

UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA
PROGRAMA DE RESIDÊNCIA MULTIPROFISSIONAL EM ATENÇÃO INTEGRAL AO
PACIENTE COM NECESSIDADES ESPECIAIS

Larissa Lima Gomes

Presença de cúspide acessória e Síndrome de Ehlers-Danlos: um relato de caso

UBERLÂNDIA-MG

2024

UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA
PROGRAMA DE RESIDÊNCIA MULTIPROFISSIONAL EM ATENÇÃO INTEGRAL AO
PACIENTE COM NECESSIDADES ESPECIAIS

Larissa Lima Gomes

Presença de cúspide acessória e Síndrome de Ehlers-Danlos: um relato de caso

Trabalho de Conclusão de Residência apresentado ao Programa de Residência Multiprofissional em Atenção Integral ao Paciente com Necessidades Especiais, como requisito para obtenção do título de especialista em Pacientes com Necessidades Especiais.

Orientadora: Me. Djessyca Miranda e Paulo.

UBERLÂNDIA-MG

2024

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

SED	Síndrome de Ehlers-Danlos
PAX	Paired Box
MSX	Muscle Specific Homeobox
TEA	Transtorno do Espectro Autista
TDAH	Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade

LISTA DE FIGURAS

Figura 1 - Características clínicas da SED. a) esclera azul; b) Hiper mobilidade articular - tornozelo; c) Hiper mobilidade articular - escápula; d) Escoliose	11
Figura 2 - Cúspides acessórias nos segundos molares decíduos e primeiros molares permanentes	11

SUMÁRIO

INTRODUÇÃO.....	8
RELATO DE CASO.....	10
DISCUSSÃO	12
CONCLUSÃO	14
REFERÊNCIAS.....	15

RESUMO

A presença de cúspides acessórias nos molares é uma anomalia dentária rara, geralmente associada a síndromes genéticas como a Síndrome de Down e Síndrome de Gardner. Este relato de caso descreve, pela primeira vez, a ocorrência de cúspides acessórias em uma paciente com Síndrome de Ehlers-Danlos (SED), uma condição genética que afeta o tecido conjuntivo. A paciente, de 11 anos, apresentou cúspides acessórias nos molares decíduos e permanentes, desde os 2,5 anos, com diagnóstico de SED confirmado aos 9 anos. A paciente também apresentava hiper mobilidade articular, pele frágil e outras manifestações típicas da síndrome. Este caso destaca a importância de uma avaliação odontológica minuciosa em pacientes com síndromes genéticas, sugerindo que as cúspides acessórias podem ser um marcador clínico relevante para a detecção precoce de condições genéticas subjacentes. A relação entre cúspides acessórias e a SED merece mais investigação, dada sua importância para o manejo clínico e diagnóstico precoce de complicações orais em indivíduos com condições genéticas.

Palavras-chave: Cúspide acessória, Síndrome de Ehlers-Danlos, anomalia dentária, síndromes genéticas, relato de caso.

ABSTRACT

The presence of accessory cusps on the molars is a rare dental anomaly, usually associated with genetic syndromes such as Down Syndrome and Gardner's Syndrome. This case report describes, for the first time, the occurrence of accessory cusps in a patient with Ehlers-Danlos Syndrome (EDS), a genetic condition that affects the connective tissue. The 11-year-old patient had accessory cusps on the deciduous and permanent molars since she was 2.5 years old, with a confirmed diagnosis of EDS at 9 years of age. The patient also had joint hypermobility, fragile skin, and other typical manifestations of the syndrome. This case highlights the importance of a thorough dental evaluation in patients with genetic syndromes, suggesting that accessory cusps may be a relevant clinical marker for early detection of underlying genetic conditions. The relationship between accessory cusps and EDS deserves further investigation, given its importance for the clinical management and early diagnosis of oral complications in individuals with genetic conditions.

Keywords: Accessory cusp, Ehlers-Danlos syndrome, dental anomaly, genetic syndromes, case report.

INTRODUÇÃO

A saúde bucal desempenha um papel fundamental no bem-estar geral dos indivíduos, e a presença de anomalias dentárias é uma preocupação crescente na prática odontológica¹. Entre essas anomalias, as cúspides acessórias, que são observadas principalmente nos molares, aparecem como protuberâncias adicionais na superfície oclusal dos dentes¹⁻⁵. De etiologia desconhecida, elas têm atraído atenção tanto pela sua variabilidade anatômica quanto por suas potenciais implicações clínicas¹⁻⁵.

Frequentemente identificadas em exames radiográficos e clínicos, podem estar associadas a diversas complicações, como dificuldades na mastigação e influência na distribuição de forças mastigatórias, afetando a função dental ao longo do tempo, gerando desgaste dental acelerado e má oclusão^{2,6,7}. Além disso, há o aumento da suscetibilidade à cáries dentárias devido ao acúmulo de placa bacteriana em áreas de difícil acesso, tornando a retenção de placa e a manutenção de uma higiene bucal adequadas preocupações relevantes, especialmente em populações que já enfrentam desafios adicionais devido às suas condições^{2,4}.

Atualmente, acredita-se que os genes PAX e MSX desempenhem um papel na morfologia anormal das cúspides dentárias^{1,2,5,8}. Estudos sugerem que a presença de cúspide acessória pode não apenas ser um achado incidental, mas também um indicador potencial de condições genéticas subjacentes, como síndrome de Down, síndrome de Gardner, e outras anomalias de desenvolvimento e alterações genéticas^{4,8,9}.

Até então, não havia sido descrita na literatura a ocorrência de cúspide acessória em pacientes com diagnóstico de Síndrome de Ehlers-Danlos (SED), caracterizada por falhas na biossíntese do colágeno¹⁰⁻¹⁵. Esses pacientes costumam apresentar hipermobilidade articular, hematomas, pele frágil e hiperextensível, sangramento excessivo, entre outros^{10,12}. Ademais, vem sendo estudada a relação entre SED e diminuição da densidade mineral óssea e maior prevalência de fraturas¹².

A compreensão da relação entre cúspides acessórias e síndromes é crucial para a prática clínica, uma vez que pode influenciar o diagnóstico precoce e o manejo de condições associadas^{2,7}. Apesar das evidências crescentes, a literatura científica ainda apresenta lacunas significativas no que diz respeito à associação direta entre cúspides acessórias e síndromes específicas^{4,9}. Estudos recentes têm investigado essas possíveis conexões, mas os resultados são variados e muitas vezes inconclusivos^{6,8,11}.

Diante disso, este trabalho tem como objetivo relatar, sem precedentes na literatura, o caso de uma paciente com SED e a presença de cúspide acessória em segundos molares decíduos e primeiros molares permanentes.

RELATO DE CASO

Paciente G.A.P., sexo feminino, 11 anos, branca. Apresenta diagnóstico de Síndrome de Ehlers-Danlos (tipo clássico), Transtorno do Espectro Autista (TEA), Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade (TDAH).

Ao nascimento, a paciente apresentava uma deformidade (assimetria) craniana (corrigida posteriormente por meio de fisioterapia) e esclera azul (figura 1a). A ausência do engatinhar foi um dos primeiros sinais indicativos de atraso motor, possivelmente relacionado à fraqueza muscular e hipermobilidade articular (figura 1b e c).

A paciente foi inicialmente atendida no consultório odontológico aos 2,5 anos de idade, quando foi observada a presença de cúspide dentária acessória nos segundos molares decíduos (Figura 2). Foi estabelecida rotina de retornos semestrais para acompanhamento odontológico, porém sem quaisquer intervenções restauradoras já que a paciente não apresentou cárie dentária ou doença periodontal. Quando os primeiros molares permanentes irromperam, também foi observada a presença da cúspide acessória, confirmando a persistência dessa característica. Nesse momento, a paciente ainda não apresentava o diagnóstico da SED, que foi estabelecido posteriormente, aos 9 anos de idade, após avaliação com geneticista. Não há relatos de presença de cúspide acessória associada à SED, e a presença dessa característica traz à tona a possibilidade de uma associação inédita entre essa síndrome e esse tipo de anomalia dentária.

A paciente apresenta um quadro clínico complexo, caracterizado por diversas manifestações, incluindo hipermobilidade articular grau máximo, pele frágil e hiperextensível. Além disso, também alega dor e fadiga musculares, apresenta escoliose (figura 1d) e falso pé plano – causado pela hipermobilidade. Relata ainda distúrbios sensoriais, como hipersensibilidade no couro cabeludo, intolerância ao calor, e apresenta um padrão alterado de propriocepção, com limiar de dor muito elevado. No que tange à deglutição, um videodeglutograma revelou um distúrbio leve. Essa alteração foi devidamente monitorada e tratada por meio de terapia fonoaudiológica. Ademais, tem um histórico de infecções ungueais; e fraturas recorrentes.

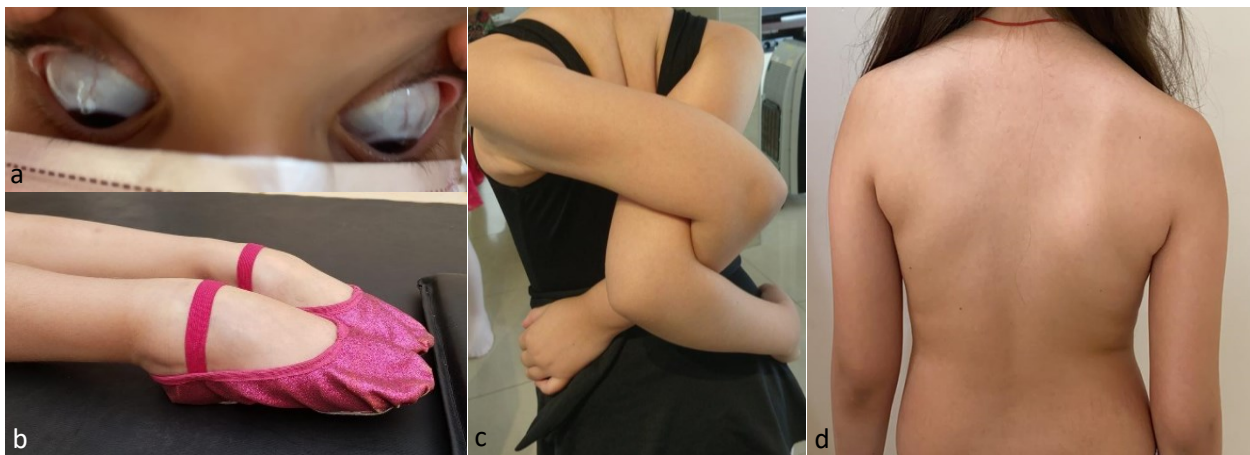


Figura 1- Características clínicas da SED. a) esclera azul; b) Hiper mobilidade articular - tornozelo; c) Hiper mobilidade articular - escápula; d) Escoliose.

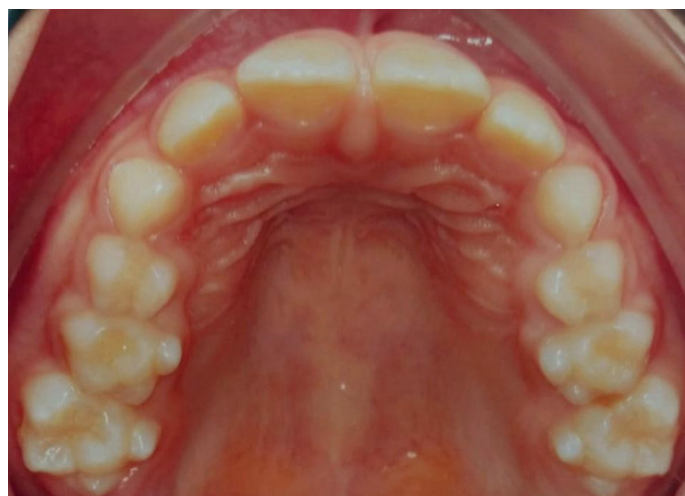


Figura 2- Cúspides acessórias nos segundos molares decíduos e primeiros molares permanentes

DISCUSSÃO

A cúspide central observada na superfície oclusal dos dentes posteriores, apesar de ser relativamente rara, tem sido referida em diversos estudos com diferentes termos, incluindo "cúspide acessória", "cúspide oclusal supranumerária", "dens evaginatus", "tubérculo oclusal", entre outros^{2-5,7,8,11}. Uma das preocupações mais relevantes relacionadas às cúspides acessórias é seu impacto funcional. Essas estruturas podem alterar a oclusão dental, afetando a forma como os dentes ocluem durante a mastigação. Isso pode levar a um aumento do desgaste dental e à predisposição a problemas como bruxismo e disfunção temporomandibular^{7,11}. Além disso, a presença de cúspides acessórias pode dificultar a manutenção da higiene bucal, aumentando o risco de cáries e doenças periodontais. Em indivíduos com síndromes genéticas, que já podem ter desafios adicionais relacionados à saúde bucal devido a alterações motoras, essas questões se tornam ainda mais críticas^{1,7,8}.

A relação entre a presença de cúspides acessórias e diversas síndromes genéticas é um campo de interesse crescente na odontologia. As cúspides acessórias, que são projeções adicionais nos molares, não apenas refletem variações anatômicas normais, mas também podem ser indicadores importantes de condições genéticas subjacentes^{1,2,5,8}.

Estudos têm demonstrado que a prevalência de cúspides acessórias é significativamente maior em pacientes com síndromes como a síndrome de Down, síndrome de Turner e síndrome de Gardner, sugerindo uma conexão entre fatores genéticos e o desenvolvimento dental. Nesse contexto, a comunicação eficaz entre o cirurgião dentista e o médico é crucial para um diagnóstico precoce e preciso. Essa colaboração multidisciplinar pode facilitar o manejo de complicações e melhorar o planejamento de tratamentos, garantindo que as necessidades específicas de cada paciente sejam atendidas de maneira adequada e integrada^{4,9}.

Na síndrome de Down, por exemplo, as anomalias dentárias são comuns e incluem não apenas cúspides acessórias, mas também hipoplasia do esmalte e uma maior incidência de má oclusão. Essa relação pode ser atribuída a alterações cromossômicas que afetam o desenvolvimento dental, indicando que a presença de cúspides acessórias pode ser uma manifestação de um padrão mais amplo de anomalias dentárias nesta população⁹.

A SED é uma condição genética que afeta o tecido conjuntivo, frequentemente associada a manifestações clínicas como hiper mobilidade articular, fragilidade da pele e problemas vasculares¹³⁻¹⁵. Embora a literatura científica aborde diversas manifestações orais, como calcificação pulpar, hipoplasia radicular, alteração no comprimento e fusão das raízes, periodontite e dentinogênese imperfeita, a presença de cúspides acessórias dentárias em

pacientes com SED ainda não havia sido documentada¹³⁻¹⁵. Este relato de caso descreve uma paciente com SED que apresentou cúspide acessória, ressaltando a importância de uma avaliação odontológica minuciosa em indivíduos com essa síndrome. A identificação de características dentárias incomuns pode contribuir para um entendimento mais abrangente das manifestações orais da SED e abrir novas perspectivas para a pesquisa nesta área.

O relato de caso apresentado neste trabalho destaca a importância da avaliação clínica detalhada e do reconhecimento da cúspide acessória como um possível marcador para síndromes associadas. Embora a cúspide acessória não seja patognomônica da SED, sua observação precoce pode ser um ponto de alerta para o cirurgião-dentista, possibilitando uma abordagem diagnóstica mais atenta, principalmente em pacientes com quadros clínicos complexos e múltiplos sinais que ainda não foram totalmente compreendidos na literatura odontológica.

O dentista, ao identificar uma cúspide acessória durante a avaliação clínica, pode levantar suspeitas, especialmente quando essa observação é complementada por outros achados na anamnese. A análise cuidadosa da história clínica do paciente, incluindo fatores como desenvolvimento dental, características faciais e antecedentes familiares, pode fornecer pistas valiosas. Essa abordagem integrada é crucial para um diagnóstico preciso, permitindo que o profissional planeje intervenções adequadas e encaminhamentos necessários, garantindo um manejo mais eficaz das condições que podem impactar a saúde bucal e geral do paciente^{2,3,5,6,8}.

Ainda há uma lacuna na literatura em termos de estudos longitudinais que abordem a prevalência e os efeitos a longo prazo das cúspides acessórias em diferentes síndromes genéticas. A necessidade de pesquisas mais robustas é evidente para entender melhor essa relação e suas implicações clínicas. Tais estudos podem contribuir para o desenvolvimento de diretrizes que ajudem a melhorar o cuidado dental para esses pacientes, enfatizando a importância de uma abordagem interdisciplinar que integre conhecimento genético e odontológico^{1,3,8}.

CONCLUSÃO

A discussão sobre a relação entre cúspides acessórias e síndromes genéticas é essencial para a prática odontológica. Compreender essa relação não apenas melhora a detecção e o manejo de anomalias dentárias, mas também destaca a importância de uma abordagem centrada no paciente, que considere as particularidades das condições genéticas associadas. Mais pesquisas são fundamentais para avançar nesse campo e garantir cuidados odontológicos de qualidade para indivíduos afetados por síndromes genéticas.

REFERÊNCIAS

1. Chandra B, Das M. Accessory Central Cusp in the Maxillary Second Primary Molars: A Rare Entity among the Rare. *Int J Clin Pediatr Dent*. 2014 Sep-Dec;7(3):202-5. doi: 10.5005/jp-journals-10005-1265. Epub 2015 Feb 9. PMID: 25709302; PMCID: PMC4335113.
2. Nirmala SV, Challa R, Velpula L, Nuvvula S. Unusual occurrence of accessory central cusp in the maxillary second primary molar. *Contemp Clin Dent*. 2011 Apr;2(2):127-30. doi: 10.4103/0976-237X.83078. PMID: 21957391; PMCID: PMC3180834.
3. Danish G, Hegde U, Mull P, Nabeel S. Dental Cusps: Normal, Supernumerary and Cusp-like Structures—An Overview. *Journal of Orofacial Research*. 2014;4(3):161-8.
4. Nagaveni, NB; Umashankara, K V1. Molar maxilar com tocas evaginatus e múltiplas cúspides: Relato de caso raro e revisão da literatura. *Revista Internacional de Ciências da Saúde Bucal* 3(2):p 92-97, Jul–Dez 2013. | DOI: 10.4103/2231-6027.135979.
5. Ashima G, Manoj J. Multiple accessory cusps in maxillary primary second molars and permanent first molars and its clinical implications. *Journal of Postgraduate Medicine, Education and Research*. 2019 Apr 1;52(3):143-6.
6. DASH, J. K., SAHOO, P. K., & DAS, S. N. (2004). Talon cusp associated with other dental anomalies: a case report. *International Journal of Paediatric Dentistry*, 14(4), 295–300. doi:10.1111/j.1365-263x.2004.00558.x
7. Jiang K, Che C, Ding Z, Zeng S, Wang W, He X. Precision diagnosis and antidiastole on supernumerary cusp of tooth by CBCT. *Surg Radiol Anat*. 2016 Nov;38(9):1099-1104. doi: 10.1007/s00276-016-1636-7. Epub 2016 Feb 9. PMID: 26861010.
8. Jose EA, Palathingal P, Mathew MG, Khan MM. Ten-cusped primary molar tooth: A rare entity with literature review. *J Oral Maxillofac Pathol*. 2020 Jan-Apr;24(1):176-178. doi: 10.4103/jomfp.JOMFP_131_19. Epub 2020 May 8. PMID: 32508470; PMCID: PMC7269274.
9. Żądzińska E, Lubowiedzka B, Wochna-Sobańska M. Morphology of dentition in Polish children with trisomy 21 (Down syndrome). *AnthropologicAl review*. 2010 Jan 30;73:47-61.
10. Bicca E de BC, Almeida FB de, Pinto GM, Castro LAS de, Almeida Jr HL de. Classical Ehlers-Danlos syndrome: clinical, Histological and ultrastructural aspects. *An Bras*

Dermatol [Internet]. 2011 Jul;86(4):164–7. Available from: <https://doi.org/10.1590/S0365-05962011000700043>

11. Prabhu RV, Rao PK, Veena K, Shetty P, Chatra L, Shenai P. Prevalence of Talon cusp in Indian population. *J Clin Exp Dent*. 2012 Feb 1;4(1):e23-7. doi: 10.4317/jced.50650. PMID: 24558520; PMCID: PMC3908805.
12. Yeung F, Smith J, Mendoza-Londono R, O'Connor C, Howard A, Sorbara J, Schwartz S. Fracture prevalence in children diagnosed with Ehlers-Danlos Syndrome and Generalized Joint Hypermobility. *Child Abuse Negl*. 2024 Jul;153:106828. doi: 10.1016/j.chiabu.2024.106828. Epub 2024 May 14. PMID: 38749147.
13. Kapferer-Seebacher I, Schnabl D, Zschocke J, Pope FM. Dental Manifestations of Ehlers-Danlos Syndromes: A Systematic Review. *Acta Derm Venereol*. 2020 Mar 25;100(7):adv00092. doi: 10.2340/00015555-3428. PMID: 32147746; PMCID: PMC9128968.
14. Lepperdinger, Ulrike, Johannes Zschocke, and Ines Kapferer-Seebacher. "Oral manifestations of Ehlers-Danlos syndromes." *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*. Vol. 187. No. 4. Hoboken, USA: John Wiley & Sons, Inc., 2021.
15. Mitakides J, Tinkle BT. Oral and mandibular manifestations in the Ehlers–Danlos syndromes. In *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics* 2017 Mar (Vol. 175, No. 1, pp. 220-225).