

## REVISÃO

## #SPODF-06 Acondroplasia: Características esqueléticas e cefalométricas da face



Catarina Couto, Ana Rita Carvalho, Armandino Alves, Carolina Lemos, Susana Silva

Universidade Católica Portuguesa; i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Univ. Porto; IBMC, UnIGENE – Institute for Molecular and Cell Biology, Univ. Porto; ICBAS – Instituto Ciências Biomédicas Abel Salazar, Univ. Porto

**Introdução:** A acondroplasia é a forma mais comum de nanismo em humanos. Trata-se de uma displasia óssea resultante de uma mutação herdada de forma autossômica dominante que provoca alterações no desenvolvimento da cartilagem por deficiente ossificação endocondral. Têm sido identificadas características crânio-faciais típicas nestes pacientes. Sendo assim, o objetivo deste trabalho consiste, através de uma revisão bibliográfica narrativa, descrever tais alterações.

**Métodos:** Foi realizada uma revisão bibliográfica da literatura, através de uma pesquisa na base de dados Medline e Pubmed, com a utilização das seguintes palavras-chave, “achondroplasia” and “orthodontics”, “achondroplasia” and “malocclusion”, “achondroplasia” and “oro-facial”, “achondroplasia” and “retrognathic maxilla”, “achondroplasia” and “open bite”, “achondroplasia” and “craniofacial manifestations”. Foram selecionados os artigos publicados nos anos compreendidos entre 2000 – 2016.

**Resultados:** Os resultados dos estudos analisados tendem a mostrar que as alterações crânio-faciais e parâmetros cefalométricos mais comuns nestes pacientes são: subdesenvolvimento da base do crânio, hiperdesenvolvimento da calote craniana com hidrocefalia e bossa frontal média, presença de um foramen magnum de pequenas dimensões, mandíbula normal, hipoplasia maxilar, protrusão dos incisivos maxilares e tendência para uma má-oclusão de classe III esquelética com tendência a mordida aberta.

**Conclusão:** O estudo das alterações crânio-mandibulares em pacientes com acondroplasia é relevante para que seja possível ao Ortodontista intervir e atuar precocemente, enquanto membro de uma equipa multidisciplinar.

**Implicações clínicas:** Os vários estudos parecem salientar as mesmas alterações de desenvolvimento crânio-mandibular. Desta forma, estas evidências sugerem a pertinência de um maior esclarecimento dos profissionais intervenientes em idades precoces destes pacientes, para que seja possível a sua sinalização, bem como uma intervenção médico-dentária adequada no tempo.

<http://doi.org/10.24873/j.rpemd.2017.12.205>

## #SPODF-07 Tratamento Ortodôntico-Cirúrgico em pacientes com Síndrome de Treacher Collins – Revisão Narrativa



Sofia De Almeida, Gunel Kizi, João Baptista, Valter Alves, Ana Delgado

Instituto Superior de Ciências da Saúde Egas Moniz

**Introdução:** O Síndrome de Treacher Collins (STC) caracteriza-se por um distúrbio de caráter genético autossômico e exprime-se através de deformidades craniofaciais. De entre as anomalias craniofaciais encontram-se: hipoplasia mandibular, posição baixa dos olhos, glossoptose e fissura palatina. Estes pacientes apresentam dificuldades na alimentação, apneia obstrutiva do sono e em casos mais severos classe II esquelética e mordida aberta anterior. Esta revisão narrativa pretende evidenciar a importância dos aspetos clínicos associados a STC, para que haja um correto diagnóstico e seguimento clínico.

**Métodos:** Pesquisa do tema em artigos da base Pubmed e livro “Diagnóstico e tratamento em Ortodontia (2016, Elsevier, Espanha), através das palavras chave: “Treacher Collins Syndrome”, “Orthodontic treatment in patients with STC”, “The surgical management of Treacher Collins”, “Hipoplasia mandibular” em artigos, nos anos de 2009 a 2016.

**Resultados:** O paciente com STC apresenta, entre as demais características: má oclusão por deficiência das bases ósseas; Hipoplasia mandibular e palato ogival, retrusão mandibular aliada a mordida aberta anterior, mordida cruzada posterior e apinhamento dentário.

**Conclusões:** STC é uma malformação congénita que carece de tratamento multidisciplinar desde o nascimento até à idade adulta. O diagnóstico e tratamento precoce, permite através de uma sequência cirúrgica, melhorar a estética e a função facial do paciente. Estudos demonstram uma melhoria da aparência facial avaliada pelos próprios pacientes STC no pós-operatório de curto prazo após reconstrução peri-orbitária e avanço mandibular.

**Implicações clínicas:** Numa fase precoce, o tratamento concentra-se na gestão dos problemas respiratórios associados como apneia obstrutiva do sono, problemas de fala e alimentação. A posteriori, correções da área peri-orbitária e cirurgia ortognática com recurso a tratamento ortodôntico. Devido às múltiplas características e funções faciais afetadas o tratamento é complexo e a gestão tem de ser feita numa base individual.

<http://doi.org/10.24873/j.rpemd.2017.12.206>