

# Ciência Atual

Revista Científica  
Multidisciplinar das  
Faculdades São José

2017

Volume 9 | Nº1



FACULDADES  
SÃO JOSÉ

ISSN 2317-1499

## **Nathália Campos Zaib Antonio**

Cirurgiã-dentista graduada pelas Faculdades São José

## **Giulianna Lima Pinheiro**

Graduanda em Odontologia/UERJ

## **Mayara Leonel Duarte Meira**

Graduanda em Odontologia/UERJ

## **Fernanda Vieira Heimlich**

Graduanda em Odontologia/UERJ

## **Nathália de Almeida Freire**

Professora Substituta de Estomatologia/UERJ  
Professora de Patologia Oral das Faculdades São José

## **Mônica Simões Israel**

Professora Adjunta de Estomatologia/UERJ

## **RESUMO**

A Síndrome de Gardner, transmitida por um gene autossômico dominante, consiste em uma doença caracterizada pelo aparecimento de múltiplos osteomas, cistos epidérmicos ou sebáceos, dentes impactados e supranumerários e tumores dermoides ocasionalmente. O objetivo deste trabalho é relatar um caso clínico de Síndrome de Gardner diagnosticada a partir de manifestações orais, em uma paciente pediátrica descrevendo seus aspectos clínicos e enfatizando a importância do conhecimento do cirurgião-dentista de tal condição, objetivando o diagnóstico precoce e favorecendo o prognóstico.

**Palavras-Chave:** Síndrome de Gardner, Osteoma, Odontoma.

## **ABSTRACT**

Gardner's Syndrome, transmitted by an autosomal dominant gene, is a disease characterized by the appearance of multiples osteomas, epidermoid cysts or sebaceous, impacted teeth and supernumerary teeth, and desmoid tumors, occasionally. This article seeks to report a clinical case of Gardner's Syndrome diagnosed through oral manifestations, in a pediatric patient, describing clinical aspects and emphasizing the importance of the knowledge to dental surgeon in such condition, aiming early diagnosis and favoring the prognosis.

**Keywords:** Gardner's Syndrome, Osteoma, Odontoma.

## INTRODUÇÃO

A Síndrome de Gardner consiste em uma condição patológica autossômica dominante caracterizada pelo desenvolvimento, durante a infância ou adolescência, de centenas a milhares de pólipos adenomatosos no cólon associada a tumores benignos de partes moles, como fibromas e cistos epidermóides; osteomas, incluindo lesões ocultas de mandíbula, e tumores dermóides. A descrição original da Síndrome de Gardner foi realizada por Gardner em 1953, inicialmente, em três tipos, que são, a saber: polipose adenomatosa do cólon, osteomas de crânio e mandíbula e cistos epidermóides. Com o passar do tempo, foram acrescentadas as seguintes características: tumores periféricos de epiderme e ossos. Os pólipos dessa condição podem acometer o estômago, duodeno e intestino delgado. Cerca de 90% dos pacientes apresentam anormalidades esqueléticas, sendo os osteomas as mais comuns, apresentando-se como áreas radiopacas. Esses tumores levam ocasionalmente ao aparecimento de cefaleia, sinusite recorrente e queixas oftálmicas, dependendo de sua localização. Quando as lesões gnáticas são observadas, elas ocorrem frequentemente na região do ângulo mandibular e são geralmente associadas à deformidade facial. Em algumas ocasiões, os grandes osteomas da mandíbula ou côndilo limitam a abertura da mandíbula. [7]

As áreas mais acometidas pelos osteomas são o crânio, os seios paranasais e a mandíbula. Quando são vistas lesões gnáticas, elas frequentemente ocorrem na região dos ângulos mandibulares e são associadas com deformidade facial proeminente. Os osteomas são geralmente notados durante a puberdade e precedem o desenvolvimento dos pólipos intestinais ou de quaisquer outros sintomas. Muitos pacientes demonstram entre três e seis lesões ósseas. Os osteomas aparecem como áreas de radiopacidade que variam de um leve espessamento a grandes aumentos de volume. Ocasionalmente, grandes osteomas da mandíbula ou do côndilo irão limitar a abertura mandibular. Anomalias dentárias incluem prevalência aumentada de odontomas, dentes supranumerários e dentes impactados. Embora até 20% dos pacientes afetados demonstrem dentes supranumerários, a frequência destes dentes não se apresenta tão alta quanto à notada na displasia cleidocraniana. [5]

Geralmente os osteomas são observados durante a puberdade e precedem o desenvolvimento de qualquer sintoma dos pólipos intestinais. Aproximadamente um terço de casos acontece espontaneamente e parece representar mutações genéticas novas. A síndrome ocorre devido a um único gene e tem um padrão de hereditariedade autossômico dominante com penetrância incompleta e expressividade variável. [8]

## REVISÃO DE LITERATURA

A síndrome de Gardner consiste em uma desordem rara que é herdada como um traço autossômico dominante com 100% de penetrância; aproximadamente um terço dos casos ocorre espontaneamente e parece representar novas mutações genéticas. A síndrome de Gardner é considerada como sendo parte de um espectro de doenças caracterizadas pela polipose colorretal familiar. Adicionalmente às manifestações colônicas, outras anomalias gastrointestinais são vistas juntamente com uma variedade de achados que podem envolver a pele, tecidos moles, retina, sistema esquelético e dentes. A presença de manifestações extracolônicas e a severidade da doença gastrointestinal se correlacionam com as posições específicas das mutações no gene APC. Entretanto, há a possibilidade de que mutações adicionais em genes modificadores não descobertos também influenciem na severidade e no padrão da doença. Muitas das manifestações extracolônicas são distintas e têm levado à descoberta da síndrome. [5] O osteoma consiste em uma neoplasia óssea benigna caracterizada pela proliferação endosteal (osso esponjoso/compacto) ou periosteal no local. [3] A Síndrome de Gardner pode apresentar outros tumores benignos como no tecido adiposo (lipoma), tecido conjuntivo (fibroma) ou cistos nas glândulas sebáceas. Estima-se que o risco de desenvolvimento de câncer intestinal em pacientes portadores da Síndrome de Gardner gira em torno de 100%. [6]

A Síndrome de Gardner foi descrita originalmente como uma tríade: polipose adenomatosa do cólon, osteomas de crânio e mandíbula e cistos epidermóides. Desde a sua descrição original, feita por C. L. Gardner em 1953, outros achados foram acrescentados

à tríade. [7] Os osteomas acometem principalmente a mandíbula, mas podem ocorrer em qualquer osso do crânio e também em ossos longos. Geralmente, esses precedem a polipose intestinal facilitando o diagnóstico precoce da síndrome. Anomalias dentárias são caracterizadas por múltiplos dentes permanentes impactados, dentes supranumerários, anomalias na raiz, odontomas e cementomas. Além disso, a extração de dentes em pacientes com Síndrome de Gardner tem sido relatada como muito difícil, provavelmente pela natureza extremamente densa do osso alveolar. Os cistos epidermóides precedem a polipose intestinal, diferindo dos cistos de pele comuns pela idade e localização de ocorrência. Tais cistos surgem na puberdade e apresentam-se geralmente múltiplos e assintomáticos, e podem ser encontrados nos membros, face e couro cabeludo. A hipertrofia congênita e a pigmentação da retina são relatadas em 80% dos pacientes com Síndrome de Gardner e ocorrem logo após o nascimento, possibilitando assim um diagnóstico precoce. [10]

A condição pode ocorrer em qualquer idade e tem sido relatada tanto de forma precoce, como na 2ª década de vida, ou de forma tardia, como na 7ª década de vida. Ambos os gêneros são igualmente afetados. [7]

Um grande número de pacientes apresenta um ou vários cistos epidermóides da pele. Tumores dermóides (neoplasias fibrosas localmente agressivas) do tecido mole surgem em aproximadamente 10% dos pacientes afetados. Essas lesões são três vezes mais frequentes em mulheres e em geral se desenvolvem nas cicatrizes abdominais que se formam após a colectomia. Embora menos conhecida, também é notada prevalência aumentada de carcinoma de tireoide em mulheres, demonstrando um aumento de 100 vezes. Adicionalmente, as lesões pigmentadas do fundo do olho são evidentes em aproximadamente 90% dos pacientes afetados. A identificação dessa anomalia ocular é útil na avaliação de pacientes suspeitos de apresentar a Síndrome de Gardner. [5] Geralmente os osteomas são observados durante a puberdade e precedem o desenvolvimento de qualquer sintoma dos pólipos intestinais. [8]

Radiograficamente, os osteomas aparecem na maxila como uma massa radiopaca bem delimitada, muitas vezes, ocultando detalhes dos dentes e do seio maxilar. Na mandíbula, simulam lesões como deformidade ósseas e osteomielites. [4] Os osteomas apresentam-se como uma massa de tecido radiopaco, delimitada ou difusa, quando seus limites se confundem com o osso normal e não mostram atividade reacional ou inflamatória adjacente. [9] Histopatologicamente, os osteomas são geralmente do tipo compacto. Uma lesão individual não pode ser diferenciada microscopicamente de um osteoma solitário. [5]

O diagnóstico da Síndrome de Gardner é geralmente realizado por colonoscopia para a detecção de polipose intestinal. Outros recursos para o diagnóstico são oftalmoscopia, radiografia panorâmica para detecção de osteomas e anomalias dentárias e testes genéticos para avaliação da mutação do gene APC. O diagnóstico da Síndrome de Gardner pode ser difícil porque há uma grande variedade das manifestações clínicas. Alguns pacientes têm apenas uma ou duas lesões, enquanto outros mostram a maioria dos elementos característicos. Síndrome de Gardner é variante de Polipose adenomatosa familiar, que é uma síndrome autossômica dominante de câncer de cólon, caracterizada pela presença de muitos pólipos no cólon e reto, mostrando manifestações extracolônicas como osteomas, anomalias dentais, cisto epidermóides, hipertrofia congênita do epitélio e pigmentação da retina. Extração dentária em pacientes com Síndrome de Gardner tem sido relatada a ser difícil. Estudos radiográficos atribuem tais dificuldades a um espessamento do osso cortical interdental, enquanto exames histológicos de dentes extraídos e seus tecidos periodontais sugerem que podem também estar relacionado com a ausência quase completa do espaço periodontal causado por uma extensa hiper cementose. [10]

O tratamento para a Síndrome de Gardner consiste na colectomia profilática. A remoção de osteomas dos ossos gnáticos e dos cistos epidermoides por razões cosméticas pode ser indicada, mas o prognóstico em longo prazo depende do comportamento dos adenocarcinomas intestinais. [5] A cirurgia é a única modalidade terapêutica curativa na abordagem dos pólipos e do tumor dermoide. [2] Tal procedimento é considerado extenso e exige, muitas vezes, grandes reconstruções, resultando em elevada mortalidade.

O acompanhamento clínico e as constantes reavaliações no sentido oncológico fazem parte do tratamento do paciente. [1]

A principal preocupação para pacientes com Síndrome de Gardner é a alta taxa de transformação maligna dos pólipos intestinais em adenocarcinoma invasivo. Estima-se que por volta dos 30 anos de idade, cerca de 50% dos pacientes com Síndrome de Gardner desenvolverão carcinoma colorretal. A frequência de transformações malignas aproxima-se de 100% nos pacientes com mais idade. [5]

## RELATO DO CASO

Paciente S.L.D.S., gênero feminino, oito anos de idade, melanoderma, compareceu a clínica de Estomatologia da Faculdade de Odontologia da Universidade do Estado do Rio de Janeiro (FO-UERJ), com queixa principal de retenção dos dentes decíduos 51 e 61 e ausência clínica dos dentes 11 e 21. O exame físico intraoral revelou também apinhamento dentário superior e má oclusão dentária.



FIG.1 A, B. Exame físico intraoral revelando apinhamento dentário superior, má oclusão dentária, retenção de dentes decíduos 51 e 61 e ausência clínica dos dentes 11 e 21.

Solicitou-se radiografia panorâmica, que evidenciou a presença de odontomas compostos múltiplos e possíveis osteomas na mandíbula e maxila. (FIG.2).

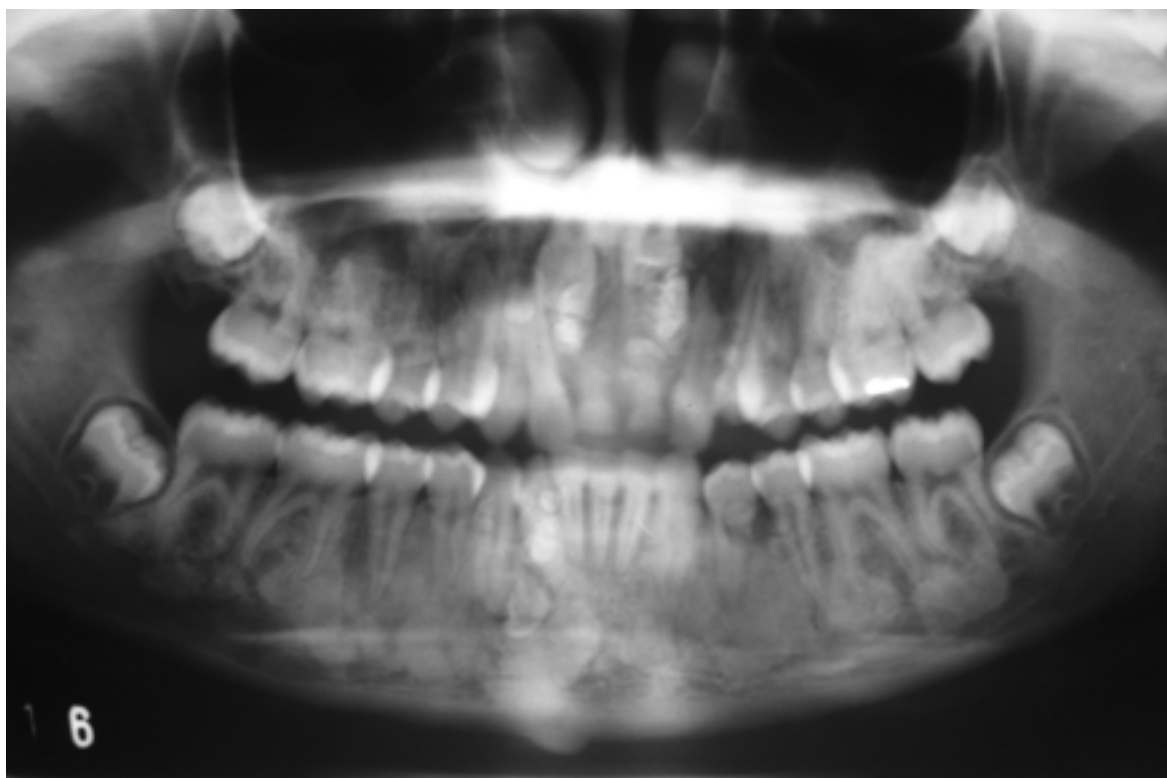


FIG.2. Radiografia panorâmica evidenciando radiopacidades múltiplas na maxila e mandíbula.

Diante dos achados clínicos e radiográficos, aventou-se a hipótese de Síndrome de Gardner. A paciente foi encaminhada para a realização de uma colonoscopia. O exame demonstrou segmentos de cólon com coloração, brilho, transparência e pregueados normais, além da presença de sete pólipos, todos sésseis, de cor rósea, medindo de 3 a 5 mm, localizados no descendente, sigmoide e transversos. Foi realizada polipectomia, que revelou displasia epitelial moderada, sugerindo uma possível transformação maligna.

A associação dos odontomas e osteomas múltiplos e a presença de pólipos intestinais confirmou o diagnóstico da Síndrome de Gardner. Como tratamento odontológico, realizou-se a extração dos dentes 51 e 61, assim como a remoção cirúrgica dos odontomas compostos. (FIG.3.)



FIG.3: Fotografia exibindo os dentes e odontomas removidos cirurgicamente.

## DISCUSSÃO

A síndrome de Gardner é uma desordem rara que é herdada como um traço autossômico dominante com 100% de penetrância; aproximadamente um terço dos casos ocorre espontaneamente e parecem representar novas mutações genéticas. O gene responsável foi mapeado no braço longo do cromossoma cinco e foi identificado como gene supressor do tumor do colo polipoide adenomatoso (APC). A síndrome de Gardner é considerada como sendo parte de um espectro de doenças caracterizadas pela polipose colorretal familiar. Adicionalmente às manifestações colônicas, outras anomalias podem ser vistas em associação com uma variedade de achados que podem envolver a pele, tecidos moles, retina, sistema esquelético e dentes. Na paciente do caso relatado, foi possível a detecção apenas de pólipos intestinais, odontomas compostos e múltiplos osteomas.

A presença de manifestações extracolônicas e a gravidade da doença gastrointestinal se correlacionam com a posição específica das mutações no gene APC. Entretanto, a possibilidade de que mutações adicionais em genes modificadores não descobertos também influencie na severidade e o padrão da doença não pode ser excluída. Várias das manifestações extracolônicas são distintas e têm levado à descoberta da síndrome. [5] O risco de desenvolver câncer de intestino é 100% em pessoas com a Síndrome. [6] No caso relatado, a paciente não apresentava câncer intestinal no momento da colonoscopia, o que provavelmente se explica pelo fato de o diagnóstico ter sido alcançado precocemente.

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Síndrome de Gardner é uma doença de importância para a Odontologia, uma vez que os achados orais podem permitir um diagnóstico precoce. A conduta clínica adotada no tratamento deverá ter enfoque multidisciplinar, podendo ser realizados tratamentos cirúrgicos e oncológicos. A paciente encontra-se em acompanhamento clínico odontológico e médico há 10 anos, não exibindo sinais de recidiva.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

BRODECK AJ; CRUZ JV; CAMARGO Filho AS; SANSERINO MC. Síndrome de Gardner. Apresentação de um caso e revisão de literatura.

Rev. bras. colo-proctol; 3(3):95-7, jul.-set. 1983.

CAMPOS, Eurico Cleto Ribeiro de; RIBEIRO, Saturnino; MANFREDINI, Ricardo; KFOURI, Diogo; CALCIOLARI, Christiane Costa; CAVALCANTI, Teresa Cristina Santos. Síndrome de Gardner: Mutaç o do gene APC associada   neoplasia desmoide de parede abdominal. Rev. Med. Res., v.16, n.2, p.139-143, abr./jun.2014.

DIAZ, Juan Carlos Quintana; PINILLA, Rafael Gonz lez; QUINTANA, Giralt Mayrim. S ndrome de Gardner. Rev Cubana Estomatol vol.49 no.3 Ciudad de La Habana jul.-set. 2012.

FILHO, Ernesto Nascimento; SEIXAS, Maria T.; MAZZONI, Alessandra; WECKX, Luc L. M. Osteomas ex f ticos m ltiplos de ossos craniofaciais n o associados   S ndrome de Gardner: relato de caso. Rev Bras Otorrinolaringol. V.70, n.6, 836-9, nov./dez. 2004.

NEVILLE, B. W. Patologia oral e maxilofacial. 4  ed. Cidade: Rio de Janeiro: Editora: Elsevier, 2016.

ONMEDA, Editorial; P lipos intestinais: S ndrome de Gardner. Reda o Onmeda Medical Review: Dra. Cristina Martin, Mar o de 2012.

PEREIRA, P. M. JR; SANTOS, S. M.; SODR , N. Doen a de Paget e s ndrome de Gardner - seu interesse para a odontologia: diagn stico e conduta. Disciplina Cirurgia e Traumatologia Buco Maxilo Facial – UNIVERSO, Acervo CISPRES 5/9/2007.

SANTOS, LFG; CONCEI O, JG; RAMOS, Maria Eliza Barbosa; ISRAEL, M nica Sim es. Diagn stico de s ndrome de Gardner atrav s de manifesta es orais. Revistas UFPR, Dens, Capa v. 15, n. 2 (2007).

TOMASSI, Maria Helena. Diagn stico em Patologia Bucal. 4.ed cidade: Rio de Janeiro: Editora: Elsevier, 2013.

RAMAGLIA, L; MORGESE, F; FILIPPELLA, MG; COLAO, AM. Oral and maxillofacial manifestations of Gardner's syndrome associated with growth hormone deficiency: Case report and literature review. Oral Surgery, Oral Medicine, Oral Pathology, Oral Radiology, June 2007, volume 103, Issue 6, Pages e30-e34.





[www.saojose.br](http://www.saojose.br) | (21) 3107-8600

Av. Santa Cruz, 580 - Realengo - Rio de Janeiro