



SÍNDROME DE RUBINSTEIN-TAYBI: O QUE O CIRURGIÃO-DENTISTA PRECISA SABER?

Bruna Bernardino Silva¹; Maria Eduarda Schiestl Melo¹; Sophia Hames¹; Antônio Eugênio Magnabosco Neto¹

1. Hospital Municipal de São José de Joinville | Contato: brunabernasilva@gmail.com

INTRODUÇÃO:

A Síndrome de Rubinstein-Taybi (SRT), anteriormente denominada Síndrome do Polegar e Hálux Largos, é uma desordem congênita rara, multissistêmica e de transmissão autossômica dominante, que ocorre predominantemente de forma esporádica, sem predileção por sexo. As manifestações clínicas incluem déficit de crescimento pós-natal, deficiência intelectual e dismorfismos craniofaciais, principalmente a retração bitemporal, fissuras palpebrais oblíquas para baixo, pregas epicânticas, sobranceiras arqueadas, ptose palpebral, estrabismo, além de orelhas de implantação baixa e rotacionadas posteriormente. As anomalias nas extremidades são características marcantes, especialmente as alterações nos polegares e hálux. Podem apresentar cardiopatias congênitas, além de alterações visuais e auditivas, dificuldades alimentares e deficiências nutricionais. Destacamos, ainda, as manifestações orais, presentes em 2/3 das crianças com SRT, representando um importante critério diagnóstico e de acompanhamento clínico. Entre elas, observa-se: palato ogival, má oclusão dentária, hipo ou hiperdontia, dentes natais ou neonatais e a presença, em alguns casos, de cúspides de Talon nos incisivos permanentes. O diagnóstico da SRT é predominantemente clínico, baseado na associação de manifestações fenotípicas típicas.

DESCRIÇÃO DO CASO:

Paciente de 30 anos, portador da SRT, histórico médico pregresso revela avaliações neonatais de rotina dentro da normalidade, início de investigação de quadro síndrômico aos 7 anos de idade e diagnóstico da síndrome apenas aos 21 anos, mãe nega uso de medicamentos ou comorbidades. Foi encaminhado ao serviço de Cirurgia Bucomaxilofacial para exodontias múltiplas e queixa algíca. Ao exame intra-oral observou-se múltiplas raízes residuais, presença de biofilme, inflamação gengival generalizada, além de palato ogival e atresia maxilar importantes (Figura 1). Mãe relata que aos 10 anos foi realizada tentativa de expansão maxilar, interrompida. Identificou-se como aspectos característicos da síndrome: fendas palpebrais inclinadas para baixo, testa proeminente, nariz em forma de bico e uma expressão facial incomum (Figura 2). Além disso, os achados esqueléticos característicos incluíram falanges terminais anguladas (desviadas radialmente), largas e curtas dos polegares e hálux (Figura 3), bem como baixa estatura. O exame radiográfico evidenciou hipodesenvolvimento do processo coronoide e alongação do processo (Figura 3). Optou-se pela exodontia das raízes residuais e manutenção de elementos anteriores, observou-se cúspide de Talon em incisivo superior. Paciente segue em acompanhamento para planejamento de posterior reabilitação.

DISCUSSÃO E COMENTÁRIOS FINAIS:

A SRT é uma condição de difícil reconhecimento devido à sua ampla variabilidade fenotípica. Neste contexto, o cirurgião-dentista desempenha um papel fundamental no diagnóstico e manejo, já que as manifestações orais estão presentes em grande parte dos pacientes. Estes achados podem servir como importantes sinais de alerta clínico, auxiliando não apenas no diagnóstico, mas também no encaminhamento do paciente para acompanhamento integral. O diagnóstico precoce, baseado em anamnese detalhada e no reconhecimento das manifestações clínicas clássicas, é essencial para garantir uma abordagem multidisciplinar adequada, prevenir complicações sistêmicas e manejar alterações dentárias e de desenvolvimento maxilofacial.



Fig. 1 - Aspecto intraoral, observando-se maloclusão e atresia maxilar severa



Fig. 2 - Características faciais



Fig. 3 - Polegar característico da SRT



Fig. 4 - Radiografia pré-operatória

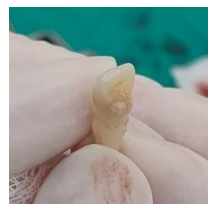


Fig. 5 - Elemento 12 removido evidenciando cúspide de Talon

REFERÊNCIAS:

