

Características físicas e bucais em pacientes portadores da Síndrome do X-Frágil

Recebido em: out/11

Aprovado em: fev/12

Cristhiane Olívia Ferreira do Amaral
Mestre - Professora - Disciplina de Pacientes com Necessidades Especiais e Odontopediatria, Faculdade de Odontologia, Universidade do Oeste Paulista, Presidente Prudente/SP, Brasil.

Karolina Cabral Sollitto
Graduanda - Bolsista do Programa Especial de Iniciação Científica, Faculdade de Odontologia, Universidade do Oeste Paulista, Presidente Prudente/SP, Brasil.

Thuany M. Delfino dos Santos
Graduanda - Bolsista do Programa Especial de Iniciação Científica, Faculdade de Odontologia, Universidade do Oeste Paulista, Presidente Prudente/SP, Brasil.

Arlete Gomes Santos Parizi
Mestre - Professora - Disciplina de Pacientes com Necessidades Especiais e Patologia Geral e Bucal, Faculdade de Odontologia, Universidade do Oeste Paulista, Presidente Prudente/SP, Brasil.

Adilson de Oliveira
Mestre - Professor - Disciplina de Pacientes com Necessidades Especiais e Odontopediatria, Faculdade de Odontologia, Universidade do Oeste Paulista, Presidente Prudente/SP, Brasil.

Fabiana Gouveia Straioto
Doutora - Professora - Disciplina de Prótese Dentária, Faculdade de Odontologia, Universidade do Oeste Paulista, Presidente Prudente/SP, Brasil.

CEP/Unoeste nº 297/2010

Autor para correspondência:
Cristhiane Olívia Ferreira do Amaral
Rua Floriano Borges, 112
Jardim das Rosas - Presidente Prudente - SP
19060-170
Brasil
crisamaral@unoeste.br

Physical and oral characteristics in patients with fragile X syndrome

RESUMO

A Síndrome do X-Frágil é um distúrbio genético, identificado microscopicamente por uma constrição denominada sítio frágil no braço longo do cromossomo X; é considerada como principal causa hereditária de deficiência mental associada a diversas alterações neurológicas. O objetivo deste estudo foi verificar características físicas e bucais, presença de alterações sistêmicas e características comportamentais presentes em pacientes portadores da Síndrome do X-Frágil, além de divulgar esta síndrome aos Cirurgiões-Dentistas. Foram analisados 31 voluntários portadores da Síndrome do X-Frágil por meio da aplicação de questionário estruturado, exame físico geral, bucodental e análise de prontuário multidisciplinar. Os dados obtidos foram tabulados e submetidos ao teste Qui-Quadrado ($p < 0,05$). O uso de medicamentos foi relatado por 68% ($p < 0,05$), sendo os anticonvulsivantes os mais usados (61%). A presença de biofilme (93%) e gengivite (81%) foi estatisticamente significativa quando comparado a quantidade de casos positivos e negativos. Maloclusão e palato atrésico estiveram presentes em 93% dos voluntários ($p < 0,05$). Todos os voluntários relataram a presença de histórico familiar de deficiência mental. Dentre as características faciais: face alongada, orelhas e fronte proeminentes e os aspectos comportamentais de hiperatividade e ansiedade apresentaram diferenças estatisticamente significativas. Dessa forma, conclui-se que existe uma grande variabilidade entre as características manifestadas por indivíduos portadores da Síndrome do X-Frágil, sendo frequente entre esses indivíduos a presença de face alongada, orelhas e fronte proeminentes e deficiência mental associados a alterações bucais como: maloclusão, palato atrésico e hipoplasia de esmalte. Adicionalmente é possível verificar higiene bucal deficiente e o uso contínuo de medicamentos.

Descritores: síndrome do Cromossomo X-Frágil; saúde bucal; face; comportamento; características humanas

ABSTRACT

The fragile X syndrome is a genetic disorder, identified microscopically by a constriction called fragile site on the long arm of chromosome X, considered the main inherited cause of mental disability associated with several neurological disorders. The aim of this study were analyzed physical and oral characteristics, medical problems and behavioral characteristics in patients with fragile X syndrome, and diffuse this syndrome among dentists. Volunteers ($n=31$) with fragile X syndrome were submitted a structured form, physical and oral exam and the multidisciplinary form was analyzed. The data were submitted to statistical analyses (Chi-square; $P < .05$). Regular use of medicine was reported by 68% ($P < .05$), the most commonly used was the anticonvulsants (61%). The presence of biofilm (93%) and gingivitis (81%) was statistically significant when the amount of positive and negative cases were compared. Malocclusion and atresic palate were present in 93% of the volunteers ($P < .05$). All subjects reported the presence of family history of mental retardation. Among the facial features elongated face, ears and forehead prominent and behavioral aspects of hyperactivity and anxiety were statically significant differences. Thus, we conclude that there are large variability among the characteristics expressed by individuals with the Fragile X syndrome, frequently these individuals have elongated face, prominent ears and mental retardation associated with oral problems such as malocclusion, atresic palate and enamel hypoplasia. In addition poor oral hygiene and regular medicine is common in this patients.

Descriptors: fragile X syndrome; oral health; face; behavior; human characteristics

RELEVÂNCIA CLÍNICA

O Cirurgião-Dentista deve ser capacitado para reconhecer o paciente portador da Síndrome do X-Frágil, pois comumente manifestam doenças sistêmicas que podem influenciar no plano de tratamento, como cardiopatias e convulsões, associado à dificuldade durante o atendimento clínico devido comportamento autista e hiperativo.

INTRODUÇÃO

A Síndrome do X-Frágil é a causa hereditária mais frequente de deficiência mental, sendo a segunda de etiologia genética de deficiência mental. Os portadores da síndrome podem manifestar problemas comportamentais ou emocionais, dificuldades no aprendizado e deficiência mental em todos os níveis¹. Esta síndrome está relacionada com a mutação no cromossomo X no gene FMR-1 (Fragile Mental Retardation 1)², identificada microscopicamente por uma constrição denominada sítio frágil no braço longo do cromossomo X, associada a determinados mecanismos de herança e geralmente, não associada a anormalidades fenotípicas específicas³.

Anormalidades físicas e cognitivas que estão associados à síndrome são: alterações comportamentais, dismorfismos faciais, anormalidades no tecido conjuntivo, prolapso da válvula mitral, pés planos, hipotonia muscular, aumento do volume testicular em homens em idade pós-puberal e falha prematura ovariana em mulheres. Dentre os dismorfismos faciais é comum a presença de face alongada, palato alto, orelhas proeminentes, hiperextensibilidade das articulações, estrabismo, fronte proeminente².

Alterações comportamentais podem manifestar em graus variáveis, como problemas de atenção associados à hiperatividade, dificuldade de aprendizagem, contato ocular pobre, transtornos de linguagem, hábito de morder as mãos, ansiedade social e comportamento autista⁴.

As características bucais frequentemente encontradas em pacientes portadores da Síndrome do X-Frágil são: palato estreito e profundo, prognatismo mandibular, macroglossia, má higiene, hipoplasia de esmalte, má oclusão, presença de biofilme e/ou cárie, cálculo e gengivite. A deficiência mental é um fator que dificulta a abordagem odontológica desses pacientes, pois existem características comportamentais, como autismo e hiperatividade, que exigem atenção multidisciplinar⁵. As manifestações são consistentes, mas não exclusivas, e a existência de portadores de alteração no gene FMR-1 sem manifestações clínicas aparentes impossibilitam o diagnóstico da Síndrome do X-Frágil baseado apenas na avaliação clínica⁶.

Atualmente, o teste de escolha para o diagnóstico da Síndrome do X-Frágil conforme as diretrizes do American College of Medical Genetics são os testes moleculares do DNA, o teste de Southern blot e a reação em cadeia da polimerase, ou ainda pela técnica citogenética⁷.

Para orientar o diagnóstico da Síndrome do X-Frágil

existe na literatura uma lista de seis itens para verificar em indivíduos a necessidade de serem submetidos a testes mais específicos para diagnóstico da síndrome, atribuindo-se escores de 0 a 2 a cada um dos seguintes itens: deficiência mental, história familiar de déficit de inteligência, face alongada, orelhas proeminentes, transtorno de déficit de atenção/hiperatividade e comportamento autista. Pacientes que somam um escore maior ou igual a 5 são orientados a serem submetidos ao exame citogenético^{8,9}.

Pacientes com história familiar de deficiência intelectual e diagnóstico de baixo QI e de etiologia desconhecida, combinado com algumas das características de comportamento, também podem ser considerados como suspeita de um indivíduo portador da Síndrome do X-Frágil⁹.

As estatísticas indicam que uma em 250 mulheres e um em 700 homens são portadores da pré-mutação. Em função da grande variabilidade fenotípica dos pacientes com a Síndrome do X-Frágil, estima-se que 65% dos casos, especialmente na população pediátrica não têm sido diagnosticados, inclusive em centros especializados de genética de países desenvolvidos¹⁰. As características das mulheres portadoras de mutação completa se apresentam de uma forma mais branda¹¹, sendo frequente encontrar meninas com a síndrome, porém, clinicamente normais ou quase normais, sendo a causa da maior parte das consultas, as dificuldades de aprendizagem e/ou de conduta, visto que o prognóstico intelectual depende da porcentagem de células afetadas¹².

A identificação das famílias nas quais os alelos estão se segregando na forma de pré-mutação é importante para melhor orientação no aconselhamento genético¹³; pois a pré-mutação pode passar por várias gerações até que se transforme numa mutação completa e apareça uma criança afetada¹⁴. A falta de informação dessa síndrome e o alto custo para diagnosticá-la tornam difícil o conhecimento da prevalência da Síndrome do X-Frágil no Brasil. O país dispõe de poucos estudos, nos quais existe uma frequência estimada em 8% dos homens e 4% das mulheres com deficiência mental sejam portadores da síndrome¹⁵.

Ainda não há cura para a Síndrome do X-Frágil, mas existe tratamento para grande parte dos sintomas, entretanto, o uso de medicamentos pode atenuar ou eliminar certos sintomas da doença. Algumas pessoas com a síndrome precisam de medicamentos¹⁶, mas nem todos os indivíduos com a síndrome manifestam as mesmas características ou respondem de maneira semelhante a determinados medicamentos, ressaltando a necessidade de uma equipe de profissionais, multi e interdisciplinar capacitada, podendo combinar atendimentos terapêuticos, educação especial e uso de medicamentos de acordo com a demanda específica de cada indivíduo¹⁷.

Dessa forma, gera a necessidade de divulgar informações sobre a Síndrome do X-Frágil não só para as famílias, mas principalmente para os profissionais da área de saúde. A importância no diagnóstico da Síndrome do X-Frágil em

mulheres está mais relacionada ao planejamento genético e transtornos de conduta do que à inteligência¹⁸. O diagnóstico pelo teste genético molecular é preciso e quando combinado com o aconselhamento familiar sobre a hereditariedade da síndrome é a melhor maneira de prevenir novas gerações de pessoas afetadas, lembrando que o diagnóstico da Síndrome do X-Frágil não deverá ser realizado apenas pela presença de características físicas, pois podem variar muito e estão relacionados aos diferentes tipos de síndromes¹⁹.

Assim, o presente trabalho tem por objetivo verificar características físicas e bucais, presença de alterações sistêmicas e características comportamentais presentes em pacientes portadores da Síndrome do X-Frágil, além de divulgar esta Síndrome aos Cirurgiões-Dentistas.

MATERIAL E MÉTODO

Seleção de Voluntários

Após a aprovação do comitê de ética em pesquisa da Universidade do Oeste Paulista (nº 297/2010), os voluntários foram convidados a participar da pesquisa, sendo que o termo de consentimento livre e esclarecido foi assinado

pela mãe ou responsável pelo participante do estudo. Os critérios de inclusão usados foram: ser paciente da Clínica de Pacientes Especiais da Faculdade de Odontologia Universidade do Oeste Paulista ou da Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) e portador diagnosticado por meio de exame citogenético da Síndrome do X-Frágil. Foram estudados ambos os gêneros, sem distinção de etnia e nível social. O estudo não foi conduzido sob o efeito de sedação, mas com o paciente acordado e colaborando com a pesquisa, a avaliação dos pacientes foi executada pelas graduandas devidamente calibradas para a pesquisa. A amostra avaliada foi composta por 31 voluntários, sendo quatro do gênero feminino e 27 do gênero masculino, com idade de cinco a 42 anos.

Avaliação Clínica

A avaliação clínica foi realizada por meio do preenchimento de um formulário quantitativo estruturado, o qual foi validado em um projeto piloto realizado com 25% da amostra. O formulário aplicado é composto por uma parte de história médica, no qual foi possível obter informações com os pais ou responsáveis sobre: causa da enfermidade,



FIGURA 1

Descrição da técnica de faciometria e imagem ilustrativa de uma face com medidas harmônicas

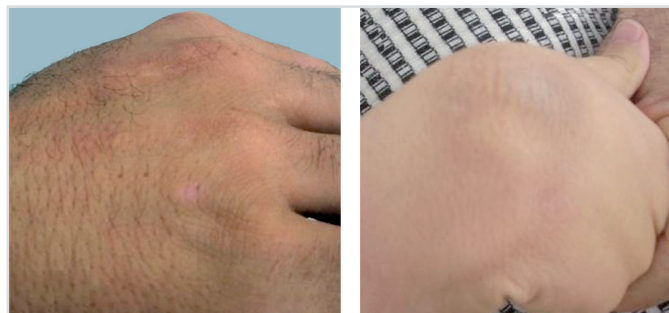


FIGURA 3

Imagens das mãos de dois voluntários que relataram hábito nocivo de morder as mãos

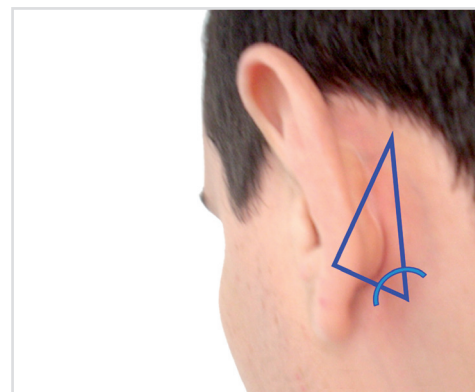


FIGURA 2

Avaliação clínica do ângulo auriculomastóideo usado para estabelecer o diagnóstico de orelhas proeminentes

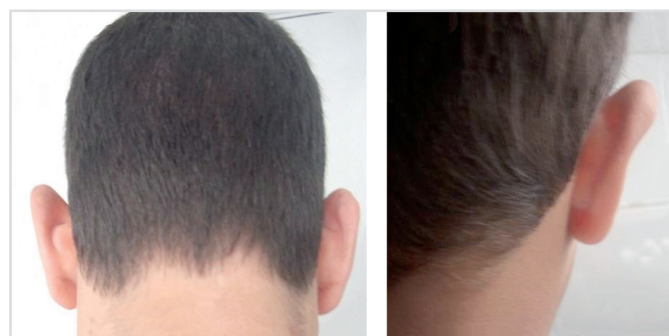


FIGURA 4

Vista dorsal de portadores da Síndrome do X-Frágil, destaque para presença de orelhas proeminentes



FIGURA 5

Vista frontal de irmãos, crianças portadoras da Síndrome do X-Frágil



FIGURA 6

Vista frontal de irmãos, portadores da Síndrome do X-Frágil



FIGURA 7

Imagem da condição bucal de um voluntário com a presença de biofilme, cálculo dentário e gengivite

medicamentos de uso contínuo prescritos ao paciente, cardiopatias, história de convulsões, presença de deficiência mental ou história de indivíduos com a síndrome na família.

O exame físico bucodentário foi executado por meio de exame clínico visual que investigou a presença de manifestações bucais como: dentes cariados, perdidos e restaurados, macroglossia, palato profundo, má higiene (classificada em ausência e presença de biofilme, cálculo e gengivite), hipoplasia de esmalte e má oclusão. As características gerais avaliadas foram: testa (fronte) proeminente, face alongada, orelhas proeminentes, estrabismo e miopia.

As informações sobre as características comportamentais foram obtidas por meio da análise do prontuário de todos os voluntários onde foram armazenadas informações das análises da equipe multidisciplinar (fonoaudiólogos, psicólogos e fisioterapeutas) sobre a existência de comportamento autista, hiperatividade, ansiedade, transtornos de linguagem, controle de esfíncteres, marcha diferenciada, agressividade e automutilação.

As medidas da face foram obtidas por meio da técnica de faciometria que é uma técnica para análise de tecido mole da face realizada por meio da avaliação visual da face do paciente²⁰.(Figura1)

O diagnóstico clínico das orelhas proeminentes foi baseado na avaliação das proporções entre a orelha e as estruturas faciais. Este quadro é caracterizado por orelhas alinhadas à cabeça num ângulo de 30 à 45°, e aumento do ângulo auriculomastoide (Figura 2), orelhas proeminentes são projetadas para fora e para frente²¹.

Análise Estatística

Os dados obtidos foram tabulados e submetidos à análise estatística usando o teste Qui-Quadrado com nível de significância de 5% (Bioestat – Belém, Pará, Brasil).

RESULTADOS

Foram avaliados nesta pesquisa 31 pacientes: 27 do gênero masculino e quatro do feminino, com faixa etária de cinco a 42 anos (média 16 ± 8 anos). Os voluntários quando questionados sobre episódios de convulsão observou que não houve diferença estatisticamente significativa entre os indivíduos que relataram ter vivido episódios compulsivos (48%; $p > 0,05$), a presença de cardiopatia foi relatada por apenas 13% ($p < 0,05$) dos voluntários (Tabela 1). Quando questionados sobre o uso contínuo de medicamentos, 68% dos voluntários ($p < 0,05$) relataram ser usuários sendo os anticonvulsivantes (Carbamazepina e Fenobarbital; 61%) os mais citados seguidos dos antipsicóticos neurolepticos (52%), metilfenidato (Ritalina; 22%) e menor porcentagem de voluntários relataram ser usuários de antidepressivos (10%) (Tabela 2).

Os resultados da avaliação da saúde bucal dos voluntários apresentaram dados que indicam ineficiente controle do biofilme, em 29 voluntários avaliados (93%; $p < 0,05$) foi

	Sim	Não
Convulsão	15 (48%) ^a	16 (52%) ^a
Cardiopatía	4 (13%) ^a	27 (87%) ^b
Uso de medicamento	21 (68%) ^a	10 (32%) ^b
Letras minúsculas comparadas em linha representam diferença estatisticamente significativa entre a presença e ausência da patologia ou uso de medicamento (Qui-Quadrado; p<0.05)		

TABELA 1

Distribuição dos resultados obtidos sobre episódios de convulsão, quantidade de portadores de cardiopatias e uso contínuo de medicamentos (n=31)

Tipos de medicamentos	Frequência
Anticonvulsivantes	19 (61%)
Antipsicóticos Neurolépticos	16 (52%)
Metilfenidato (Ritalina)	7 (22%)
Antidepressivo	3 (10%)

TABELA 2

Resultados obtidos sobre os tipos de medicamentos de uso contínuo dos voluntários (n=35)

Condição da saúde bucal	Sim	Não
Presença de biofilme	29 (93%) ^a	2 (6 %) ^b
Presença de cálculo	18 (58%) ^a	13 (42%) ^a
Gengivite	25 (81%) ^a	6 (19%) ^b
Letras minúsculas comparadas em linha representam diferença estatisticamente significativa entre a presença e ausência da condição bucal avaliada (Qui-Quadrado; p<0.05)		

TABELA 3

Avaliação da condição da saúde bucal dos voluntários avaliados (n=31)

Alterações Bucais	Sim	Não
Agenesia	6 (19%) ^a	25 (81%) ^b
Hipoplasia de esmalte	20 (64%) ^a	11 (36%) ^b
Maloclusão	29 (93%) ^a	2 (7%) ^b
Palato atréstico – profundo	29 (93%) ^a	2 (7%) ^b
Língua fissurada	4 (13%) ^a	27 (87%) ^b
Macroglossia	6 (19%) ^a	25 (81%) ^b
Letras minúsculas comparadas em linha representam diferença estatisticamente significativa entre a presença e ausência da condição bucal avaliada (Qui-Quadrado; p<0.05)		

TABELA 4

Tipos de alterações bucais avaliadas e a frequência encontrada nos voluntários (n=31)

Condição da saúde bucal	Sim	Não
Hábito Nocivo	17 (55%) ^a	14 (42%) ^a
Letras minúsculas comparadas em linha representam diferença estatisticamente significativa entre a presença e ausência de hábito nocivo (Qui-Quadrado; p>0.05)		

TABELA 5

Resultados referentes aos hábitos nocivos dos voluntários (n=31)

Características Faciais	Sim	Não
Face alongada	23 (74%) ^a	8 (26%) ^b
Orelhas proeminentes	28 (90%) ^a	3 (10%) ^b
Fronte proeminente	24 (77%) ^a	7 (23%) ^b
Estrabismo	11 (35%) ^a	20 (65%) ^b
Miopia	6 (19%) ^a	25 (81%) ^b
Letras minúsculas comparadas em linha representam diferença estatisticamente significativa entre a presença e ausência de características faciais avaliada (Qui-quadrado; p<0.05)		

TABELA 6

Características faciais encontradas nos voluntários (n=31)

Histórico Familiar	Sim	Não
Retardo mental	31 (100%) ^a	0 (0%) ^b
Síndrome do X-Frágil	16 (51%) ^a	15 (49%) ^a
Letras minúsculas em linha representam diferença estatisticamente significativa entre a presença e ausência de patologia avaliada (Qui-Quadrado; p<0.05)		

TABELA 7

Resultado da avaliação do histórico familiar sobre existência de indivíduos com diagnóstico de retardo mental e síndrome do X-Frágil (n=31)

Manifestações Comportamentais	Sim	Não
Hiperatividade	29 (94%) ^a	2 (6%) ^b
Ansiedade	26 (84%) ^a	5 (16%) ^b
Transtornos de linguagem	18 (58%) ^a	13 (42%) ^a
Controle dos esfíncteres	21 (68%) ^a	10 (32%) ^a
Marcha diferenciada	13 (42%) ^a	18 (58%) ^a
Autismo	9 (29%) ^a	22 (71%) ^b
Agressividade	8 (26%) ^a	23 (74%) ^a
Automutilação	4 (13%) ^a	27 (87%) ^b
Letras minúsculas em linha representam diferença estatisticamente significativa entre a presença e ausência de manifestações comportamentais avaliadas (Qui-Quadrado; p<0.05)		

TABELA 8

Resultados encontrados nos voluntários avaliados sobre manifestações comportamentais (n=31)

verificado presença de biofilme e inflamação gengival (25; 81%; $p < 0,05$) (Tabela 3), entretanto o índice de CPO-D encontrado nos voluntários foi de 4,2.

Dentre as alterações bucais investigadas a presença de maloclusão e palato atrésico (29 voluntários para cada característica; 93%; $p < 0,05$) foram as duas características mais frequentemente encontradas nos voluntários, seguidas pela presença de hipoplasia de esmalte (20; 64%; $p < 0,05$) (Tabela 4).

Na tabela 5 encontram-se os resultados da presença de hábitos nocivos, entretanto não foi encontrada diferença estatisticamente significativa entre os voluntários avaliados ($p > 0,05$). Os 17 voluntários que relataram praticar hábitos nocivos, 47% relataram possuir o hábito de morder as mãos (Figura 3).

As características faciais avaliadas nos voluntários estão descritas na Tabela 6, 23 voluntários apresentaram face alongada (74%; $p < 0,05$), 28 orelhas proeminentes (90%; $p < 0,05$) (Figura 4) e a presença de fronte proeminente foi encontrada em 24 voluntários (77%; $p < 0,05$) (Figura 5 e 6).

Quando avaliado o histórico familiar, 100% dos voluntários relataram presença de indivíduos com deficiência mental ($p < 0,05$), entretanto, o relato de presença da Síndrome do X-Frágil na família não houve diferença estatisticamente significativa entre os que possuem histórico familiar (16; 51%; $p > 0,05$) e os que não possuem (15; 49%; $p > 0,05$) (Tabela 7).

As características comportamentais avaliadas nos voluntários estão descritas na Tabela 8, o comportamento hiperativo foi encontrado em 29 (94%; $p < 0,05$) dos voluntários assim como relatado a presença de ansiedade (26; 84%; $p < 0,05$), as demais características como: transtorno de linguagem, controle de esfíncteres, marcha diferenciada, autismo, agressividade e automutilação não foram diferentes estatisticamente entre os voluntários que apresentam e os que não manifestaram a característica avaliada ($p > 0,05$).

DISCUSSÃO

Os resultados do estudo reforçam a diversidade fenotípica e os diferentes níveis de manifestação das características dos pacientes portadores da Síndrome do X-Frágil. Portanto, exige conhecimento e atenção do Cirurgião-Dentista na detecção principalmente de características bucais que conjuntamente com dados da equipe multidisciplinar (alterações sistêmicas e comportamentais) indiquem uma investigação genética para confirmação do diagnóstico da síndrome.

Os resultados deste estudo mostram diferente prevalência da síndrome entre os gêneros, dos 31 indivíduos participantes, 27 (87%) eram do gênero masculino; assim como no estudo publicado por Boy et al. (2000)²² no qual foi investigado as características clínicas mais significativas entre indivíduos portadores da Síndrome do X-Frágil, sendo 89% da amostra composta por indivíduos do gênero masculino. Estes dados estão de acordo com Cherubini et al. (2008)¹⁹

que discorre sobre o fato de que indivíduos do gênero masculino possuem maior predisposição para desenvolver mutação completa e consequentemente fenótipo determinado para a Síndrome do X-Frágil.

Os resultados não mostraram diferença quanto ao relato de episódios de convulsão (Tabela 1), entretanto quando investigado quanto ao uso contínuo de medicamentos (Tabela 2) o uso de anticonvulsivantes (61%) foi o mais citado pelos voluntários podendo ser a justificativa para uma distribuição equilibrada entre os indivíduos com episódios convulsivos. Ainda sobre o uso contínuo de medicamentos, o Cirurgião-Dentista deve estar atento aos efeitos colaterais comumente manifestados por pacientes usuários de antipsicóticos e/ou antidepressivos como retenção urinária, delírio, obstipação intestinal e principalmente xerostomia que pode ser relacionada com maior incidência de cárie ou ainda influenciar no tratamento reabilitador de pacientes usuários de prótese total, além de evitar interações adversas com outros agentes terapêuticos²³⁻²⁵.

Hagerman et al. (2002)³ relataram que a cardiopatia, principalmente o prolapso de válvula mitral foi encontrado em 55% dos indivíduos avaliados portadores da Síndrome do X-Frágil, no presente estudo o relato de cardiopatia foi encontrado em apenas 13% dos voluntários sugerindo que esta afecção pode estar subdiagnosticada devido dificuldade de acesso ao tratamento médico e exames cardiológicos.

Analisando os resultados obtidos (presença de biofilme: 93% e gengivite: 81%) (Tabela 3) quanto à condição bucal dos voluntários avaliados concordam com os dados encontrados na literatura que relacionam a higiene bucal precária e a má condição bucal registrada na maioria dos portadores de transtorno mental e comportamental (Figura 7). Fato não relacionado apenas aos déficits intelectual e motor, como também ao nível de compreensão da importância da escovação dentária para a saúde bucal, que nesta população é baixo. A falta de cooperação destes pacientes para que o responsável realize sua higiene bucal também é um fator agravante¹⁷.

As alterações bucais avaliadas nos voluntários, presença de má oclusão e palato atrésico encontrados na Tabela 4 apresentaram alta frequência, corroborando com os resultados do estudo de Shellhart et al. (1986)²⁶, no qual foram analisaram 16 voluntários portadores da Síndrome do X-Frágil e encontraram frequência significativamente maior de má oclusão quando comparado com indivíduos não portadores da síndrome.

Quanto à presença de hipoplasia de esmalte (64%), também foi encontrada frequência significativa dessa lesão em um estudo publicado por Haddad (1999)²⁷ que avaliou 36 pacientes, sendo que 18 destes indivíduos portadores da Síndrome do X-Frágil comprovado pelo exame molecular (DNA), e que na dentição permanente foi detectada hipoplasia de esmalte e outras alterações como: anodontia, macrodontia, mancha de esmalte e desgaste incisal.

Os achados clínicos observados nos pacientes neste estudo reforçam as características fenotípicas descritas na literatura^{24,28} sobre a população portadora da Síndrome do X-Frágil: face alongada, orelhas e fronte proeminentes (Tabela 6). A condução da análise facial executada neste estudo realizada pela aplicação da técnica da faciometria permitiu uma análise facial subjetiva, baseada na avaliação da presença ou ausência de harmonia entre os terços, e a presença de desequilíbrio facial pode ser facilmente observado²⁰ (Figura 1).

Os resultados da avaliação de histórico de deficiência mental na família reforçam os resultados publicados por Boy et al. (2000)²² no qual o relato de casos familiares de deficiência mental compatíveis foi observado em 100%, assim como neste estudo (Tabela 7) (Figura 5 e 6) tornando importante a triagem dos familiares.

Quanto às manifestações comportamentais avaliadas, 94% dos voluntários possuem comportamento hiperativo e 83,9% apresentaram ansiedade (Tabela 8), e esta de acordo com o estudo publicado por Palares et al. (2006)²³ no qual a prevalência de problemas de déficit de atenção e hiperatividade foi muito variável, entretanto frequente em pa-

cientes portadores da Síndrome do X-Frágil, assim como a ansiedade que é um componente comum em paciente com deficiência mental. Entretanto, quando avaliado hábitos nocivos apresentados pelos indivíduos estudados, não foi encontrada diferença estatística entre os casos positivos e negativos (Tabela 5).

Dentre as limitações do presente estudo é possível destacar o reduzido número de voluntários do gênero feminino, impossibilitando correlações das características avaliadas com o gênero. Apesar desta limitação o presente estudo apontou importantes características que ajudará no delineamento de futuros estudos.

CONCLUSÃO

Conclui-se que existe uma grande variabilidade entre as características manifestadas por indivíduos portadores da Síndrome do X-Frágil, sendo frequente entre esses indivíduos a presença de face alongada, orelhas e frentes proeminentes e deficiência mental associados às alterações bucais como: maloclusão, palato atrésico e hipoplasia do esmalte. Adicionalmente é possível verificar a pobre higiene oral e o uso contínuo de medicamento pelos portadores da síndrome.

REFERÊNCIAS

1. Sireteanu A, Rusu C. Diagnostic testing in fragile X syndrome. *Revista Medico-Chirurgicală A Societății De Medici Și Naturaliști Din Iași*. 2006 oct.; 110(4): 968-971
2. Pimentel MMG. Fragile "X" syndrome: molecular diagnosis. *J Bras Patol*. 1999; 35: 94- 98
3. Hagerman PJ, Grego CM, Hagerman RJ. A cerellar tremor/ataxia syndrome among fragile X permutation carriers. *Cytogenetic Genome Res*. 2003; 100: 206-212.
4. Mcconkie-Rosell A, Finucane B, Cronister A, Abrams L, Bennett RL, Pettersen BJ. Genetic counseling for fragile X syndrome: updated recommendations of the national society of genetic counselors. *Journal of counseling*. 2005; 14: 249-269.
5. Silva LCP, Cruz RA. Odontologia para pacientes com necessidades especiais: protocolos para o atendimento clínico. 1.ed. Editora Santos; 2009.
6. Rodrigues DA. Síndrome do cromossomo X frágil: análise intrafamiliar das características clínicas, psicológicas, fonoaudiológicas e moleculares. [tese doutorado]. Botucatu: Universidade Estadual Paulista, Instituto de Biociências de Botucatu; 2006.
7. Batista LM. Estudo genético-clínico de pacientes institucionalizados FMRP-USP. – Ribeirão Preto. [tese mestrado]. Ribeirão Preto: Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto - Universidade de São Paulo – Departamento de Genética; 2008.
8. Vasconcelos M M. Deficiência mental. *J. Pediatr*. Rio de Janeiro. 2004 ; 80(2): 71-82
9. Gomez-Alonso J, Bellas-Lam, P. Nueva clasificación de las epilepsias de la Liga Internacional contra la Epilepsia (ILAE): un paso en dirección equivocada? *Rev Neurol* 2011; 52 (9): 541-54
10. Allende M, Avarena T; Vviente A; Curotto B; Maria L; Cortés FT. Amizaje clínico y análisis de mutaciones en el gen FMR1 en 99 varones con características clínicas del síndrome de X-frágil. *Rev Chil Pediatr*. 2006; 77(1): 34-42.
11. Milà M, Mallolas M. Síndrome del cromossoma X frágil: menopausia precoz. Diagnóstico preimplantacional y preconcepcional. *Rev Neurol*. 2001; 33:20-23.
12. França CCD, Maria CMD, Correa CPI, Aburad TTA, Aguiar ACHM. Síndrome do X-frágil: relato de caso. *Revista Faipe*. 2011 jan./jul.; 1(1).
13. Macpherson J, Waghorn A, Hammans S, Jacobs P. Observation of an excess of fragile-X premutations in a population of males referred with spinocerebellar ataxia. *Human Genetics*, 2003; 112(5-6): 619-620.
14. Queiroz LB. Avaliação da técnica de imuno-histoquímica (bulbo de cabelo) para portadores de Síndrome do X Frágil: comparação com as técnicas citogenética e molecular. [dissertação mestrado]. Brasília: Universidade de Brasília; 2007.
15. Mingroni-Neto RC, Rosemberg C, Vianna-Morgante AM, Pavanetto RCM. Fragile X frequency in a mentally retarded population in Brazil. *Am J Med Genet*. 1990; 35: 22-27.
16. Gómez MKA, Acosta AX. Aspectos gerais da Síndrome do X-Frágil: principal causa hereditária de deficiência mental. *R. Ci. méd. biol. Salvador*. 2007 mai./ago ; 6(2) :197-203.
17. Carvalho M. Síndrome do X-frágil: guia para famílias e profissionais. Ribeirão Preto: Sociedade Bras. De Genética; 2005. 165p.
18. Ballone GJ. Síndrome do X Frágil. São Paulo: PsiqWeb, 2007. Disponível em: www.psiqweb.med.br
19. Cherubini ZA, Bosa CA, Bandeira DR. Estresse e autoconceito em pais e mães de crianças com a síndrome do X-frágil. *Psicol. Reflex. Crit. Porto Alegre*. 2008; 21(3).
20. Capelozza Filho L. Diagnóstico em ortodontia. Maringá: Dental Press Editora; 2004. p.29-66.
21. Saciloto A, Baggio M, Bittencourt R, Kaimoto CI, Huber P, Mima W, Tirapelle R. Otoplastia: otoplastia –sistematização da técnica e análise de resultados iniciais em ambiente universitário. *Arquivos Catarinenses de Medicina*. 2007; 36(Supl. 1): 97-100.
22. Boy R, Correia SP, Llerena CJ, Machado-ferreira CM, Pimentel GMM; Estudo caso controle envolvendo pacientes pré e pós-puberais com diagnóstico confirmado por análise molecular. *Arq Neuropsiquiatr*. 2001; 59(1): 83-88.
23. Pallarés JA. Comorbidity en el trastorno por deficit de atención hiperactividad. *Revista de Neurologia*. 2003; v. 36, n. 1, p. 68-78.
24. Friedlander AH, Yagiela JA, Paterno VI, Mahler ME. The pathophysiology, medical management and dental implications of fragile X, Rett, and Prader-Willi syndromes. *J Calif Dent Assoc*. 2003 sep; 31(9): 693-702.
25. Tamai S. Tratamento dos transtornos do comportamento de pacientes com demência *Rev Bras Psiquiatr*. 2002; 24(Supl. 1):15-21.
26. Shellhart WC, Casamassimo PS, Hagerman RJ, Belanger GK. Oral findings in fragile X syndrome. *Am J Med Genet*. 1986 jan./feb.; 23(1-2): 179-87.
27. Haddad AS. Aspectos clínicos e radiográficos panorâmicos das manifestações bucais na síndrome do X frágil (Síndrome de Martin-Bell). *Revista de Odontologia da Universidade de São Paulo*. 1999; 112.
28. Yonamine MS, Silva AA. Características da comunicação em indivíduos com a síndrome do X-frágil. *Arq Neuropsiquiatr*. 2002; 60(4):981-985.

Full Osseointegration e Stop Drill

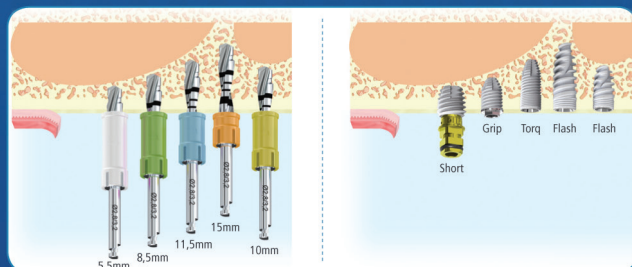
Qualidade e precisão na cirurgia

20 ANOS
Conexão

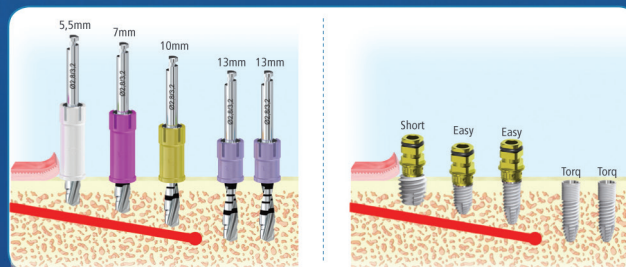
Máxima garantia para o implantodontista e
segurança total para o paciente!



Maxila



Mandíbula



Não perca!

8 ENCONTRO
DE MESTRES
EM CIRURGIA E PRÓTESE
SOBRE IMPLANTES

O sucesso vai continuar!

06, 07 e 08 de Setembro 2012 - São Paulo - Grand Hyatt Hotel

Tel.: +55 11 4652.7266 - www.encontromestres.com.br

0800 774 2630

www.conexao.com.br

Conexão
Sistemas de Prótese