



Manifestações clínicas e imaginológicas do querubismo: Um relato de caso

Clinical and imaginological manifestations of cherubism: A case report

DOI: 10.56238/isevjhv3n1-014

Recebimento dos originais: 11/01/2024

Aceitação para publicação: 31/01/2024

Rebeca Santos Pereira Antunes

Residente do serviço de Cirurgia e Traumatologia Bucomaxilofacial da EBMSp

Juliana Jorge Garcia

Residente do serviço de Cirurgia e Traumatologia Bucomaxilofacial da EBMSp

Davi Matos de Freitas

Graduado em Odontologia pela faculdade Anhaguera

Adriano Silva Perez

Preceptor e professor do serviço de Cirurgia e Traumatologia Bucomaxilofacial da EBMSp

Miguel Gustavo Setúbal Andrade

Preceptor e professor do serviço de Cirurgia e Traumatologia Bucomaxilofacial da EBMSp

Antônio Márcio Teixeira Marchionni

Preceptor e professor do serviço de Cirurgia e Traumatologia Bucomaxilofacial da EBMSp

RESUMO

Introdução: Querubismo é uma rara desordem hereditária caracterizada pelo aumento de volume bilateral dos ossos gnáticos em crianças, com tendência à remissão espontânea na puberdade. Em alguns casos, pode se desenvolver sem histórico familiar. **Objetivo:** Este relato apresenta um caso de querubismo não hereditário afetando a dentição num paciente de 7 anos. **Relato de caso:** Paciente masculino, 7 anos, relatou queixa de aumento de volume bilateral na face em região de corpo e ramo mandibular, com evolução de 3 anos, assintomático e de lento crescimento, sem histórico de casos semelhantes na família. Intraoralmente, o aumento de volume estendia-se de canino à molar, bilateralmente, com anomalias nos dentes envolvidos. Exames hematológicos estavam dentro dos limites. A radiografia panorâmica e TC de face revelaram múltiplas lesões multiloculadas em corpo e ramo mandibular bilateralmente. Foi realizada biópsia incisional sob anestesia local, que revelou a presença de células gigantes multinucleadas. Com base nos achados clínicos, imaginológicos e histopatológicos, o diagnóstico final foi de querubismo. Devido ao comportamento auto-limitante da patologia, intervenções cirúrgicas não foram necessárias e o caso será acompanhado. **Discussão:** Embora as lesões tendam a ser simétricas, aqui, apresentaram-se mais proeminente no lado direito. As características radiográficas mostraram-se típicas da doença. As lesões podem causar maloclusões devido a erupções ectópicas, como visto neste caso. Apesar da característica hereditária, não havia histórico familiar da doença. As análises histológicas e laboratoriais são importantes para descartar outras lesões fibro-ósseas, mas os aspectos clínicos e radiográficos são soberanos no diagnóstico. Ao atingir a maturação óssea, a lesão tende a regredir. No entanto, cirurgia cosmética ainda pode ser necessária posteriormente. **Conclusão:** O diagnóstico da doença deve ser fundamentado principalmente nos achados clínicos e imaginológicos, visto que a análise histológica tem valor limitado. Diante da confirmação, o caso



deve ser acompanhado e intervenções cirúrgicas postergadas caso sejam necessárias posteriormente.

Palavras-chave: Querubismo, Mandíbula, Patologia bucal, Diagnóstico clínico, Diagnóstico por imagem.

1 INTRODUÇÃO

A face, talvez mais do que qualquer outra parte do corpo, possui um papel singular em nosso convívio social¹. Ela age como o nosso “cartão de visita”, nossa principal referência em nossas relações sociais. Embora essa função social seja muitas vezes esquecida, quando algo afeta a estética facial, o papel diagnóstico e terapêutico tende a ser função da comunidade odontológica. Primeiro descrito em 1993 como uma “doença genética multilocular dos ossos gnáticos”, o querubismo recebeu essa alcunha devido ao característico arredondamento da face causado pela hipertrofia dos ossos, que lembra os anjos querubins das pinturas renascentistas^{1,3,4,5}.

Embora a condição tenha sido inicialmente caracterizada como genética, casos não hereditários e esporádicos têm sido descritos na literatura^{1,7}. Devido a raridade dessa entidade, é difícil determinar sua prevalência na população, devido ao número limitado de casos na literatura^{2,4}. A amostra de casos não hereditários é ainda menor. Enquanto sua forma familiar é herdada por uma mutação autossômica dominante, assume-se que sua origem não hereditária seja causada por novas mutações genéticas ou heterogenicidade genética (mutações em mais de um gene)².

O querubismo é um tipo de displasia óssea benigna que afeta crianças e resulta em aumento de volume progressivo bilateral em um ou ambos os ossos gnáticos, com uma apresentação radiográfica tipicamente multilocular^{2,3,4}. Embora a condição tenda a regredir espontaneamente na puberdade, intervenções cirúrgicas podem ser necessárias por razões estéticas ou funcionais^{3,4}. Este relato de caso apresenta uma manifestação não hereditária de querubismo num paciente de 7 anos de idade com aumento de volume mandibular bilateral afetando sua dentição.

2 RELATO DE CASO

Paciente masculino, 7 anos de idade, compareceu ao ambulatório de Cirurgia e Traumatologia Bucomaxilofacial (CTBMF) do Hospital Geral Roberto Santos com queixa principal de aumento de volume bilateral na face com evolução de 3 anos. O aumento de volume era assintomático, de lento crescimento e não havia histórico de casos semelhantes na família. O paciente fazia uso contínuo de medicação anticonvulsivante (Carbamazepina 20mg/ml) para controle de crises convulsivas. Ao exame físico extra-oral, observou-se aumento de volume

bilateral em região de ramo e corpo mandibular, com maior proeminência do lado direito. A pele sobrejacente apresentava-se normocorada, com ausência de ponto de flutuação.

Figuras 1 e 2: Paciente apresentando aumento de volume em terço inferior da face bilateralmente com proeminência do lado direito



Ao exame intra-oral, observa-se expansão das corticais vestibular e lingual na qual estendia-se de canino à molar, bilateralmente, com anomalias nos dentes envolvidos. Apesar das anomalias, não haviam queixas de dificuldade de mastigação. Os dentes apresentavam tamanho normal, mas possuíam distúrbios de erupção, forma e posicionamento no arco. Paciente apresenta dentição mista, demais mucosas normocoradas e higiene bucal satisfatória

Figuras 3 e 4: Expansão corticais lingual e vestibular da mandíbula se estendendo da região de caninos até molares



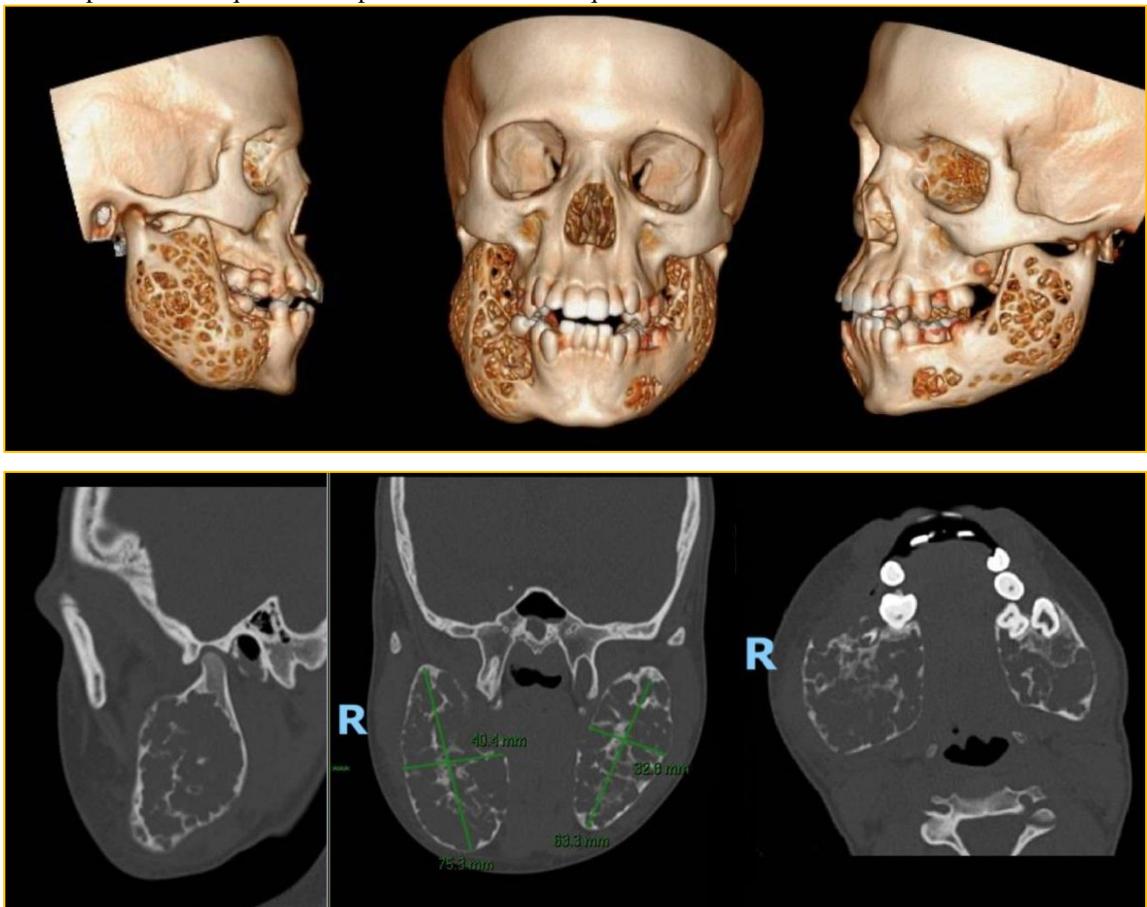
Ao exame da radiografia panorâmica revelou-se múltiplas lesões multiloculadas em corpo e ramo mandibular bilateralmente até a sua basal, porém não envolvendo os côndilos mandibulares, deslocamentos dentários com aspectos de dentes flutuantes, porém sem reabsorção de suas raízes (Figura 5). Uma Tomografia Computadorizada de face sem contraste foi obtida,

revelando toda a extensão das expansões corticais, detalhando as lesões multiloculares bem definidas e não havendo ruptura das corticais ósseas (Figuras 6 e 7).

Imagem 5: Radiografia panorâmica.



Imagens 6 e 7: Tomografia computadorizada da face sem contraste em planos 3D (A), sagital (B), coronal (C) e axial (D) respectivamente. Note as dimensões de altura e largura da lesão do lado direito do corpo e ramo mandibular mais proeminente quando comparada com o lado esquerdo



Investigação laboratorial foi realizada, e o perfil sanguíneo, bem como seus níveis séricos de fósforo 4,9 mg/dL, cálcio 9,1 mg/dL, fosfatase alcalina 178 U/I e paratormônio (PTH) 37,48 mg/dL estavam dentro dos limites normais.

Pequenos fragmentos da lesão foram obtidos através de biópsia incisional sob anestesia local com acesso em fundo de vestibulo de mandíbula a direita para avaliação histopatológica (Figuras 8 e 9). Foi observado aspecto ósseo amolecido de coloração arroxeadada de fácil remoção do espécime. O laudo anatomopatológico revelou numerosas células monomorfonucleares, ovoides ou fusiformes, entremeadas por células gigantes multinucleadas. Para a realização do procedimento cirúrgico a genitora assinou o termo de consentimento livre e esclarecido, autorizando a realização do mesmo.

Imagens 8 e 9: Realização da biópsia incisional com acesso em fundo de vestibulo mandibular a direita. Material coletado para estudo anatomopatológico.



Devido a limitação de recursos disponíveis, não foi possível realizar teste genético. No entanto, os achados clínicos, imaginológicos e histopatológicos apontavam para uma apresentação não hereditária de querubismo, e assim o diagnóstico final foi feito. Devido ao comportamento auto-limitante da patologia, intervenções cirúrgicas não foram necessárias e o paciente será acompanhado em avaliações regulares até atingir a puberdade.

3 DISCUSSÃO

Querubismo é uma rara doença hereditária autossômica dominante, tipicamente manifestada como uma expansão simétrica e bilateral, de aparência multilocular da mandíbula ou maxila afetando crianças entre 2-7 anos. Apesar de ser considerada uma doença genética, alguns



casos não hereditários foram reportados na literatura. Devido aos poucos casos documentados, é difícil determinar a prevalência dessa doença^{1, 3, 4, 6, 7}. Embora a maioria dos casos apresentem um aumento de volume simétrico, neste caso houve uma maior proeminência do lado direito.

As primeiras manifestações das condições costumam ocorrer a partir dos 2 anos de idade, e varia em severidade, podendo afetar visão, fala, respiração e deglutição em casos mais severos^{1, 6}. Clinicamente, observa-se o aumento de volume progressivo da face bilateralmente até a puberdade, quando a progressão para. Radiograficamente, a lesão é caracteristicamente multiloculada, radiolúcida, bem definida e simétrica, com uma predileção pela mandíbula^{2, 3}. O não envolvimento dos côndilos parece ser um sinal patognomônico dessa condição^{3, 5, 8}, e também foi um dos achados encontrados em nosso caso, bem como o envolvimento apenas da mandíbula.

Quando a maxila é afetada, pode ocorrer envolvimento da órbita, deslocando os globos oculares para cima e a pálpebra inferior para baixo, expondo a esclera e dando o aspecto de “olhos voltados ao céu”¹. Tal achado não estava presente neste paciente, e raramente é encontrado em outros relatos de caso⁶. Neste caso, o paciente apresentava um aumento de volume assintomático, sem detrimento de suas outras funções.

A lesão pode causar mau posicionamento dentário e levar a distúrbios de erupção, erupções ectópicas, impacções e maloclusões^{3, 5}. Neste caso, podia-se observar impacções causadas pelo aumento de volume ósseo e gengival e mal posicionamento de dentes no arco. O paciente não apresentava cáries clínica ou radiograficamente. Avaliações periódicas da condição dentária foram encorajadas. No futuro, caso seja necessário intervenção ortodôntica, está deverá ser feita após a regressão da condição³, no entanto, pequenas cirurgias como extrações e biópsias podem ser performadas sem provocas progressão das lesões⁵.

O diagnóstico do querubismo deve ser feito após avaliação profunda dos achados clínicos, radiográficos, histórico familiar, análise laboratorial e histopatológica^{1, 7}. Os achados histológicos dessa condição são comuns a diversas outras patologias ósseas, como a lesão central de células gigantes e o tumor marrom do hiperparatireoidismo o que torna a análise, sozinha, insuficiente para o diagnóstico final da lesão. O tecido mostra células gigantes multinucleadas num estroma vascularizado de tecido conjuntivo fibroso^{4, 6}. Embora este caso corrobore com esse achado, os achados radiográficos, clínicos e laboratoriais foram essenciais para a confirmação diagnóstica.

Nos testes laboratoriais, os níveis de cálcio, fósforo e PTH, típicos marcadores de metabolismo ósseo, em geral, encontram-se dentro dos limites normais no querubismo, embora os níveis de fosfatase alcalina possam estar elevados^{1, 4}. O paciente em questão apresentava níveis limítrofes de cálcio, PTH e fósforo, porém tinha níveis de fosfatase alcalina discretamente



aumentados, corroborando com a literatura. No entanto, não se sabe se isso está relacionado à lesão ou a uma possível dificuldade de se alimentar adequadamente.

Baseado nas mutações genéticas associadas a doença, teste genético para o gene SH3BP2 pode ajudar a confirmar o diagnóstico da condição, mesmo em casos sem histórico familiar prévio. O encaminhamento ao médico geneticista pode ser recomendado aos pais, para que suas dúvidas sejam sanadas de forma mais adequada ^{1, 6}. Em nosso caso, devido a limitações associadas a questões socio-econômicas e de estrutura, testes genéticos não puderam ser realizados no paciente e em seus pais. Devido a tais limitações, não foi possível determinar se o caso trata-se de um verdadeiro caso esporádico, nova mutação genética ou penetrância incompleta do gene.

Visto que as lesões possuem tendência a regressão espontânea, recomenda-se que intervenções cirúrgicas sejam postergadas até a após a puberdade ^{2,3}. No entanto, a dismorfia facial causada pelo querubismo pode afetar tanto a função quanto a estética do paciente, causando problemas emocionais e sociais que não devem ser menosprezados em crianças, sendo parâmetro de indicação para intervenções cirúrgicas em casos graves ⁷. Após a maturação óssea, a lesão é preenchida por osso granular, e cirurgia cosmética conservadora pode ser necessário para correção do contorno ósseo ³.

4 CONCLUSÕES

O diagnóstico da doença deve ser fundamentado principalmente nos achados clínicos e imaginológicos, visto que a análise histológica tem valor limitado. As anomalias dentárias associadas a condição tornam o acompanhamento odontológico extremamente importante. Não há protocolos definidos para o manejo do querubismo. No entanto, é um consenso geral que intervenções cirúrgicas, se necessárias por razões estéticas e/ou funcionais, sejam postergadas até após a puberdade.



REFERÊNCIAS

- Deshmukh R, Joshi S, Deo PN. Nonfamilial cherubism: A case report and review of literature. *J Oral Maxillofac Pathol.* 2017 Jan-Apr;21(1):181. doi: 10.4103/0973-029X.203791. PMID: 28479714; PMCID: PMC5406808.
- Agrawal A, Gupta SK, Saxena P, Kumar P. Non-familial cherubism: clinical and radiological findings. *BMJ Case Rep.* 2014 Apr 2;2014:bcr2013202031. doi: 10.1136/bcr-2013-202031. PMID: 24695657; PMCID: PMC3987225.
- Karbasi Kheir M. Case Report of Nonfamilial Cherubism in a Toddler: Description of Clinic-Radiographic Features and Osseous-Dental Treatments. *Case Rep Med.* 2016;2016:8795765. doi: 10.1155/2016/8795765. Epub 2016 Dec 25. PMID: 28105052; PMCID: PMC5220412.
- Wagel J, Luczak K, Hendrich B, Guziński M, Szaśiadek M. Clinical and radiological features of nonfamilial cherubism: A case report. *Pol J Radiol.* 2012 Jul;77(3):53-7. doi: 10.12659/pjr.883375. PMID: 23049582; PMCID: PMC3447434.
- Stoor P, Suomalainen A, Kemola W, Arte S. Craniofacial and Dental Features in Six Children With Cherubism. *J Craniofac Surg.* 2017 Oct;28(7):1806-1811. doi: 10.1097/SCS.00000000000003819. PMID: 28857986.
- Meng XM, Yu SF, Yu GY. Clinicopathologic study of 24 cases of cherubism. *Int J Oral Maxillofac Surg.* 2005 Jun;34(4):350-6. doi: 10.1016/j.ijom.2004.09.006. PMID: 16053841.
- Kaur M, Shah S, Babaji P, Singh J, Nair D, Kamble SS. Cherubism: A rare case report. *J Nat Sci Biol Med.* 2014 Jul;5(2):488-91. doi: 10.4103/0976-9668.136283. PMID: 25097445; PMCID: PMC4121945.
- Prajapati VK. Non-familial Cherubism. *Contemp Clin Dent.* 2013 Jan;4(1):88-9. doi: 10.4103/0976-237X.111609. PMID: 23853461; PMCID: PMC3703704.