**CONSIDERAÇÕES SISTEMICAS E ODONTOLÓGICAS NA SÍNDROME DE CORNÉLIA DE LANGE: RELATO DE CASO**

**Isabela Mendonça Silva1; Gustavo Yudi Sakamoto2; Grace Anne Roman Garcia3; Cristhiane Olívia Ferreira do Amaral4**

1Estudante, Graduanda em odontologia, Universidade do Oeste Paulista (UNOESTE),Presidente Prudente, SP.

2Estudante, Graduando em odontologia, Universidade do Oeste Paulista (UNOESTE),Presidente Prudente, SP.

3 Cirurgião-Dentista, Graduada em Odontologia, Universidade do Oeste Paulista(UNOESTE), Presidente Prudente, SP.

4Cirurgiã-Dentista, Doutora em Clínicas Odontológicas, Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho (UNESP), Botucatu, SP.

**(isabelamendonsasilva@hotmail.com)**

**RESUMO**

**Introdução:** A Síndrome de Cornelia de Lange (CdLS) é uma doença genética rara que apresenta uma ampla variedade de manifestações fenotípicas. As manifestações clínicas principais incluem: déficit intelectual (DI), atraso do desenvolvimento neuropsicomotor (ADNPM), doença do refluxo gastroesofágico (DRGE), hipertricose, sobrancelha sinofris, dismorfismos faciais e anomalias em membros superiores. O diagnóstico pode ser desafiador em casos mais leves da doença.**Objetivo:** determinar os principais achados clínicos gerais, sistêmicos, características bucais, comportamentais de um paciente com diagnóstico de CdLS e propor condutas adequadas para a abordagem odontológica. **Relato do caso clínico:** Descreve-se o caso de um paciente do sexo masculino, 13 anos de idade, que apresentou alterações fenotípicas compatíveis com a forma clássica da CdLS, cujo diagnóstico foi determinado clinicamente e com confirmação molecular. O voluntário da pesquisa foi submetido a exames clínicos densos e adequados, levando em conta os aspectos odontológicos, comportamentais e sistêmicos. Paciente com qualidade de saúde bucal, porém com barreira comportamental em relação ao tratamento odontológico, com comprometimentos sistêmicos, uso de diversos medicamentos. **Discussão:** Com base nos resultados obtidos, podemos observar que o paciente deste estudo apresenta o fenótipo facial clássico da síndrome, conforme descrito na literatura. É importante destacar que as manifestações físicas e mentais da síndrome podem variar de leve a grave, com diferentes graus de envolvimento facial e dos membros.**Conclusão:** A Síndrome de Cornélia de Lange é caracterizada por uma série de características gerais, faciais, bucais, comportamentais e sistêmicas, sendo que o paciente deste relato de caso apresentou a maioria das manifestações clássicas da síndrome.

**INTRODUÇÃO**

Os indivíduos afetados por essa síndrome podem apresentar diversas comorbidades, como problemas gastrointestinais, cardíacos, geniturinários, oftalmológicos, neurológicos, além de déficits no desenvolvimento, imunodeficiência e diminuição da audição devido ao estreitamento do canal auditivo, propenso a pneumonia aspirativa devido ao refluxo gastroesofágico. Durante a abordagem odontológica, o cirurgião-dentista pode enfrentar desafios devido à falta de rotina de atendimento odontológico do paciente e à busca tardia por cuidados dentários, o que pode resultar em quadros mais complexos. A colaboração limitada do paciente durante o atendimento também é um obstáculo a ser superado. Portanto, é crucial que o tratamento seja iniciado precocemente, enfatizando a importância da prevenção de problemas de saúde bucal e familiarizando o paciente com o profissional e o ambiente odontológico. A colaboração do cuidador é fundamental para manter a saúde bucal do paciente. Além disso, as terapias de desenvolvimento são essenciais para melhorar as funções motoras e cognitivas, promovendo adaptação social e uma vida mais independente e saudável. A abordagem clínica requer uma equipe multidisciplinar para acompanhar os aspectos dessa síndrome. Este relato de caso é relevante por destacar as características dos pacientes com SdCL, enfatizando a importância da prevenção odontológica, acompanhamento profissional, e conscientização dos cirurgiões-dentistas sobre os desafios potenciais no tratamento desses pacientes. Este relato de caso tem como objetivo determinar os principais achados clínicos gerais, sistêmicos, características bucais, comportamentais de um paciente com diagnóstico de CdLS e propor condutas adequadas para a abordagem odontológica.

**METODOLOGIA**

O estudo realizado é um relato de caso descritivo de um paciente do sexo masculino, com 13 anos de idade, brasileiro, residente de Presidente Prudente estado de São Paulo, diagnosticado com a Síndrome de Cornélia de Lange da forma clássica com mutações no gene NIPBL. Durante a pesquisa foi realizada uma avaliação de relatórios e laudos médicos, entrevista estruturada destinada aos responsáveis. Foi avaliado: histórico de saúde geral, presença de alterações sistêmicas relacionadas a CdLS, uso de medicamentos, desvios comportamentais, desenvolvimento cognitivo. Para a avaliação buco dental foi efetuado o índice de placa visível (IPV), Índice de experiência de cárie por meio do International Caries Detection and Assessment System (ICDAS) e averiguação de presença ou ausência de gengivite, calculo dentário, defeitos no desenvolvimento do esmalte dentário, anomalias dentárias de número e forma, oclusão, e manifestações e aspectos buco faciais inerentes a CdLS. Este relato de caso foi submetido ao Comitê de Ética e Pesquisa - CEP da UNOESTE, Plataforma Brasil e aprovado sob o CAAE: 65526022.8.0000.5515. Os responsáveis pelo paciente desta pesquisa, foram informados da finalidade da mesma, bem como dos métodos utilizados neste estudo e o caso foi relatado somente após assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, que foi baseado nos aspectos éticos específicos de acordo com os princípios originados da Declaração de Helsinki.

**RESULTADOS E DISCUSSÕES**

Com base nos resultados obtidos, podemos observar que o paciente deste estudo apresenta o fenótipo facial clássico da síndrome, conforme descrito na literatura. É importante destacar que as manifestações físicas e mentais da síndrome podem variar de leve a grave, com diferentes graus de envolvimento facial e dos membros. Muitos pacientes com a síndrome de Cornelia de Lange apresentam distúrbios comportamentais e déficit cognitivo. Esses aspectos podem tornar o tratamento odontológico mais desafiador, sendo necessário utilizar técnicas de manejo apropriadas. Os achados relacionados à condição bucal má posição, má oclusão e superlotação dentária, estão de acordo com os dados encontrados na literatura. Esses aspectos bucais podem influenciar o surgimento de cáries, uma vez que o mau posicionamento dos dentes, associado à presença de biofilme e higiene deficiente, pode levar ao desenvolvimento de cárie e/ou doença periodontal. O paciente recebe alimentação por via bucal, o que pode resultar na retenção de resíduos alimentares. Portanto, é fundamental o acompanhamento odontológico visando o desenvolvimento adequado da oclusão. A deficiência no crescimento é comum na síndrome de Cornelia de Lange. De acordo com a literatura, o uso de equipamentos adaptativos como órteses, tripés e cadeiras de rodas é importante para melhorar a função motora e facilitar as atividades do cotidiano. No caso do paciente deste estudo, apesar de fazer uso da cadeira de rodas, ele é capaz de andar, embora com algumas limitações. Isso interfere nas maneiras de posicioná-lo durante o atendimento odontológico. Uma alternativa é utilizar a própria cadeira de rodas do paciente e ajustá-la com o encosto de cabeça da cadeira do consultório. Outra opção é o responsável sentar-se com o paciente no colo para ajudar a estabilizá-lo em casos em que ele não consiga cooperar. É importante que o cirurgião-dentista esteja atento as características sistêmicas presentes na síndrome, como doença do refluxo gastroesofágico (DRGE), cardiopatia congênita e convulsões ou epilepsia. A DRGE, em particular, é a patologia mais importante associada à síndrome de Cornelia de Lange, aumentando o risco de aspiração e pneumonias. O paciente deste estudo também apresenta DRGE, que evoluiu para esôfago de Barrett. A DRGE pode se manifestar com sintomas atípicos, como hiperatividade, autoagressão, vômitos, bruxismo e sono agitado. Devido à possibilidade de biocorrosão nos dentes, medidas preventivas específicas devem ser tomadas para esse aspecto. A presença de cardiopatia congênita também deve ser considerada, pois isso pode influenciar o plano de tratamento, incluindo a escolha de anestésicos e profilaxia antibiótica antes de procedimentos invasivos que possam causar sangramento. No presente estudo, o paciente foi diagnosticado com malformação cardíaca, o que está de acordo com a prevalência encontrada em estudos anteriores.As convulsões também é uma preocupação sistêmica, exigindo cuidados necessários. No caso deste estudo, o paciente já havia tido duas convulsões, mas elas estavam sob controle e ele não utilizava medicamentos para esse quadro. No caso do paciente deste estudo, foi utilizada a técnica de distração, por meio de vídeos de desenhos animados que ele assiste com frequência. Além disso, foi necessário o uso de abridores de boca e estabilização protetora, com a ajuda do responsável do paciente, para realizar o exame clínico. Se houver necessidade pode ser indicado sedação ou anestesia geral. A importância deste estudo é destacar as características dessa síndrome rara, a fim de ampliar o conhecimento e evitar subdiagnósticos que possam prejudicar o processo de tratamento. Isso permite que os profissionais de saúde tenham uma conduta adequada no atendimento a pacientes com a síndrome, sabendo lidar com as alterações, complicações e necessidades específicas. Durante o atendimento, foram encontradas dificuldades significativas, sendo uma das maiores a cooperação do paciente. Para garantir sua segurança, pediu-se para que o responsável se sentasse com ele no colo, proporcionando estabilidade durante o procedimento. Para tornar a situação mais lúdica, foi utilizado um celular com desenhos animados, músicas, entre outros recursos, a fim de distrair o paciente e obter sua colaboração. Na hora de tirar fotos, encontrou-se mais uma dificuldade para abrir a boca, mas foi possível de uma forma bem dificultosa.

 **CONCLUSÃO**

A Síndrome de Cornélia de Lange é caracterizada por uma série de características gerais, faciais, bucais, comportamentais e sistêmicas, sendo que o paciente deste relato de caso apresentou a maioria das manifestações clássicas da síndrome. Entre essas manifestações principais de interesse odontológico estão: ADNPM, DRGE, agitação, ansiedade, Transtorno de déficit de atenção e hiperatividade, cardiopatia congênita, convulsão, má oclusão, bruxismo, atraso na erupção dentária, dificuldade de abordagem odontológica. A prevenção de doenças bucais e atendimento odontológico precoce são fundamentais para evitar tratamentos dentários complexos e invasivos em pacientes com condições raras.

**PRINCIPAIS REFERÊNCIAS**

DOWSETT, Leah *et al*. **Cornelia de Lange syndrome in diverse populations**. **American Journal of Medical Genetics Part A**, American Journal of Medical Genetics Part A, ano 2019, v. 179, n. 2, p. 150-158, 6 jan. 2019. DOI <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61033>. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.61033>. Acesso em: 1 fev. 2024.

LARANGEIRA, G. H. T.; DE SOUZA, L. M. S. G.; DE ALMEIDA, J. V.; MORAES, Y. C. de A.; CORREIA, P. S.; HOROVITZ, D. D. G.; JUNIOR, J. C. L. Síndrome de Cornelia de Lange: análise de uma série de 33 pacientes em um centro de referência. Clinical and Biomedical Research, [S. l.], v. 42, n. 1, 2022. Disponível em: https://seer.ufrgs.br/index.php/hcpa/article/view/117215. Acesso em: 17 fev. 2024.

Sarogni, Patrizia et al. Cornelia de Lange syndrome: from molecular diagnosis to therapeutic approach. Journal of medical genetics vol. 57,5 (2020): 289-295. doi:10.1136/jmedgenet-2019-106.