



SERVIÇO PÚBLICO FEDERAL  
MINISTÉRIO DA EDUCAÇÃO  
UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA  
FACULDADE DE ODONTOLOGIA



**WILLIAN RODRIGUES FERREIRA**

**FIBROMATOSE GENGIVAL HEREDITÁRIA –  
DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL: RELATO DE  
CASO**

UBERLÂNDIA

2021

WILLIAN RODRIGUES FERREIRA

**FIBROMATOSE GENGIVAL HEREDITÁRIA –  
DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL: RELATO DE  
CASO**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado à Faculdade de Odontologia da Universidade Federal de Uberlândia - FOUFU, como requisito parcial para obtenção do Título de Graduado em Odontologia.

Orientador: Prof. Ms. Ronan Machado de Alcântara

UBERLÂNDIA  
2021

## **AGRADECIMENTOS**

A Deus, por minha saúde e por me dar forças para superar todos os obstáculos ao longo dessa jornada.

A minha mãe, Dona Arminda, que não só acreditou em mim, mas também me convenceu de que eu era capaz, e não mediu esforços para que eu pudesse chegar até aqui.

A minha esposa Jeanne, que mesmo tendo de exercer suas funções como Policial Militar do Estado de Minas Gerais, se desdobrou para suprir a minha ausência em casa enquanto eu me dedicava aos estudos.

A meu enteado Thiago que, apesar de muito jovem, da mesma forma que a mãe dele, ajudou a colocar a casa em ordem enquanto eu estava fora, inclusive cuidando dos irmãos mais novos.

Aos meus filhos Bruna e Yuri, pelo amor, incentivo e apoio incondicional.

Ao meu orientador, Prof. Ronan Machado de Alcântara e à Dra. Késia Lara dos Santos Marques, pela paciência, dedicação e ensinamentos, sem os quais não seria possível chegarmos à conclusão desse trabalho.

Ao Prof. Dr. Adriano Mota Loyola e à Prof. Dra. Fabiana Sodr  de Oliveira, os quais nos ajudaram muito, seja sanando d vidas, nos permitindo acompanhar os atendimentos   pessoas com defici ncia, disponibilizando exames, prontu rios, arquivos e outros documentos fundamentais para constru o de nosso trabalho.

A toda equipe de profissionais que comp e a UDE-SEP E, que nos mostraram na pr tica como   o atendimento  s pessoas com defici ncia, enfatizando a import ncia da fam lia, do carinho, dos cuidados, al m de outros aspectos que envolvem o atendimento a esses pacientes.

E a todos aqueles que, de uma forma ou de outra, contribuíram para minha forma o, o meu muito obrigado.

## SUMÁRIO

Resumo	05
Abstract	06
Introdução	07
Relato de Caso	10
Discussão	15
Conclusão	20
Referências	21

## RESUMO

A Fibromatose Gengival é uma condição genética rara que se caracteriza principalmente pelo crescimento excessivo, lento e progressivo do tecido gengival. Pode ocorrer de forma isolada ou como uma manifestação clínica de outras síndromes, como na Mucopolissacaridose Tipo II (MPS II). É benigna, assintomática e o tecido gengival apresenta consistência firme e coloração normal, embora o crescimento anormal da gengiva possa dificultar a higienização dos dentes, favorecendo a formação de placa e de doenças periodontais, além de alterações estéticas e funcionais. Este trabalho discute aspectos clínicos e histopatológicos da Fibromatose Gengival, tendo como base o caso clínico de uma paciente do sexo feminino diagnosticada com Fibromatose Gengival na infância que, inicialmente, devido às características fenotípicas, suspeitava-se tratar-se de MPS II. O diagnóstico diferencial com outras causas do aumento gengival baseou-se na história médica, no exame clínico da paciente e de sua mãe, na análise histopatológica e, como havia suspeita de associação com outra patologia, exames laboratoriais especializados cujos resultados foram considerados normais, incluindo análise genética de cariótipo e para erros inatos do metabolismo. O diagnóstico definitivo confirmou tratar-se de Fibromatose Gengival Hereditária. A paciente recebeu tratamento odontológico multidisciplinar e atualmente segue em acompanhamento periódico para manutenção da saúde bucal e possibilidades de recidivas do aumento gengival. Além disso, houve o esclarecimento à paciente e seus familiares sobre a Fibromatose Gengival e suas consequências, os cuidados com a higiene bucal e a possibilidade de transmissão genética dessa condição aos seus descendentes.

**PALAVRAS-CHAVE:** Mucopolissacaridose, Fibromatose Gengival, Gengiva.

## **ABSTRACT**

Gingival fibromatosis is a rare genetic disorder that is mainly characterized by excessive, slow and progressive growth of the gingival tissue. It can occur as an isolated condition or as part of a genetic syndrome such as Mucopolysaccharidosis Type II (MPS II). It is benign, asymptomatic and the gingival tissue has a firm consistency and normal color, although the abnormal growth of the gingiva can make cleaning teeth difficult, favoring the formation of Dental plaque and periodontal diseases, in addition to aesthetic and functional changes. This work discusses clinical and histopathological aspects of Gingival Fibromatosis, based on the clinical case of a female patient diagnosed with Gingival Fibromatosis in childhood who, initially, due to phenotypic characteristics, was suspected of being MPS II. The differential diagnosis with other causes of gingival overgrowth was based on medical history, clinical examination of the patient and her mother, histopathological analysis and, as there was suspicion of association with another pathology, specialized laboratory testing were requested and the results considered normal, including genetic analysis of karyotype and screening for inborn errors of metabolism. The definitive diagnosis confirmed that it was hereditary gingival fibromatosis. The patient received multidisciplinary dental treatment and is currently undergoing periodic follow-up to maintain oral health and the possibility of gingival overgrowth recurrence. In addition, there was clarification to the patient and her family members about gingival fibromatosis and its consequences, care with oral hygiene and the possibility of genetic transmission of this condition to their descendants.

**KEYWORDS:** Mucopolysaccharidosis, Gingival fibromatosis, Gingiva.

## INTRODUÇÃO

A Fibromatose Gengival é uma condição genética rara que tem como característica principal o crescimento excessivo, benigno, lento e progressivo do tecido gengival que apresenta coloração normal, consistência firme, ausência de sinais inflamatórios e é assintomática (BITTENCOURT; CAMPOS; MOLITERNO; RIBEIRO *et al.*, 2000; COLETTA; GRANER, 2006; DEANGELO; MURPHY; CLAMAN; KALMAR *et al.*, 2007).

O primeiro caso foi descrito por Gross em 1856 (KANAGOTAGI; SIDANA; RAJGURU; PADHYE, 2015). Atualmente a prevalência é estimada em 1:175.000 indivíduos, embora possa ocorrer vários casos em uma mesma família (ALMIÑANA-PASTOR; BUITRAGO-VERA; ALPISTE-ILLUECA; CATALÁ-PIZARRO, 2017; COLETTA; GRANER, 2006; KANAGOTAGI; SIDANA; RAJGURU; PADHYE, 2015)

A Fibromatose Gengival pode ser hereditária ou idiopática, pode ocorrer de forma isolada ou associada a algumas síndromes e o início do crescimento gengival geralmente está relacionado ao surgimento dos dentes na cavidade bucal (BOZZO; MACHADO; DE ALMEIDA; LOPES *et al.*, 2000; FERREIRA GONÇALVES; MUNDIM; MARTINS; GAGLIARDI *et al.*, 2018; MANOJ; GARG; BABU, 2017).

Quando a origem é hereditária o modo de herança mais comum é autossômico dominante, também comum em casos não sindrômicos isolados, porém, quando está associada a alguma síndrome geralmente apresenta características autossômicas recessivas (MANOJ; GARG; BABU, 2017; ROMAN-MALO; BULLON; DE MIGUEL; BULLON, 2019).

Dentre as síndromes que podem estar associadas à Fibromatose Gengival está a Mucopolissacaridose tipo II, que é uma doença genética, hereditária, rara e ligada ao cromossomo X, também conhecida como Síndrome de Hunter (FERREIRA GONÇALVES; MUNDIM; MARTINS; GAGLIARDI *et al.*, 2018; HERNANDEZ CANCINO; NEMOTO VERGARA SASADA; FISCHINGER MOURA DE SOUZA, 2016; HIRST; MUBEEN; ABOU-AMEIRA; CHAKRAPANI, 2021).

O crescimento hiperplásico da gengiva também pode estar relacionado à inflamações induzidas por drogas como Fenitoína, Nifedipina, Verapamil e Ciclosporina, neoplasias (ROMAN-MALO; BULLON; DE MIGUEL; BULLON, 2019), gengivite hiperplásica, puberdade, gravidez, diabetes e escorbuto por deficiência de vitamina “C”(NEVILLE; DAMM; ALLEN; BOUQUET, 2009).

Histologicamente, a Fibromatose Gengival é caracterizada pelo crescimento fibroso proliferativo do tecido gengival causado pelo aumento do tecido conjuntivo (SIDDESHAPPA; DEONANI; NAGDEVE; YELTIWAR, 2015), que é denso, hipocelular e hipovascular, com epitélio escamoso estratificado intacto, acantose e hiperplasia (CUNHA; RAMOS; REGIS; SANCHÉZ-ROMERO *et al.*, 2020).

Alterações histopatológicas como hiperqueratose com estacas altas e extensas e um estroma avascular composto por feixes densos de colágeno com alguns fibroblastos dispersos são comuns (MANOJ; GARG; BABU, 2017). O epitélio sobrejacente tem espessura variável, saliências retas proeminentes e alongadas que se estendem para o tecido conjuntivo subjacente. Essa variabilidade demonstra que as características histológicas são inespecíficas (ROMAN-MALO; BULLON; DE MIGUEL; BULLON, 2019).

O diagnóstico é confirmado pelos achados clínicos, histórico familiar e características histopatológicas (ROMAN-MALO; BULLON; DE MIGUEL; BULLON, 2019). Devem ser consideradas todas as patologias bucais que têm como característica o crescimento excessivo da gengiva e, caso haja suspeita de uma doença ou síndrome, o paciente deverá ser encaminhado ao serviço médico para exames de diagnósticos especializados, inclusive genéticos (GAWRON; ŁAZARZ-BARTYZEL; POTEMPA; CHOMYSZYN-GAJEWSKA, 2016).

O tratamento da Fibromatose Gengival é realizado com a remoção cirúrgica dos excessos gengivais. A escolha da modalidade de cirurgia será de acordo com a severidade do problema e idade do paciente (BITTENCOURT; CAMPOS; MOLITERNO; RIBEIRO *et al.*, 2000; BOZZO; MACHADO; DE ALMEIDA; LOPES *et al.*, 2000; COLETTA; GRANER, 2006).

Portanto, a presença de um aumento gengival excessivo, principalmente na infância, pode ter origens diversas e torna-se importante estabelecer um diagnóstico diferencial para compreender a etiologia do problema, evitar intervenções



desnecessárias e definir um plano de tratamento individualizado mais adequado.

Por isso, tendo em vista que muitas características fenotípicas que a paciente apresentava eram comuns à pacientes com MPS II, suspeitou-se dessa condição associada ao crescimento anormal da gengiva.

A MPS II é uma doença genética rara ligada ao cromossomo X, com prevalência variando de 0,3 a 0,71 para cada 100.000 nascidos vivos (SEMYACHKINA; VOSKOBOEVA; ZAKHAROVA; NIKOLAEVA *et al.*, 2019), caracterizada pela deficiência de enzimas lisossômicas que degradam os glicosaminoglicanos, provocando o acúmulo destes no interior de diferentes tecidos e órgãos (MARTIN; BECK; ENG; GIUGLIANI *et al.*, 2008).

Ocorre quando o gene *IDS*, localizado no braço longo do cromossomo X, *locus* Xq28, o qual codifica a enzima iduronato-2-sulfatase, está alterado, provocando a redução da atividade dessa enzima e por consequência deficiência na quebra rotineira dos polissacarídeos (SEMYACHKINA; VOSKOBOEVA; ZAKHAROVA; NIKOLAEVA *et al.*, 2019), podendo comprometer as funções celular e orgânica, produzindo graves manifestações clínicas progressivas e multissistêmicas (BARTH, 2017).

As principais alterações bucofaciais relatadas na MPS II são características faciais grosseiras, nariz em sela, hipertelorismo ocular, macroglossia e pescoço curto, as amígdalas e adenoides podem estar aumentadas favorecendo o desenvolvimento de infecções respiratórias frequentes (SEMYACHKINA; VOSKOBOEVA; ZAKHAROVA; NIKOLAEVA *et al.*, 2019).

Alguns pacientes também tendem a ter a circunferência da cabeça aumentada, narinas amplas, cunhas supraorbitais proeminentes, grandes bochechas e os lábios com espessura aumentada.

As alterações intraorais incluem dentes com forma irregular, tecido gengival hiperplásico e hipertrófico, má oclusão (MARTIN; BECK; ENG; GIUGLIANI *et al.*, 2008) e falhas de erupção dentária.

Segundo Naakamura (1992), a erupção dentária requer a presença de certas atividades enzimáticas na parede de folículos dentários em erupção, portanto é possível que as deficiências nas atividades enzimáticas em folículos dentários e tecidos associados possam levar à falhas de erupção dentária e a dentes mal formados.

Existem poucos estudos sobre o manejo odontológico de pacientes com de doenças raras, por isso a importância de se fornecer informações que possam contribuir com o diagnóstico e cuidados odontológicos desses pacientes.

O objetivo deste trabalho foi relatar um caso clínico de uma criança do sexo feminino com fibromatose gengival hereditária que teve o diagnóstico inicial de MPS II em função das características faciais e bucais, bem como enfatizar a importância do cirurgião dentista junto à equipe multidisciplinar na assistência à saúde dos paciente.

## **RELATO DE CASO**

Aos três anos de idade, a paciente foi encaminhada por médico geneticista do Hospital de Clínicas para o setor de Pacientes Especiais do Hospital Odontológico da Faculdade de Odontologia da Universidade Federal de Uberlândia para avaliação, diagnóstico e acompanhamento odontológico. Devido às suas características faciais e da hipertrofia gengival generalizada, havia suspeita clínica de Fibromatose Gengival e/ou MPS II.

Na anamnese, a mãe da paciente relatou que logo nas primeiras amamentações percebeu que a criança apresentava um crescimento aumentado da gengiva e que desconhecia outro caso semelhante na família. Além disso, a criança não fazia uso de medicações de uso contínuo, drogas, não possuía deficiências nutricionais ou outras condições indutoras de alterações gengivais.

Na história médica constava que a paciente não apresentava nenhum tipo de comprometimento neurológico ou cognitivo. Aos cinco anos de idade foi submetida à cirurgia de adenotonsilectomia em decorrência de hiperplasia das amígdalas e adenoides e de seguidas infecções das vias aéreas superiores, ronco e respiração bucal predominante.

Ao exame clínico geral a paciente apresentava baixa estatura, alterações faciais com frontal alto, sinofre discreto e implantação baixa dos cabelos, nariz bulboso, bochechas grandes e arredondadas.

Além dessas características a criança apresentava crescimento vertical do terço anteroinferior da face, Classe II de Angle, sobremordida profunda, dentes severamente desalinhados e protruídos, alguns inclusos e com coroas clínicas curtas em decorrência de hiperplasia gengival generalizada (Figura 1).



Figura 1: Paciente aos 10 anos de idade. Notar características faciais, em especial, as bochechas grandes e arredondadas. Na vista intrabucal, Hiperplasia Gengival generalizada, coroas clínicas curtas e má oclusão.

Exames de triagem específica para Mucopolissacaridoses foram realizados três ocasiões no intervalo de um ano. Também foram solicitados dois exames para Erros Inatos do Metabolismo (EIM) com intervalo de seis meses entre os exames. Em ambos, os resultados foram considerados normais.

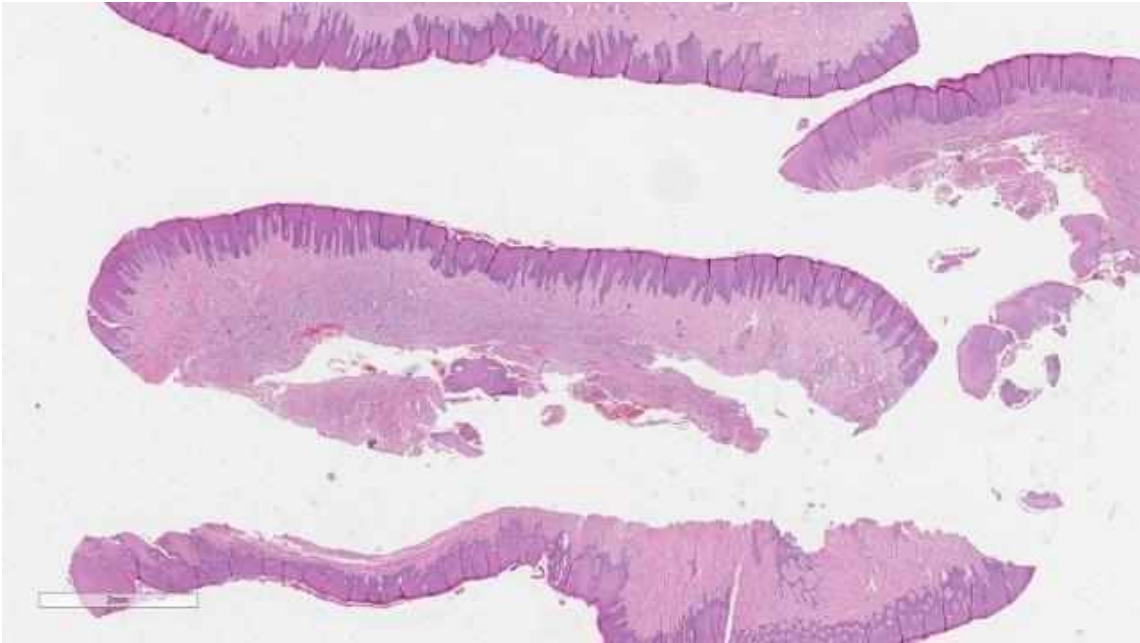
Por sua vez, foram realizados em duas ocasiões exames histológicos do tecido gengival retirado durante cirurgias de gengivectomia da paciente. No primeiro exame, os aspectos histológicos sugeriam tratar-se de um quadro de Fibromatose Gengival e a confirmação diagnóstica dependeria de apurada investigação clínica da paciente para esclarecer se o caso era de natureza genética ou idiopática.

O segundo laudo histológico concluiu por meio de exame microscópico que a paciente possuía Hiperplasia Fibroepitelial Inflamatória.

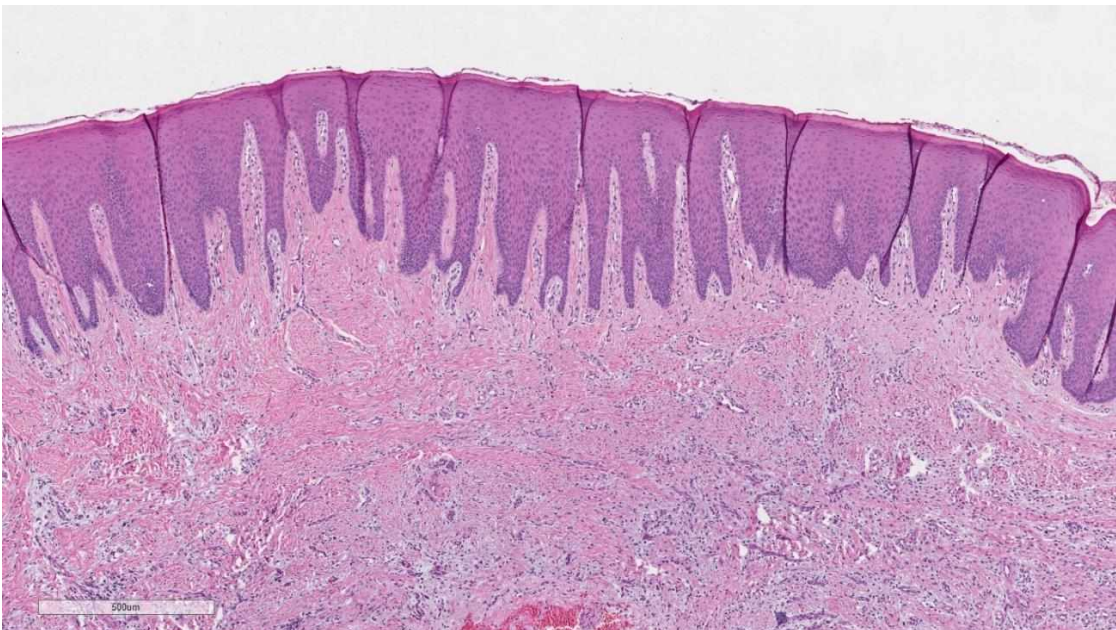
As fotomicrografias do material proveniente da biópsia revelaram, conforme se vê na figura 2, fragmentos teciduais formados por um epitélio de revestimento e lâmina própria constituída por tecido conjuntivo denso, não modelado.

Na figura 3, observa-se que, em todos os fragmentos, existe uma atividade proliferativa epitelial que é caracterizada pelo alongamento dos cones epiteliais com variações em espessura, em geral com extremidades agudas (pontagudos), caracterizando o processo hiperplásico, o epitélio de revestimento

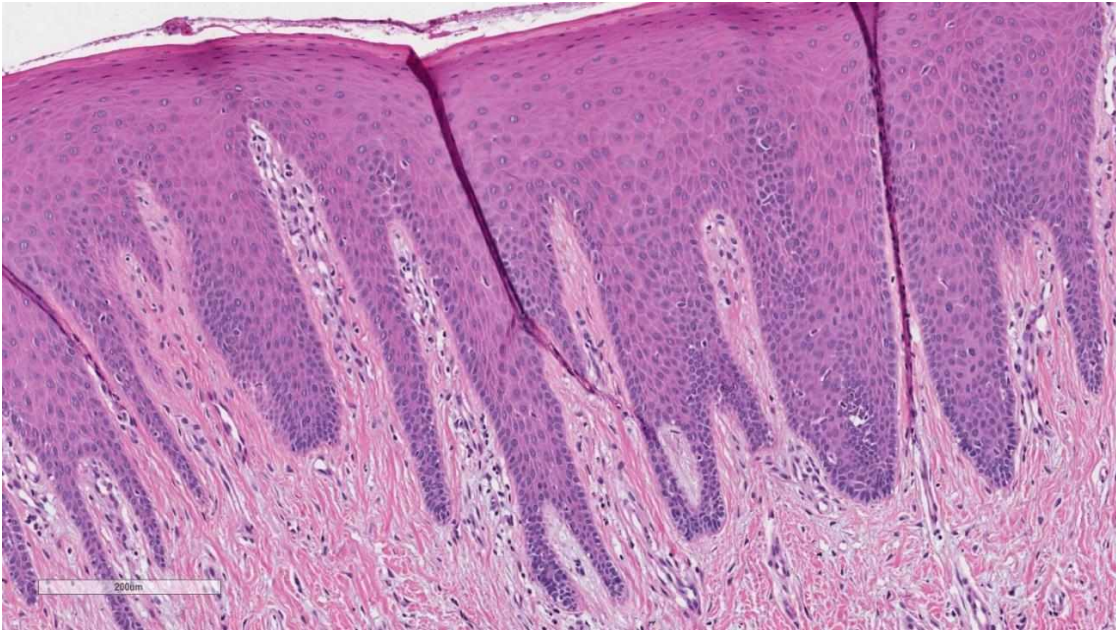
também mostra-se paraqueratinizado e bem diferenciado (figura 4), traduzido pela normalidade do processo de estratificação e de diferenciação celular, na figura 5, o tecido conjuntivo da lâmina própria revela-se denso, não modelado, predominado feixes de fibras colágenas, permeados em número variável por fibroblastos, poucos vasos sanguíneos e raros leucócitos mononucleares.



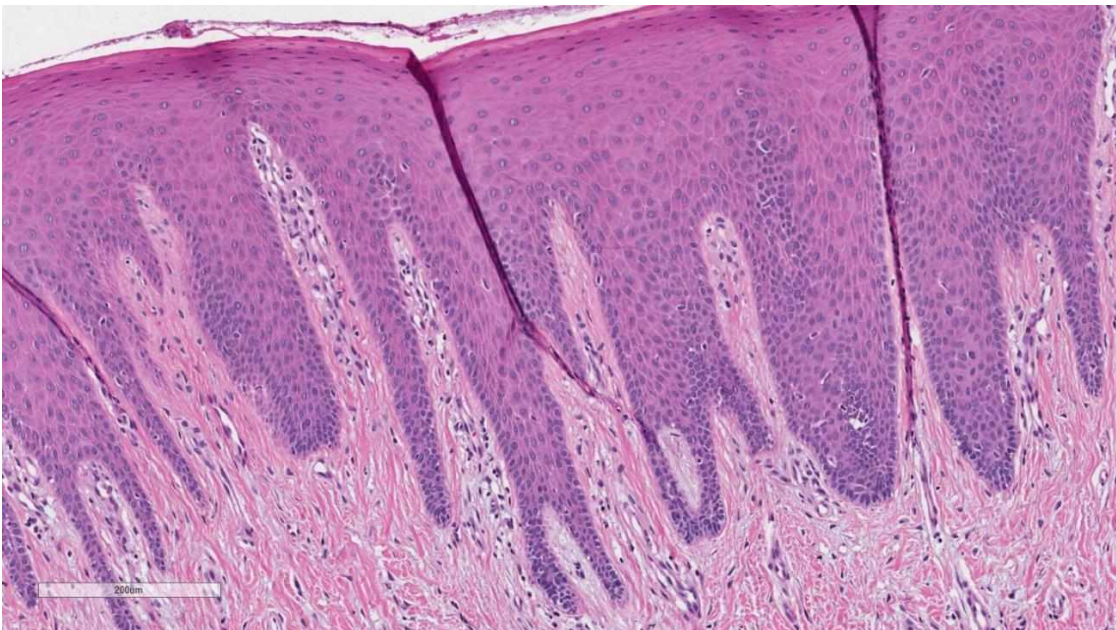
**Figura 2** - Fragmentos teciduais provenientes da enucleação da Fibromatose Gingival (Hematoxilina/eosina; 40x, aumento original).



**Figura 3** - Destaque para o tecido epitelial onde se observa cones epiteliais alongados variando em espessura (hematoxilina/eosina, 100x, aumento original).



**Figura 4** - Detalhe do epitélio de revestimento paraqueratinizado e bem diferenciado (hematoxilina/eosina, 200x, aumento original).



**Figura 5** - Detalhe para o tecido conjuntivo, observa-se ser denso, não modelado, com feixes de fibras colágenas e um número variável de fibroblastos (hematoxilina/eosina, 200x, aumento original).

Diante da confirmação do diagnóstico definitivo do caso, durante uma consulta periódica da paciente ao ortodontista, foi realizado um exame clínico da mãe. Numa visão extra bucal, não se percebia alterações significativas na gengiva. Porém, exame clínico minucioso demonstrou alterações periodontais por todo o contorno dos arcos dentários e presença de hiperplasia gengival mais significativa na região palatina dos dentes posteriores, embora discretas em relação às alterações gengivais presentes na filha (Figura 6). Fato que contribuiu para o diagnóstico definitivo de Fibromatose Gengival Hereditária.



**Figura 6** - Imagens intrabucais da mãe da paciente. Notar alterações gengivais discretas por vestibular dos arcos e mais pronunciadas por palatina dos dentes posteriores, característica de Fibromatose Gengival.

Os objetivos iniciais do tratamento odontológico multidisciplinar foram prevenção e manutenção da saúde bucal, enquanto se acompanhava o crescimento e desenvolvimento da paciente. O tratamento ortodôntico foi iniciado aos 10 anos de idade (Figura 1) e teve duração de quatro anos com procedimento de ortodontia interceptativa e posteriormente corretiva (Figura 7).

A paciente segue em acompanhamento odontológico periódico para manutenção da saúde bucal e possibilidades de recidivas do aumento gengival. Além disso, houve o esclarecimento à ela e seus familiares sobre a Fibromatose Gengival e suas consequências, os cuidados com a higiene bucal e a possibilidade de transmissão genética dessa condição aos descendentes.



**Figura 7** - Paciente aos 15 anos de idade. Após tratamento ortodôntico e cirurgias periodontais de remoção dos excessos gengivais houve melhorias na estética e saúde bucal.

## DISCUSSÃO

Grande parte da dúvida no diagnóstico diferencial deste caso teve sustentação no relato da negativa de ocorrência de casos na família e nas manifestações fenotípicas em comum da Fibromatose Gengival com a MPS II apresentadas pela paciente. Indivíduos com MPS II podem apresentar baixa estatura, hiperplasia das amígdalas e adenoides, *pectus excavatum* e hiperplasia gengival.

Também são comuns alterações dismorfológicas faciais como características faciais grosseiras, nariz em sela, hipertelorismo ocular, macroglossia e pescoço curto (BARTH, 2017; GIUGLIANI; FEDERHEN; ROJAS; VIEIRA *et al.*, 2010; MARTIN; BECK; ENG; GIUGLIANI *et al.*, 2008; SEMYACHKINA; VOSKOBEOVA; ZAKHAROVA; NIKOLAEVA *et al.*, 2019).

Esses pacientes também tendem a ter a circunferência da cabeça aumentada, nariz com narinas amplas, cumes supraorbitais proeminentes, grandes bochechas e os lábios com espessura aumentada (MARTIN; BECK; ENG; GIUGLIANI *et al.*, 2008).

Como muitas destas características, ainda que discretas, estavam presentes na paciente, a equipe multidisciplinar decidiu pela investigação da possibilidade do excessivo aumento gengival da paciente estar associada a outras patologias de cunho genético e de maior gravidade, com foco na MPS II.

A MPS II pertence ao grupo doenças causadas pela deficiência da atividade de determinadas enzimas lisossômicas que catalisam uma etapa específica no processo de degradação dos glicosaminoglicanos.

Com isso ocorre o acúmulo desses GAG's no interior de diversos tecidos e órgãos, o que pode comprometer as funções celular e orgânica, produzindo graves manifestações clínicas progressivas e multissistêmicas (BARTH, 2017; HIRST; MUBEEN; ABOU-AMEIRA; CHAKRAPANI, 2021; MARTIN; BECK; ENG; GIUGLIANI *et al.*, 2008; NEUFELD; MUENZER, 2001; ROSSIER; GUARÉ; CIAMPONI; SABBAGH-HADDAD, 2004).

Nessa síndrome, o gene IDS localizado no braço longo do cromossomo X, *locus* Xq28, que codifica a enzima iduronato-2-sulfatase está alterado, o que provoca a redução da atividade dessa enzima e por consequência deficiência na quebra rotineira dos polissacarídeos (NEUFELD; MUENZER, 2001; SEMYACHKINA; VOSKOBEOVA; ZAKHAROVA; NIKOLAEVA *et al.*, 2019).

Dessa forma, tornou-se relevante o fato da síndrome da MPS II raramente ocorrer em mulheres devido ao gene que causa a doença estar localizado no cromossomo X e ser de caráter recessivo. Como as mulheres apresentam dois cromossomos sexuais homólogos XX, mesmo que herde um cromossomo afetado, na grande maioria dos casos não desenvolverá a doença, mas será portadora do gene mutante, podendo transmiti-lo aos seus descendentes (BROADHEAD; KIRK; BURT; GUPTA *et al.*, 1986; NEUFELD; MUENZER, 2001; NEUFELD; LIEBAERS; EPSTEIN; YATZIV *et al.*, 1977; SOHN, 2010).

Já os homens, como possuem cromossomos sexuais XY e o gene que causa a síndrome está no cromossomo X, basta herdar um cromossomo X afetado e o indivíduo desenvolverá a doença (BROADHEAD; KIRK; BURT; GUPTA *et al.*, 1986). Apesar de rara, há pelo menos 18 casos da doença descritos na literatura em meninas (SEMYACHKINA; VOSKOBEOVA; ZAKHAROVA; NIKOLAEVA *et al.*, 2019).

A MPS II pode se manifestar de duas formas distintas, uma mais grave que compromete o parênquima neural provocando uma deterioração intelectual progressiva conhecida como forma neuronopática e outra que não compromete o SNC, chamada de forma não-neuronopática.

Os pacientes com essa última têm inteligência normal e geralmente sobrevivem até a idade adulta, já os aqueles com a forma neuronopática apresentam envolvimento progressivo do SNC com comprometimento cognitivo precoce (BARTH, 2017; MARTIN; BECK; ENG; GIUGLIANI *et al.*, 2008).

No caso em questão, percebe-se que a paciente não apresenta nenhum déficit cognitivo, inclusive, de acordo com seu prontuário médico, apresentou desempenho escolar variando entre bom e ótimo.

Os exames de diagnóstico laboratoriais da paciente para MPS II utilizando os testes do azul de toluidina na urina, cromatografia de glicosaminoglicanos na urina e o teste de CTMA (mucopolissacarídeos) na urina (EXAME, 2020b) concluíram que as amostras analisadas não eram sugestivas de MPS II.

Além destes, foram realizados exames para detectar erros inatos do metabolismo (triagem ampliada para erros inatos do metabolismo), cujos resultados foram considerados normais. Os EIM consistem em grupo de desordens genéticas hereditárias em que ocorre um bloqueio no metabolismo, seja pela deficiência ou pela ausência de uma enzima de alguma rota metabólica.



Individualmente os EIM são raros, mas em conjunto afetam um em cada 1000 indivíduos (EXAME, 2020a).

Também foi realizado um exame de “Cariótipo Band G”, esse exame é como uma fotografia de todos os cromossomos que compõem o DNA de um indivíduo, permitindo identificar alterações como Síndromes de Down, Edwards e Turner, este resultado, assim como os demais, também não visualizou alterações cromossômicas numéricas e/ou estruturais.

Esgotada as possibilidades de que o crescimento gengival anormal da paciente estivesse associado à alguma outra síndrome ou doença genética, os trabalhos se voltaram para o diagnóstico correto e para o plano de tratamento da hiperplasia gengival da paciente.

Vale ressaltar que nos casos de Fibromatose Gengival, quando de origem hereditária, o modo comum de herança é autossômico dominante, porém, quando está associada a alguma síndrome também pode se apresentar com características autossômicas recessivas (ROMAN-MALO; BULLON; DE MIGUEL; BULLON, 2019).

Nos casos de Fibromatose Gengival Hereditária, o padrão de hereditariedade autossômico dominante pode ocorrer como um caso não sindrômico isolado, onde uma de cada três diferentes mutações tem sido documentada, podendo ser citadas GINGF (HGF1), GINGF2 (HGF2) e GINGF3 (HGF3), relacionadas aos cromossomos 2p21, 5q13-q22 e 2p22.3-p23.3, respectivamente, onde dos três *loci* definidos, apenas o gene SOS1 (son of sevenless-1) está relacionado à mutação no *locus* GINGF (MANOJ; GARG; BABU, 2017).

As características extra bucais de aparente normalidade periodontal da mãe da paciente e ausência de relato de caso semelhante em outros familiares induziram a dispensa de exames clínicos nos familiares da paciente, condição que sugeria ser um caso isolado da doença.

Porém, após o exame clínico minucioso da mãe da paciente pôde-se constatar que esta também apresentava as alterações gengivais sugestivas de Fibromatose Gengival, embora discretas, indicando que o caso é de herança familiar (Figura 6).

Este fato demonstra a real necessidade da realização de exame clínico minucioso nos familiares, pois o grau de severidade pode variar entre famílias e entre indivíduos da mesma família (BOZZO; MACHADO; DE ALMEIDA; LOPES *et al.*, 2000; ZANGRANDO; LIMA; PUSTIGLIONI; LOTUFO, 2008).

Histologicamente, a Fibromatose Gengival é caracterizada pelo crescimento fibroso proliferativo do tecido gengival causado pelo aumento do tecido conjuntivo (SIDDESHAPPA; DEONANI; NAGDEVE; YELTIWAR, 2015).

Características histopatológicas comuns a FG como hiperqueratose com estacas altas e extensas, estroma avascular composto por feixes densos de colágeno com alguns fibroblastos dispersos (MANOJ; GARG; BABU, 2017) e epitélio sobrejacente com espessura variável apresentando saliências retas proeminentes e alongadas (ROMAN- MALO; BULLON; DE MIGUEL; BULLON, 2019) auxiliam o diagnóstico diferencial.

Essa variabilidade de características histológicas, embora inespecíficas, foram observadas nos exames histopatológicos da paciente, contudo, vale ressaltar que para fechar o diagnóstico, além das características histopatológicas, os achados clínicos e o histórico familiar também são importantes (ROMAN-MALO; BULLON; DE MIGUEL; BULLON, 2019).

Em pacientes com Fibromatose Gengival, a principal característica é o tecido gengival hiperplásico e hipertrófico. Os dentes podem se apresentar de forma irregular e más oclusões são comuns (MARTIN; BECK; ENG; GIUGLIANI *et al.*, 2008). Com frequência, pode ocorrer o atraso na erupção dos dentes e a inclusão de molares permanentes por causa da hiperplasia dos folículos dentais em razão do acúmulo de GAG's e colágeno (CANCINO *et al.*, 2016).

O tratamento cirúrgico da Fibromatose Gengival pode ser realizado com procedimentos mais conservadores como a ulectomia, utilizada para facilitar a irrupção dos dentes, e com gengivoplastia e gengivectomia para a remoção dos excessos gengivais.

Esses procedimentos podem trazer benefícios estéticos e funcionais, além de bem-estar psicossocial e facilitar a higienização dos dentes (BITTENCOURT; CAMPOS; MOLITERNO; RIBEIRO *et al.*, 2000; BOZZO; MACHADO; DE ALMEIDA; LOPES *et al.*, 2000; COLETTA; GRANER, 2006; ZANGRANDO; LIMA; PUSTIGLIONI; LOTUFO, 2008).

A recidiva do aumento gengival em pacientes com Fibromatose Gengival é frequente, principalmente em pacientes em crescimento (BOZZO; MACHADO; DE ALMEIDA; LOPES *et al.*, 2000; COLETTA; GRANER, 2006; DEANGELO; MURPHY; CLAMAN; KALMAR *et al.*, 2007). ), por isso é comum a necessidade de repetira cirurgia para corrigir o contorno gengival inadequado e facilitar a remoção do biofilme dentário. Correta higienização e acompanhamento odontológico frequente podem atrasar ou minimizar as recidivas do aumento gengival (COLETTA; GRANER, 2006).

Embora alguns autores sugiram que o melhor momento para a realização dos procedimentos cirúrgicos de remoção dos excessos gengivais seja após a irrupção dos dentes permanentes, com o objetivo de reduzir as recidivas (BITTENCOURT; CAMPOS; MOLITERNO; RIBEIRO *et al.*, 2000; BOZZO; MACHADO; DE ALMEIDA; LOPES *et al.*, 2000; COLETTA; GRANER, 2006), no presente caso o tratamento precoce e multidisciplinar foi fundamental. As cirurgias de ulectomia e gengivoplastia facilitaram a irrupção dos dentes e a higienização bucal, com isso houve redução do acúmulo do biofilme dentário, cáries e doenças periodontais.

O tratamento ortodôntico também é importante nos casos de Fibromatose Gengival com más oclusões associadas, uma vez que o correto posicionamento dentário favorece a higienização dos dentes, além disso, os ganhos funcionais e estéticos melhoram a autoestima e o convívio social (KELEKIS-CHOLAKIS; WILTSHIRE; BIREK, 2002).

No caso, a correção da oclusão e o alinhamento dentário com a ortodontia também pôde contribuir com manutenção de uma correta higienização dos dentes nessa paciente. Acrescido a isso, o tratamento ortodôntico trouxe melhorias estéticas e funcionais, com consequências significativas no bem-estar físico e psicossocial da paciente, repercutindo positivamente no bem estar geral e na qualidade de vida.

## **CONCLUSÃO**

O diagnóstico diferencial da Fibromatose Gengival com outras causas do aumento gengival baseia-se, essencialmente, na história médica, no exame clínico minucioso do paciente, de familiares e análise histopatológica. Outros exames laboratoriais especializados, inclusive genéticos, são complementares nos casos com suspeita de associação com outras patologias.

Em casos de doenças genéticas hereditárias o diagnóstico definitivo torna-se importante para definir um plano de tratamento individualizado mais adequado, evitar intervenções desnecessárias e o aconselhamento genético.

A atuação em conjunto do cirurgião dentista com a equipe multidisciplinar produz bons resultados, é muito importante a comunicação entre os profissionais de saúde, pois a troca de informações, experiências e constatações permite à equipe maior assertividade aumentando muito as chances de sucesso em relação ao diagnóstico e tratamento.

## REFERÊNCIAS

ALMIÑANA-PASTOR, P. J.; BUITRAGO-VERA, P. J.; ALPISTE-ILLUECA, F. M.; CATALÁ-PIZARRO, M. Hereditary gingival fibromatosis: Characteristics and treatment approach. **J Clin Exp Dent**, 9, n. 4, p. e599-e602, Apr 2017.

BARTH, A. L. **O Tratamento da Mucopolissacaridose Tipo II: Transplante de Células Tronco Hematopoiéticas como Abordagem Terapêutica**. Orientador: HOROVITZ, D. D. G. 2017. 93 f. - Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira, Fundação Oswaldo Cruz, Rio de Janeiro. Disponível em: <https://www.arca.fiocruz.br/handle/icict/25265>.

BITTENCOURT, L. P.; CAMPOS, V.; MOLITERNO, L. F.; RIBEIRO, D. P. *et al.* Hereditary gingival fibromatosis: review of the literature and a case report. **Quintessence Int**, 31, n. 6, p. 415-418, Jun 2000.

BOZZO, L.; MACHADO, M. A.; DE ALMEIDA, O. P.; LOPES, M. A. *et al.* Hereditary gingival fibromatosis: report of three cases. **J Clin Pediatr Dent**, 25, n. 1, p. 41-46, 2000.

BROADHEAD, D. M.; KIRK, J. M.; BURT, A. J.; GUPTA, V. *et al.* Full expression of Hunter's disease in a female with an X-chromosome deletion leading to non-random inactivation. **Clin Genet**, 30, n. 5, p. 392-398, Nov 1986.

COLETTA, R. D.; GRANER, E. Hereditary gingival fibromatosis: a systematic review. **J Periodontol**, 77, n. 5, p. 753-764, May 2006.

CUNHA, J. L. S.; RAMOS, M. A. C. D.; REGIS, D. M.; SANCHÉZ-ROMERO, C. *et al.* Generalized hereditary gingival fibromatosis in a child: clinical, histopathological and therapeutic aspects. **Autops Case Rep**, 10, n. 1, p. e2020140, 2020 Jan-Mar 2020.

DEANGELO, S.; MURPHY, J.; CLAMAN, L.; KALMAR, J. *et al.* Hereditary gingival fibromatosis--a review. **Compend Contin Educ Dent**, 28, n. 3, p. 138-143; quiz 144, 152, Mar 2007.

EXAME. **Triagem ampliada para Erros Inatos do Metabolismo (EIM)**. Caxias do Sul/RS, 2020a. Disponível em: <https://www.grupodiagnose.com.br/exames/genetica/exames/triagem-ampliada-para-erros-inatos-do-metabolismo-eim-99>. Acesso em: 07/04/2021.

EXAME. **Triagem Específica para Mucopolissacaridoses. Diagnóstico Genético e Biologia Molecular**. Genética e Biologia Molecular, Rio Grande do Sul, 2020b. Disponível em: <https://www.grupodiagnose.com.br/exames/genetica/exames/triagem-especifica-para-mucopolissacaridoses-102>. Acesso em: 07/04/2021.

FERREIRA GONÇALVES, C.; MUNDIM, A. P.; MARTINS, R. F. S.; GAGLIARDI, R. M. *et al.* Hereditary Gingival Fibromatosis: a Case Report with Seven-Year Follow-up. **Acta Stomatol Croat**, 52, n. 3, p. 254-258, Sep 2018.

GAWRON, K.; ŁAZARZ-BARTYZEL, K.; POTEMPA, J.; CHOMYSZYN-GAJEWSKA, M. Gingival fibromatosis: clinical, molecular and therapeutic issues. **Orphanet J Rare Dis**, 11, p. 9, Jan 2016.

GIUGLIANI, R.; FEDERHEN, A.; ROJAS, M. V.; VIEIRA, T. *et al.* Mucopolysaccharidosis I, II, and VI: Brief review and guidelines for treatment. **Genet Mol Biol**, 33, n. 4, p. 589-604, Oct 2010.

HERNANDEZ CANCINO, C. M.; NEMOTO VERGARA SASADA, I.; FISCHINGER MOURA DE SOUZA,

C. E. O., MARIELI. **Mucopolysaccharidosis: characteristics and oral changes**. Passo Fundo: 2016. 395-400 p.

HIRST, L.; MUBEEN, S.; ABOU-AMEIRA, G.; CHAKRAPANI, A. Mucopolysaccharidosis (MPS): Review of the literature and case series of five pediatric dental patients. **Clin Case Rep**, 9, n. 3, p. 1704-1710, Mar 2021.

KANAGOTAGI, S.; SIDANA, S.; RAJGURU, S.; PADHYE, A. Gingival Fibromatosis with Distinctive Facies - A Three Generation Case Report. **J Clin Diagn Res**, 9, n. 5, p. ZD05-07, May 2015.

KELEKIS-CHOLAKIS, A.; WILTSHIRE, W. A.; BIREK, C. Treatment and long-term follow-up of a patient with hereditary gingival fibromatosis: a case report. **J Can Dent Assoc**, 68, n. 5, p. 290-294, May 2002.

MACEDO AGO; MORAES GVC; LEITE FS; RÊGO DM *et al.* Mucopolysaccharidosis type I: Profile of the systemic and conduct dental hospital of pediatrics at the Federal University of Rio Grande do Norte. MORAES GVC; LEITE FS, *et al.* Rio Grande do Norte: Int J Dent. 10: 173-179 p.2011.

MANOJ, M.; GARG, R.; BABU, K. Unusual presentation of familial gingival fibromatosis among male siblings. **J Indian Soc Periodontol**, 21, n. 2, p. 152-155, 2017 Mar-Apr 2017.

MARTIN, R.; BECK, M.; ENG, C.; GIUGLIANI, R. *et al.* Recognition and diagnosis of mucopolysaccharidosis II (Hunter syndrome). **Pediatrics**, 121, n. 2, p. e377-386, Feb 2008.

NAKAMURA T, M. K., KANDA S, NONAKA K, ANAN H, HIGASHI S. Rosette formation of impacted molar teeth in mucopolysaccharidosis and related disorders. **Dentomaxillofac Radiol**. 21: 45-49 p. 1992.

NEUFELD EF; MUENZER J. **The mucopolysaccharidoses**. In: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS and Valle D (eds) **The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease**. New York: 2001.3421-3452 p.

NEUFELD, E. F.; LIEBAERS, I.; EPSTEIN, C. J.; YATZIV, S. *et al.* The Hunter syndrome in females: is there an autosomal recessive form of iduronate sulfatase deficiency? **Am J Hum Genet**, 29, n. 5, p. 455-461, Sep 1977.

NEVILLE, B. W.; DAMM, D. D.; ALLEN, C. M.; BOUQUET, J. E. **Oral and maxillofacial pathology**. Third edition ed. St. Louis, Missouri: Saunders/Elsevier, 2009. xvi, 968 pages : illustrations (some colour) p. 9781416034353 (hardback).

ROMAN-MALO, L.; BULLON, B.; DE MIGUEL, M.; BULLON, P. Fibroblasts Collagen Production and Histological Alterations in Hereditary Gingival Fibromatosis. **Diseases**, 7, n. 2, May 2019.

ROSSIER, V. F.; GUARÉ, R. O.; CIAMPONI, A. L.; SABBAGH-HADDAD, A. Mucopolissacaridose III (Síndrome de Sanfilippo) - Revisão Clínica Relato de caso. **Rev Ibero-am Odontopediatr Odontol Bebê** 2004 Rio Grande do Sul. 7: 326-334 p. 2004.

SEMYACHKINA, A. N.; VOSKOBOEVA, E. Y.; ZAKHAROVA, E. Y.; NIKOLAEVA, E. A. *et al.* Case report: a rare case of Hunter syndrome (type II mucopolysaccharidosis) in a girl. **BMC Med Genet**, 20, n. 1, p. 66, 05 2019.

SIDDESHAPPA, S. T.; DEONANI, S.; NAGDEVE, S.; YELTIWAR, R. K. "Whisking of ugly tissue"... A surgical management of gingival fibromatosis in a 15-year-old girl: A rare case report. **Contemp Clin Dent**, 6, n. 2, p. 240-242, 2015 Apr-Jun 2015.

SOHN, Y. B. E. A. A mother and daughter with the p.R443X mutation of mucopolysaccharidosis type II: Genotype and phenotype analysis. **Am J Med Genet A**, 152A, n. 12, p. 3129-3132, Dec 2010.

ZANGRANDO, M. S.; LIMA, L. A. P. A. D.; PUSTIGLIONI, F. E.; LOTUFO, R. F. M. Fibromatose gengival hereditária: relato de caso clínico. **Revista Periodontia**, 18, n. 3, p. 40-45, 2008.