

MANIFESTAÇÕES ORAIS EM PACIENTE COM SÍNDROME DE SILVER-RUSSELL: RELATO DE CASO

ORAL MANIFESTATIONS IN A PATIENT WITH SILVER-RUSSELL SYNDROME: A CASE REPORT

Sara Gabriele de Menezes Santos¹, Álvaro Bezerra Cardoso², Rosany Larissa Brito de Oliveira³, Alícia Marcelly Souza de Mendonça Silva⁴, Ana Clara Carneiro Figueiredo⁵, Antonio Carlos Marqueti⁶

1 Residente – Hospital Universitário Federal de Sergipe (UFS)

2 Pós-Doutor em Cirurgia Bucomaxilofacial, Doutor em estomatologia, Cirurgião Bucomaxilofacial do HU-UFS- EBSEH

3 Doutora em Ciências da Saúde, Cirurgiã-dentista do HU-UFS- EBSEH

4 Residente – Hospital Universitário Federal de Sergipe (UFS)

5 Discente de Odontologia - SOBERANA

6 Doutor em Estomatologia, Professor de Diagnóstico Oral- Departamento de Odontologia- CCBS- UFS

Resumo

A síndrome de Silver-Russell (SSR) consiste em uma patologia genética rara, envolvendo cromossomos e mutações genéticas, que ocasiona crescimento intrauterino restrito, dificuldade de recuperação pós-natal e fenótipo típico. As seguintes características estão presentes nos indivíduos com SSR: hemi-hipertrofia, assimetria lateral, assimetria de membros, clinodactilia do 5º dedo da mão, desproporção craniofacial, baixa implantação de orelha e face triangular. A maioria dos pacientes com SSR apresenta também dificuldades alimentares na primeira infância, como dificuldade de sucção, falta de apetite e aversão alimentar. Essas alterações estão relacionadas ao frágil controle motor oral e podem envolver dificuldades de coordenação dos lábios, língua e mandíbula. As alterações intraorais incluem microdontia, palato ogival e apinhamento severo secundário à micrognatia. Dessa forma, o objetivo deste trabalho é discursar através de um relato de caso, sobre as principais características encontradas em pacientes com síndrome de Silver-Russell, especialmente as manifestações orais. É importante salientar que, um entendimento mais aprofundado dessa síndrome rara poderá orientar os cirurgiões-dentistas no adequado plano de tratamento e decisões terapêuticas.

Palavras-Chave: Síndrome de Silver-Russell; Manifestações Bucais; Patologia Bucal.

Abstract

Silver-Russell syndrome (SRS) is a rare genetic disorder involving chromosomes and genetic mutations, leading to restricted intrauterine growth, difficulty in postnatal recovery, and a characteristic phenotype. The following features are present in individuals with SRS: hemi-hypertrophy, lateral asymmetry, limb asymmetry, clinodactyly of the 5th finger, craniofacial disproportion, low-set ears, and a triangular face. Most patients with SRS also experience feeding difficulties in early childhood, such as sucking difficulties, lack of appetite, and food aversion. These issues are related to poor oral motor control and may involve difficulties in coordinating the lips, tongue, and jaw. Intraoral alterations include microdontia, a high-arched palate, and severe crowding secondary to micrognathia. Thus, the aim of this study is to discuss, through a case report, the main characteristics observed in patients with Silver-Russell syndrome, with a particular focus on oral manifestations. It is important to emphasize that a deeper understanding of this rare syndrome can help guide dentists in developing an appropriate treatment plan and making therapeutic decisions.

Keywords: Silver-Russell Syndrome; Oral Manifestations; Oral Pathology.

ENVIADO: 05/02/2025; ACEITO: 07/05/2025; REVISADO: 28/05/2025

Contato: saragabriele.ms@gmail.com

Introdução

A Síndrome de Silver-Russell (SSR) é uma patologia genética rara envolvendo os cromossomos 7 e 11 e mutações genéticas, que ocasiona crescimento intrauterino restrito, dificuldade de recuperação pós-natal e fenótipo típico [1].

fenotípica da SSR ainda permaneça desconhecida, as seguintes características estão frequentemente presentes: hemi-hipertrofia, assimetria lateral, assimetria de membros, clinodactilia do 5º dedo da mão, desproporção craniofacial, baixa implantação de orelha e face triangular [2].

O diagnóstico clínico é de fundamental importância, sendo este realizado por meio de uma classificação específica que inclui pelo

menos quatro das seguintes características: baixo peso ao nascer; restrição de crescimento pós-natal; macrocefalia relativa ao nascimento; características faciais; assimetria corporal (discrepância no comprimento das pernas com pelo menos duas partes corporais assimétricas); dificuldades alimentares e baixo índice de massa corporal [3].

A maioria dos pacientes com SSR apresenta também dificuldades alimentares na primeira infância, tais como: dificuldade de sucção, falta de apetite e aversão alimentar. Essas alterações estão relacionadas ao frágil controle motor oral e podem envolver dificuldades de coordenação dos lábios, língua e mandíbula [4]. As alterações intraorais incluem a microdontia, o palato ogival e o apinhamento severo secundário à micrognatia [5].

Portanto, o objetivo deste trabalho é discursar através de um relato de caso, sobre as principais características encontradas em pacientes com síndrome de Silver-Russell, especialmente as manifestações orais. É importante salientar que, um entendimento mais aprofundado dessa síndrome rara poderá orientar os cirurgiões-dentistas no adequado plano de tratamento e decisões terapêuticas.

Relato de caso

Paciente do sexo feminino, leucoderma, 12 anos de idade, com diagnóstico de Síndrome de Silver-Russell (SSR) encaminhada ao Serviço de Odontologia do Hospital Universitário da Universidade Federal de Sergipe (HU-UFS), devido dor espontânea no elemento dentário 24.

Ao exame clínico, observou-se atraso no desenvolvimento, no entanto, apesar da pouca idade, paciente demonstrou-se colaborativa à avaliação inicial.

No exame físico extra-oral, foram identificadas as seguintes características físicas: atraso de crescimento, assimetria facial, face triangular, altura facial inferior diminuída, micrognatia com ramo mandibular curto e clinodactilia (Figura 1 e 2).

Figura 1- Aspecto clínico extra-oral.



Figura 2A- Aspecto clínico das mãos, evidenciando a clinodactilia.



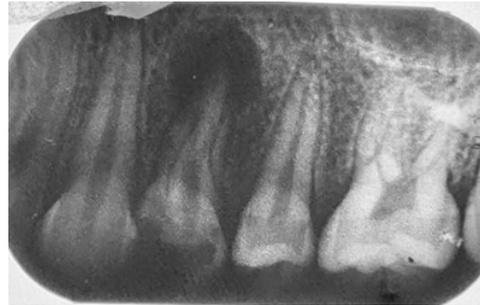
Figura 2B- Radiografia das mãos.



No exame físico intraoral, foi observado: Apinhamento dentário anteroinferior, grande quantidade de biofilme e unidade dentária 24 com fratura da restauração oclusal (Figura 3). Após a realização da radiografia periapical, foi observado lesão cariosa com comprometimento pulpar e radiolucidez periapical, evidenciando a desvitalização do dente (Figura 4).

Desta forma, considerando os riscos versus benefícios e condições gerais de saúde da paciente, foi decidido pela extração dentária.

O tratamento odontológico foi realizado em ambulatório, sob anestesia local, e consistiu em: Profilaxia dos arcos dentários para remoção de biofilme e exodontia da unidade 24.



A paciente suportou satisfatoriamente o tratamento em cadeira odontológica, sem intercorrência. Com 10 dias após extração dentária foi realizado a remoção de sutura e observado um bom padrão de cicatrização alveolar. (Figura 5)

Figura 3- Arcada dentária superior; palato ogival e comprometimento da cora do dente 24.



Figura 5- Pós-operatório de 10 dias, após remoção de suturas.



Figura 3A- Arco dentário inferior; apinhamento dos incisivos.



Figura 4- Radiografia periapical da unidade dentária 24. Lesão cariosa com comprometimento pulpar e radiolucidez periapical, evidenciando a desvitalização do dente.

Discussão

Em 1953, Silver et al. Foram os primeiros a relatarem sobre essa síndrome, através de dois casos de crianças com hemi-hipertrofia congênita, baixo peso ao nascimento, baixa estatura e gonadotrofinas elevadas [6]. Já em 1954, Russell descreveu cinco crianças com atraso extremo de crescimento intrauterino e traços faciais característicos. Essas crianças tinham baixa estatura e em dois casos havia assimetria do corpo. As características descritas pelo autor foram: face em formato triangular com testa larga, boca de “tubarão” e queixo pequeno e estreito [7].

A Silver-Russell é uma condição genética rara, com incidência global de 1 a 30/100.000, o fenótipo clássico inclui: atraso de crescimento intrauterino (comprimento ou peso abaixo do 3º percentil); atraso de crescimento pós-natal (altura abaixo do 3º percentil); macrocrania relativa ao nascimento; fronte proeminente e

assimetria corporal. Além disso, os indivíduos com a síndrome podem apresentar outras características comuns, como baixa implantação das orelhas, baixa massa muscular, clinodactilia do 5º dedo das mãos e sudorese excessiva [2,8,9,11]. Algumas dessas características foram observadas em nosso caso clínico, dentre elas: atraso de crescimento pós-natal, assimetria facial e clinodactilia.

No caso clínico também foram encontradas características faciais e intra-orais compatíveis com as descritas no estudo de Ko et al (2017), tais como: face triangular pequena, altura facial posterior diminuída, mandíbula pequena com ramo curto, fronte proeminente, palato ogival e apinhamento dentário [4].

Quanto ao diagnóstico da SSR, Ribeiro (2022) e Cammarata-Scalisi (2020) afirmam que se trata de um diagnóstico clínico realizado por meio de uma classificação que deve ser composta por pelo menos quatro das seguintes características: baixo peso ao nascer; restrição de crescimento pós-natal; macrocefalia relativa ao nascimento; características faciais típicas; assimetria corporal (discrepância no comprimento das pernas com pelo menos duas partes corporais assimétricas); dificuldades alimentares e baixo índice de massa corporal. Em 2019, em uma pesquisa de coorte, foi observado que nos casos de diagnóstico tardio, a partir da fase adulta, muitas das características típicas da infância, como dificuldades alimentares, face em formato triangular e macrocefalia relativa, não são mais discriminadores de diagnósticos úteis [10].

Diante do exposto, este estudo reforça a importância da assistência especializada a pacientes com síndromes raras, como a síndrome de Silver-Russell. No entanto, algumas limitações foram observadas, especialmente devido à escassez de estudos prévios e à variabilidade fenotípica dos pacientes acometidos, o que restringiu as possibilidades de comparação e análise dos achados clínicos de forma mais profunda. Ainda assim, mesmo tendo como limitação se tratar de um único relato de caso, este artigo contribui para a ampliação do conhecimento sobre as manifestações orais dessa condição, destacando a necessidade de novas pesquisas que possibilitem um melhor embasamento para o manejo odontológico desses pacientes.

Conclusão

Como a síndrome de Silver-Russell pode envolver uma ampla variedade de fenótipos e comorbidades, seu tratamento deve ser realizado por uma equipe multidisciplinar com diferentes especialistas.

Assim, a melhor compreensão da SSR e suas devidas características é importante, sendo necessários mais trabalhos na literatura a fim de auxiliar os cirurgiões dentistas no manejo e nas decisões terapêuticas. Idealmente, deve-se priorizar os tratamentos preventivos para a manutenção da saúde bucal, sobretudo para evitar o aparecimento de lesões complexas que necessitem de tratamento mais invasivo, como a exodontia dentária.

Referências

- 1- Boro H, Patra S, Pasam KK, Dalvi M, Bundela V. Russell-Silver Syndrome With Growth Hormone Deficiency. *Cureus*. 2024;16(5): e60018. doi:10.7759/cureus.60018.
- 2- Paglia M, Braiotta F, Quinzi V. Orthodontic management of patient with Silver-Russell Syndrome (SRS). A case report. *Eur J Paediatr Dent*. 2024;25(1):69-71. doi:10.23804/ejpd.2024.2035
- 3- Ribeiro EHP, Haduo MDH, Ribeiro C da C, Lamônica DAC. Síndrome de Silver-Russell: Características clínicas, de neurodesenvolvimento e comunicação: Estudo de casos clínicos. *CoDAS*. 2022;34(1):e20200273. doi:10.1590/2317-1782/20212020273.
- 4- Khalid Z, Iqbal K, Jan A, Khurshid A. Silver-Russell Syndrome: Orthodontic Perspective. *J Coll Physicians Surg Pak*. 2020;30(12):1352-1354. doi:10.29271/jcsp.2020.12.1352.
- 5- Murata Y, Kurosaka H, Hirose T, Fujiwara M, Miyoshi Y, Kagami W et al. Comprehensive orthodontic treatment for Silver-Russell syndrome patient with large overjet and overbite. *CIO*. 2022;81(3):168-177. doi:10.1080/27705781.2022.2090731.

- 6- Silver HK, Kiyasu W, George J, Deamcr WC. Syndrome of congenital hemihypertrophy, shortness of stature and elevated urinary gonadotrophins. *Pediatrics*. 1953;12(4):368-376. doi:10.1542/peds.12.4.368.
- 7- Russell A. A syndromc of "intrauterine" dwarfism recognisablç at birth with cranio-facial dysostosis, disproportionately short arms, and other anomalies. *Proc R Soc Med*. 1954;47:104t-4. doi: 10.1136/jmg.25.8.557.
- 8- Bravo FM, Ton BS, Baldon IV, Bravo PM. Síndrome de Silver-Russell: relato de caso. *Resid Pediatr*. 2022;12(2): DOI: 10.25060/residpediatr-2022.v12n2-310.
- 9- Inoue T, Nakamura A, Iwahashi-Odano M, Tanase-Nakao K, Matsubara K, Nishioka J et al. Contribution of gene mutations to SilverRussell syndrome phenotype: multigene sequencing analysis in 92 etiologyunknown patients. *Clin Epigenetics*. 2020;12(1):86.doi: 10.1186/s13148-020-00865-x.
- 10- Lokulo-Sodipe O, Ballard L, Child J, Inskip HM, Byrne CD, Ishida M et al. Phenotype of genetically confirmed Silver-Russell syndrome beyond childhood. *J Med Genet*. 2020;57(10):683-691. doi:10.1136/jmedgenet-2019-106561.
- 11- Cammarata-Scalisi F, Callea M, Stock F, Zambito V, Sparago A, A Riccio. Silver-Russell syndrome. Clinical and etiopathological aspects of a model genomic imprinting entity. *Arch Argent Pediatr*. 2020;118(3):e258-e264. doi: 10.5546/aap.2020.eng.e258.