinar responsável pelo acompanhamento e tratamento destas crianças, desde os primeiros meses de vida.

<http://doi.org/10.24873/j.rpemd.2017.12.046>

#014 Sialolitíase num adolescente: a propósito de um caso clínico



F. Castro-Lopes*, F. Pina, C. Pires-Gonçalves, D. Rôlo, J. Amorim, A. Pinto

Centro Hospitalar do Porto, Centro Hospitalar do Porto. Serviço de Estomatologia e Cirurgia Maxilo-Facial

Introdução: A sialolitíase caracteriza-se pela presença de cálculo(s) de cálcio no sistema canalicular das glândulas salivares. Esta entidade atinge as glândulas submandibulares (83%), em 10% a parótida e, em 7%, as glândulas salivares menores. Em idade pediátrica é rara representando 3% de todos os casos de sialolitíase. Os cálculos podem ser únicos ou múltiplos, ter distribuição pode ser uni ou bilateral e localização intraglandular ou extraglandular. A evolução do processo de formação de cálculos é desconhecida, acredita-se que a infecção bacteriana desempenha um importante papel por aumento do pH da saliva. O processo infeccioso pode ainda causar alterações morfológicas nos ductos salivares e na composição da saliva favorecendo o aparecimento de cálculos e de sinais e sintomas. Clinicamente a sialolitíase pode manifestar-se de 3 formas: total ausência de sintomas, edema intermitente da glândula salivar atingida em relação com as refeições e, ainda, como processo supurativo agudo, sialoadenite. A sialoadenite caracteriza-se por manifestações intra e extra-orais. Toxicidade sistémica não é incomum.

Descrição do caso clínico: Doente de 17 anos, saudável, sem alergias conhecidas nem cirurgias recentes, encaminhado para Consulta de Estomatologia Pediátrica em 2017 por halitose, odontalgias e abcesso recidivante. Ao exame objetivo verificou-se a presença de tumefação a nível do ângulo direito na mandíbula. Ortopantomografia identificou múltiplas imagens radio-opacas a nível do ângulo direito da mandíbula. Realizou Ecografia que revelou a presença de múltiplos cálculos localizados à glândula submandibular direita.