

XXXVIII Congresso Anual da Sociedade Portuguesa de Estomatologia e Medicina Dentária (SPEMD) Lisboa, 12 e 13 de outubro de 2018

CASOS CLÍNICOS

#001 Fibromatose gengival relacionada com síndrome de Zimmermann-Laband 1 – Caso Clínico



Catarina Sezinando*, Joana Alves, Joana Paiva,
Nuno Gil, Miguel Leão, Mariana Moreira

Centro Hospitalar de São João

Introdução: A síndrome de Zimmermann-Laband trata-se de uma síndrome malformativa craniofacial (causada por uma mutação heterozigótica no gene *KCNH1*) caracterizada por: Dismorfia dentofacial; Fibromatose gengival generalizada de início precoce e desenvolvimento progressivo;- Hipertricose; Epilepsia; Atraso do desenvolvimento cognitivo; Hipoplasia das unhas e das falanges distais das mãos e dos pés

Descrição de caso clínico: Criança do género feminino de 8 anos de idade apresenta-se com aumento excessivo do volume gengival, cobrindo a quase totalidade das coroas dentárias. O aumento do volume gengival estava associado a atraso da erupção dentária e dentição incompleta e grave compromisso da mastigação, fonação e higiene oral. Clinicamente este aumento de volume gengival era compatível com fibromatose gengival. Adicionalmente a paciente apresentava mordida aberta anterior, atraso do desenvolvimento cognitivo, epilepsia, distonia multifocal de ambas as mãos e pés, escoliose, sobrancelhas espessadas e hipertricose generalizada. O Eletroencefalograma mostrou atividade de base globalmente lenta e desestruturada com atividade epileptiforme multifocal. A Ressonância magnética mostrou atrofia parenquimatosa generalizada, alargamento dos ventrículos, corpo caloso com estrutura fina e persistência do cavum vergae. Biópsia gengival revelou a presença de feixes de colágeno espessos desorganizados com fibroblastos dispersos e telangiectasias ocasionais, compatível com fibromatose gengival. Estudo Imuno-histoquímico: actina, desmina e beta-catenina negativos. Estudo Molecular revelou uma variante patogénica, c.1070G>A no exão 7 do gene *KCNH1*, previamente

te descrito na síndrome de Zimmermann-Laband / Temple-Baraitser 1.

Discussão e conclusões: A síndrome de Zimmermann-Laband é uma síndrome genética rara que deverá ser considerada como um diagnóstico diferencial de aumento do volume gengival clinicamente compatível com fibromatose gengival, especialmente em casos de início precoce. Casos extremos, como o apresentado, tem um grande impacto na qualidade de vida dos pacientes e a gengivectomia deverá ser considerada no plano de tratamento, para além da manutenção de uma higiene oral meticulosa.

<http://doi.org/10.24873/j.rpemd.2018.11.242>

#002 Face Fetal e Diagnóstico da Trissomia 21



Bárbara Adriana Sarmiento Dias Fernandes*, Inês Corte Real,
Francisco Valente, César Silva, Maria Helena Figueiral, Paula Vaz
FMDUP, CHVNG/EPE

Introdução: A Trissomia 21 é uma doença genética determinada pela presença dose génica tripla do cromossoma 21, sendo a aneuploidia mais comum (1/800). Esta caracteriza-se por anomalias faciais específicas, em exame ultrassonográfico, durante o período pré-natal. Este exame viabiliza a deteção precoce de alterações congénitas e/ou genéticas, agilizando uma planificação multidisciplinar ou, exigindo medidas perinatais específicas ou ainda levando ao término da gestação. Este trabalho visa alertar a comunidade médico-dentária para importância da interpretação da face em ultrassonografia pré-natal, para o diagnóstico precoce de anomalias congénitas e/ou genéticas e para o planeamento multidisciplinar precoce na fase pós-natal.

Descrição do caso clínico: Mulher Caucasiana, de 38 anos, saudável, com uma gravidez única, foi monitorizada na UDPN do CHVNG/EPE. Para a realização de ultrassonografia 2D foi utilizado o sistema GE E8 Voluson® com um transdutor abdominal. Todas as imagens foram processadas no software Astraia®. Após avaliação ultrassonográfica detalhada da face