

Assistência odontológica na Síndrome de Werdnig-Hoffman: relato de caso

Queiroz, A.K.S.¹; Queiroz, F.F.¹; Ribeiro, S.S.C.¹; Ribeiro, E.O.A.²; Mourão, L.³

¹Alunas da especialização em Odontologia para pacientes com necessidades especiais da Universidade do Estado do Amazonas

²Professora da especialização em Odontologia para pacientes com necessidades especiais da Universidade do Estado do Amazonas

³Professora de Genética da Universidade do Estado do Amazonas

RESUMO: A Síndrome de Werdnig-Hoffmann é uma doença genética autossômica recessiva que acomete o corno anterior do corpo dos neurônios motores da medula espinhal e dos núcleos motores de alguns nervos cranianos, também conhecida como Amiotrofia Espinhal do tipo 1 (AME I). É uma doença muito rara, de 1 em 8000 a 1 em 10000 nascimentos, com elevado índice de mortalidade, uma vez que raramente seus portadores sobrevivem mais que um ou dois anos de idade nos casos mais graves. O presente estudo tem como objetivo relatar o caso de assistência odontológica a uma adolescente com a síndrome, gênero feminino, 15 anos de idade, internada na Unidade de Terapia Intensiva (UTI) do Hospital e Pronto Socorro da Criança – Zona Sul (HPSC-ZS) da cidade de Manaus com AM. Conclui-se que, apesar da importância dos cuidados com higiene oral em pacientes internados em UTI, na prática essa ainda não é uma realidade.

PALAVRAS-CHAVE: síndrome de Werdnig-Hoffmann, doença neuromuscular, tratamento odontológico.

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Werdnig-Hoffmann, faz parte de um grupo de doenças conhecidas como atrofia musculares espinhais (AMEs). Sua classificação varia de acordo com o início dos sintomas e do grau de desenvolvimento motor da criança. Existem quatro tipos descritos na literatura: 1. AME tipo I ou Síndrome de Werdnig-Hoffman (forma mais severa e de manifestação precoce); 2. AME tipo II ou intermediária; 3. AME Juvenil tipo III (Doença de Kugelberg-Welander); 4. AME tipo IV ou forma adulta^{1,7}.

Na AME tipo I, doença de Werdnig-Hoffman, todos os músculos são acometidos pela atrofia neurogênica ou secundária, sendo poupados diafragma, músculos das extremidades e músculos oculares. Em 30% dos casos, encontram-se fasciculações. É encontrada fraqueza muscular e rápida instalação de deformidade torácica e contraturas musculares. Geralmente, ocorre óbito nos primeiros 24 meses de vida causada infecção respiratória associada à paralisia dos músculos intercostais ou bulbares, a não ser que recursos de terapia intensiva em domicílio estejam disponíveis. Já no tipo II, com início da hipotonia e da debilidade muscular nos membros inferiores entre seis e doze meses de idade, a criança conserva a habilidade para

sentar-se, embora não chegue a andar. O comprometimento inicialmente moderado dos membros superiores e dos músculos intercostais agrava-se lentamente, ao longo dos anos, sendo que contraturas musculares e deformidades esqueléticas aparecem tardiamente, perto da adolescência. Podem ocorrer atrofia e fasciculações da língua. Nesta forma, assim como na forma III, é comum a observação de tremor irregular (minipolimioclonias), mais facilmente evidenciado na hiperextensão das mãos e dos dedos. A forma clínica tipo III, mais benigna, é de caráter nitidamente proximal, com acometimento lento da cintura pélvica e, posteriormente, da cintura escapular, confundindo-se com algumas formas de Distrofia Muscular Progressiva, embora com menor gravidade. Ao nascer, o recém nascido pode apresentar problemas na sucção e deglutição. O reflexo de moro, reflexos tônicos do pescoço, e as respostas adutoras cruzadas não são obtidos. Outra característica encontrada é o choro fraco e a tosse pouco efetiva. Pode ocorrer pé torto congênito e, aqueles que sobrevivem, maior risco de desenvolver escoliose e contraturas musculares nas extremidades inferiores, combinando a fraqueza intercostal com preservação inicial do diafragma^{2,3,7}. São relatados sintomas como hipotonia, arreflexia, paralisia ou paresia, amiotrofias e miofasciculações. Estes sintomas também estão presentes em outras desordens neurológicas, sendo necessário um diagnóstico diferencial que pode ser obtido através de exames como eletroneuromiografia, que comprova a desnervação muscular e, mais recentemente, através de estudo genético onde é feita uma análise molecular, com evidência da ausência do éxon 7 do gene SMN1⁴.

Todas as formas de AME são condicionadas pelo mesmo gene SMN1 (Survival Motor Neuron), localizados no braço curto do cromossomo cinco, numa região denominada 5p13. A maioria dos pacientes têm deleções no éxon sete (ou nos exons sete e oito), o que justifica a diferença de gravidade entre os tipos da doença. A gravidade da AME se correlaciona inversamente com o aumento do número de cópias SMN2 gene^{4,5}. Os caracteres autossômicos recessivos são transmitidos por ambos os progenitores. Sabe-se que há em torno de 25 mil genes espalhados no genoma humano e que estes estão presentes sempre em cópia dupla, uma herdada do pai e outra da mãe, sendo que cada uma delas é responsável por 50% da codificação genética. Os genes SNM1 e SMN2 são responsáveis pela produção de uma proteína de 254 aminoácidos que compõem a estrutura de certos neurônios que se iniciam na medula espinhal, ou seja, os neurônios motores inferiores. Quando ocorre uma mutação genética das duas cópias do gene SMN1, a produção desta proteína é diminuída em torno de 50%, causando a atrofia muscular espinhal ou AME.

A AME é, portanto, uma doença genética, gênica e hereditária. A herança é do tipo autossômica recessiva. Isto significa que ambos os sexos são afetados igualmente e que para aparecer a doença é necessário que a pessoa tenha a mutação genética nas duas cópias deste

gene. Quanto ao tipo de mutação que geralmente acontece no gene SNM1, em mais de 94% dos casos de AME do Tipo I (Doença de Werdnig-Hoffman), ocorre deleção em ambas as cópias do gene SNM1⁶. Algumas pessoas possuem apenas uma cópia mutada do gene SMN1 e são chamados de “portadores”, no entanto não manifestam a doença. A cada 50 indivíduos, 1 é portador, mas a doença só se manifestará no caso de uma pessoa que também seja portadora da mutação case e tenha filhos com outro portador. A única forma de se verificar a presença desta mutação é através da análise genética ou quando nascem os filhos do casal portador¹.

O objetivo do presente estudo é relatar o caso de uma paciente com síndrome de Werdnig-hoffmann que vem sendo acompanhada por uma equipe multidisciplinar, assim como a importância dessa para melhoria e prolongamento da qualidade de vida da paciente.

RELATO DE CASO

Paciente V.H.S.M., gênero feminino, diagnosticada com a Síndrome de Werdnig-Hoffman, 15 anos, natural de Manaus, (Figura 1). A paciente se encontra em unidade de terapia intensiva. Os primeiros sinais começaram a ser observados por volta dos quatro meses de idade, entre eles dificuldades motoras no controle dos membros e coluna cervical, associados com atrofia muscular global e infecções respiratórias repetitivas até completar os seis meses de vida. Não há parentesco entre os progenitores.



Figura 1- Visão Frontal da Paciente. Arquivo Pessoal, 2015.

A médica intensivista pediátrica observou a necessidade do acompanhamento odontológico da paciente, uma vez que o cirurgião dentista não faz da equipe multidisciplinar do hospital.

Ao exame clínico intra-oral, foi observado presença de muita placa bacteriana e cálculo dental (Figura 2 e 3).



Figura 2- Realização de exame clínico intra-oral. Arquivo Pessoal, 2015.



Figura 3- presença de cálculo dental. Arquivo Pessoal, 2015.

Foi realizado um controle de placa bacteriana com profilaxia e raspagem periodontal das arcadas superior e inferior. Para finalizar a atuação curativa da equipe de odontologia foi feita novamente uma profilaxia e a aplicação tópica de flúor com Top Gel menta não acidulado (Figura 4).



Figura 4- Realização dos procedimentos odontológicos na UTI. Arquivo Pessoal, 2015.

O paciente segue em controle preventivo e com orientações de higiene bucal para controle das manifestações orais com intuito de manter saúde bucal adequada, além de prover função e estética satisfatória para a sua autoestima.

DISCUSSÃO

A paciente em questão apresentou os primeiros sintomas da doença aos 4 meses de vida, sendo eles dificuldade motora e coluna cervical, condizente com a descrição da literatura⁷.

Esta síndrome causa morte dos lactentes por volta dos sete meses até 17 meses sem suporte médico¹.

Neste relato de caso verifica-se uma característica comum dos portadores desta síndrome quanto à dependência ventilatória, bem como a condição motora comprometida gravemente. Uma equipe multidisciplinar deve atuar para a melhor qualidade de vida de pacientes com essa síndrome, visto que as manifestações precoces desta patologia se traduzem em necessidades distintas³. Nos casos de AME I, a utilização de suporte ventilatório é imprescindível com elevada ocorrência de evolução para ventilação mecânica invasiva, traqueostomia e oxigenoterapia contínua.

Devido as complicações da síndrome Werdnig-Hoffman, a expectativa de vida desses pacientes não ultrapassa 2 anos. Neste relato, a paciente tem 15 anos, que é uma sobrevida bem superior a relatada na literatura¹.

CONCLUSÃO

A Síndrome de Werdnig-Hoffman exige tratamento em ambiente hospitalar, com consequente internação em unidade de terapia intensiva (UTI) para manutenção de suporte ventilatório, evoluindo com ventilação mecânica, até a estabilização clínica compatível com a doença.

A atuação da equipe de odontologia ajuda no restabelecimento da saúde geral do paciente, uma vez que bactérias da boca podem colonizar a região da ventilação mecânica, causando frequentemente pneumonia de repetição. Medidas preventivas devem ser ensinadas ao corpo técnico da UTI, bem como instruí-los da importância dos cuidados com a higiene oral.

Apesar da relevância dos cuidados com higiene oral em pacientes internados em UTI, pode-se verificar que esta ainda não é a realidade desta unidade de saúde.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. FERREIRA, José. **Pediatria, Diagnóstico e tratamento**. Editora: Artmed. Porto Alegre, 2005.
2. Reed, Ubertina C. *Jornal de Pediatria. Doenças neuromusculares*, 2002.
3. Moreira FA, Moreira LA, de Oliveira TO *et al.* Paciente com síndrome de Werdnig-Hoffman. *Aquivos médicos do ABC*. 2004; 29(1):62.
4. Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, et al. and Participants of the International Conference on SMA Standard of Care. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *Journal of Child Neurology* [Internet]. 2007 Aug [acesso em 2011 Jul 18];22(8):1027. Disponível em: <http://jcn.sagepub.com/content/22/8/1027>
5. Sproule DM, Kaufmann P. Therapeutic developments in spinal muscular atrophy. *Therapeutic advances in neurological disorders* [Internet]. 2010 Abr [acesso em 2011 Jul 18]. Disponível em: <http://miracleformary.com/documents/theraput.pdf>
6. AAME, **Amigos da Atrofia Muscular Espinhal**, Rio de Janeiro, 2010. Disponível em <http://www.atrofiaespinhal.org/genetica.php>
7. Silva MCV, Przysiezny A, Capellani OJ. Síndrome de Werdnig-Hoffman (amiotrofia espinal do tipo 1: relato de caso. *Arquivos Catarinenses de Medicina*. 2013; 42(1): 96-99.