

ABORDAGEM MULTIPROFISSIONAL NO CUIDADO DE PACIENTE COM SÍNDROME DE RUBINSTEIN-TAYBI¹

Víviann Rodrigues Santos da Silva², Matheus Melo Pithon³, Ana Carolina Del-Sarto Azevedo Maia⁴

RESUMO

INTRODUÇÃO: A Síndrome de Rubinstein-Taybi (SRT) é uma condição genética rara associada a alterações no cromossomo 16, características físicas distintivas, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e possíveis alterações bucais. **OBJETIVO:** Apresentar o acompanhamento clínico de uma criança com SRT, destacando técnicas de manejo utilizadas durante os procedimentos realizados ao longo de 12 meses. **MATERIAIS E MÉTODOS:** Este relato descreve o acompanhamento odontológico de uma paciente do sexo feminino, 10 anos de idade, leucoderma, diagnosticada com SRT e atendida no ambulatório de Odontopediatria da universidade. O manejo incluiu técnicas comportamentais não farmacológicas e sessões clínicas adaptadas às necessidades apresentadas pela paciente. Orientações de higiene bucal e controle dietético foram realizados em todos os atendimentos. Sessões de fluoroterapia tópica foram planejadas para controle de manchas brancas ativas. Para correção de maloclusão de classe II, o aparelho de Thurow foi confeccionado como alternativa para o tratamento. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** No último ano de acompanhamento, conseguiu-se o controle das lesões de cárie, e a paciente permanece utilizando o aparelho ortodôntico a fim de promover a correção da maloclusão. Cada intervenção foi cuidadosamente planejada e executada, levando em consideração as particularidades da paciente e os desafios impostos pela síndrome. O manejo comportamental não farmacológico foi essencial para o sucesso do tratamento, utilizando técnicas de reforço positivo e dessensibilização progressiva, a fim de ambientar a paciente ao consultório odontológico com seus múltiplos estímulos sensoriais. Uma cartilha educativa foi desenvolvida com o propósito de contribuir com a disseminação do conhecimento sobre uma condição genética rara pouco descrita. **CONCLUSÃO:** O caso demonstra que a assistência odontológica individualizada e contínua, aliada ao vínculo profissional-cuidador, é fundamental para pacientes com SRT. A abordagem adaptada, combinando técnicas de manejo comportamental e intervenções odontológicas específicas, permitiu manter a saúde bucal e melhorar a qualidade de vida da paciente, reforçando a importância do cuidado multiprofissional em condições genéticas complexas.

PALAVRAS-CHAVE: Assistência Odontológica, Qualidade de Vida, Síndrome de Rubinstein-Taybi.

¹ Universidade Estadual do Sudoeste da Bahia

² Graduanda do curso de Odontologia, Departamento de Saúde I, Universidade Estadual do Sudoeste da Bahia, Jequié, Bahia, Brasil.

³ Professor Adjunto do curso de Odontologia, Departamento de Saúde I, Universidade Estadual do Sudoeste da Bahia, Jequié, Bahia, Brasil.

⁴ Professora Adjunta do curso de Odontologia, Departamento de Saúde I, Universidade Estadual do Sudoeste da Bahia, Jequié, Bahia, Brasil.

MULTIPROFESSIONAL APPROACH TO THE CARE OF PATIENTS WITH
RUBINSTEIN-TAYBI SYNDROME¹

ABSTRACT

INTRODUCTION: Rubinstein-Taybi Syndrome (RTS) is a rare genetic condition associated with alterations in chromosome 16, distinctive physical characteristics, delayed neuropsychomotor development, and possible oral abnormalities. **OBJECTIVE:** To present the clinical follow-up of a child with RTS, highlighting management techniques used during procedures performed over a 12-month period. **MATERIALS AND METHODS:** This report describes the dental follow-up of a 10-year-old female patient with leukoderma, diagnosed with RTS and treated at the university's Pediatric Dentistry outpatient clinic. Management included non-pharmacological behavioral techniques and clinical sessions tailored to the patient's needs. Oral hygiene and dietary management were provided at all appointments. Topical fluoride therapy sessions were planned to control active white spots. For correction of a Class II malocclusion, the Thuro appliance was designed as an alternative treatment. **RESULTS AND DISCUSSION:** During the last year of follow-up, caries lesions were controlled, and the patient continues to use orthodontic appliances to correct the malocclusion. Each intervention was carefully planned and executed, taking into account the patient's particularities and the challenges posed by the syndrome. Non-pharmacological behavioral management was essential for treatment success, using positive reinforcement and progressive desensitization techniques to acclimate the patient to the dental office with its multiple sensory stimuli. An educational booklet was developed to contribute to the dissemination of knowledge about a rare, poorly described genetic condition. **CONCLUSION:** This case demonstrates that individualized and continuous dental care, combined with a professional-caregiver bond, is essential for patients with TRS. The adapted approach, combining behavioral management techniques and specific dental interventions, allowed for the maintenance of oral health and improved the patient's quality of life, reinforcing the importance of multidisciplinary care in complex genetic conditions.

KEYWORDS: Dental Care, Quality of Life, Rubinstein-Taybi Syndrome.

INTRODUÇÃO

A síndrome de Rubinstein-Taybi (SRT) é uma condição genética rara do neurodesenvolvimento (Hennekam, 2006), caracterizada por sinais multissistêmicos e por atraso no desenvolvimento físico e cognitivo (Ismagilova *et al.*, 2025). Descrita inicialmente em 1963 por Jack Rubinstein e Hooshang Taybi, a síndrome está associada principalmente a alterações no cromossomo 16 (Rubinstein; Taybi, 1963), com incidência estimada em 1 para cada 100.000 a 125.000 nascidos vivos (Milani *et al.*, 2015).

Clinicamente, os indivíduos com SRT apresentam características faciais distintivas, microcefalia e polegares largos e angulados (Romaniouk *et al.*, 2018). Do ponto de vista odontológico, destacam-se alterações como palato ogival, anomalias no número de dentes, cúspides em garra (Bloch-Zupan *et al.*, 2007) e más-oclusões dentárias frequentes (Martins *et al.*, 2022). Quanto ao diagnóstico, este ainda se fundamenta essencialmente na avaliação clínica e identificação das características fenotípicas (Hennekam, 2006). Embora no período pós-natal e na primeira infância as evidências sejam mais claras, alguns sinais podem, raramente, ser observados no pré-natal (Van Gils *et al.*, 2021). Apesar da utilidade demonstrada pelos exames genéticos no auxílio diagnóstico (Wincent *et al.*, 2015), a análise mantém-se predominantemente clínica (Hennekam, 2006).

Considerando a raridade da síndrome e a conseqüente escassez de relatos na literatura odontológica, torna-se crucial dar visibilidade às particularidades do atendimento desses pacientes. Diante desse contexto, este trabalho tem como objetivo apresentar o acompanhamento clínico de uma criança com SRT, destacando técnicas de manejo utilizadas durante os procedimentos realizados ao longo de 12 meses.

MATERIAIS E MÉTODOS

Este relato de caso foi aprovado pelo Comitê de Ética da Universidade Estadual do Sudoeste da Bahia (UESB) sob o CAAE: 12444419.9.0000.0055. Trata-se de uma paciente do sexo feminino, leucoderma, atualmente com 10 anos de idade, diagnosticada com SRT e Transtorno do Espectro Autista (nível de suporte 2), em acompanhamento odontológico contínuo há 6 anos no ambulatório de Odontopediatria da UESB.

XXIX Seminário de Iniciação Científica e Tecnológica 2025

No último ano, o manejo incluiu técnicas comportamentais não farmacológicas (dizer-mostrar-fazer e reforço positivo), visando viabilizar o tratamento necessário e manter o engajamento da paciente dentro dos limites impostos pela síndrome. As sessões clínicas foram curtas e objetivas, adaptadas à baixa tolerância da paciente à permanência na cadeira odontológica e aos ruídos do ambiente.

Em todos os atendimentos, foi reforçada a motivação tanto da criança quanto da mãe em relação às técnicas de escovação e ao controle de sacarose na dieta. A paciente apresentava lesões de mancha branca ativa nos incisivos superiores permanentes. Como tratamento, foram realizadas seis sessões de fluoroterapia tópica em intervalos semanais, com o objetivo de promover a remineralização das lesões.

A paciente apresentava maloclusão de Classe II, para cuja correção foi planejada a confecção e instalação de aparelho ortodôntico de Thurow. Vale ressaltar que, embora este dispositivo seja considerado adequado para esse tipo de maloclusão, seu uso impõe desafios de adesão pela paciente. Para potencializar a adaptação, a mãe foi orientada a discutir com o neurologista a possibilidade de ajuste na medicação de uso contínuo, visando permitir o uso do aparelho também no período noturno. Todas as condutas foram registradas por meio de documentação fotográfica e avaliação clínica longitudinal.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Durante o último ano de acompanhamento, a paciente apresentou evolução clínica satisfatória frente às intervenções realizadas. A associação de orientações de higiene bucal com dentífrico fluoretado, aplicações profissionais de gel fluoretado e controle dietético foram essenciais para garantir a paralisação de lesões de mancha branca ativas. Conforme a American Academy of Pediatric Dentistry, aplicações periódicas profissionais de flúor podem ser recomendadas para pacientes com alto risco ou com atividade de cárie (American Academy of Pediatric Dentistry, 2024).

Técnicas de manejo comportamental não farmacológico foram empregadas em todos os atendimentos realizados, garantindo a ambientação da paciente e possibilidade de realização dos procedimentos planejados. Essas abordagens contemplam efetivamente as questões sensoriais e os desafios comportamentais, garantindo maior cooperação nos atendimentos odontológicos (Prynda *et al.*, 2024).

Foi confeccionado um aparelho ortodôntico de Thurow para correção de maloclusão de classe II. Entretanto, a paciente apresentou desafios de adaptação, especialmente em função das questões sensoriais envolvidas. Em conformidade com estudos como o de Pithon (2014), o sucesso do tratamento depende da adesão por parte do paciente. A colaboração da responsável foi essencial para que a utilização do aparelho fosse estimulada, mas a conclusão satisfatória do tratamento permanece condicionada ao uso contínuo.

Uma cartilha educativa sobre a Síndrome de Rubinstein-Taybi foi desenvolvida como contribuição da pesquisa realizada com fomento da UESB. Esse material foi elaborado visando o apoio científico e educacional, reiterando a relevância da divulgação de informações sobre uma condição genética rara ainda pouco descrita na literatura.

CONCLUSÕES/CONSIDERAÇÕES

O acompanhamento odontológico da paciente com a Síndrome de Rubinstein-Taybi, durante um ano, reforçou a necessidade de uma abordagem multiprofissional e contínua para garantir a promoção da saúde bucal e qualidade de vida de pacientes com a condição. Os procedimentos realizados, incluindo orientações de higiene, controle do biofilme e da progressão da doença cárie, bem como tratamento ortodôntico foram essenciais para garantir a redução de riscos de potenciais agravos de saúde bucal. Desse modo, é importante reforçar a necessidade de tratamentos individualizados, controle periódico e estratégias de saúde bucal voltadas ao paciente, cuidadores e a comunidade como um todo, evidenciando o papel da odontologia na integralidade do cuidado de pacientes com condições genéticas raras.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. HENNEKAM, R. C. M. Rubinstein–Taybi syndrome. *European Journal of Human Genetics*, v. 14, n. 9, p. 981–985, 26 jul. 2006.
2. ISMAGILOVA, O. R. et al. Molecular genetic analysis of Rubinstein–Taybi syndrome in Russian patients. *Frontiers in Genetics*, v. 16, 31 jan. 2025.
3. RUBINSTEIN, J. H. Broad Thumbs and Toes and Facial Abnormalities. *American Journal of Diseases of Children*, v. 105, n. 6, p. 588, 1 jun. 1963.
4. MILANI, D. et al. Rubinstein-Taybi syndrome: clinical features, genetic basis, diagnosis, and management. *Italian Journal of Pediatrics*, v. 41, n. 1, p. 4, 2015.
5. ROMANIOUK, I. et al. Management of neuroendocrine tumor in a patient with Rubinstein-Taybi syndrome in chronic hemodialysis. *Nefrología*, v. 38, n. 4, p. 446–448, jul. 2018.
6. A. BLOCH-ZUPAN et al. Oro-dental features as useful diagnostic tool in Rubinstein–Taybi syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part A*, v. 143A, n. 6, p. 570–573, 22 fev. 2007.
7. MARTINS, F. et al. Oral and cephalometric study in Brazilian Rubinstein-Taybi syndrome patients. *Special care in dentistry : official publication of the American Association of Hospital Dentists, the Academy of Dentistry for the Handicapped, and the American Society for Geriatric Dentistry*, v. 42, n. 2, p. 143–148, mar. 2022.
8. VAN GILS, J. et al. Rubinstein-Taybi Syndrome: A Model of Epigenetic Disorder. *Genes*, v. 12, n. 7, p. 968, 24 jun. 2021.
9. WINCENT, J. et al. CREBBP and EP300 mutational spectrum and clinical presentations in a cohort of Swedish patients with Rubinstein–Taybi syndrome. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*, v. 4, n. 1, p. 39–45, 22 set. 2015.
10. AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRIC DENTISTRY. Fluoride therapy. Chicago, Ill.: American Academy of Pediatric Dentistry, 2024. 7 p. Disponível em: https://www.aapd.org/media/Policies_Guidelines/BP_FluorideTherapy.pdf.
11. PRYNDA, M. et al. Dental Adaptation Strategies for Children with Autism Spectrum Disorder-A Systematic Review of Randomized Trials. *Journal of clinical medicine*, v. 13, n. 23, p. 7144, 2024.
12. PITHON, M. M. et al. Anteroposterior and Vertical Changes in Skeletal Class II Patients Treated With Modified Thurow Appliance. *Brazilian Dental Journal*, v. 25, n. 2, p. 170–174, abr. 2014.