



**UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ
FACULDADE DE FARMÁCIA ODONTOLOGIA E ENFERMAGEM
CURSO DE ODONTOLOGIA**

PAULA SACHA GOMES TAVARES

PICNODISOSTOSE E SUAS REPERCUSSÕES OROFACIAIS: RELATO DE CASO

Fortaleza - CE
2018

PAULA SACHA GOMES TAVARES

PICNODISOSTOSE E SUAS REPERCUSSÕES OROFACIAIS: RELATO DE CASO

Artigo apresentado ao Curso de Odontologia da Faculdade de Farmácia Odontologia e Enfermagem da Universidade Federal do Ceará como requisito parcial para a obtenção do título de Bacharel em Odontologia.

Orientadora: Profa. Dra. Juliana Oliveira Gondim

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação
Universidade Federal do Ceará
Biblioteca Universitária

Gerada automaticamente pelo módulo Catalog, mediante os dados fornecidos pelo(a) autor(a)

T232p Tavares, Paula Sacha Gomes.

Picnodisostose e suas repercussões orofaciais: relato de caso / Paula Sacha Gomes Tavares. – 2018.

29 f. : il. color.

Trabalho de Conclusão de Curso (graduação) – Universidade Federal do Ceará, Faculdade de Farmácia, Odontologia e Enfermagem, Curso de Odontologia, Fortaleza, 2018.

Orientação: Profa. Dra. Juliana Oliveira Gondim.

Coorientação: Prof. Dr. José Jeová Siebra Moreira Neto .

1. Picnodisostose. 2. Anormalidades maxilofaciais. 3. Ortodontia interceptora. I. Título.

CDD 617.6

PAULA SACHA GOMES TAVARES

PICNODISOSTOSE E SUAS REPERCUSSÕES OROFACIAIS: RELATO DE CASO

Artigo apresentado ao Curso de Odontologia da Faculdade de Farmácia Odontologia e Enfermagem da Universidade Federal do Ceará como requisito parcial para a obtenção do título de Bacharel em Odontologia.

Aprovado em: ____ de _____ de ____

BANCA EXAMINADORA

Profa. Dra. Juliana Oliveira Gondim (orientadora)
Universidade Federal do Ceará (UFC)

Ms. Fabíola Nogueira Holanda Ferreira
Universidade Federal do Ceará (UFC)

Prof. Dr. Pedro César Fernandes dos Santos
Universidade Federal do Ceará (UFC)

AGRADECIMENTOS

Diante deste momento de conclusão de um ciclo, tenho meu coração extremamente feliz com o meu Deus, que cheio de graça e misericórdia me trouxe e sustentou até aqui. A odontologia não foi um sonho gestado por mim, mas por Ele que tem planos muito maiores e melhores que os meus. Acredito que serei muito feliz na minha carreira profissional porque encontrei paixão em cuidar de pessoas e de sorrisos.

Há quem diga que construir um TCC é absurdamente estressante, mas eu tive muita sorte! Sou muito grata aos meus orientadores, professora Juliana e professor Jeová e a quem apareci totalmente de surpresa e me recebeu tão bem, aceitando o pedido de orientação para meu trabalho de conclusão mesmo sem nenhum vínculo de pesquisa, monitoria ou extensão. Agradeço também pela proposta do tema do caso clínico deste estudo, me dando o prazer de terminar a graduação com um relato tão raro e interessante. Realmente tive muita sorte e posso dizer que todas as horas de estudo e de escrita foram de extremo aprendizado e engrandecimento para minha trajetória acadêmica.

Ao meu esposo Ícaro que com sua calma e compreensão cooperou para que eu tivesse toda a paz e tempo necessários para escrever este trabalho com tranquilidade, me suprimindo em todas as minhas necessidades e mantendo nosso lar harmonioso. Obrigada meu amor! Você me faz uma mulher cada ano mais feliz, te amo demais!

Às minhas amigas, companheiras, parceiras e cúmplices da faculdade Amanda Farias, Juliane Araújo, Jéssica Braga, Julieta Pinheiro, Taíssa Andreza e Dayane Ellen, a dupla que foi um presente especial para mim. Dupla, obrigada pela paciência e dedicação nesses 2 anos e meio de “casamento” haha, cheguei ao final dessa jornada marcada por todo o aprendizado que tivemos juntas, terei você sempre no meu coração. À todas vocês princesas que foram de extrema importância para que eu tenha chegado até aqui, o meu muito obrigada e um amor imenso!

Aos meus pais, a quem eu devo tudo e toda a felicidade que eu encontrei na vida, que me amaram imensamente nesses 24 anos de caminhada. Pai, nós dois sabemos muito bem de quem veio o conselho “faça odontologia!”, como eu já disse, essa carreira não foi algo sonhado por mim, mas por Deus e o senhor foi a peça chave usada por Ele para que eu tenha decidido chegar aqui. Obrigada por isso e

por tudo! Te amo! Mãe, que sempre me emociona tanto quando paro pra pensar em tudo que vivemos juntas. Obrigada por todo investimento, pelos castigos dados e pelos valores ensinados, pelo consolo e pelos conselhos, pela paciência, pela entrega e pela renúncia, obrigada por esse amor incondicional de mãe tão importante para hoje eu ser quem sou. Te amo muito! A vocês papais, espero ser uma profissional que lhes dê muito orgulho!

Por fim, não poderia deixar de agradecer a essa equipe docente incrível que compõe o curso de odontologia da UFC. Aos meus mestres que ensinaram tudo o que sei para que daqui a pouco eu possa me considerar uma profissional formada, muito obrigada! Peço a Deus que os dê sabedoria para exercer o dom de ensinar com cada dia mais maestria.

APRESENTAÇÃO

Este trabalho de Conclusão de Curso (TCC) está de acordo com o formato alternativo para TCCs, que permite a inserção de artigos científicos de autoria do candidato. Assim, este trabalho é composto de um artigo científico que será submetido ao periódico. As normas do referido artigo encontram-se em anexo.

RESUMO

A Picnodisostose é uma síndrome extremamente rara, em que há uma mutação na enzima Catepsina K que codifica os osteoclastos interferindo diretamente na remodelação óssea por deficiência na reabsorção da matriz orgânica. Assim, há repercussões orofaciais importantes que precisam ser conhecidas e estudadas. O objetivo deste trabalho é relatar um caso de Picnodisostose com descrição das suas características físicas, clínicas e radiográficas com foco odontológico e relacionado aos desafios e possibilidades de tratamento ortodôntico nesses pacientes, baseado na literatura. O paciente descrito no estudo tem 9 anos e meio de idade, sexo masculino, é portador da síndrome e chegou à clínica de odontopediatria da UFC com objetivo de acompanhamento odontológico. Foram feitos procedimentos clínicos de adequação do meio bucal, moldagem, confecção e instalação de aparelho ortodôntico fixo expansor. Ainda não existe um protocolo definido reportado na literatura que assegure os cirurgiões-dentistas quanto a movimentação dentária e ortopédica em pacientes com este tipo de disostose. Por isso, esse é um assunto ainda pouco estudado no âmbito ortodôntico e ortopédico que precisa de mais pesquisas, já que é característico da síndrome a grande necessidade desse tipo de tratamento para os pacientes portadores.

Palavras chave: Picnodisostose, Anormalidades maxilofaciais, Ortodontia interceptora.

ABSTRACT

Picnodyostosis is an extremely rare syndrome in which there is a mutation in Cathepsin K enzyme that encodes osteoclasts interfering directly in bone remodeling due to deficiency in the organic matrix's resorption. Thus, there are important orofacial repercussions that need to be known and studied. The objective of this study is to report a case of Picnodyostosis describing their physical, clinical and radiographic features with a dental approach and related to the challenges and possibilities of orthodontic treatment in these patients, based in literature. A 9 years and half old, male and syndrome patient, who reached the pediatric dentistry clinic of the Federal University of Ceará with dental follow-up aim was described in this study. Clinical procedures of oral adequation, molding, confection and installation of fixed orthodontic appliance were performed. There has not been yet a defined protocol reported in literature that ensures dentists about dental and orthopedic movement in patients with this type of dysostosis. Therefore, this is a matter that is understudied in the orthodontic and orthopedic field, which needs further research, once it is typical to the syndrome's patients the great need of this type of treatment.

Keywords: Pycnodyostosis, Maxillofacial Abnormalities, Interceptor Orthodontics

LISTA DE FIGURAS

Figura 1 – Foto do paciente de perfil	15
Figura 2 – Foto do paciente sorrindo	15
Figura 3 – Foto intraoral em oclusão	15
Figura 4 – Foto oclusal de palato	15
Figura 5 – Radiografia panorâmica	15
Figura 6 – Aparelho instalado	15

SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO	10
2 RELATO DE CASO	12
3 DISCUSSÃO	16
4 CONSIDERAÇÕES FINAIS	19
REFERÊNCIAS	20
ANEXO A - TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO	22
ANEXO B – NORMAS DO PERIÓDICO	23

1 INTRODUÇÃO

A Picnodisostose (PYCD) é uma displasia esquelética causada por uma desordem genética autossômica recessiva do gene que codifica a enzima Catepsina K (CTSK) que se expressa nos osteoclastos ^{1,2}. Esse gene é responsável pela degradação do colágeno tipo 1 que compõe 95% da matriz orgânica do osso ³. Fisiologicamente, a CTSK desempenha um papel importante na reabsorção óssea. A enzima defeituosa não degrada a matriz orgânica e, portanto, dificulta a remodelação óssea, resultando em um aumento da densidade e do volume ósseo, esclerose, fragilidade e maior susceptibilidade a fraturas ⁴. Assim, a mutação da Catepsina K, presente nos osteoclastos, faz com que o indivíduo desenvolva osteosclerose, que é o espessamento do córtex ósseo ⁵. Esta é uma condição muito rara em que há uma prevalência estimada entre 1 e 1,7 milhões de nascimentos ⁶.

A PYCD manifesta características físicas como a baixa estatura, falanges distais curtas, deformidade do crânio, exoftalmia, perfil dolicocefálico e testa proeminente. Há também achados radiográficos como suturas cranianas abertas, hipoplasia maxilar e mandibular, ângulo mandibular obtuso e hipopneumatização dos seios paranasais que causam constantes crises de problemas respiratórios, como a apneia do sono. Além disso, os pacientes apresentam histórico de fraturas frequentes dos membros inferiores ^{1,6,7,8}. Quanto às características clínicas intraorais, há presença de mordida cruzada, mordida aberta, palato atrésico e com falsa fissura, persistência de dentes decíduos com erupção prematura ou retardada dos dentes permanentes, o que pode causar apinhamento generalizado ^{1,3,4,5,6,8}. Além disso, essa condição dificulta a boa higiene oral, levando esses pacientes a um índice de cárie elevado e à doença periodontal ^{4,5,6,7,8,9}.

Os tratamentos indicados para corrigir a má oclusão desses pacientes são limitados e de prognóstico pobre. Os desafios estão relacionados à dificuldade em mover os dentes para uma posição adequada, uma vez que a reabsorção e a formação óssea são eventos necessários para a adequada terapia ortodôntica ^{6,9}. Muitos autores contraindicam ortodontia fixa ou distrações ósseas devido ao risco de osteomielite, fraturas ósseas não previstas, mobilidade e perdas dentárias indesejadas ^{4,5,6,7}. No entanto, há alguns casos reportados na literatura de tentativas de tratamentos que tiveram sucesso nesses pacientes ^{1,3}. Porém, também há

ressalvas, pois a resposta de cada indivíduo é variada e há riscos que precisam ser ponderados como fraturas, mobilidade, até perdas dentárias e, principalmente, osteomielite ⁴. A proporção de osso cortical, nesses pacientes, aumenta gradualmente com o processo de envelhecimento, diminuindo os espaços medulares comprometendo a vascularização e, como consequência desse fluxo sanguíneo deficiente, células imunitárias locais diminuem, aumentando assim o risco de infecção ⁶. Dessa forma, sabe-se que o tratamento é possível, mas é importantíssimo que se faça um acompanhamento cuidadoso e atento às sintomatologias para evitar complicações.

Este estudo contém o relato de caso do paciente J.P.H.M. de 9 anos de idade, portador da Picnodisostose. Foram associados achados clínicos e radiográficos e fotografias para a descrição do caso acompanhado na clínica de odontopediatria da UFC.

O objetivo deste trabalho é relatar um caso clínico de Picnodisostose, compreender suas causas e suas repercussões fisiológicas no corpo, principalmente na região maxilofacial. Além disso, discutir as possibilidades de tratamento baseado em evidências para o paciente, que tem grandes necessidades ortodônticas, saber quais tipos de intervenções podem ser feitas, quais são os riscos e qual protocolo deve ser seguido para garantir a segurança dele e o sucesso do tratamento.

2 RELATO DE CASO

Paciente J.P.H.M., sexo masculino, 9 anos de idade, natural de Fortaleza e residente de Bela Cruz. Foi diagnosticado em 2015 e encaminhado, posteriormente, para tratamento na clínica de odontopediatria da UFC em 2018. A criança apresentava estatura abaixo da média considerada normal para a idade, falanges distais curtas, padrão facial tipo III (Fig. 1), sorriso sem visibilidade de dentes (Fig 2) e testa proeminente que são aparências físicas características da síndrome. Além disso, foi relatado histórico de fraturas frequentes nos membros inferiores e apneia no sono. No exame intraoral, foram achados atresia maxilar, palato volumoso e com falsa fissura, apinhamento, mordida cruzada posterior e anterior, boa condição de higiene, apesar de apresentar algumas lesões de cárie e ausência de doença periodontal. Foi verificada a necessidade de restauração classe 1 de molar decíduo e 3 exodontias de decíduos com retenção prolongada, entre eles, 2 cariados (Fig. 3 e 4).

Na radiografia panorâmica (Fig. 5), pôde-se observar ângulo mandibular obtuso, que é notado pela continuidade do ramo com o corpo da mandíbula sem definição de ângulo. Também se observou hipoplasia maxilar e micrognatia mandibular que são malformações ósseas que resultam do crescimento insuficiente dos maxilares, percebidas pela fragilidade da espessura da mandíbula e da maxila. O laudo da panorâmica contém informações sugerindo agenesia do 2º pré-molar inferior esquerdo (35), 1º pré-molar superior direito (14) e 1º pré-molar superior esquerdo (24).

Em relação a sequência de erupção dentária, aos 9 anos e meio, os incisivos e os primeiros molares permanentes estão todos presentes como esperado, porém, o 12 e o 22 estão em posição ectópica. Na arcada superior, os caninos permanentes já encontram-se na cavidade oral o que caracteriza uma erupção prematura para a idade do paciente. Na arcada inferior, o canino e o primeiro pré-molar permanente esquerdos estão em processo de irrompimento. Já do lado direito, o canino inferior decíduo ainda está presente em processo de rizólise.

O exame radiográfico cefalométrico demonstrou relação sagital esquelética de classe III (A-N.B = 0.39º), maxila e mandíbula ligeiramente

retroposicionadas em relação a base anterior do crânio ($S-N.A = 78.13^\circ$, $S-N.B = 77.74^\circ$). Com relação à tendência de crescimento facial, o ângulo $S-N.Gn = 63.96^\circ$ sugere padrão de crescimento horizontal e o $(S-N).(Go-Me) = 41.61^\circ$ sugere um padrão de crescimento vertical.

Nas primeiras consultas foram realizadas sessões de condicionamento do paciente. De início ele se mostrou bastante colaborativo. Utilizando-se do método “falar-mostrar-fazer”, os primeiros procedimentos foram bastante tranquilos sem grandes ansiedades. O paciente permitiu a utilização dos instrumentais e a realização de exame na sua cavidade oral, apenas pedindo muitas pausas para cuspir, mesmo com utilização do sugador, demonstrando certa inquietação. O momento em que houve maior ansiedade aconteceu quando necessitou-se realizar anestesia terminal infiltrativa na primeira consulta de exodontia. O paciente apresentou um choro contido demonstrando temor pela possibilidade de sentir dor, porém logo foi acalmado e colaborou totalmente durante a realização da técnica anestésica tópica associada à terminal infiltrativa permitindo a exodontia do dente decíduo sem nenhuma intercorrência. Depois de finalizada a adequação do meio bucal, foi discutida a possibilidade do tratamento ortodôntico.

Foram sugeridas duas opções de tratamento: 1) expansão maxilar semi-rápida com aparelho fixo; 2) expansão maxilar lenta com aparelho móvel. A mãe, que é a responsável e acompanha o filho nos atendimentos, decidiu pelo tratamento com aparelho fixo e expansão maxilar semi-rápida acompanhado na clínica de Odontopediatria da UFC.

Dessa forma, depois de consultar a literatura, optou-se inicialmente por colocar um expansor palatino para disjunção dos processos maxilares com objetivo de descruzamento da mordida posterior. O aparelho escolhido foi o Hyrax modificado cimentado com bandas ortodônticas nos primeiros molares permanentes superiores, visto que os molares decíduos presentes apresentaram mobilidade devido à esfoliação dentária. O protocolo sugerido foi de expansão lenta com duas ativações por semana de um quarto de volta devido a condição patológica do paciente. Para o descruzamento anterior, optou-se pelo uso de duas molas digitais com fio 0,8mm apoiadas nos incisivos centrais.

Durante a consulta para moldagem de transferência, o paciente surpreendeu com seu comportamento extremamente colaborador, sem ansiedade ou reclamações. Ele permitiu todos os procedimentos, desde o encaixe das bandas ortodônticas que causam grande desconforto até a moldagem, que precisou ser refeita algumas vezes para perfeito registro oclusal.

Durante o período de confecção do aparelho, o paciente sofreu uma fratura na tíbia, sendo esta já a quinta vez segundo relatou a mãe. Na consulta de instalação, ele ainda estava com a perna esquerda imobilizada até a coxa e sem poder caminhar. Após a cimentação do aparelho, ele voltou uma semana depois para a primeira ativação do parafuso expensor, com um quarto de volta, e das molas digitais para vestibularização dos incisivos. Ambas as ativações aplicaram uma pressão bastante leve na maxila e nos dentes do paciente respeitando a sua condição óssea especial. Para facilitar o descruzamento posterior, foi feito levante de mordida. A mãe foi instruída sobre como seriam as ativações em casa e a relatar qualquer sintomatologia dele relacionada ao aparelho.

Atualmente, o paciente encontra-se na fase ativa de ativação do aparelho expensor, sem relatar sintomatologia dolorosa ou intercorrências.



Figura 1 – foto do paciente de perfil



Figura 2 – foto do paciente sorrindo



Figura 3 – foto intraoral em oclusão



Figura 4 – foto oclusal de palato



Figura 5 – radiografia panorâmica



Figura 6 – aparelho instalado

3 DISCUSSÃO

As limitações para a ortodontia nos pacientes portadores de disostoses estão relacionadas, justamente, à dificuldade em mover os dentes para uma posição adequada, uma vez que a reabsorção e a formação óssea são eventos necessários para a adequada terapia ortodôntica ⁶. Devido à mutação nos osteoclastos, o paciente com Picnodisostose tem o processo de remodelação óssea prejudicado, não só isso, mas a CTSK desempenha um papel importante na reabsorção radicular também ¹⁰.

O tratamento ortodôntico requer vigilância para prevenir sérias consequências e complicações. Devido à atividade osteoclástica defeituosa, a formação óssea gradual resultante prejudica o suprimento vascular, eliminando lentamente os espaços medulares. Acontece que a produção óssea do endóstio aumenta gradualmente com o processo de envelhecimento, estreitando esses espaços medulares nos maxilares e comprometendo a vascularização e, como consequência desse fluxo sanguíneo deficiente, células imunitárias locais diminuem ⁶. Por isso, deve-se estar sempre atento ao risco de osteomielite, que é a complicação mais grave que pode ocorrer devido a qualquer condição local que interfira no suprimento de sangue do osso, causando necrose tecidual e infecção ^{1,3,4,6,7,8,11}. Essa é uma complicação muito difícil de ser tratada em pacientes com PYCD, principalmente em mandíbula ¹². Durante o tratamento ortodôntico, a osteomielite é um risco que existe no momento de expansão maxilar e rompimento da sutura, por isso movimentações rápidas são contraindicadas em pacientes com PYCD, mas as lentas podem ser feitas com acompanhamento criterioso, atento à sintomatologia dolorosa, mobilidade dentária e perda óssea ^{1,4}.

Sobre a cronologia de erupção dentária, entre 9 e 10 anos os 4 primeiros molares permanentes devem estar presentes, assim como os 8 incisivos permanentes também e os 8 molares decíduos em processo de esfoliação para irrompimento dos pré-molares. Os próximos dentes que normalmente erupcionam, por volta dos 10 anos e meio são os caninos inferiores e os pré-molares até 11 anos, os caninos superiores só devem aparecer por volta dos 11, 12 anos de idade e, por último, os segundos molares permanentes aos 12, 13 anos. O paciente descrito neste trabalho não obedece a essa regra normal de sequência cronológica,

apresentando algumas erupções prematuras já relatadas. As extrações dos dentes decíduos necessárias para alinhamento ortodôntico não devem ser postergadas. Alguns autores sugerem planejamento de extrações seriadas. Além disso, as extrações precoces dos dentes decíduos retidos podem reduzir as chances de impactação dos permanentes ^{1,4,5}.

Nenhum protocolo definido para procedimentos ortodônticos em pacientes com PYCD existe. Sabe-se que essas crianças devem ser submetidas o mais cedo possível ao tratamento ortodôntico para corrigir a má oclusão ou minimizar problemas esqueléticos, pois quanto mais velhas elas ficam, o percentual de osso cortical vai aumentando, processo conhecido como osteosclerose ¹. Dessa forma, os riscos oferecidos pela síndrome vão aumentando e as opções de tratamento cada vez mais difíceis e arriscadas. Ortegosa *et al.* dizem que um aparelho removível associado a extrações seriadas é seguro para movimentação de dentes nesses pacientes, mas outros tratamentos ortodônticos com expansão rápida da maxila, protração maxilar e aparelhos ortodônticos fixos só podem ser realizados com segurança quando houver mais informações científicas ⁴. Em contrapartida, já existem publicações de relatos com uso de ortodontia fixa ¹, cirurgias ortognáticas ³ e distração osteogênica maxilar ¹³.

O tratamento utilizado como referência para o planejamento ortodôntico do caso apresentado nesse trabalho é descrito por Khoja *et al.* A paciente de 13 anos apresentava função mastigatória ineficaz, aparência de sorriso envelhecido, sem visibilidade dos dentes, apinhamento severo, Classe III com overjet reverso de 2mm e mordida aberta bilateral. Relato semelhante com o paciente deste estudo que também apresenta o mesmo aspecto de sorriso envelhecido, apinhamento, padrão facial Classe III, mordida aberta posterior e mordida cruzada anterior. Assim, o tratamento descrito no artigo citado contém inicialmente um expansor superior fixo com parafuso de expansão da sutura média do palato cimentado em cobertura de acrílico nos molares, que foi ativado 0,25 mm duas vezes por semana, usando uma técnica de expansão lenta. A duração total para alcançar a expansão ortopédica desejada foi de 6 meses. Não houve sinais de dor, edema, mobilidade ou osteomielite. O passo seguinte, após a expansão, foi o nivelamento e alinhamento dos dentes com mecanoterapia fixa abrangente. O objetivo de todo o tratamento ortodôntico foi obter o trespasse horizontal e vertical normais e oclusão de Classe I,

além de proporcionar ótima função e melhorar a estética. Ao final do trabalho, os autores concluem que expansão ortopédica usando protocolo de expansão lenta e alinhamento ortodôntico dos dentes pode ser realizada nesses pacientes com sucesso. No entanto, o resultado do tratamento ortodôntico pode variar em base individual ¹.

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A ortodontia em pacientes portadores de Picnodisostose ainda é muito questionável. No entanto, com uma revisão literária profunda e estudo da base individual de cada paciente é possível, através de um planejamento conservador diferenciado, proporcioná-los uma melhor qualidade de vida, buscando intervenções ósseas precoces e um acompanhamento criterioso do caso atento às sintomatologias. Contudo, é importante que mais estudos e terapêuticas ortodônticas sejam realizados e relatados para agregar base científica à literatura e instruir os cirurgiões dentistas para tratar, de forma segura, os muitos problemas orofaciais presentes nesses pacientes.

REFERÊNCIAS

1. Khoja A, Fida M, Shaikh A. Pycnodysostosis with Special Emphasis on Dentofacial Characteristics. *Case Rep Dent.* 2015;2015:817989. doi: 10.1155/2015/817989.
2. Xue Y, Wang L, Xia D, Li Q, Gao S, Dong M, et al. Dental Abnormalities Caused by Novel Compound Heterozygous CTSK Mutations. *J Dent Res.* 2015 May;94(5):674-681. doi: 10.1177/0022034515573964.
3. Hernández-Alfaro F, Arenaz Búa J, Serra Serrat M, Mareque Bueno J. Orthognathic surgery in pycnodysostosis: a case report. *Int J Oral Maxillofac Surg.* 2011 Jan;40(1):110-113. doi: 10.1016/j.ijom.2010.07.006.
4. Ortegosa MV, Bertola DR, Agüena M, Passos-Bueno MR, Kim CA, de Faria ME. Challenges in the orthodontic treatment of a patient with pycnodysostosis. *Cleft Palate Craniofac J.* 2014 Nov;51(6):735-739. doi: 10.1597/12-233.
5. Capan E, Turan S, Kilicoglu H. Clinical and cephalometric analysis of three cases with pycnodysostosis: case reports. *J Istanbul Univ Fac Dent.* 2015 Jan 31;49(1):51-55. doi: 10.17096/jiufd.70673.
6. Rodrigues C, Gomes FA, Arruda JA, Silva L, Álvares P, da Fonte P, et al. Clinical and radiographic features of pycnodysostosis: A case report. *J Clin Exp Dent.* 2017 Oct 1;9(10):e1276-e1281. doi: 10.4317/jced.54105.
7. Aghili H, Tabatabaei SMA, Goldani Moghadam M². Clinical and Radiographic Features of Pycnodysostosis with Emphasis on Dentofacial Problems. *Case Rep Dent.* 2017;2017:4352485. doi: 10.1155/2017/4352485.
8. Alves N, Cantín M. Clinical and radiographic maxillofacial features of pycnodysostosis. *Int J Clin Exp Med.* 2014 Mar 15;7(3):492-496.
9. Wen X, Yi LZ, Liu F, Wei JH, Xue Y. The role of cathepsin K in oral and maxillofacial disorders. *Oral Dis.* 2016 Mar;22(2):109-115. doi: 10.1111/odi.12378.
10. Jiang T, Liu F, Wang WG, Jiang X, Wen X, Hu KJ, et al. Distribution of Cathepsin K in Late Stage of Tooth Germ Development and Its Function in Degrading Enamel Matrix Proteins in Mouse. *PLoS One.* 2017 Jan 17;12(1):e0169857. doi: 10.1371/journal.pone.0169857

11. da Silva VP, Visioli F, Maraschin BJ, Cardoso JA, Falcão GG, de Oliveira MC, et al. Oral Lesions in Pycnodysostosis Syndrome: Eleven Years of Follow-Up. *J Craniofac Surg*. 2016 Oct;27(7):e617-e618.
12. Kato H, Matsuoka K, Kato N, Ohkubo T. Mandibular osteomyelitis and fracture successfully treated with vascularised iliac bone graft in a patient with pycnodysostosis. *Br J Plast Surg*. 2005 Mar;58(2):263-266.
13. Nørholt SE, Bjerregaard J, Mosekilde L. Maxillary distraction osteogenesis in a patient with pycnodysostosis: a case report. *J Oral Maxillofac Surg*. 2004 Aug;62(8):1037-1040.

ANEXO A - TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ
FACULDADE DE FARMÁCIA, ODONTOLOGIA E ENFERMAGEM
CURSO DE ODONTOLOGIA
CLÍNICA 01 – ODONTOPEDIATRIA – (85)33668408

AUTORIZAÇÃO

Após ter sido informado(a) e estando de acordo com o planejamento proposto, por meio deste instrumento de autorização por mim assinado, dou plene consentimento à Clínica de Odontopediatria da Universidade Federal do Ceará para por intermédio dos professores e alunos devidamente autorizados, fazer diagnóstico, planejamento e tratamento do menor. Concordo também que todos os exames clínicos e de laboratório, imagens ou quaisquer outras informações concernentes ao diagnóstico e ao tratamento, sejam utilizados para fins de ensino, pesquisa e divulgação científica.

Fortaleza CE, 01 de Junho de 2018

Assinatura do responsável

ANEXO B – NORMAS DO PERIÓDICO

Disponível em: <http://www.revistargo.com.br/submissions.php>

Escopo e política

A RGO – Revista Gaúcha de Odontologia é um periódico de periodicidade trimestral que tem por objetivo disseminar e promover o intercâmbio de informações das várias áreas às quais se dedica a pesquisa odontológica, proporcionado à comunidade científica nacional e internacional, um canal formal de comunicação, contribuindo desta forma para o avanço do conhecimento.

Os manuscritos podem ser rejeitados sem comentários detalhados após análise inicial, por pelo menos dois editores da RGO - Revista Gaúcha de Odontologia, se os artigos forem considerados inadequados ao escopo da revista ou de prioridade científica insuficiente para publicação na Revista.

Categoria dos artigos

A Revista aceita artigos inéditos em português, espanhol ou inglês, com título, resumo e termos de indexação no idioma original e em inglês, nas seguintes categorias:

Original: contribuições destinadas à divulgação de resultados de natureza empírica, experimental ou conceitual de pesquisas inéditas tendo em vista a relevância do tema, o alcance e o conhecimento gerado para a área da pesquisa.

Especial: artigos a convite sobre temas atuais.

Revisão: síntese crítica de conhecimentos disponíveis sobre determinado tema, mediante análise e interpretação de bibliografia pertinente, de modo a conter uma análise crítica e comparativa dos trabalhos na área, que discuta os limites e alcances metodológicos, permitindo indicar perspectivas de continuidade de estudos naquela linha de pesquisa. Serão publicados até dois trabalhos por fascículo.

Comunicação: relato de informações sobre temas relevantes, apoiado em pesquisas recentes, subsidiando o trabalho de profissionais que atuam na área, servindo de apresentação ou atualização sobre o tema.

Ensaio: trabalhos que possam trazer reflexão e discussão de assunto que gere questionamentos e hipóteses para futuras pesquisas.

Caso Clínico: são artigos que representam dados descritivos de um ou mais casos explorando um método ou problema através de exemplos. Apresenta as características do indivíduo humano ou animal estudado, com indicação de suas características, tais como, gênero, nível socioeconômico, idade entre outras

Avaliação

Os originais que deixarem de cumprir qualquer uma das normas aqui publicadas relativas à forma de apresentação, serão sumariamente

devolvidos antes mesmo de serem submetidos à avaliação quanto ao mérito do trabalho e à conveniência de sua publicação. A devolução será acompanhada de um ofício contendo o código do item desrespeitado.

Recomenda-se fortemente que os autores busquem assessoria lingüística profissional (revisores e/ou tradutores certificados em língua portuguesa e inglesa) antes de submeterem originais que possam conter incorreções e/ou inadequações morfológicas, sintáticas, idiomáticas ou de estilo. **Devem ainda evitar o uso da primeira pessoa do singular “meu estudo...”, ou da primeira pessoa do plural “percebemos...”,** pois em texto científico o discurso deve ser impessoal, sem juízo de valor e na terceira pessoa do singular.

Os manuscritos aprovados quanto à forma de apresentação serão encaminhados ao Conselho Editorial, que considerará o mérito científico da contribuição. Aprovados nesta fase, os manuscritos serão encaminhados aos revisores *ad hoc* previamente selecionados pelo Conselho. Cada manuscrito será enviado para dois relatores de reconhecida competência na temática abordada. Em caso de desacordo, o original será enviado para uma terceira avaliação.

Os trabalhos que, a critério do Conselho Editorial ou de Assessores *ad hoc*, não forem considerados convenientes para publicação na RGO — Revista Gaúcha de Odontologia serão devolvidos aos autores em caráter definitivo.

O processo de avaliação por pares é o sistema de *blind review*, procedimento sigiloso quanto à identidade tanto dos autores quanto dos revisores. O nome dos autores é, propositalmente, omitido para que a análise do trabalho não sofra qualquer influência e, da mesma forma, os autores, embora informados sobre o método em vigor, não fiquem cientes sobre quem são os responsáveis pelo exame de sua obra. No caso da identificação de conflito de interesse por parte dos revisores, o Conselho Editorial encaminhará o manuscrito a outro revisor *ad hoc*.

Os pareceres dos consultores comportam três possibilidades: a) aprovação; b) recomendação de nova análise com alterações; c) recusa integral. Em quaisquer desses casos, o autor será comunicado. No caso de manuscritos aceitos, estes poderão retornar aos autores para aprovação de eventuais alterações, no processo de editoração e normalização, de acordo com o estilo da Revista. A decisão final sobre a publicação ou não do manuscrito é sempre dos editores, aos quais é reservado o direito de efetuar os ajustes que julgarem necessários. Na detecção de problemas de redação, o manuscrito será devolvido aos autores para que sejam realizadas as devidas alterações. O trabalho reformulado deve retornar no prazo máximo determinado

Submissão de trabalhos

Serão aceitos trabalhos acompanhados de declaração de responsabilidade, declaração de concordância com a cessão de direitos autorais e carta assinada por todos os autores, com descrição do tipo de trabalho e da área temática e a principais contribuições do estudo para a área

Se houver figuras extraídas de outros trabalhos previamente publicados, os autores deverão providenciar permissão, por escrito, para a sua reprodução. Esta autorização deve acompanhar os manuscritos submetidos à publicação.

Autoria: o número de autores deve ser coerente com as dimensões do projeto. O crédito de autoria deverá ser baseado em contribuições substanciais, tais como concepção e desenho, ou análise e interpretação dos dados. Não se justifica a

inclusão de nome de autores cuja contribuição não se enquadre nos critérios acima, podendo, nesse caso, figurar na seção Agradecimentos.

A RGO - Revista Gaúcha de Odontologia considera aceitável o limite máximo de 6 autores por artigo. Entretanto, poderá admitir, em caráter excepcional, maior número de autores em trabalhos de maior complexidade, que deverão ser acompanhados, em folha separada, de justificativa convincente para a participação de cada um dos autores.

Os manuscritos devem conter, na página de identificação, explicitamente, a contribuição de cada um dos autores.

Apresentação do manuscrito

O texto deverá ser digitado em fonte Arial tamanho 12, com espaço entrelinhas 1,5 cm. O papel deverá ser de tamanho A4, com formatação de margens superior e esquerda (3 cm), inferior e direita (2 cm).

Todas as páginas devem ser numeradas a partir da página de identificação. Para esclarecimentos de eventuais dúvidas quanto à forma, sugere-se consulta a este fascículo.

Os artigos devem ter, no máximo, 30 referências, exceto no caso de artigos de revisão, que podem apresentar em torno de 50. Sempre que uma referência possuir o número de *Digital Object Identifier* (DOI), este deve ser informado.

Versão reformulada: a versão reformulada deverá ser encaminhada por e-mail, indicando o número do protocolo e o número da versão. **Os autores deverão enviar apenas a última versão do trabalho.** O texto do artigo deverá empregar fonte colorida (cor azul) para todas as alterações, juntamente com uma carta ao editor, reiterando o interesse em publicar nesta Revista e informando quais alterações foram processadas no manuscrito. Se houver discordância quanto às recomendações dos revisores, os autores deverão apresentar os argumentos que justificam sua posição. O título e o código do manuscrito deverão ser especificados.

Os prazos fixados para nova submissão dos originais corrigidos serão informados no ofício que acompanha os originais e deverão ser rigorosamente respeitados.

A nova submissão fora dos prazos estipulados acarretará no cancelamento definitivo do processo de avaliação e a devolução definitiva dos originais.

Disposição dos elementos constituintes do texto

Os elementos constituintes do texto devem ser dispostos segundo a sequência apresentada abaixo:

Especialidade ou área da pesquisa: uma única palavra que permita ao leitor identificar de imediato a especialidade ou área à que pertence a pesquisa.

Título: Título: a) título completo em português e inglês ou espanhol, devendo ser conciso, **evitando excesso das palavras, como “avaliação do...”, “considerações a cerca de...”, “estudo exploratório”;** b) short title com até 50 caracteres em português (ou espanhol) e inglês.

Nome dos autores: a) nome de todos os autores por extenso, indicando o Departamento e/ou Instituição a que pertencem (incluindo indicação dos endereços completos de todas as universidades às quais estão vinculados os autores); b) será aceita uma única afiliação por autor. Os autores deverão, portanto, escolher dentre suas afiliações aquela que julgarem a mais importante; c) todos os dados da afiliação devem ser apresentados por extenso, sem nenhuma abreviação; d) endereço completo para correspondência de todos os autores, incluindo o nome para contato, telefone e e-mail. Observação: esta deverá ser a única parte do texto com a identificação dos autores. **Observação:** esta deverá ser a única parte do texto com a identificação dos autores.

Resumo: a) todos os artigos submetidos em português ou espanhol deverão ter resumo no idioma original e em inglês, **com um mínimo de 150 palavras e máximo 250 palavras**. Os artigos submetidos em inglês deverão vir acompanhados de resumo em português, além do abstract em inglês; b) para os artigos **originais, os resumos devem ser estruturados** destacando objetivos, métodos básicos adotados, informação sobre o local, população e amostragem da pesquisa, resultados e conclusões mais relevantes, considerando os objetivos do trabalho, e indicando formas de continuidade do estudo. Para as demais categorias, o formato dos resumos deve ser o narrativo, mas com as mesmas informações; c) não deve conter citações e abreviaturas.

Termos de indexação: correspondem às palavras ou expressões que identifiquem o conteúdo do artigo. Destacar no mínimo três e no máximo seis termos de indexação, utilizando os Descritores em Ciência da Saúde (DeCS) da Bireme.

Introdução: deve ser curta, definindo o problema estudado, sintetizando sua importância e destacando as lacunas do conhecimento que serão abordadas no artigo. Deve conter revisão da literatura atualizada e pertinente ao tema, adequada à apresentação do problema, e que destaque sua relevância. Não deve ser extensa, a não ser em manuscritos submetidos como Artigo de Revisão.

Métodos: os métodos devem ser apresentados com detalhes suficientes para permitir a confirmação das observações, incluindo os procedimentos adotados, universo e amostra; instrumentos de medida e, se aplicável, método de validação; tratamento estatístico.

Em relação à **análise estatística**, os autores devem demonstrar que os procedimentos utilizados foram não somente apropriados para testar as hipóteses do estudo, mas também corretamente interpretados. Os níveis de significância estatística (ex. $p < 0,05$; $p < 0,01$; $p < 0,001$) devem ser mencionados.

Identificar com precisão todas as drogas e substâncias químicas utilizadas, incluindo nomes genéricos, doses e vias de administração. Os termos científicos devem ser grafados por extenso, em vez de seus correspondentes símbolos abreviados. Incluem-se nessa classificação: nomes de compostos e elementos químicos e binômios da nomenclatura microbiológica, zoológica e botânica. Os nomes genéricos de produtos devem ser preferidos às suas respectivas marcas comerciais, sempre seguidos, entre parênteses, do nome do fabricante, da cidade e do país em que foi fabricado, separados por vírgula.

Informar que a pesquisa foi aprovada por Comitê de Ética credenciado junto ao Conselho Nacional de Saúde e fornecer o número do parecer de aprovação. Ao relatar **experimentos com animais**, indicar se as diretrizes de conselhos de

pesquisa institucionais ou nacionais - ou se qualquer lei nacional relativa aos cuidados e ao uso de animais de laboratório - foram seguidas.

Resultados: devem ser apresentados com o mínimo possível de discussão ou interpretação pessoal, acompanhados de tabelas e/ou material ilustrativo adequado, quando necessário. Não repetir no texto todos os dados já apresentados em ilustrações e tabelas. Dados estatísticos devem ser submetidos a análises apropriadas.

Tabelas, quadros, figuras e gráficos devem ser limitados a seis no conjunto e numerados consecutiva e independentemente com algarismos arábicos, de acordo com a ordem de menção dos dados, e devem vir em folhas individuais e separadas, com indicação de sua localização no texto. É imprescindível a informação do local e ano do estudo. A cada um se deve atribuir um título breve. Os quadros e tabelas terão as bordas laterais abertas. **Os gráficos devem ser enviados sempre acompanhados dos respectivos valores numéricos que lhes deram origem e em formato Excel.**

Os autores se responsabilizam pela qualidade das figuras (desenhos, ilustrações, tabelas, quadros e gráficos), que deverão permitir redução sem perda de definição, para os tamanhos de uma ou duas colunas (7 e 15cm, respectivamente); **não é permitido o formato paisagem.** Figuras digitalizadas deverão ter extensão JPEG e resolução mínima de 300 dpi. Na apresentação de imagens e texto, deve-se evitar o uso de iniciais, nome e número de registro de pacientes. O paciente não poderá ser identificado ou reconhecível nas imagens.

Discussão: deve restringir-se ao significado dos dados obtidos, evitando-se hipóteses não fundamentadas nos resultados, e relacioná-los ao conhecimento já existente e aos obtidos em outros estudos relevantes. Enfatizar os aspectos novos e importantes do estudo e as conclusões derivadas. Não repetir em detalhes dados ou outros materiais já citados nas seções de Introdução ou Resultados. Incluir implicações para pesquisas futuras.

Conclusão: parte final do trabalho baseada nas evidências disponíveis e pertinentes ao objeto de estudo. As conclusões devem ser precisas e claramente expostas, cada uma delas fundamentada nos objetos de estudo, relacionado os resultados obtidos com as hipóteses levantadas. Evidenciar o que foi alcançado com o estudo e a possível aplicação dos resultados da pesquisa; podendo sugerir outros estudos que complementem a pesquisa ou para questões surgidas no seu desenvolvimento. **Não serão aceitas citações bibliográficas nesta seção.**

Agradecimentos: podem ser registrados agradecimentos, em parágrafo não superior a três linhas, dirigidos a instituições ou indivíduos que prestaram efetiva colaboração para o trabalho.

Anexos: deverão ser incluídos apenas quando imprescindíveis à compreensão do texto. Caberá aos editores julgar a necessidade de sua publicação.

Abreviaturas e siglas: deverão ser utilizadas de forma padronizada, restringindo-se apenas àquelas usadas convencionalmente ou sancionadas pelo uso, acompanhadas do significado, por extenso, quando da primeira citação no texto. **Não devem ser usadas no título e no resumo.**

Referências: devem ser numeradas consecutivamente, seguindo a ordem em que foram mencionadas a primeira vez no texto, baseadas no *estilo Vancouver*

Nas referências com até seis autores, citam-se todos; acima de seis autores, citam-se os seis primeiros, seguido da expressão latina et al. Os títulos de periódicos devem ser abreviados de acordo com o *List of Journals Indexed in Index Medicus* (<http://www.nlm.nih.gov/tsd/serials/lji.html>) e impressos sem negrito, itálico ou grifo, devendo-se usar a mesma apresentação em todas as referências.

Não serão aceitas citações/referências de **monografias** de conclusão de curso de graduação, **dissertações**, **teses** e de **textos não publicados** (aulas, entre outros). Livros devem ser mantidos ao mínimo indispensável uma vez que refletem opinião dos respectivos autores e/ou editores. Somente serão aceitas referências de livros mais recentes. Se um trabalho não publicado, de autoria de um dos autores do manuscrito, for citado (ou seja, um artigo no prelo), será necessário incluir a carta de aceitação da revista que publicará o referido artigo.

Citações bibliográficas no texto: utilizar o sistema numérico de citação, no qual somente os números-índices das referências, na forma sobrescrita, são indicados no texto. Deverão ser colocadas em **ordem numérica**, em algarismos arábicos, meia linha acima e após a citação, e devem constar da lista de referências. Se forem dois autores, citam-se ambos ligados pelo "&"; se forem mais de dois, cita-se o primeiro autor, seguido da expressão et al.

A exatidão e a adequação das referências a trabalhos que tenham sido consultados e mencionados no texto do artigo são de responsabilidade do autor. Todos os autores cujos trabalhos forem citados no texto deverão ser listados na seção de Referências.