



## Alterações craniofaciais e particularidades orais na trissomia 21

Viviana Marisa Pereira Macho, Mariana Seabra, Ana Pinto, Daniela Soares, Casimiro de Andrade

Faculdade de Medicina Dentária da Universidade do Porto

### Resumo

A Trissomia 21 é uma anomalia cromossómica, que conduz a complicações que alteram o desenvolvimento global da criança.

Clinicamente caracteriza-se por défice cognitivo, hipotonia generalizada, dismorfia craniofacial, braquicefalia, mal-formação dos pavilhões auriculares, fendas palpebrais oblíquas, epicanto, base nasal achatada, macroglossia relativa, cardiopatia congénita e membros curtos com prega palmar transversal. As características dento-maxilo-faciais alteram todo o sistema estomatognático, com implicações clínicas a nível da fala, da alimentação, da postura, da ventilação e da estética, entre outras, com enormes consequências no seu crescimento e desenvolvimento e na sua integração social.

A abordagem sistematizada destes problemas, pode auxiliar o médico generalista e pediatra a valorizar a importância da intervenção da medicina dentária em geral e do odontopediatra em particular, como elemento integrado na equipe transdisciplinar que deve seguir estes indivíduos desde o nascimento até à idade adulta.

Este artigo pretende realçar a importância do conhecimento das necessidades dento-maxilo-faciais no desenvolvimento global destes indivíduos.

**Palavras-chave:** trissomia 21, síndrome de Down, anomalias, dentárias, oclusais, cárie, doença periodontal.

*Acta Pediatr Port 2008;39(5):190-4*

### Craniofacial alterations and specific oral characteristics in trisomy 21

#### Abstract

Trisomy 21 is a chromosomal anomaly that leads to complications that alter the child's global development. This syndrome is clinically characterised by mental retardation, general hypotonia, craniofacial dysmorphism, brachycephaly, dysplastic ears, oblique palpebral fissures, epican-

thal folds, flat nasal base, macroglossia, congenital cardiac anomalies, and short members with transversal palmar crease.

Dental-maxilo-facial characteristics modify the stomatognathic system as a whole, and the clinical complications affects speech, diet, posture, breathing and aesthetic, among others. The major consequences are reflected in their growth, development and social integration. The systematic approach of these problems can help general doctor and paediatric to value the importance of dental medicine intervention in general and particularly paediatric dentistry, as a member of a multidisciplinary team which should follow these patients since birth to adulthood.

This article intends to emphasise the importance of the knowledge of the dental-maxilo-facial necessities in the global development of these individuals.

**Key-words:** trisomy 21, Down's syndrome, dental, anomalies, occlusal, caries, periodontal disease.

*Acta Pediatr Port 2008;39(5):190-4*

#### Introdução

Em 1866 John L. Down publicou um artigo que descrevia a síndrome que hoje tem o seu nome <sup>1</sup>.

Desde sempre, esta anomalia teve como aspectos mais marcantes o défice cognitivo <sup>1</sup> e um rosto típico, hipotónico, em que a língua se torna visível e a boca permanece aberta <sup>2</sup>. Este fâcies característico depressa se tornou um problema para estas crianças e para as suas famílias, sendo um verdadeiro estigma social, com consequências profundas quer na integração do indivíduo, quer na sua saúde e desenvolvimento geral.

A esperança de vida dos portadores de trissomia 21 tem aumentado significativamente nas últimas décadas, devido à evolução técnica da medicina e à melhoria das condições materno-infantis. Este facto tem vindo a dar particular relevância à qualidade de vida dos portadores de síndrome de Down <sup>2</sup>.

**Recebido:** 24.09.2008

**Aceite:** 29.10.2008

#### Correspondência:

Viviana Macho  
Praça Luís de Camões, bloco 3, 5º nascente  
4490-441 Póvoa de Varzim  
Porto – Portugal  
vivimacho@gmail.com

Prestar a esse ser humano os melhores cuidados de saúde é a preocupação fundamental não apenas da sua família mas também de toda uma equipe pluridisciplinar, que se preocupa com o crescimento e desenvolvimento harmonioso deste novo ser. Os profissionais de saúde oral podem e devem fazer parte desta equipe transdisciplinar, colaborando na conquista de um ser mais saudável e melhor integrado na sociedade <sup>2</sup>.

O défice cognitivo dos indivíduos portadores de trissomia 21 é variável e condiciona, conforme o grau de afectação, as suas diferentes actividades, incluindo o seu tratamento dento-maxilo-facial <sup>2</sup>. A maioria das crianças possui um coeficiente de inteligência que permite que as tratemos de forma quase convencional. A observação destas crianças é sempre um pouco mais difícil e demorada porque o estabelecimento de comunicação necessita de mais tempo, devido a um atraso no desenvolvimento da linguagem.

A trissomia 21 é a cromossomopatia mais frequente ao nascimento <sup>3</sup>, tendo uma incidência média entre os caucasianos de cerca de 1: 770 e uma prevalência de 1:3300 a 1:2000 na população geral <sup>4</sup>. É resultante da presença adicional do fragmento da banda 21q22 <sup>4</sup>, sendo a maioria dos casos devidos a trissomias livres, consequentes da não disjunção durante a meiose num dos progenitores, o que é correlacionável com o aumento da idade materna <sup>1</sup>.

### Características Clínicas Gerais

Clinicamente caracteriza-se por défice cognitivo, hipotonia, dismorfia craniofacial, braquicefalia, malformação dos pavilhões auriculares, fendas palpebrais oblíquas, epicanto, base nasal achatada, macroglossia relativa, cardiopatia congénita e membros curtos com prega palmar transversal <sup>1-5</sup>.

Aproximadamente 40% das crianças com trissomia 21 nascem com algum tipo de anomalia cardíaca <sup>1</sup>. A maioria sofre correcção cirúrgica nos primeiros anos de vida <sup>1</sup>. No entanto, aproximadamente 50% adultos desenvolve prolapso da válvula mitral necessitando de profilaxia da endocardite bacteriana subaguda antes de realizar o tratamento dentário <sup>2</sup>.

Associada à baixa tonicidade muscular encontra-se uma flacidez ligamentar, visível em todo o corpo. Isto provoca hiperflexibilidade das articulações, acreditando-se que os ligamentos à volta dos dentes também podem ser influenciados por esta característica. Um dos exemplos mais importantes da instabilidade das articulações surge ao nível da articulação C1 e C2. A instabilidade atlanto-axial caracteriza-se por um aumento de mobilidade entre a vértebra cervical de C1 e C2 estando presente em aproximadamente 12 a 20% das crianças com trissomia 21 <sup>1</sup>.

No que respeita ao desenvolvimento geral do organismo, é importante ter em atenção o facto de existir uma maior tendência a problemas alérgicos e uma estatura baixa <sup>6</sup>, presente em todas as fases da vida <sup>7</sup>.

Existe uma alta incidência de epilepsia <sup>2</sup>, diabetes <sup>8</sup>, leucemia <sup>9</sup> e hipotiroidismo <sup>1</sup>. A doença de Alzheimer <sup>1</sup> aparece muitas vezes ligada a esta síndrome.

A apneia do sono <sup>10</sup> é frequente, notando-se uma saturação de oxigénio mais baixa do que na população em geral.

### Características Dento-Maxilo-Faciais

Existe subdesenvolvimento do andar médio da face, pseudo-macroglossia e macroglossia, língua fissurada, movimento lingual impreciso e lento, fecho labial incompleto, tonicidade labial diminuída, fissuras labiais frequentes e alterações dentárias de erupção, número, forma, tamanho e estrutura <sup>2</sup>.

O hipodesenvolvimento do andar médio da face, com atresia palatina e uma abóbada palatina estreita <sup>11</sup>, em V, com um arco alto, possui consequências com graves repercussões no sistema estomatognático. O nariz é pequeno, os ossos do nariz, do palato e da maxila são relativamente menores em tamanho quando comparados com os de indivíduos normais ou quando relacionados com o osso mandibular, ocasionando nestes indivíduos um prognatismo tipo classe III de Angle <sup>12</sup>.

A displasia craniofacial já se encontra presente ao nascimento e acentua-se com a idade, surgindo frequentemente com mordida aberta anterior e oclusão de classe III, normalmente devida à proclinação dos incisivos inferiores e ao subdesenvolvimento do andar médio, além de uma mandíbula hipoplásica mas colocada mais anteriormente. Na trissomia 21 verifica-se um subdesenvolvimento da zona média da face e da base craniana desde os primeiros meses de vida. Esta deficiência aumenta com o passar dos anos até aos 14 anos de vida. A maxila é subdesenvolvida mas em média apresenta uma direcção de crescimento normal para baixo e para a frente, e não apresenta qualquer tipo de rotação anterior ou posterior. A mandíbula começa por ser normal, tornando-se subdesenvolvida com o passar dos anos. Aos 14 anos apresenta-se ligeiramente hipoplásica, com um ângulo gónico normal <sup>2</sup>.

Os tecidos moles encontram-se alterados, com aumento das amígdalas e das adenóides, além da presença da língua com aspecto maior (por relaxamento muscular) com papilas hipertróficas e fissuradas, o que pode trazer problemas de deglutição e ventilação <sup>5</sup>. Estas crianças possuem infecções respiratórias crónicas <sup>4</sup> como característica quase constante, o que condiciona uma respiração bucal e os efeitos a ela associados, como boca seca (xerostomia) e língua e lábios fissurados. A língua geográfica ou escrotal é comum, sendo frequente encontrar os dentes marcados nos bordos laterais da língua hipotónica <sup>1-5</sup>.

A diminuição da tonicidade muscular na trissomia 21 afecta a musculatura da cabeça e da cavidade oral exactamente como afecta os músculos maiores do esqueleto. O desequilíbrio entre a força das bochechas e dos lábios provoca frequentemente mordida aberta. A tonicidade muscular reduzida leva a uma mastigação deficiente e prejudica a limpeza natural dos dentes. Será normal que mais comida permaneça sobre os dentes depois de comer. Existe maior dificuldade em bochechar e em engolir. Também pelos motivos expostos, a mandíbula tem tendência a cair e dificuldades em permanecer numa articulação correcta com a maxila <sup>5-13</sup>.

A macroglossia observada nestas crianças raramente é verdadeira, sendo uma pseudo-macroglossia, devida ao facto da

cavidade oral apresentar tamanho reduzido causado pelo hipodesenvolvimento da maxila e do palato <sup>1</sup>.

Os portadores de Trissomia 21 têm, geralmente, anomalias da forma dentária, sendo mais frequentes os dentes conóides e a microdontia (dentes mais pequenos) e afectando tanto a dentição temporária como a permanente. A incidência de microdontia nesta síndrome é de 35 a 55% <sup>1</sup>. O comprimento reduzido das raízes dentárias, sobretudo no sector anterior, com proporções coroa raiz de um para um, pode criar dificuldades do ponto de vista mecânico <sup>1</sup>. Além disto, o facto do tecido conjuntivo estar diminuído em volta das raízes, pode provocar problemas, desde que se observe uma perda mínima de tecido periodontal <sup>2</sup>.

É frequente encontrar agenesia na dentição permanente, sendo 10 vezes mais frequente do que na população em geral. Podem encontrar-se supranumerários, fusões e retenção dos dentes temporários. Também é comum encontrar hipoplasia e hipocalcificação dentária <sup>1</sup>.

A erupção dentária da dentição temporária e permanente está atrasada seis a dezoito meses <sup>2</sup>, verificando-se normalmente um padrão de erupção típico. Na dentição temporária é raro aparecerem dentes antes dos nove meses de idade. O primeiro dente erupciona frequentemente entre os doze e os catorze meses, podendo atrasar até vinte e quatro meses. A dentição temporária está completa por volta do 4º/5º ano <sup>1</sup>.

Estas crianças apresentam retenção prolongada dos dentes temporários, necessitando de uma vigilância capaz de prevenir futuros apinhamentos, através de extracções adequadas ao espaço existente.

## Doenças Oraís

### Cárie

A cárie é a doença crónica mais comum nas crianças em geral. A cárie não tratada pode interferir com o crescimento, sendo uma fonte de infecção para todo o organismo <sup>14</sup>.

Na trissomia 21 existe menor prevalência de cárie do que em outras crianças com deficiência do mesmo ambiente ou de outras crianças com desenvolvimento psico-motor convencional da mesma cidade <sup>2</sup>.

Este menor índice de cárie pode ser atribuído a vários factores, como:

- Consultarem o dentista mais precocemente. O facto destas crianças apresentarem vários problemas de saúde permite que os pais sejam alertados para os factores de risco e os cuidados de saúde oral <sup>15-16</sup>.
- Os seus pais são mais colaborantes e escovam os dentes das crianças segundo as indicações do odontopediatra <sup>16-17</sup>.
- Existência de atraso na erupção dentária: o facto de os dentes erupcionarem mais tarde <sup>1</sup> pode ser um factor de menor presença de cárie, tendo em conta que os dentes estão menos tempo sujeito aos factores etiológicos de cárie.
- Presença de saliva mais alcalina. A capacidade tampão salivar destes indivíduos apresenta-se aumentada quando

comparada com indivíduos saudáveis da mesma idade, podendo ser responsável pelo menor índice de cárie <sup>18</sup>.

- Existência de superfícies oclusais planas causadas pelo bruxismo <sup>5</sup>. As superfícies oclusais mais planas facilitam a auto-limpeza e a higiene oral, eliminando assim restos alimentares que poderiam ficar aderidos aos sulcos e servir de substrato para a iniciação da cárie.
- Presença de diastemas e dentes microdónticos. Os dentes microdónticos <sup>1</sup> com a presença de diastemas permitem a detecção precoce das cáries com um simples exame clínico e sem necessidade de recorrer ao exame radiológico, além de permitir mais fácil higienização de todas as superfícies dentárias.

### Doença periodontal

A doença periodontal tem início muito precoce e é a doença oral mais frequente nas crianças com Trissomia 21 <sup>17</sup>, com efeito negativo na qualidade de vida destes pacientes <sup>19</sup>.

Os portadores desta síndrome apresentam uma higiene oral deficiente, sendo comum encontrar acumulação de placa bacteriana, gengivite e periodontite <sup>17</sup>. Existe ainda uma grande incidência de úlceras aftosas e infecções orais por cândida, além de gengivite ulceronecrosante aguda <sup>1</sup>.

A incidência aumentada de doença periodontal pode ser explicada: pela alteração da função leucocitária, responsável pelos mecanismos de defesa nos tecidos periodontais; pela hipotonia muscular e suas consequências; pela flacidez da articulação dento-alveolar; pela falta de compreensão das necessidades de higiene oral e destreza manual diminuída devidas ao défice cognitivo.

As pessoas com T21, são frequentemente atingidas por destruições periodontais severas. O sistema imunitário comprometido <sup>5</sup>, com um número diminuído de células T, é característico da maioria dos portadores de Trissomia 21, o que contribui para um nível de infecções mais elevado e é também um dos factores que justificam a alta incidência de doença periodontal.

Na cavidade oral, a musculatura hipotónica afecta principalmente o posicionamento da língua diminuindo a sua eficácia na deglutição, alterando a abertura e fecho da boca <sup>5</sup>. Esta dificuldade em bochechar e em engolir, associada a uma mastigação deficiente prejudica a limpeza natural dos dentes, sendo importante criar medidas de higiene oral. Consequentemente, pacientes Down apresentam halitose, mau sabor, desconforto durante a mastigação e perda precoce dos dentes permanentes.

A higiene oral deve ser feita 2 vezes ao dia, no mínimo, com dentífrico fluoretado (1000 a 1500 ppm). Os encarregados de educação e pessoal de assistência devem ser aconselhados a escovar os dentes e gengivas destas pessoas e a supervisionar o método de escovagem segundo as indicações do odontopediatra <sup>20</sup>.

### **Hábitos Deletérios**

As crianças com Trissomia 21 apresentam mais hábitos deletérios, com maior relevância para os hábitos succionais e o bruxismo <sup>1-16</sup>.

O bruxismo é frequente nesta população, desde muito jovens, e persiste muitas vezes durante toda a vida, com alta incidência de bruxismo nocturno <sup>1</sup>. Os pacientes com Trissomia 21 por norma apresentam ansiedade crónica, subdesenvolvimento do controlo nervoso, más oclusões dentárias, disfunção da ATM devido à hipotonicidade, hiperflexibilidade e laxidez dos ligamentos de suporte, proporcionando um aumento da frequência de bruxismo nestes pacientes. Inicialmente este bruxismo leva a um desgaste dos sulcos e fissuras da superfície oclusal dos dentes, ficando as superfícies mais lisas, permitindo melhor auto limpeza com a língua e facilitando a higiene oral. Mas ao longo do tempo pode levar a uma sobrecarga dos tecidos de suporte e subsequente fractura dentária <sup>5</sup>.

Estes pacientes devem ser observados num programa de revisão regular para permitir que os problemas relacionados com o bruxismo sejam identificados precocemente. Nos casos onde já existe bruxismo é necessário reposicionar a mandíbula e diminuir o ranger dos dentes. Infelizmente, nos pacientes cujo bruxismo é devido a uma profunda falta do controlo nervoso, mesmo com a aplicação da terapia correcta, o tratamento não é bem sucedido <sup>5</sup>.

### Anomalias de oclusão

A quase totalidade dos portadores de trissomia 21 possui qualquer tipo de desarmonia oclusal. Existe incidência aumentada de problemas ortodónticos envolvendo os dentes anteriores e posteriores, com maior frequência de mordida aberta anterior e de oclusão cruzada anterior e posterior e subdesenvolvimento da maxila e do andar médio da face.

As crianças com Trissomia 21 apresentam por norma hipoplasia do maxilar superior proporcionando uma oclusão do tipo classe III de Angle (pseudoprognia) <sup>2</sup>.

É frequente encontrar mordida aberta, tendo em conta que a falta de força muscular faz com que a mandíbula desça e a criança tenha dificuldade na realização de um selamento labial adequado. A língua coloca-se no meio dos lábios, dificultando cada vez mais o selamento e permitindo maior inclinação dos incisivos superiores para vestibular, ou deformação do processo alveolar enquanto não existirem dentes <sup>2</sup>.

Kissiling refere os seguintes resultados em pacientes com trissomia 21: mordida aberta anterior 54%, mordida cruzada posterior 97%, oclusão de classe III 65% e protrusão incisiva maxilar e mandibular <sup>2</sup>. Os resultados de um estudo realizado em Portugal em crianças com T21 <sup>16</sup> referem: mordida cruzada unilateral 30%, mordida cruzada bilateral 8%, mordida cruzada anterior 14%, compressão maxilar 26% e mordida aberta 21%.

### Conclusão

As crianças com Trissomia 21 podem apresentar particularidades oro-faciais que, se não corrigidas, podem interferir no seu desenvolvimento físico, psicológico e social, tais como: hipoplasia maxilar, pseudomacroglossia, má oclusão, dentes

microdónticos, agenesias, supranumerários, alterações de forma dentária, língua fissurada, fecho labial incompleto com tónus labial diminuído e atraso na erupção dentária.

As crianças com Trissomia 21 têm maior risco de desenvolver anomalias de oclusão e problemas periodontais, devendo ser estas as principais preocupações nas necessidades de tratamento destes pacientes, realçando a higiene oral preventiva e um rigoroso controlo da placa bacteriana, desde o nascimento à idade adulta.

O médico generalista ou o pediatra devem referenciar precocemente estes indivíduos ao médico dentista ou ao odontopediatra.

### Referências

- Desai SS. Down syndrome: a review of the literature. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endo*, 1997; 84: 279-85.
- Andrade DJ. Trissomia 21 – Estudo Dento- Maxilo- Facial. Porto: FMD – UP; 2000.
- Moura CP, Vales F, Andrade D, Cunha LM, Barros H, Pueschel SM, et al. Rapid maxillary expansion and nasal patency in children with Down syndrome. *Rhinology* 2005; 43: 138-42.
- Moura CP, Silveira H, Andrade D, Palha M, Clemente MP. Trissomia 21 – Perspectiva Otorrinolaringológica. *Arquivos de Medicina*, 2004.
- Hennequin M, et al. Significance of oral health in persons with Down syndrome: a literature review. *Dev Med Child Neuro* 1999; 41: 275-83.
- Fernandes A, Mourato P, Xavier M, Andrade C, Fernandes C, Palha M. Characterization of the somatic evolution of portuguese children with trisomy 21 – preliminary results. *Down Syndr Res Pract* 2001; 6:134-138.
- Pueschel SM, et al. Guidelines for optimal medical care of persons with Down syndrome. International League of Societies for Persons with Mental Handicap (ILSMH). *Acta Paediatr* 1995; 84: 823-7.
- Bergholdt R, Eising S, Nerup J, Pociot F. Increased prevalence of Down's syndrome in individuals with type1 diabetes in Denmark: a nationwide population-based study. *Diabetologia*. 2006; 49: 1179-1182.
- Dixon N, Kishnani PS, Zimmerman S. Clinical manifestations of hematologic and oncologic disorders in patients with Down syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Gene*. 2006; 142: 149-57
- Ng DK, Hui HN, Chan CH, Kwok KL, Chow PY, Cheung JM, et al. Obstructive sleep apnoea in children with Down syndrome. *Singapore Med J* 2006; 47:774-9.
- Bhagyalakshmi G, Renukarya AJ, Rajangam S. Metric analysis of the hard palate in children with Down syndrome: a comparative study. *Downs Syndr Res Prat* 2007; 12:55-9.
- Andrade C, Tavares P, Rebelo P, Palha M, Tavares M. Placa modificada para tratamento de hipotonia oro-muscular em crianças com idade compreendida entre os 2 meses e os 2 anos. *Ortodontia* 1998;3: 111-117.
- Martín M, Vásquez E, Diz P, Figueiral H, Vasconcelos L, Figueiredo P, et al. Terapia de estimulação orofacial: princípios e considerações. *Revista de Saúde Oral* 1996;1:51-54.
- Pereira A. *Cárie Dentária: Definição, Etiopatogenia e Complicações*. Porto: Edição Medisa. 1993; 13-22.
- Allison PJ, Lawrence HP. A paired comparison of dental care in Canadians with Down syndrome and their siblings without Down syndrome. *Community Dent Oral Epidemiol*. 2004; 32:99-106.

16. Macho V. *Caracterização de uma população pediátrica com trissomia 21*. Tese de mestrado de Odontopediatria. Porto: FMD – UP; 2007.
17. Oredugba FA. Oral health condition and treatment needs of a group of Nigerian individuals with Down syndrome. *Downs Syndr Res Pract* 2007; 12: 72-6.
18. Siqueira WL, et al. Electrolyte concentrations in saliva of children aged 6-10 years with Down syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 2004; 98: 76-9.
19. Amaral Loureiro AC, Oliveira Costa F, Eustáquio da Costa J. The impact of periodontal disease on the quality of life of individuals with Down syndrome. *Downs Syndr Res Pract*. 2007; 12: 50-4.
20. Von Aman G, Cádima M, Andrada M, Bizarra M, Andrade C, Delille F, et al. *Manual de Boas Práticas em Saúde Oral para quem Trabalha com Crianças e Jovens com Necessidades de Saúde Especiais*. Lisboa: Direcção Geral de Saúde; 2002.