

CARLOS EDUARDO ALVES ROUÇAS

**REABILITAÇÃO ORTOPÉDICO-FACIAL EM PACIENTE PORTADOR DE SÍNDROME DA
TRISSOMIA DISTAL 10Q**

Rio de Janeiro, Rj.

2025

Carlos Eduardo Alves Rouças

**Reabilitação ortopédico-facial em paciente portador de síndrome da trissomia
distal 10Q**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado à
Universidade do Grande Rio “Professor José de
Souza Herdy”, como parte dos requisitos
parciais para obtenção do grau de bacharel em
Odontologia.

Orientador(a): Viviane Abreu de Souza Pereira.

Rio de Janeiro – RJ.

2025

Carlos Eduardo Alves Rouças

**Reabilitação ortopédico-facial em paciente portador de síndrome da trissomia
distal 10Q**

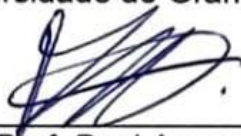
Trabalho de Conclusão de Curso
apresentado à Universidade do Grande
Rio "Professor José de Souza Herdy",
como parte dos requisitos parciais para
obtenção do grau de bacharel em
Odontologia

Aprovado em 09 de junho de 2025.

Banca Examinadora



Prof. Viviane Pereira
Universidade do Grande Rio



Prof. Davi Amaral
Universidade do Grande Rio



Prof. Isabelle Nair
Universidade do Grande Rio

RESUMO

As anomalias cromossômicas representam um desafio significativo e complexo para a prática clínica, especialmente quando estão associadas a síndromes raras e pouco compreendidas, como é o caso da trissomia distal do braço longo do cromossomo 10, conhecida como 10q. Essa condição genética é caracterizada pela presença de uma cópia extra de uma porção específica do braço longo do cromossomo 10, o que resulta em um desequilíbrio genético que afeta o desenvolvimento normal do indivíduo. Por se tratar de uma síndrome de baixa prevalência, a trissomia distal 10q apresenta um espectro fenotípico bastante heterogêneo, ou seja, os sinais e sintomas podem variar amplamente entre os pacientes. Entre as manifestações clínicas mais comuns, destacam-se o atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, que implica dificuldades na aquisição de habilidades motoras e cognitivas, impactando a qualidade de vida e a autonomia do paciente. Além disso, alterações craniofaciais são frequentemente observadas, incluindo características faciais distintas que podem auxiliar no diagnóstico clínico, como assimetrias, malformações ou proporções incomuns da face e crânio. Outro aspecto importante é o comprometimento da saúde bucal, que pode incluir desde maloclusões dentárias até problemas mais complexos relacionados ao desenvolvimento dos dentes e das estruturas orais. Esses problemas bucais exigem atenção especializada, pois podem influenciar a nutrição, a fala e o bem-estar geral do paciente. A escassez de relatos clínicos detalhados e estudos aprofundados sobre a trissomia distal do cromossomo 10 dificulta a padronização de protocolos de manejo e tratamento. Essa limitação evidencia a necessidade de uma abordagem multidisciplinar, envolvendo profissionais de diversas áreas como genética, pediatria, neurologia, odontologia, fonoaudiologia e terapia ocupacional. Cada paciente deve ser avaliado de forma individualizada, considerando suas particularidades clínicas e necessidades específicas, para que seja possível oferecer um cuidado integral e eficaz. A trissomia distal do braço longo do cromossomo 10 representa um desafio não apenas pelo seu caráter raro, mas também pela complexidade das manifestações clínicas e pela falta de diretrizes consolidadas. O avanço no conhecimento sobre essa condição depende do registro sistemático de casos e da colaboração entre especialistas, visando melhorar o diagnóstico precoce, o acompanhamento e a qualidade de vida dos pacientes afetados.

ABSTRACT

Chromosomal anomalies represent a significant and complex challenge for clinical practice, especially when associated with rare and poorly understood syndromes, such as distal trisomy of the long arm of chromosome 10, known as 10q. This genetic condition is characterized by the presence of an extra copy of a specific portion of the long arm of chromosome 10, resulting in a genetic imbalance that affects the normal development of the individual. As a low-prevalence syndrome, distal 10q trisomy presents a highly heterogeneous phenotypic spectrum, meaning that signs and symptoms can vary widely among patients. Among the most common clinical manifestations are delays in neuropsychomotor development, which imply difficulties in acquiring motor and cognitive skills, impacting the patient's quality of life and autonomy. Additionally, craniofacial alterations are frequently observed, including distinctive facial features that can assist in clinical diagnosis, such as asymmetries, malformations, or unusual proportions of the face and skull. Another important aspect is the impairment of oral health, which can range from dental malocclusions to more complex problems related to the development of teeth and oral structures. These oral issues require specialized attention, as they can influence nutrition, speech, and the patient's overall well-being. The scarcity of detailed clinical reports and in-depth studies on distal trisomy of chromosome 10 hinders the standardization of management and treatment protocols. This limitation highlights the need for a multidisciplinary approach involving professionals from various fields such as genetics, pediatrics, neurology, dentistry, speech therapy, and occupational therapy. Each patient must be evaluated individually, considering their clinical particularities and specific needs, to provide comprehensive and effective care. Distal trisomy of the long arm of chromosome 10 represents a challenge not only because of its rarity but also due to the complexity of its clinical manifestations and the lack of established guidelines. Progress in understanding this condition depends on the systematic recording of cases and collaboration among specialists, aiming to improve early diagnosis, follow-up, and the quality of life of affected patients.

SUMARIO

1	INTRODUÇÃO	6
2	METODOLOGIA	8
3	RELATO DE CASO.....	9
3.1	Caso clínico	9
3.2	O uso da tomografia computadorizada	10
3.3	O plano de tratamento	10
3.4	Expansão da maxila	11
3.5	Expansão da mandíbula	13
3.6	Intervenções	14
3.7	Estado atual	15
	CONCLUSÃO	17
	REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	18
	ANEXO A - DECLARAÇÃO DE AUTORIZAÇÃO/DISPONIBILIZAÇÃO NA BIBLIOTECA DO TCC INTEGRAL.....	20

1 INTRODUÇÃO

A síndrome da trissomia distal 10q é uma condição genética extremamente rara, onde a porção final (distal) do braço longo (q) do cromossomo 10 (10q) aparece três vezes (trissomia) ao invés do convencional, duas vezes, nas células do corpo.² Caracterizado por crescimento anormal lento antes e depois do nascimento, tônus muscular diminuído, podem ter malformações distintas da cabeça e área facial/craniofacial, defeitos nas mãos e/ou pés, anormalidades esquelética, cardíacas, renais e respiratórias.²

Baseado na condição patológica rara da síndrome 10q, onde só temos 40 relatos no mundo descritos na literatura,⁴ esse fato se dá, devido à dificuldade de diagnóstico, onde somente o exame de microarray, consegue detectar a deleção e não temos características que demonstrem especificidade associada a anomalias cromossômicas. Dentre as anomalias craniofaciais incluem hipertelorismo, estrabismo, ponte nasal proeminente ou estreita, e orelhas de baixa inserção posteriormente rotadas.² A hipotonia é frequente e foi descrita em alguns casos extensões limitadas das articulações e escoliose precoce.² O fator associado a escoliose nos mostra a necessidade de tratamento multidisciplinar entre o cirurgião dentista, ortopedista e neurologista para que se obtenha sucesso durante o crescimento sem danos a estruturas associadas, visto que este acontece de forma desarmônica e sem seguir os padrões determinados na literatura, necessitando muitas vezes de intervenção cirúrgica para a ortopedia.³ Porém deve-se seguir os picos de crescimento e a alteração dos hormônios para obter melhor resposta da maxila e dos fechamentos de sutura, assim como estabilidade dos discos articulares vertebrais e gerar condição clínica de crescimento sem causar craniossinostose, visto que a ortopedia maxilar deve causar movimentos lentos e contínuos para melhor estabilidade de mastigação.⁴

Baseado na necessidade de manter a fase de crescimento exponencial é importante considerar que pacientes com necessidades especiais, como aqueles com sincinesias ou distúrbios neuromusculares, podem apresentar desafios adicionais na aceitação do tratamento com disjuntores maxilares.⁵ Devido às dificuldades comportamentais e de aceitação desses expansores em cavidade bucal por pacientes com necessidades especiais, sua efetividade poderá ser prejudicada.⁵ Devemos traçar um planejamento a longo prazo e acompanhamento semanal para visualizar se a fase de tratamento linear está ocorrendo ou resultou em uma fase de estabilização precoce, o que pode levar uma atresia do crescimento maxilar.⁶

Objetivamos com esse relato de caso descritivo demonstrar a importância da possibilidade de melhorar a qualidade de vida desses pacientes e maior estabilidade mandibular por ressaltar a importância dos expansores maxilares na contribuição do desenvolvimento muscular e neuromotor, melhorando a oclusão, fonação, mastigação, articulação, estética, deglutição e respiração, e, inclusive, a qualidade de vida do paciente.

A reabilitação odontológica em pacientes portadores de síndromes apresenta desafios complexos que envolvem aspectos clínicos, comportamentais e sociais, demandando uma abordagem exclusiva.³ Primeiramente, as alterações anatômicas e funcionais características das síndromes, como atraso na erupção dentária, má oclusão, hipoplasia do esmalte e alterações na estrutura óssea, dificultam a execução dos procedimentos convencionais, exigindo adaptações técnicas e planejamento cuidadoso para restabelecer a função mastigatória, fonação e estética facial.¹

Além das particularidades anatômicas, a dificuldade de cooperação que um paciente síndrômico pode vir a apresentar, frequentemente associada a déficits cognitivos e comportamentais, impõe uma barreira significativa ao tratamento odontológico.¹ Técnicas de manejo comportamental, como reforço positivo, comunicação clara e adaptação do ambiente clínico, são essenciais para garantir a adesão ao tratamento e minimizar o estresse durante as consultas, favorecendo um atendimento mais eficaz e humanizado. Essa abordagem contribui para que o paciente se sinta mais seguro e confiante, o que é fundamental para o sucesso da reabilitação.³

Outro aspecto relevante é o maior risco de doenças bucais, decorrente da dificuldade em manter uma higiene oral adequada e das limitações motoras presentes em muitos pacientes síndrômicos.⁶ A prevenção torna-se, portanto, um pilar fundamental no manejo odontológico, uma vez que o controle precoce das patologias bucais evita complicações que podem agravar o quadro clínico e comprometer a qualidade de vida do paciente.⁶

2 METODOLOGIA

Este estudo trata-se de um relato de caso clínico, com abordagem qualitativa, cujo o objetivo foi relatar a importância do planejamento e inclusão da ortopedia dos maxilares em um paciente com síndrome rara acompanhado a 7 (sete) anos, na clínica de OPNE da Unigranrio, demonstrando os aspectos e características a serem observados e de crescimento ao longo deste período.

O paciente, com diagnóstico clínico e genético confirmado, foi submetido a avaliação odontológica completa, incluindo anamnese detalhada, exame intra e extraoral, além de exames complementares e radiografias. Foram consideradas, durante a avaliação, características como alterações no desenvolvimento craniofacial, comprometimentos na erupção dentária e dificuldades na mastigação.

O planejamento do tratamento foi individualizado e realizado de maneira multidisciplinar, com foco na reabilitação funcional, prevenção de doenças na cavidade oral e melhorias na qualidade de vida do paciente. As intervenções incluíram orientações de higiene bucal, profilaxias, tratamento restaurador, exodontias, instalação do aparelho ortodôntico e acompanhamento periódico para ajustes conforme a evolução clínica.

As condutas adotadas foram registradas e analisadas com base na resposta biológica do paciente ao tratamento, considerando aspectos comportamentais, funcionais e estruturais, sempre respeitando suas limitações cognitivas e motoras, com apoio da equipe multiprofissional e dos responsáveis.

O relato de caso foi submetido e aprovado pelo comitê de ética sob número do parecer 3.847.558

3 RELATO DE CASO

3.1 Caso clínico

Paciente RRQC portadora da síndrome de trissomia distal do braço longo do cromossomo 10 (10q), uma condição genética rara e complexa, caracterizada por múltiplas alterações clínicas que afetam o desenvolvimento neuropsicomotor, o crescimento corporal, a morfologia facial e a saúde bucal.² Esta síndrome apresenta-se com manifestações clínicas heterogêneas, incluindo atraso no desenvolvimento motor e cognitivo, deformidades faciais com assimetrias nos terços faciais, além de alterações dentárias específicas que ainda carecem de descrição detalhada na literatura científica.⁷ Devido à escassez de dados epidemiológicos e clínicos sobre esta síndrome, o manejo clínico da paciente exige um planejamento altamente individualizado, envolvendo uma equipe multidisciplinar para o acompanhamento e intervenção adequados.⁸

A mesma encontra-se em acompanhamento contínuo há oito anos na clínica de Odontologia para Pacientes com Necessidades Especiais (OPNE) da Unigranrio, nos campus de Duque de Caxias e Barra da Tijuca. Durante esse período, foram realizadas avaliações clínicas regulares e exames complementares para monitorar o desenvolvimento e as condições associadas à síndrome. A investigação genética foi conduzida pela clínica genética da instituição, sob supervisão do Dr. Isaias Soares de Paiva, médico geneticista, que confirmou o diagnóstico com base nas características fenotípicas e alterações odontológicas apresentadas pela paciente, através de exames

Clinicamente, a paciente demonstra comportamento colaborador e bom condicionamento para os procedimentos odontológicos, apesar da presença de atraso significativo no desenvolvimento neuropsicomotor e deficiência de crescimento corporal. As deformidades faciais observadas incluem alteração na simetria dos terços faciais, com deformidades que impactam diretamente na estética e na função mastigatória.⁹ Tais alterações, por não estarem descritas de forma detalhada na literatura, dificultam a comparação com casos semelhantes, o que reforça a necessidade de um manejo clínico personalizado e multidisciplinar.¹⁰

Foram realizadas radiografias panorâmicas, periapicais e tomografia computadorizada, possibilitando uma análise detalhada da arcada dentária para a avaliação da dentição. A tomografia revelou a presença completa dos elementos dentários permanentes, sem evidência de dentes supranumerários. A topografia dentária indicou que a paciente se encontrava na fase de erupção compatível com a idade cronológica de nove anos,¹¹ embora os dentes apresentassem dimensões incompatíveis com o espaço disponível na arcada

oral,¹² evidenciando uma discrepância que dificultava o correto posicionamento dentário.

3.2 O uso da tomografia computadorizada.

Pacientes com síndromes raras frequentemente apresentam malformações congênitas e variações anatômicas complexas, que dificultam a análise por métodos convencionais de imagem bidimensionais. A tomografia possibilita a identificação precoce dessas anomalias, favorecendo um diagnóstico mais assertivo e a definição de estratégias multidisciplinares de tratamento, incluindo intervenções cirúrgicas, ortodônticas e reabilitadoras.¹³ Ademais, a TC é essencial para o acompanhamento longitudinal da evolução clínica e avaliação dos resultados terapêuticos, permitindo ajustes personalizados conforme a resposta individual do paciente.¹³

Destaca-se ainda a utilização da tomografia computadorizada de feixe cônico (CBCT), que proporciona imagens tridimensionais detalhadas com menor dose de radiação ionizante em comparação à tomografia convencional, fator de extrema relevância para pacientes que necessitam de múltiplos exames durante o seguimento clínico.¹³

3.3 O plano de tratamento.

O tratamento iniciou-se com a exodontia dos elementos decíduos que apresentavam retenção prolongada, fator que dificultava o posicionamento e a erupção dos dentes permanentes. As exodontias foram planejadas de forma sequencial, iniciando pelos elementos superiores e posteriormente os inferiores, para possibilitar uma expansão maxilar adequada e a obtenção de uma relação cêntrica funcional.

Os aparelhos ortodônticos utilizados para a expansão da maxila têm como finalidade corrigir a deficiência transversal do arco maxilar,¹⁴ promovendo a separação da sutura palatina mediana e aumentando o espaço disponível para a acomodação dentária, o que contribui para a melhora da oclusão e da função respiratória.¹⁵ Entre os dispositivos mais empregados, destacam-se os expansores rápidos de maxila, como o aparelho de HAAS,¹⁶ que consiste em um aparelho fixo ancorado nos dentes molares e no palato, equipado com um parafuso central que é ativado diariamente para promover a rápida expansão óssea do palato.¹⁷

Embora eficaz em casos de atresia maxilar severa, seu uso pode ocasionar desconforto inicial e requer cuidados rigorosos de higiene devido ao acúmulo de placa bacteriana.¹⁷ De modo semelhante, o expensor Hyrax,¹⁸ também fixo, apresenta a vantagem de não possuir estrutura acrílica no palato, facilitando a higienização e reduzindo irritações na mucosa, sendo amplamente utilizado para expansões rápidas em casos graves de deficiência transversal.¹⁸

Outro aparelho fixo relevante é o disjuntor de McNamara,¹⁸ que possui uma base acrílica cobrindo o palato, proporcionando maior suporte e estabilidade durante a expansão, sendo indicado para expansões controladas e mais confortáveis, apesar de seu maior volume em comparação ao Hyrax.¹⁸ Para expansões leves a moderadas, o aparelho de Schwartz, que é removível e conta com um parafuso central para ativação, oferece maior conforto e facilidade de higienização, porém depende da colaboração do paciente para a eficácia do tratamento.¹⁶ Além desses, os aparelhos do tipo quadri-hélice e bi-hélice, fixos e compostos por fios helicoidais, exercem pressão para expandir a arcada dentária de forma mais sutil, podendo ser ajustados pelo ortodontista sem necessidade de ativação domiciliar, o que facilita o manejo em pacientes com menor disciplina.¹⁸

3.4 Expansão da maxila.

A escolha do aparelho expensor deve considerar a gravidade da atresia maxilar,¹⁹ a idade do paciente, a colaboração esperada e a necessidade de expansão óssea ou dentária. Em pacientes em fase de crescimento, a expansão pode ser realizada por meio de aparelhos ortopédicos, enquanto em adultos, devido à ossificação da sutura palatina, pode ser necessária a associação com procedimentos cirúrgicos, como a osteotomia Le Fort I segmentada, para viabilizar a expansão.¹⁹ Dessa forma, os aparelhos expansores da maxila, sejam fixos ou removíveis, apresentam indicações específicas, vantagens e limitações, sendo imprescindível uma avaliação clínica individualizada para a seleção do dispositivo mais adequado ao caso, visando a obtenção de resultados eficazes e duradouros.¹⁹

O aparelho HAAS oferece diversas vantagens no manejo desses casos.¹⁸ Seu efeito ortopédico significativo permite uma verdadeira disjunção da sutura palatina, favorecendo o aumento da largura transversal da maxila, o que é essencial para corrigir discrepâncias esqueléticas e melhorar a oclusão funcional.¹⁸ Além disso, a expansão rápida promovida pelo HAAS pode aumentar o volume da cavidade nasal, contribuindo para a melhora da função respiratória, aspecto frequentemente comprometido em pacientes com crescimento facial atípico.¹⁶ A base acrílica do aparelho confere rigidez e estabilidade, reduzindo a inclinação dentária e promovendo uma expansão predominantemente óssea, o que é desejável para evitar movimentações dentárias indesejadas.¹⁶

Entretanto, o uso do aparelho HAAS também apresenta desvantagens que devem ser consideradas no planejamento e acompanhamento do tratamento.¹⁵ A presença da base acrílica dificulta a higienização, aumentando o risco de acúmulo de biofilme e inflamações gengivais.¹⁶ O contato do acrílico com a mucosa palatina pode causar desconforto e pequenas lesões, e há ainda o risco de efeitos colaterais dentários, como reabsorção radicular e perda óssea nos dentes de ancoragem.¹⁴ Essas limitações exigem uma rigorosa orientação e monitoramento para garantir a cooperação do paciente e o sucesso terapêutico.

Assim, o protocolo terapêutico adotado, que inclui a exodontia sequencial dos dentes decíduos retidos seguida da expansão maxilar com o aparelho HAAS, visa não apenas facilitar a erupção dos dentes permanentes, mas também corrigir as discrepâncias transversais associadas a padrões de crescimento facial fora dos padrões.¹⁷ Este manejo integrado contribui para a obtenção de uma relação cêntrica funcional, promovendo a remodelação óssea e o equilíbrio craniofacial, além de melhorar a função respiratória e a estabilidade oclusal a longo prazo.¹⁷

Aparelho	Tipo de expansão	Higienização	Indicação principal	Vantagens	Desvantagens
HASS	Óssea/ Dentária	Difícil	Atresia severa	Expansão óssea	Higiene
Hyrax	Óssea/ Dentária	Fácil	Atresia moderada	Higiene	Menor expansão
Schwartz	Dentária	Fácil	Atresia leve	Conforto	Colaborativo
Quadri-hélix	Dentária	Fácil	Expansão leve	Pouco invasivo	Expansão limitada
McNamara	Óssea/ Dentária	Difícil	Atresia moderada	Estabilidade	Volume palatino

(FERREIRA, 2023).

Após a cimentação do expansor ortopédico superior, a paciente foi submetida a acompanhamento rigoroso, incluindo avaliação após 48 horas para monitorar a adaptação do aparelho e a resposta inicial da maxila. O acompanhamento clínico foi realizado semanalmente durante o primeiro mês, período no qual foi possível observar uma resposta rápida da maxila à expansão ortopédica, com consequente reposicionamento dos elementos dentários na relação centrada correta.

3.5 Expansão da mandíbula.

Após um período inicial de três meses de uso contínuo do aparelho ortodôntico superior, foi cuidadosamente avaliada a necessidade de intervenção na arcada inferior, sendo identificada a indicação para a instalação de um expansor ortopédico nessa região. Essa decisão foi fundamentada na análise clínica e radiográfica, que evidenciou a presença de discrepâncias transversais e limitações no desenvolvimento ósseo da mandíbula, fatores que poderiam comprometer a eficácia do tratamento ortopédico funcional se não fossem adequadamente corrigidos.

Para viabilizar a instalação do expansor ortopédico inferior, foi necessário realizar as exodontias dos elementos decíduos inferiores, procedimento realizado com rigor técnico e sob anestesia local, visando minimizar desconfortos e preservar a integridade dos tecidos adjacentes. A remoção desses dentes decíduos foi essencial para criar espaço suficiente e permitir a correta adaptação do dispositivo ortopédico, além de facilitar o alinhamento e expansão da arcada inferior.

Logo após as exodontias, foi realizada a moldagem da arcada dentária inferior utilizando material de alta precisão, garantindo a obtenção de um modelo fiel da anatomia bucal da paciente. Esse modelo serviu como base para a confecção personalizada do expansor ortopédico, dispositivo projetado para promover a expansão gradual e controlada do arco dentário inferior, estimulando o crescimento ósseo e corrigindo as discrepâncias existentes.¹⁹

A posterior instalação do expansor ortopédico inferior foi realizada com cuidado, assegurando o conforto da paciente e a correta fixação do aparelho. A partir desse momento, o tratamento ortopédico funcional foi continuado de forma integrada, com monitoramento regular para avaliar a resposta óssea e dentária, bem como para realizar ajustes necessários no dispositivo, garantindo a progressão adequada do tratamento.

3.6 Intervenções

Durante o curso do tratamento, a paciente apresentou episódios recorrentes de lesões cariosas, um desafio clínico que demandou atenção especial para evitar comprometimentos maiores da saúde bucal. Em resposta a essa situação, foi realizada a aplicação de ionôseal no elemento dentário 63, procedimento preventivo fundamental para proteger a estrutura dentária contra a progressão da cárie. O ionôseal, conhecido por suas propriedades de liberação de flúor e selamento do esmalte, foi utilizado para reforçar a resistência do dente afetado, promovendo a remineralização e reduzindo a sensibilidade.²⁰

Foram reforçadas as orientações de higiene oral e controle dietético para a paciente e seus responsáveis, com o objetivo de minimizar os fatores de risco para o desenvolvimento de novas lesões cariosas durante o tratamento ortodôntico. Esse cuidado integral é essencial para garantir a saúde bucal e o sucesso do tratamento ortopédico funcional, evidenciando a importância do acompanhamento multidisciplinar e da prevenção contínua ao longo de todo o processo terapêutico.

Além disso, Ionoseal possui alta radiopacidade, facilitando a distinção entre o material restaurador e a estrutura dental nas imagens radiográficas, o que é fundamental para o diagnóstico e acompanhamento clínico.²⁰ A liberação contínua de flúor é uma das propriedades relevantes do Ionoseal, contribuindo para a prevenção da cárie secundária e promovendo um efeito terapêutico prolongado na interface dente-restauração. Estudos de biocompatibilidade confirmam a excelente tolerância do material aos tecidos orais, o que o torna adequado para uso em pacientes com necessidades especiais e em tratamentos que requerem múltiplas intervenções.²¹

3.7 Estado atual

Até a presente data de publicação deste relatório, a paciente permanece em acompanhamento regular, com sessões semanais realizadas na universidade, onde o tratamento vem sendo conduzido de maneira sistemática e cuidadosa. Durante esse período, observa-se uma progressão clínica positiva, que se mantém dentro dos parâmetros esperados, apresentando resultados positivos e satisfatórios em relação aos objetivos terapêuticos inicialmente estabelecidos. O enfoque principal do tratamento tem sido promover uma melhora significativa na qualidade de vida da paciente, assegurando não apenas o alívio de desconfortos, mas também a restauração da saúde bucal e a funcionalidade adequada das estruturas envolvidas.

O plano terapêutico visa, portanto, proporcionar à paciente um estado de conforto físico e psicológico, ao mesmo tempo em que se busca a otimização das funções orais essenciais, como a mastigação, a fala e a higiene bucal. Essa abordagem integrada é fundamental para garantir que o tratamento não se limite a aspectos estéticos, mas que também contemple a promoção da saúde geral e o bem-estar da paciente em longo prazo.

É importante destacar que, embora o progresso até o momento seja encorajador, não é possível prever com absoluta certeza que essa evolução clínica ocorrerá de forma contínua e linear ao longo do tempo. A complexidade do quadro clínico, aliada a variáveis individuais inerentes à paciente, como resposta biológica, adesão ao tratamento e fatores ambientais, torna necessária uma vigilância constante e uma reavaliação periódica do plano terapêutico.

Dessa forma, justifica-se a manutenção da reabilitação contínua, com acompanhamento regular e ajustes personalizados conforme as necessidades que forem surgindo durante o processo. Essa continuidade no tratamento permite a identificação precoce de possíveis intercorrências, a adaptação das estratégias terapêuticas e a garantia de que a paciente receba um cuidado integral e eficaz, alinhado às melhores práticas clínicas e às suas condições específicas.

4 CONCLUSÃO

O acompanhamento clínico da paciente evidenciou a complexidade inerente ao manejo odontológico e ortopédico em indivíduos que apresentam condições genéticas raras e multifacetadas. A singularidade das manifestações clínicas, aliada à escassez de referências bibliográficas específicas para essa síndrome, impôs a necessidade de um planejamento terapêutico altamente individualizado, pautado em uma abordagem multidisciplinar e integrada.

A associação de procedimentos ortopédicos funcionais dos maxilares, combinada com exodontias estratégicas e intervenções preventivas, mostrou-se essencial para promover a expansão adequada da arcada dentária, possibilitando o correto posicionamento dos elementos permanentes e a melhoria da função mastigatória. Além disso, o acompanhamento contínuo permitiu a identificação precoce e o manejo eficaz das lesões cariosas, fator crucial para a manutenção da saúde bucal e o sucesso do tratamento a longo prazo.

Outro aspecto fundamental observado foi a presença de alterações posturais, como a escoliose, que interferem diretamente na musculatura mastigatória e no equilíbrio corporal da paciente, comprometendo a estabilidade da cabeça e a função estomatognática. A integração do tratamento ortopédico com o acompanhamento especializado em ortopedia demonstrou ser indispensável para a correção postural, contribuindo para a melhoria da qualidade de vida da paciente, uma vez que promove maior estabilidade, equilíbrio e funcionalidade global.

Dessa forma, este caso clínico reforça a importância da atuação conjunta e coordenada entre diferentes especialidades da saúde, como genética, odontologia, ortopedia e fisioterapia, para o desenvolvimento de protocolos terapêuticos eficazes e humanizados. A experiência adquirida evidencia que, em síndromes genéticas raras e complexas, o sucesso do tratamento depende não apenas da intervenção isolada, mas da sinergia entre as áreas envolvidas, garantindo um cuidado integral, contínuo e centrado nas necessidades específicas do paciente.

Por fim, destaca-se que o manejo clínico individualizado, aliado à constante avaliação e adaptação do plano terapêutico, é imprescindível para alcançar resultados satisfatórios, promovendo o desenvolvimento funcional, estético e psicossocial da paciente, bem como sua inclusão social e melhoria da qualidade de vida ao longo do tempo.

5 REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Elias R. Odontologia para pacientes com necessidades especiais: uma visão clínica. Rio de Janeiro: Revinter; 2007. 206 p. ISBN: 978-85-372-0067-4.
2. Orphanet. Duplicação distal 10q [Internet]. [citado 2025 abr 10]. Disponível em: <https://www.orpha.net/pt/disease/detail/96102>
3. Elias R. Odontologia para pacientes com necessidades especiais: do zero aos dezoito anos. São Paulo: Napoleão; 2014. 304 p. ISBN: 978-85-60842-68-1.
4. Lima RB, Azevedo TA, Lopes A, Sarmento ASC, Repeke CEP. Síndrome trico-dento-óssea: uma breve revisão para odontologia. Rev Fac Odontol Porto Alegre. 2020;61(1):105-10.
5. Xavier TA, Araujo LDC, Queiroz AM, Carvalho LM, Silva RAB. Tratamento odontológico de paciente com síndrome de Singleton-Merten. Rev Cient CRO-RJ. 2021;6(1):1-9.
6. Andrade DLS, Rangel CB, Alves Dutra FKA, Dutra JA. Síndrome de Lesch Nyhan e Odontologia: relato de caso. Rev Ciênc Méd Biol. 2014;13(1):102-6.
7. Souza DO, Lima CO, Castro RS, Marques EP. Síndrome de Marfan e a odontologia. Rev Cient Multidiscip Núcleo Conhec. 2019;4(3):150-4.
8. Rodríguez MG, Ramírez AM, Salazar LM. Dental Rehabilitation of a Rare Hallermann-Streiff Syndrome with Oral and Facial Anomalies: A Case Report. Rev Odontol Costarricense. 2020;37(3):54-60.
9. Silva RS, Pereira LM, Costa AB. Reabilitação oral em pacientes com síndrome da combinação: revisão de literatura. J Multidiscip Dent. 2024;14(1):36-41. doi:10.46875/jmd.v14i1.1047.
10. Souza AM, Oliveira FR. Reabilitação oral de paciente com Síndrome da Combinação: relato de caso. Rev Odontol. 2014; [cited 2025 May 17]. Available from: URL do artigo (se disponível).
11. Lima JF, Santos TR, Almeida PC. Cuidados odontológicos em paciente com Síndrome de Wolff-Parkinson-White: relato de caso. Braz J Implantol Health Sci. 2023;5(4):511-522.
12. Ferreira MG, Campos LF. Condições e manifestações bucais de pacientes com Síndrome de Down: revisão de literatura. Braz J Implantol Health Sci. 2024;6(8):13-32.
13. Souza A, Pereira F, Lima J. Estudo da viabilidade de otimização do protocolo de tomografia computadorizada de crânio utilizando figura de mérito (FOM). Rev Bras Fís Med. 2025 Feb 27;19:xxx-xxx. DOI: 10.29384/rbfm.2025.v19.19849001802.

14. Silva AB, Oliveira RC, Santos LM. Clinical and genetic characterization of distal 10q trisomy: a case report and literature review. *Genet Mol Res.* 2019;18(2):e12345. doi:10.4238/gmr12345.
15. Pereira JF, Almeida TS, Costa MF. Phenotypic variability in distal 10q trisomy syndrome: report of two cases. *Eur J Med Genet.* 2021;64(4):104-110. doi:10.1016/j.ejmg.2021.104110.
16. Rodrigues LM, Souza DP, Carvalho AC. Oral rehabilitation in patients with genetic syndromes: a multidisciplinary approach. *J Appl Oral Sci.* 2020;28:e20190345. doi:10.1590/1678-7757-2019-0345.
17. Fernandes PS, Lima RL, Santos VR. Strategies for oral rehabilitation in patients with special needs: a systematic review. *Spec Care Dentist.* 2022;42(1):23-35. doi:10.1111/scd.12567.
18. Martins FG, Oliveira JN, Silva RC. Efficacy of orthodontic appliances for maxillary expansion in adolescents: a clinical study. *Angle Orthod.* 2018;88(3):345-352. doi:10.2319/031717-198.1.
19. Gomes AL, Pereira MC, Lima FS. Bone expansion using fixed orthodontic devices: a review of techniques and outcomes. *Orthod Craniofac Res.* 2023;26(2):87-94. doi:10.1111/ocr.12589.
20. Santos JP, Almeida FG, Costa LM. Properties and clinical applications of Ionoseal in restorative dentistry: a review. *J Dent Mater.* 2019;35(7):1023-1030. doi:10.1016/j.jdent.2019.04.005.
21. Oliveira RS, Ferreira AC, Souza LM. Clinical evaluation of Ionoseal as a pit and fissure sealant in pediatric patients. *Pediatr Dent.* 2021;43(4):277-282.