

FIBROBATOSE GENGIVAL RELACIONADA COM A SÍNDROME DE ZIMMERMANN-LABAND 1

CASO CLÍNICO

Catarina Sezinando*, Joana Alves*, Joana Paiva*, Nuno Gil*, Miguel Leão**, Mariana Moreira*

*Serviço de Estomatologia do CHSJ **Unidade Neurogenética do CHSJ

INTRODUÇÃO

Síndrome de Zimmermann-Laband → síndrome malformativa craniofacial (mutação heterozigótica no gene *KCNH1*)

- Dismorfia dentofacial;
- Fibromatose gengival generalizada de início precoce e desenvolvimento progressivo;
- Hipertricosse;
- Epilepsia;
- Atraso do desenvolvimento cognitivo;
- Hipoplasia das unhas e das falanges distais das mãos e dos pés.

DESCRIÇÃO DO CASO CLÍNICO

Criança do género feminino, 8 anos de idade, apresenta-se com aumento excessivo do volume gengival, cobrindo a quase totalidade das coroas dentárias (Fig. 1 e 2).

O aumento do volume gengival estava associado a atraso da erupção dentária e dentição incompleta e grave compromisso da mastigação, fonação e higiene oral.

Clinicamente este aumento de volume gengival era compatível com fibromatose gengival.

Adicionalmente a paciente apresentava mordida aberta anterior, atraso do desenvolvimento cognitivo, epilepsia, distonia multifocal de ambas as mãos e pés, escoliose, sobrancelhas espessadas e hipertricosse generalizada.

Eletroencefalograma → atividade de base globalmente lenta e desestruturada com atividade epileptiforme multifocal.

Ressonância magnética → atrofia parenquimatosa generalizada, alargamento dos ventrículos, corpo caloso com estrutura fina e persistência do *cavum vergae*.

Biópsia gengival → presença de feixes de colagénio espessos desorganizados com fibroblastos dispersos e telangiectasias ocasionais, compatível com fibromatose gengival (Fig.3 e 4).

Estudo Imuno-histoquímico → actina, desmina e beta-catenina negativos.

Estudo Molecular → variante patogénica, c.1070G>A no exão 7 do gene *KCNH1*, previamente descrito na síndrome de Zimmermann-Laband / Temple-Baraitser 1.

DISCUSSÃO E CONCLUSÕES

A síndrome de Zimmermann-Laband é uma síndrome genética rara que deverá ser considerada como um diagnóstico diferencial de aumento do volume gengival clinicamente compatível com fibromatose gengival, especialmente em casos de início precoce.

Casos extremos, como o apresentado, tem um grande impacto na qualidade de vida dos pacientes e a gengivectomia deverá ser considerada no plano de tratamento, para além da manutenção de uma higiene oral meticulosa.



Fig. 1 Vista Frontal Face



Fig. 2 Vista Frontal Cavidade Oral

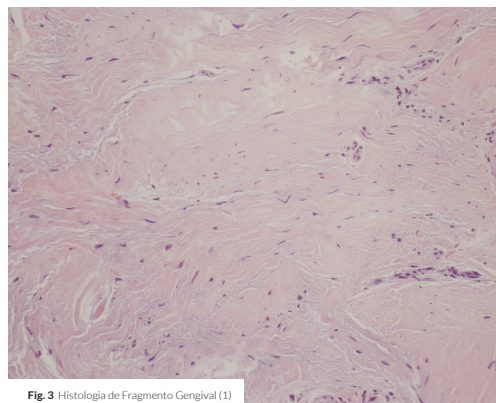


Fig. 3 Histologia de Fragmento Gengival (1)

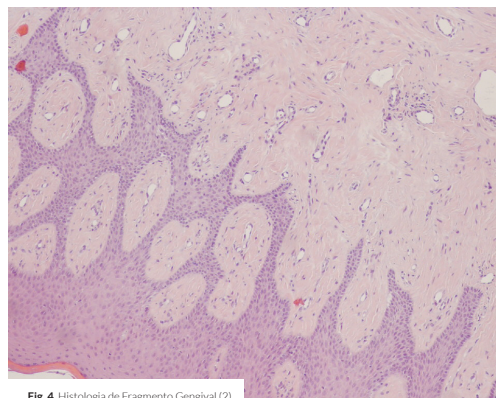


Fig. 4 Histologia de Fragmento Gengival (2)

BIBLIOGRAFIA

- Rogge A, et al. Gingival Overgrowth: Drug-induced versus Hereditary and Idiopathic. *Cosmetol and Oro Facial Surg* 2017; 3:113
 Gowron et al. Gingival fibromatosis: clinical, molecular and therapeutics issues. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2016; 11:9
 Oscar F, et al. Expanding the phenotype of gingival fibromatosis. *Am J med genet*. 155:1716-1720
 Castori M, et al. Clinical and genetic study of two patients with ZLS literature review. *European journal of medical genetics*. 2842:1-7
 Holzhausen m, et al. Treatment of gingival fibromatosis in ZLS. *J periodontol*. 2005; 1559-62
 Lin Z, et al. Report of a case of ZLS. *J oral maxillofac surg*. 2010; 69:936-940
 Neville B, et al. *Oral and Maxillofacial Pathology*. 4th ed. Saunders; 2015: 163-167