

# SÍNDROME DE SILVER – RUSSELL: RELATO DE CASO CLÍNICO

---

## Silver – Russell Syndrome: case report

**Larissa Silva Toledo Rodrigues**

Pós-graduanda em Odontopediatria – FO/UFF

**Cândida Clara de Souza Santos Mattos Francisco**

Graduada em Odontologia – FO/UFF

Ex-monitora de Odontopediatria – FO/UFF

**Thereza Christina Lopes Coutinho**

Doutora em Odontopediatria – FOB/USP

Pós-doutoranda em Biologia Oral – FOB/USP

Professora Adjunta IV de Odontopediatria da FO/UFF

E-mail para contato: chris\_coutinho@terra.com.br

Recebido em 07/02/2010

Aceito em 22/03/2010

---

### RESUMO

A Síndrome de Silver-Russell (SSR) é uma patologia que apresenta heterogeneidade etiológica. Estudos têm demonstrado várias alterações cromossômicas correlacionadas ao fenótipo desta síndrome. Sua incidência varia de 1 caso em 3.000 nascimentos a 1 caso em 100.000 nascimentos. A SSR tem como principais características, o retardo no crescimento intra-uterino e pós-natal, assimetria corporal, idade óssea inferior, face triangular e baixa estatura persistindo até a idade adulta, entre outros. Em relação às manifestações intra-orais, destacam-se a micrognatia com palato duro ogival, língua sulcada e a microdontia. O objetivo do presente trabalho é apresentar um caso clínico de uma paciente com Síndrome de Silver-Russell atendida na clínica de Odontopediatria da FO/UFF, com a finalidade de alertar os cirurgiões-dentistas quanto à importância do tratamento precoce desses pacientes, devido aos problemas bucais associados, que os mesmos apresentam.

**Palavras-chave:** Síndrome – Transtornos do Crescimento – Retardo do Crescimento Fetal

### ABSTRACT

The Silver-Russell Syndrome (SRS) is a condition that presents a heterogenic etiology. Studies showed several chromosomal alterations correlated to the phenotype of this syndrome. Its incidence varies from 1 case in 3.000 births to 1 case in 100.000 births. The SRS main characteristics are the intrauterine and postnatal growth delay, body asymmetry, lower bone age, triangular shaped face and short stature, which persists until adulthood. As intraoral characteristics, narrow hard palate associated with micrognathia, fissured tongue and microdontia can be observed. The purpose of this study is to present a case report of a child with Silver-Russell Syndrome attended at the FO/UFF, with the aim of warning the dentists about the importance of the early treatment of these patients, because of the oral problems associated with the disease.

**Keywords:** Syndrome – Growth Disorders – Fetal Growth Retardation

---

### INTRODUÇÃO

A Síndrome de Silver-Russell (SSR) foi primeiramente descrita por Silver em 1953 e, logo após, por Russell em 1954, que observaram um grupo de indivíduos com retardo no crescimento intra-uterino e pós-natal. Desde então, mais de 400 casos já foram relatados na literatura com estimativas de incidência variando de 1 caso em 3.000 nascimentos a 1 caso em 100.000 nascimentos (MOORE et al, 2008).

Além do retardo no crescimento intra-uterino e

pós-natal, outras características fenotípicas como assimetria corporal, idade óssea inferior, baixo peso ao nascer, circunferência occipito-temporal com aspecto proeminente, face triangular, desproporção craniofacial, clinodactilia bilateral do 5º dedo da mão e baixa estatura persistindo até a idade adulta são consideradas características típicas desta síndrome. A combinação de três ou mais dessas características possibilita o diagnóstico clínico, que muitas vezes se torna complicado por ser realizado basicamente pelas características faciais (PRICE et al, 1999; ROSSI et al, 2006). Eventualmente, estas características mais

comuns podem estar associadas a sinais *minor* que incluem comissuras labiais voltadas para baixo, manchas café-com-leite, sindactilia nos pés e algumas anomalias como deformidade de Sprengel, cardiopatia congênita e alterações genito-urinárias (MOORE et al, 2008).

De acordo com Rossi et al (2006), a SSR apresenta heterogeneidade etiológica, estudos têm demonstrado várias alterações cromossômicas correlacionadas ao fenótipo desta síndrome. Com referência ao padrão de herança, apesar da ocorrência de casos esporádicos e da heterogeneidade genética da SSR, pelo menos três hipóteses foram propostas: herança autossômica recessiva, herança dominante ligada ao X e uma mutação nova de caráter dominante, localizada na região 17q25, sendo este último o padrão de herança mais aceito e capaz de ocasionar espectro clínico mais comprometido, em relação ao demais (RAMIREZ-DUENAS et al, 1992; EGGERMAN et al, 1997).

Em relação ao comprometimento cognitivo dos portadores da SSR, ainda não há um consenso. É muito comum apresentarem dificuldades de aprendizagem, principalmente, na fase de alfabetização, assim como a necessidade de programas terapêuticos voltados para dificuldades na fala (BARBOSA, RIBEIRO, GIACHETI, 2006). Um estudo realizado com 36 crianças portadoras da síndrome aponta que, 97,5% das crianças avaliadas apresentaram certo comprometimento cognitivo (SALGADO et al, 2001). Um segundo estudo feito com 57 indivíduos diagnosticados com SSR, identificou 14 pacientes (36,8%) que necessitaram de educação especial (ROSSI et al, 2006). Apesar disso, o prognóstico é bom e a expectativa de vida é normal (MOORE et al, 2008).

Em relação às manifestações intra-orais, micrognatia com palato duro ogival, língua sulcada e microdontia podem estar presentes, mas também são características menos freqüentes (PRICE et al, 1999). As funções orais como fala e deglutição podem estar comprometidas, o que é desencadeado pelas alterações estruturais e desproporções craniofaciais (BARBOSA, RIBEIRO, GIACHETI, 2006).

Uma alternativa para o comprometimento do crescimento e baixo peso é a terapia com hormônio de crescimento (somatotropina), que pode ser iniciada por volta de dois anos de idade. As doses são geralmente administradas durante três anos através de injeções subcutâneas diárias (KAMP et al, 2001).

O objetivo do presente trabalho é descrever as manifestações intra-orais da Síndrome de Silver-Russell, a partir de um caso clínico em uma criança do sexo feminino

atendida na clínica de Odontopediatria da FO/UFF com a finalidade de alertar os cirurgiões-dentistas quanto à importância do tratamento precoce desses pacientes, devido aos problemas bucais associados, que os mesmos apresentam.

## APRESENTAÇÃO DO CASO

Paciente do gênero feminino, de nove anos de idade apresentou-se à clínica de Odontopediatria da FO/UFF para tratamento odontológico acompanhada da mãe que durante a anamnese, relatou como diagnóstico médico, que a criança era portadora da Síndrome de Silver-Russell. Em relação à história médica materna relatada, houve perda de líquido durante a gravidez, porém, o parto feito através de cesariana foi sem complicações. A criança nasceu pesando 1,370 kg e 42 cm. Ainda segundo a mãe, a criança apresentou muitas dificuldades em desenvolver a fala, começou a andar com 1 ano e 8 meses, porém, não houve problemas em relação a isso. A paciente apresenta dificuldades de aprendizagem e no momento ainda cursa a alfabetização. Atualmente, é acompanhada por médico endocrinologista e faz uso de hormônio de crescimento (somatotropina).

Ao exame clínico extra-oral, observaram-se as seguintes características da síndrome: baixa estatura, face triangular, assimetria facial e baixa implantação de orelhas (Figura 1). No entanto, sinais como clinodactilia do 5º dedo da mão e lesões de pele pigmentadas (manchas “café-com-leite”) não são observados.



Figura 1. Vista frontal da paciente.

Ao exame clínico intra-oral, a paciente apresenta palato duro atrésico (Figura 2), também característico da síndrome e, concomitante, mordida cruzada posterior bilateral, que envolve apenas elementos decíduos (2° molares). Os quatro primeiros molares permanentes estão presentes e não se encontram em mordida cruzada. Ainda em decorrência da atresia do arco superior, o incisivo lateral esquerdo encontra-se vestibularizado e girovertido e também há projeção lingual em repouso e durante a fala. No lado direito, há uma relação de molares em classe III de Angle e no lado esquerdo, a relação de molares é em classe I de Angle.



Figura 2. Vista oclusal intra-oral superior: observar palato atrésico, apinhamento dentário, lesão de cárie e restaurações de ionômero de vidro nos molares decíduos.

Observou-se também, através do exame intra-oral, que a linha média inferior encontra-se desviada para a esquerda. Os incisivos inferiores encontram-se apinhados e girovertidos. Há uma retração gengival do elemento 31 devido ao trauma oclusal (Figura 3).



Figura 3. Vista frontal intra-oral: observar retração gengival no incisivo lateral inferior esquerdo devido ao trauma (seta), desvio de linha média para a esquerda, apinhamento severo anterior, giroversões e mordida cruzada posterior bilateral.

A anatomia dentária e a cronologia de erupção são normais. A paciente apresenta lesões de cárie e restaurações de cimento de ionômero de vidro nos molares decíduos superiores e restauração de amálgama no primeiro molar permanente inferior esquerdo. Em relação à higiene bucal, esta não é eficiente, a paciente possui um Índice de Higiene Oral (IHO) elevado, com muitas faces coradas, sendo uma paciente de alto risco à cárie, observado também pelo diário da dieta, com ingestão frequente de alimentos cariogênicos.

## DISCUSSÃO

A SSR, caracterizada principalmente por grave retardo no crescimento físico e diversos sinais dismórficos, ainda permanece com a extensão de sua diversidade fenotípica desconhecida (BARBOSA, RIBEIRO, GIACHETTI, 2006).

O quadro clínico variável dos indivíduos portadores desta síndrome e sua heterogeneidade genética dificultam o diagnóstico, que é baseado, predominantemente, nos achados clínicos, ou seja, nas suas características presentes, como retardo do crescimento intra-uterino e pós-natal, baixa estatura, assimetrias corporais, face triangular e idade óssea inferior (ROSSI et al, 2006).

No presente caso, sinais clássicos como retardo do crescimento intra-uterino e pós-natal, baixa estatura, face triangular, desproporção craniofacial e assimetrias corporais e faciais estão presentes, porém, um achado comum nos relatos encontrados na literatura, clinodactilia do quinto dedo das mãos, não é observada. Outros sinais menos frequentes como manchas café-com-leite, sindactilia nos dedos dos pés e rima labial com inclinação para baixo também não estão presentes, reforçando a afirmação que o quadro clínico desta síndrome é variável.

Em relação aos achados odontológicos, apesar da escassez de referências sobre o assunto, a presença de micrognatia com palato duro ogival é condizente com as informações encontradas na literatura (ROSSI et al, 2006), porém língua sulcada e microdontia não estão presentes. A paciente tem alto risco de cárie e IHO elevado devido à deficiente higiene bucal, pois não existem dificuldades motoras que possam dificultar a higienização. Assim, é de extrema importância a orientação aos pais em relação a uma eficiente higiene bucal para remoção do biofilme bacteriano, a fim de controlar a incidência de cárie.

Devido à atresia da arcada superior, a paciente apresenta mordida cruzada posterior bilateral, giroversão de incisivo lateral além de projeção lingual anterior. A mesma será submetida à terapia ortodôntica e tratamento fonoaudiológico.

Em face dos problemas oclusais encontrados comumente nos pacientes portadores desta síndrome, a intervenção precoce por parte do odontopediatra, no que diz respeito à correção das maloclusões presentes, assim como a indicação para uma terapia fonoaudiológica devido às dificuldades na fala apresentadas, faz-se necessária, para que os pacientes possam ter uma melhora nas funções orais da fala, mastigação e deglutição, que se encontram comprometidas pela SSR.

## **CONCLUSÃO**

A Odontopediatria assume um importante papel nos casos de pacientes portadores da SSR, pois, através de medidas preventivas e interceptativas nas maloclusões, impede a instalação de problemas mais graves e evita tratamentos mais trabalhosos e longos. Estas medidas, aliadas a um trabalho eficaz de promoção de saúde bucal, contribuem para uma melhor formação do indivíduo no que concerne a sua saúde.

A escassez de trabalhos ligados à odontologia e a variabilidade fenotípica da SSR fazem com que a extensão dos possíveis problemas bucais que possam acometer os portadores ainda permaneça desconhecida.

## **REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

1. Moore GE, Abu-Amero S, Monk D, Frost J, Preece M, Stanier, P. The genetic aetiology of Silver-Russell syndrome. *J Med Genet.* 2008; 45:193-199.
2. Price SM, Stanhope R, Garrett C, Preece MA, Trembath RC. The spectrum of Silver-Russell syndrome: a clinical and molecular genetic study and new diagnostic criteria. *J Med Genet.* 1999; 36: 837-42.
3. Rossi NF, Ueda KH, Costa AR, Giacheti CM. Síndrome de Silver Russell: relato de caso. *Rev. CE-FAC* 2006; 8(4): 584-56.
4. Ramirez-Duenas ML, Medina C, Ocampo-Campos R, Rivera H. Severe Silver-Russell syndrome and translocation (17;20)(q25;q13). *Clin Genet* 1992; 41: 51-3
5. Eggerman T, Woolmann HA, Kuner R., Eggermann K, Enders H, Kaiser P. Molecular studies in 37 Silver-Russell syndrome patients: frequency and etiology of uniparental disomy. *Hum Genet* 1997; 100(3-4): 415-9
6. Barbosa RC, Ribeiro EM, Giacheti CM. Distúrbio de leitura e escrita na síndrome de Silver-Russell. *RBPS* 2006; 19 (2): 113-117
7. Salgado CA, Sassi A, Capellini AS, Tabaquim MLM, Ciasca SM. Avaliação neuropsicológica e fonoaudiológica na Síndrome de Silver-Russell: estudo de caso. In: 8ª. Jornada Fonoaudiológica “Profª. Draª. Kátia de Freitas Alvarenga”; 2001; Bauru; 2001.
8. Kamp GA, Mul D, Waelkens JJ, Jansen M, Delemarre-van de Waal HA, Verhoeven-Wind L et al. A randomized controlled trial of three years growth hormone and gonadotropin-releasing hormone agonist treatment in children with idiopathic short stature and intrauterine growth retardation. *J Clin Endocrinol Metab* 2001; 86: 2969-75.