

Síndrome de Schwartz Jampel: relato de caso

Schwartz Jampel Syndrome: Case Report

Recebido em 07/05/2008
Aprovado em 27/05/2008

Christiano Sampaio Queiroz^{I,II}
Bráulio Carneiro Júnior^{I,II}
Alex Morelli de Heiderich de Mattos^{III}
Sara Juliana de Abreu de Vasconcellos^{IV}

RESUMO

A síndrome de Schwartz Jampel (SSJ) é uma desordem autossômica recessiva, caracterizada clinicamente pela baixa estatura, aparência facial típica, múltiplas anormalidades esqueléticas e por uma atividade muscular contínua. Este artigo descreve os aspectos clínicos e radiográficos de um paciente portador dessa síndrome que apresentava, também, múltiplas unidades dentárias inclusas.

Descritores: Síndrome de Schwartz-Jampel. Dente não Erupcionado. Processos Genéticos.

ABSTRACT

The Schwartz-Jampel syndrome (SJS) is an autosomal recessive disease clinically characterized by short stature, typical facial appearance, multiple skeletal abnormalities and a continuous muscular activity. This article describes the clinical and radiographic aspects of a syndromic patient, who also presented multiple impacted teeth.

keywords: Schwartz-Jampel Syndrome. Tooth, Unerupted. Genetic Processes.

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Schwartz Jampel (SSJ), de caráter autossômico recessivo, foi descrita pela primeira vez em 1951, por Cartel et al., que relataram anormalidades ósseas e articulares. A síndrome foi melhor definida, porém, em 1962, por Oscar Schwartz e Robert Jampel¹⁻⁵, que relataram anomalias esqueléticas, miotonias e um tipo facial distinto (mask-face)⁶.

Clinicamente, esta entidade apresenta diversos sinais definidos, destacando-se, dentre eles, alterações faciais características: fissura palpebral curta, hipertelorismo, baixa implantação das orelhas, micrognatia, blefaroespasmos, retrognatia, atresia de

palato duro, hipertrofia muscular difusa dos músculos faciais, boca pequena e lábios contraídos, devido à contração contínua dos músculos periorais¹⁻¹¹.

A miotonia presente nesta síndrome pode ser responsável pela hipertrofia muscular - nem sempre observada em seu aspecto clínico – pela feição facial peculiar e pela voz de tono agudo (ou defeito na fala). A dificuldade respiratória, já descrita por alguns autores^{1,3,8,12}, também pode estar relacionada a esta miotonia.

A eletromiografia, que na SSJ revela atividade muscular intermitente e espontânea, pode ser utilizada no seu diagnóstico. A biópsia muscular é descrita na literatura, contudo, na maioria dos casos

^I Mestre em Odontologia – Universidade Federal da Bahia.

^{II} Especialista em CTBMF – Hospital Santo Antônio (Obras Sociais Irmã Dulce).

^{III} Residente do 3º ano em CTBMF – Hospital Santo Antônio (Obras Sociais Irmã Dulce) e Hospital Universitário Professor Edgard Santos (Universidade Federal da Bahia).

^{IV} Residente do 1º ano em CTBMF – Hospital Santo Antônio (Obras Sociais Irmã Dulce) e Hospital Universitário Professor Edgard Santos (Universidade Federal da Bahia).

relatados, não se percebem alterações histológicas musculares^{1,3,4,11}.

As alterações musculares e esqueléticas caracterizam-se por limitações dos movimentos articulares, contraturas e rigidez da musculatura estriada, miotonia, baixa estatura, pescoço curto, deformidades vertebrais, escolioses e displasias ósseas^{1,6,13,14}. Recentemente, mutações do gene Perlecan (HSPG2) foram identificadas em indivíduos com SSJ e podem estar relacionadas às alterações esqueléticas vistas nessa síndrome^{2,3,5,7,15-17}.

Outros achados reportados em alguns casos desta doença são: miopia, estrabismo, mielopatias, hipertermia maligna, doença de Von Willebrand's e retardo mental^{1,4,13,15}.

A SSJ pode ser categorizada em dois tipos. O tipo 1 (forma clássica) é subdividido de acordo com a idade de manifestação dos sinais/sintomas e no grau de displasia óssea. O tipo 1A é reconhecido na infância e apresenta displasia óssea moderada, enquanto o tipo 1B é detectado ao nascimento, com displasia óssea mais pronunciada^{4,5,13,15}. O tipo 2, clinicamente indistinguível da Síndrome de Stuve-Wiedemann, é a forma neonatal grave, com altos índices de mortalidade na infância, típica miotonia e contratura, com maior tendência à hipertermia maligna^{7,12}.

Na SSJ, o tratamento ainda não é bem definido. As terapêuticas utilizadas têm o objetivo de aliviar os sintomas e prevenir complicações. Drogas, como a carbamazepina – a mais reportada na literatura e com os melhores resultados –, vêm sendo usadas para diminuir a contínua atividade muscular observada, amenizando a miotonia, os blefaroespasmos e as contraturas articulares. Esta contínua atividade muscular, entretanto, tende a melhorar na adolescência, independente do uso de medicações. Outras alternativas utilizadas são a fisioterapia, a terapia ocupacional, além de cirurgias ortopédica e oftalmológica^{2,3,7,15}.

Neste, artigo descrevemos os aspectos clí-

nicos e radiográficos, observados em um paciente afetado por essa síndrome, que foi submetido à cirurgia para remoção de múltiplas unidades dentárias inclusas.

RELATO DO CASO CLÍNICO

Paciente do sexo masculino, 18 anos, leucoderma, estudante, compareceu ao Serviço de Cirurgia e Traumatologia Bucomaxilofacial do Hospital Santo Antônio - Obras Sociais Irmã Dulce - em fevereiro de 2007, encaminhado pelo seu cirurgião-dentista para a realização de exodontias múltiplas (dentes inclusos e cariados).

Na anamnese, o paciente referiu ser portador da SSJ. Relatou que tal condição foi diagnosticada em uma avaliação ortopédica, aos 6 anos de idade, quando foi encaminhado para acompanhamento genético. A médica assistente detectou, após exame clínico, características compatíveis com a síndrome, tipo 1A. Foi realizada uma eletromiografia, na qual se constatou a presença de miotonia, aspecto característico da doença.

O jovem referiu não estar em uso de quaisquer medicações. Negou qualquer tipo de sintomatologia muscular, alteração de desenvolvimento mental (cursava o 3º ano do ensino médio) e parentesco familiar dos pais. Relatou ser portador de miopia (usava lentes corretivas) e que, na infância, apresentava fadiga muscular, melhorada após a prática de esportes.

Ao exame físico, observou-se baixa estatura, escoliose e aparência facial típica da síndrome: hipertelorismo, baixa inserção das orelhas, micrognatia maxilar e mandibular, boca pequena com lábios contraídos e restrições dos movimentos faciais. Apresentava, ainda, limitação dos movimentos articulares e musculares com discreto grau de dificuldade de locomoção (Figuras 1 e 2).



Figura 1 - Aspecto clínico característico da síndrome.



Figura 2 - perfil direito do paciente, evidenciando a micrognatia mandibular.

Na inspeção intra-oral, constatou-se palato duro atrésico, apinhamento dental, giroversões, ausência de unidades dentárias (segundos pré-molares inferiores e molares inferiores), cáries e limitação de abertura bucal (Figura 3). No exame radiográfico panorâmico que o paciente já possuía, foram obser-

vadas múltiplas unidades dentárias inclusas (1.8, 2.8, 3.5, 3.7, 3.8, 4.5, 4.7 e 4.8) (Figura 4).



Figura 3 - Aspecto intrabucal, com apinhamento dental.



Figura 4 - Radiografia panorâmica, exibindo múltiplas unidades dentárias inclusas.

Foram solicitados exames pré-operatórios de rotina que não detectaram alterações. A cirurgia para exodontia das unidades dentárias inclusas e cariadas foi realizada em março de 2007, sob anestesia geral, sem intercorrências. O paciente encontra-se em pós-operatório de 06 meses, sem queixas quanto ao procedimento cirúrgico executado, tendo sido encaminhado para tratamento ortodôntico e posterior reabilitação protética.

DISCUSSÃO

A síndrome de Schwartz Jampel é pouco descrita na literatura e apresenta aspectos clínicos específicos e vários graus de gravidade. É de extrema importância seu diagnóstico precoce não só

para possibilitar uma melhor qualidade de vida ao seu portador, mas visando também ao aconselhamento genético familiar.

O caso descrito apresenta os aspectos clínicos associados à síndrome, que incluem dismorfismo facial, anormalidades esqueléticas e musculares (Quadro 1). O paciente em questão apresenta o quadro clínico do tipo 1A da doença, na qual as manifestações usualmente são reconhecidas na infância. Seus pais não possuem parentesco entre si, diferentemente do descrito na literatura em alguns casos^{2,7,9}. A contínua atividade muscular nesse paciente melhorou na adolescência, o que também já foi observado em outros relatos¹⁵.

Locais	Gerais
Micrognatia	Rigidez da musculatura estriada
Palato duro atrésico	Anomalias esqueléticas
Hipertelorismo	Limitação dos movimentos articulares
Baixa implantação das orelhas	Baixa estatura
Miopia e estrabismo	Dificuldade respiratória

Quadro 1 - Principais características da síndrome de Schwartz Jampel.

A prevalência de retardo mental em pessoas com esta desordem é estimada em 25%, o que não foi observado neste paciente. Os mecanismos para tal retardo ainda não foram elucidados, mas não possuem nenhuma associação com defeitos endócrinos e metabólicos. Defeitos na fala e no timbre de voz bem como a miopia estão presentes em vários casos, inclusive nesse apresentado^{2,15}.

A micrognatia, a rigidez dos músculos faciais, a limitação de abertura bucal e o pescoço curto podem causar dificuldade na intubação traqueal, sendo a traqueostomia, muitas vezes, um procedimento necessário para tal. Apesar de esses aspectos estarem presentes neste paciente, a intubação traqueal para a anestesia geral transcorreu sem dificuldades. Autores relatam casos de hipertermia maligna induzidos durante a anestesia geral, o que não ocorreu neste caso, quando da cirurgia para a remoção dos

dentos inclusos^{3-5,7,8,13}.

A literatura consultada não cita a presença de dentes inclusos como uma das características dessa síndrome. No paciente apresentado, os dentes inclusos foram justamente a causa da busca pelo tratamento odontológico. Esse achado parece estar relacionado à atrofia do córtex mandibular, com a consequente micrognatia comum nesta condição.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O reconhecimento da SSJ pelo cirurgião dentista é fundamental, objetivando evitar complicações anestésicas em cirurgias buco-maxilo-faciais sob anestesia geral, em que a intubação traqueal faz-se necessária. A discussão da síndrome com o médico anestesista é válida também para atentar sobre a possibilidade de hipertermia maligna durante a anestesia geral.

Além disso, os cirurgiões-dentistas, frente à tal síndrome, devem preocupar-se com a doença de Von Willebrand's, às vezes associada à SSJ. É cauteloso, portanto, solicitar provas de coagulação quando da necessidade de procedimentos cruentos.

A presença de múltiplas unidades dentárias inclusas parece ser um achado importante no reconhecimento dessa síndrome devido à micrognatia em função da atresia do córtex mandibular. O cirurgião-dentista pode ser, então, um dos primeiros profissionais a ter contato com pacientes portadores da SSJ, o que torna imprescindível conhecê-la para que se possa estabelecer um correto diagnóstico e o encaminhamento para o tratamento multidisciplinar que essa condição exige.

REFERÊNCIAS

- Berardinelli A, Givenevra OF, Lanzi G. Schwartz-Jampel Syndrome: a minireview. *Basic Appl Myol.* 1997;7(6):363-7.
- Reed UC, Reimão R, Espíndola AA, Kok F, Ferreira

- LG, Resende MBD, et al. Schwartz Jampel Syndrome: report of five cases. *Arq Neuropsiquiatr.* 2002;60(3-B):734-8.
3. Ho NC, Sandusky S, Madike V, Francomano CA, Dalakas MC. Clinico-pathogenetic findings and management of chondrodystrophic myotonia (Schwartz-Jampel syndrome): a case report. *BMC Neurol.* 2003;3:3. Available from: <http://www.biomedcentral.com/1471-2377/3/3>.
 4. Samimi SS, Lesley WS. Craniocervical CT and MR imaging of Schwartz-Jampel syndrome. *Am J Neuroradiology.* 2003;24:1694-6.
 5. Vargel I, Canter HI, Topaloglu H, Yucel E. Results of botilium toxin: an application to blepharospasmin Schwartz-Jampel syndrome. *J Craniofac Surg.* 2006;17(4):656-60.
 6. Lucci LM, Yen MT, Anderson RL, Hwang IP, Black RE. Orbicularis myectomy with levator advancement in Schwartz Jampel syndrome. *Am J Ophthalmology.* 2001;132(5):799-801.
 7. Moodley M, Moosa A. Chondrodystrophic myotonia (Schwartz-Jampel syndrome) in south african children. *Neuropediatrics.* 1990;21(4):206-10.
 8. Cook SP, Borkowski WJ. Obstructive sleep apnea in Schwartz-Jampel syndrome. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg.* 1997;123:1348-50.
 9. Carod-Artal FJ, Silva TVF, Christino-Marinho PB, Bomfim-Souza D. Síndrome Schwartz-Jampel: descrição de dos hermanos em edad adulta. *Rev Neurol.* 2002;35(2):131-4.
 10. Faubel NFE, Aytes AP, Rosado JP, Gregoria AM. Síndrome Schwartz Jampel tipo 2 frente a síndrome de Stuve-Wiedemann. *An Esp Pediatr.* 2002;56: 473-5.
 11. Hirasawa EA, Le AH, Nishino I, Nonaka I, Ho NC, Francomano CA, et al. Structural and functional mutations of the Perlecan gene cause Schwartz-Jampel syndrome, with myotonic myopathy and chondrodysplasia. *Am J Hum Genet.* 2002;70(5):1368-75.
 12. Rodgers KD, Sasaki T, Aszodi A, Jacenko O. Reduced perlecan in mice results in chondrodysplasia resembling Schwartz-Jampel syndrome. *Hum Mutat.* 2006;27:82-91.
 13. Giedion A, Boltshauser E, Briner J, Eich G, Exner G, Fendel H, et al. Heterogeneity in Schwartz Jampel chondrodystrophic myotonia. *Eur J Pediatr.* 1997;156:214-23.
 14. Regalo SC, Vitti M, Semprini M, Mattos MG, Hallak JE, Brandão C, et al. The effect of the Schwartz-Jampel syndrome on mastigatory and facial musculatures: an electromiographic analysis. *Electromyogr Clin Neurophysiol.* 2005;45(3):183-9.
 15. Nafissi S, Soltani M. Schwartz-Jampel syndrome associated with sensorimotor polyneuropathy: report of three sinblings. *Acta Medica Iranica.* 2002;40(2):120-5.
 16. Stum M, Davoine CS, Fortaine B, Nicole S. Schwartz-Jampel syndrome and Perlecan deficiency. *Act Myol.* 2005;24(2):89-92.
 17. Stum M, Davoine CS, Vicart S, Guillot-Noël L, Topaloglu H, Carod-Artal FJ, et al. Spectrum of Hspg2 (Perlecan) mutations in patients with Schwartz-Jampel syndrome. *Hum Mutat.* 2006;27(11):1082-91.
 18. Gomes R, Kirn-Safran MC, Carson DD. Perlecan: an important component of the cartilage pericellular matrix. *J Musculoskel Neuron Interract.* 2002;2(6):511-6.

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA

Christiano Sampaio Queiroz

Faculdade de Odontologia da UFBA

Rua Araújo Pinho, 62 10º andar, sala 1.007 Canela-

Salvador/BA

CEP 40.110-150

Fone: (71) 3336-0540

E-mail: christianoqueiroz@uol.com.br