Faculdade Sete Lagoas
Recredenciamento Portaria MEC 278/2016 - D.O.U 19/04/2016

Especialização em Odontopediatria

Karla Figueiredo de Oliveira
Maria Isabel Nascimento de Jesus Silva

DOENÇA DE TAY-SACHS:
Saúde bucal na odontopediatria

Vitória da Conquista - BA

2025

Karla Figueiredo de Oliveira

Maria Isabel Nascimento de Jesus Silva

DOENÇA DE TAY-SACHS:

Saúde bucal na odontopediatria

Trabalho de conclusão de curso apresentado à Faculdade Sete Lagoas – FACSETE, como exigência para obtenção do título de especialista em Odontopediatria.

Vitória da Conquista/BA

2025

FACSETE
FACULDADE SETE LAGOAS

KARLA FIGUEIREDO DE OLIVEIRA
MARIA ISABEL NASCIMENTO DE J. SILVA

DOENÇA DE TAY-SACHS : SAÚDE BUCAL NA ODONTOPEDIATRIA.

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao curso de especialização *Lato Sensu* da Faculdade Sete Lagoas - FACSETE, como requisito parcial para obtenção do título de Especialista em Odontopediatria.

Área de concentração:Odontopediatria

Aprovado em 12 / 02 / 2025 pela banca constituída dos seguintes professores:

Prof.Msc. Ana Paula Souza Romeiro
Coordenadora

Prof.Dr.Mateus Cardoso Oliveira
Orientador

Profa. Ana Paula Souza Romeiro
Professora convidada

VITÓRIA DA CONQUISTA -BA
2025

RESUMO

A Doença de Tay-Sachs (DTS) é uma condição neurodegenerativa hereditária caracterizada pela deficiência da enzima hexosaminidase A, resultando no acúmulo de gangliosídeos GM2 nas células nervosas. Embora amplamente reconhecida por suas manifestações neurológicas severas, a DTS também afeta significativamente a saúde bucal, com implicações que requerem atenção especializada no contexto odontológico. Alterações como hipotonia muscular, xerostomia, má oclusão e dificuldades motoras impactam a higienização oral e aumentam o risco de cáries e doenças periodontais. Além disso, o refluxo gastroesofágico comum em pacientes com DTS agrava problemas como erosão dentária.

Este estudo revisa as manifestações bucais associadas à DTS e propõe estratégias odontopediátricas adaptadas às necessidades desses pacientes. Medidas preventivas, como a aplicação tópica de flúor, uso de selantes dentários e orientação sobre técnicas de higiene adaptadas, são fundamentais para minimizar complicações orais. Adicionalmente, o manejo humanizado e a criação de um ambiente clínico acolhedor são essenciais para reduzir o estresse dos pacientes e seus cuidadores.

A interdisciplinaridade emerge como elemento central no cuidado de pacientes com DTS, envolvendo a integração de odontopediatras, pediatras, neurologistas e fisioterapeutas para alinhar estratégias de manejo que contemplem as demandas clínicas e emocionais desses indivíduos. Apesar das limitações terapêuticas, a abordagem odontológica integrada promove não apenas a saúde bucal, mas também uma melhor qualidade de vida para os pacientes e suas famílias. Este estudo reforça a importância de um cuidado preventivo, ético e humanizado, baseado em evidências, no manejo de condições complexas como a DTS.

Palavras-chave: Gangliosídeo G(M2); Odontopediatria; Síndromes Raras; Manejo Odontológico.

ABSTRACT

Tay-Sachs Disease (TSD) is a hereditary neurodegenerative condition characterized by a deficiency in the enzyme hexosaminidase A, leading to the accumulation of GM2 gangliosides in nerve cells. While primarily recognized for its severe neurological manifestations, TSD also significantly impacts oral health, necessitating specialized attention in the dental context. Changes such as muscular hypotonia, xerostomia, malocclusion, and motor difficulties hinder oral hygiene maintenance and increase the risk of caries and periodontal diseases. Additionally, gastroesophageal reflux, common in TSD patients, exacerbates issues like dental erosion.

This study reviews the oral manifestations associated with TSD and proposes tailored pediatric dental care strategies to address these patients' unique needs. Preventive measures, including topical fluoride applications, the use of dental sealants, and guidance on adapted oral hygiene techniques, are essential to mitigate oral complications. Moreover, humanized care and the creation of a welcoming clinical environment are vital to reducing stress for both patients and caregivers.

Interdisciplinary collaboration is highlighted as a cornerstone in the management of TSD patients, integrating pediatric dentists, pediatricians, neurologists, and physical therapists to align care strategies addressing these individuals' clinical and emotional demands. Despite therapeutic limitations, an integrated dental approach enhances not only oral health but also the overall quality of life for patients and their families. This study emphasizes the importance of preventive, ethical, and evidence-based care in managing complex conditions such as TSD.

Keywords: GM2 Ganglioside; Pediatric Dentistry; Rare Syndromes; Dental Management.

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

DTS - Doença de Tay-Sachs

GM2 - Gangliosídeo GM2

HEXA - Gene codificador da enzima hexosaminidase A

SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO..... 8
2 PROPOSIÇÃO..... 10
3 REVISÃO DE LITERATURA..... 11
3.1 Tay-sachs: aspectos gerais, históricos e características..... **11**
3.2 Tay-sachs e odontologia..... **12**
3.3 Estratégias de cuidado odontopediátrico em pacientes com Tay-sachs.... **14**
4 DISCUSSÃO..... 17
5 CONCLUSÃO..... 20
REFERÊNCIAS..... 21

1. INTRODUÇÃO

A Doença de Tay-Sachs (DTS) é uma enfermidade neurodegenerativa hereditária rara, causada pela deficiência da enzima hexosaminidase A. Essa enzima desempenha um papel crucial no metabolismo dos gangliosídeos GM2, um tipo de esfingolipídeo que, na ausência de degradação adequada, se acumula nas células nervosas, resultando em danos progressivos ao sistema nervoso central. A DTS segue um padrão de herança autossômica recessiva e apresenta prevalência aumentada em populações específicas, como os judeus Ashkenazi, além de outras comunidades com histórico de isolamento genético, como os cajuns da Louisiana e os Amish da Pensilvânia (Smith; Henderson, 2022; Iankilevich *et al.,* 2023; Ates *et al.,* 2024).

Desde que foi descrita pela primeira vez por Warren Tay, em 1881, e posteriormente estudada por Bernard Sachs, em 1887, a DTS tem despertado o interesse da comunidade científica. A identificação de sinais clínicos precoces, como manchas vermelho-cereja na retina e a progressão rápida para quadros neurológicos severos, foi complementada por descobertas bioquímicas importantes ao longo do século XX. Pesquisas conduzidas por Svennerholm e Suzuki, entre outros, elucidaram os mecanismos moleculares subjacentes à condição, consolidando a base para o diagnóstico e o rastreamento genético (Frisch *et al.,* 2004; Bano *et al.,* 2011).

Embora a DTS seja amplamente reconhecida por suas manifestações neurológicas debilitantes, como retardo psicomotor progressivo, hipotonia e convulsões, suas repercussões na saúde bucal permanecem menos discutidas. Alterações neuromusculares e sistêmicas, como dificuldades de mastigação, macroglossia e xerostomia, comprometem significativamente a higiene bucal e aumentam o risco de cáries, doenças periodontais e infecções orais. Essas manifestações orais, muitas vezes negligenciadas, demandam uma abordagem odontológica adaptada que leve em consideração as limitações físicas e neurológicas dos pacientes (Machut; Żółtowska, 2019; Kim, 2023).

Além das barreiras associadas à manutenção da higiene bucal, a complexidade do manejo clínico de pacientes com DTS exige estratégias de cuidado que integrem medidas preventivas e terapêuticas. A aplicação de selantes dentários, o uso de materiais restauradores bioativos e a orientação de cuidadores quanto à higienização oral são exemplos de intervenções que podem reduzir complicações orais e melhorar a qualidade de vida dos pacientes. No entanto, esses cuidados devem ser acompanhados de adaptações no ambiente clínico, como sessões curtas e

frequentes, visando minimizar o estresse dos pacientes e de seus cuidadores (Pérez *et al*., 2013; Najim *et al*., 2024).

Assim, esta revisão de literatura tem como objetivo analisar as manifestações bucais associadas à Doença de Tay-Sachs e propor estratégias de cuidado odontopediátrico que atendam às necessidades específicas desses pacientes. Ao abordar tanto as repercussões orais da DTS quanto os desafios do manejo clínico, busca-se contribuir para a melhoria da qualidade de vida dos pacientes e a otimização dos processos de cuidado.

2. PROPOSIÇÃO

O presente estudo, teve como objetivo, realizar uma revisão bibliográfica sobre as manifestações bucais associadas à Doença de Tay-Sachs e propor estratégias de cuidado odontopediátrico que atendam às necessidades específicas desses pacientes. Ao abordar tanto as repercussões orais da DTS quanto os desafios do manejo clínico, busca-se contribuir para a melhoria da qualidade de vida dos pacientes e a otimização dos processos de cuidado.

3. REVISÃO DE LITERATURA

3.1 Tay-sachs: aspectos gerais, históricos e características

A Doença de Tay-Sachs (DTS) é uma condição neurodegenerativa hereditária caracterizada pela deficiência da enzima hexosaminidase A, essencial para o metabolismo de gangliosídeos GM2, um tipo de esfingolipídeo. A ausência dessa enzima resulta no acúmulo progressivo de gangliosídeos nas células nervosas, comprometendo o sistema nervoso central (Ates *et al.,* 2024; Bilyalova *et al.,* 2024).

A DTS segue um padrão de herança autossômica recessiva, o que significa que ambos os pais devem ser portadores da mutação no gene *HEXA* para que a doença se manifeste nos descendentes (Lubinsky, 2023). Historicamente, a condição é mais prevalente entre populações específicas, como os judeus Ashkenazi, descendentes de judeus da Europa Central e Oriental (Smith; Henderson, 2022).

Descrita pela primeira vez em 1881 pelo oftalmologista britânico Warren Tay, a doença foi identificada pela presença de manchas vermelho-cereja na retina de uma criança (Frisch *et al.,* 2004). Em 1887, o neurologista americano Bernard Sachs ampliou a compreensão clínica da condição, observando a distensão citoplasmática neuronal e associando a doença à população judaica (Bano *et al.,* 2011). Mais tarde, na década de 1930, Ernst Klent classificou os materiais acumulados no cérebro como glicoesfingolipídeos, denominando-os gangliosídeos (Ramani; Parayil Sankaran, 2024). Em 1962, Svennerholm identificou o gangliosídeo GM2 como o principal composto acumulado nos neurônios, enquanto Suzuki e Chen introduziram o termo “GM2 gangliosidoses” (Felderhoff-Mueser *et al.,* 2001).

A prevalência da DTS é significativamente maior entre os judeus Ashkenazi, com aproximadamente 1 em cada 29 indivíduos portando a mutação no gene *HEXA*, comparado à média global de 1 em 250 (Smith; Henderson, 2022). Entretanto, a doença também foi relatada em outras populações. Rosenberg e Lefèvre (1970) descreveram casos em pacientes negros, e estudos recentes apontam alta incidência em comunidades cajun de Louisiana, Amish da Pensilvânia e não judeus franco-canadenses próximos ao rio Saint Lawrence (Iankilevich *et al.,* 2023).

Fisiopatologicamente, a deficiência da hexosaminidase A provoca a acumulação de gangliosídeos GM2 nos neurônios, resultando em degeneração progressiva e perda de função neuronal (Bano *et al.,* 2011). Os sintomas se

manifestam entre os quatro e cinco meses de idade, incluindo retardo psicomotor, hiperacusia, hipotonia e amaurose (Bano *et al.,* 2011). A progressão varia conforme a forma clínica: infantil, subaguda ou crônica. Na forma infantil, mais grave, há regressão motora e cognitiva após um desenvolvimento inicial normal, evoluindo para estado vegetativo entre os dezoito meses e dois anos (Reuter, 2016). A forma subaguda, que emerge entre os dois e dez anos, apresenta ataxia, espasticidade e perda visual. A forma crônica, mais rara, manifesta-se com progressão lenta, sintomas psiquiátricos e sobrevida até os trinta ou quarenta anos.

Não há cura para a DTS, mas o manejo inclui fisioterapia, cuidados paliativos e suporte nutricional. Estudos sobre terapia gênica oferecem esperança de avanços futuros (Reuter, 2016). O diagnóstico pré-natal por amniocentese ou bíopsia de vilosidades coriônicas permite detecção precoce e planejamento familiar (Zhang *et al.,* 2019). Programas de rastreamento genético, amplamente implementados em comunidades judaicas, identificam portadores do gene *HEXA*, promovendo aconselhamento genético e reduzindo a incidência da doença (Rozenberg, 2001).

Os impactos da DTS são devastadores para os pacientes e suas famílias, que enfrentam desafios emocionais, financeiros e sociais. Estudos destacam a importância de redes de apoio e intervenções interdisciplinares para mitigar os efeitos dessa condição rara e debilitante (Clímaco, 2020). A compreensão aprofundada da DTS demonstra a complexidade das doenças genéticas e reforça a necessidade de avanços em pesquisa e terapias inovadoras.

3.2 Tay-sachs e odontologia

A Doença de Tay-Sachs (DTS), amplamente reconhecida por suas manifestações neurológicas severas, também apresenta implicações significativas para a saúde bucal, exigindo atenção especial no contexto odontológico, principalmente devido aos desafios enfrentados pelos portadores dessa condição.

As manifestações orais da DTS decorrem, em grande parte, dos efeitos sistêmicos da doença, particularmente das alterações neuromusculares. A hipotonia muscular, frequentemente observada nesses pacientes, compromete a funcionalidade da musculatura orofacial, resultando em dificuldades para mastigar, engolir e realizar movimentos simples, como abrir e fechar a boca (Machut; Żółtowska, 2019). Essas limitações favorecem o acúmulo de resíduos alimentares, aumentando o risco de

cáries e doenças periodontais. Além disso, condições como má oclusão e macroglossia dificultam a higienização bucal adequada, agravando os problemas periodontais (Machut; Żółtowska, 2018).

Um relato de caso demonstrou que pacientes com Tay-Sachs podem apresentar alterações bucais específicas, como apinhamento dentário, hiperplasia gengival e acúmulo de biofilme dental (Pérez *et al.,* 2013). Essas manifestações estão frequentemente associadas a dificuldades motoras, dependência de cuidadores e limitações na manutenção da higiene bucal. A retenção prolongada de dentes decíduos e a presença de má oclusão, incluindo mordida aberta e cruzada, refletem anomalias no desenvolvimento da cavidade oral, impactando diretamente a mastigação, a fala e a qualidade de vida dos pacientes (Koaban *et al.,* 2024).

Adicionalmente, pacientes com DTS podem apresentar traumas repetitivos na mucosa oral devido à manipulação inadequada de objetos, comportamento comum em indivíduos com comprometimentos neurológicos (Albuquerque *et al.,* 2010). Outras manifestações, como xerostomia, frequentemente decorrente da redução na produção de saliva, também são comuns. A saliva desempenha um papel essencial na proteção da cavidade oral, e sua diminuição aumenta o risco de erosão dentária, cáries e infecções (Kim, 2023).

O manejo eficaz dessas condições exige uma abordagem interdisciplinar, envolvendo profissionais de odontologia e medicina, para atender às necessidades específicas dos pacientes (Seraj *et al.,* 2023). Estratégias preventivas, como profilaxia, aplicação tópica de flúr e planos personalizados de higiene bucal, são fundamentais para reduzir os riscos de cáries e doenças periodontais, promovendo o bem-estar geral dos pacientes (Fouad Merza *et al.,* 2024). A orientação dos cuidadores sobre técnicas adaptadas de higiene bucal, como a técnica de Fones, é essencial para facilitar a remoção eficiente do biofilme. Também é recomendada a ingestão adequada de água para melhorar a fluidez da saliva, contribuindo para a manutenção da saúde bucal (Pérez *et al.,* 2013).

A realização de check-ups odontológicos regulares é indispensável para prevenir e tratar condições que possam agravar complicações sistêmicas, como infecções respiratórias (Grezenko *et al.,* 2024). Em muitos casos, adaptações nos procedimentos odontológicos tornam-se necessárias devido às limitações motoras e à dificuldade de cooperação dos pacientes durante o tratamento (Kim *et al.,* 2006; Pérez *et al.,* 2013).

Outro aspecto relevante é o refluxo gastroesofágico, comum em pacientes com DTS, que pode provocar erosões nas superfícies dentárias, afetando dentes decíduos e permanentes (Dewan *et al.,* 2022). As intervenções odontológicas incluem exodontias, remoção de cálculo dentário, profilaxia e aplicação tópica de flúr, contribuindo significativamente para o controle do biofilme e a prevenção de complicações sistêmicas (de Camargo *et al.,* 2015).

Assim, as alterações no desenvolvimento da cavidade oral, as dificuldades na manutenção da higiene bucal e a maior suscetibilidade a problemas dentários em pacientes com Tay-Sachs demandam uma abordagem especializada. Estratégias de cuidado personalizadas são fundamentais para atender às necessidades clínicas e limitações específicas desses indivíduos. No próximo capítulo, serão exploradas as estratégias de atendimento odontopediátrico voltadas para esses pacientes, considerando suas particularidades e demandas clínicas.

3.3 Estratégias de cuidado odontopediárico em pacientes com Tay-sachs

A Odontopediatria configura-se como uma especialidade da Odontologia que visa o cuidado integral da saúde bucal de bebês, crianças e adolescentes, abrangendo também indivíduos com necessidades especiais. Essa área contempla desde a prevenção e o diagnóstico até o tratamento de condições bucais específicas, promovendo saúde e bem-estar de forma humanizada e adaptada às particularidades de cada fase do desenvolvimento (Zou *et al.,* 2024). Respeitar as especificidades de cada etapa da vida é essencial para atingir resultados satisfatórios, permitindo que a criança participe ativamente do processo.

O odontopediatra desempenha um papel fundamental não apenas na realização de tratamentos curativos, mas também na educação em saúde. Esse profissional orienta pais e cuidadores quanto às melhores práticas de higiene bucal, alimentação equilibrada e prevenção de doenças, como cáries e doenças periodontais. Além disso, monitora o crescimento e o desenvolvimento dos dentes e das estruturas bucais, identificando precocemente alterações que possam comprometer a qualidade de vida da criança (Gizani *et al.,* 2022).

No contexto de condições médicas específicas, como a Doença de Tay-Sachs (DTS), a Odontopediatria requer adaptações específicas. A DTS, uma condição neurodegenerativa hereditária, impõe desafios à saúde bucal devido a suas

implicações neuromusculares e sistêmicas. Fatores como hipotonia muscular, dificuldades de deglutição e crises convulsivas dificultam a higienização oral e aumentam o risco de complicações bucais. Nesse contexto, uma avaliação inicial detalhada, que inclua o histórico médico completo, é imprescindível para planejar um atendimento personalizado e preventivo (Pérez *et al.,* 2013).

O atendimento humanizado é indispensável para pacientes com DTS, exigindo sessões curtas e frequentes para minimizar o estresse tanto do paciente quanto dos cuidadores. Além disso, o ambiente clínico deve ser acolhedor, com redução de estímulos sensoriais, como luzes intensas e sons altos, para proporcionar maior conforto (Uchôa *et al.,* 2024).

Medidas preventivas desempenham um papel central nesse cuidado, incluindo aplicação tópica de flúr e o uso de selantes dentários para proteger as superfícies oclusais e minimizar o risco de cáries. Quando necessário, tratamentos restauradores devem priorizar técnicas minimamente invasivas, utilizando materiais bioativos que promovam remineralização e boa adesão (Contac *et al.,* 2024). Além disso, é essencial orientar os cuidadores quanto à dieta da criança, incentivando o consumo de água e limitando alimentos ricos em açúcar, contribuindo para a saúde bucal (Najim *et al.,* 2024).

A comunicação com o paciente, mesmo que limitada, deve ser estimulada por meio de gestos, sons e outros estímulos que promovam segurança e tranquilidade durante os procedimentos. Além disso, o uso de estratégias lúdicas como ferramenta pedagógica auxilia a criança a superar medos e ansiedades relacionados ao ambiente odontológico (Oliveira, 2014).

Casos de DTS demandam protocolos específicos para emergências médicas durante o atendimento odontológico. A disponibilidade de medicamentos antiepilépticos e de equipamentos de suporte vital é essencial para garantir a segurança dos procedimentos (Al-Qahtani *et al.,* 2024).

O acompanhamento regular e a colaboração com equipes multidisciplinares são elementos indispensáveis para um atendimento eficaz. A integração entre pediatras, neurologistas, fisioterapeutas e outros especialistas permite a definição de estratégias de cuidado alinhadas às necessidades específicas do paciente. Decisões compartilhadas com os cuidadores são essenciais para assegurar um atendimento ético e centrado no paciente (Grupenmacher *et al.,* 2023).

Portanto, o atendimento odontopediátrico a pacientes com DTS exige uma abordagem integrada, humanizada e individualizada. Ao combinar medidas preventivas, adaptações clínicas e o envolvimento ativo dos cuidadores, é possível não apenas melhorar a saúde bucal, mas também promover maior qualidade de vida aos pacientes. Esse modelo de cuidado fortalece o vínculo entre o profissional, o paciente e sua família, criando um ambiente acolhedor e eficaz.

4. DISCUSSÃO

A Doença de Tay-Sachs (DTS) é amplamente reconhecida por suas manifestações neurológicas severas e pela progressão rápida em sua forma infantil, o que impõe desafios significativos ao manejo clínico. Embora as implicações sistêmicas da doença sejam bem documentadas, as repercussões na saúde bucal ainda são subexploradas na literatura, apesar de sua relevância para a qualidade de vida dos pacientes. O acúmulo de gangliosídeos GM2 nas células nervosas provoca, entre outros sintomas, alterações musculares e motoras que impactam diretamente a funcionalidade orofacial, como hipotonia, dificuldade de deglutição e alterações na musculatura oral (Machut; Żółtowska, 2019). Essas manifestações configuram desafios específicos para o cuidado odontológico, exigindo adaptações clínicas fundamentadas.

Um dos principais desafios no manejo odontológico de pacientes com DTS é a manutenção da higiene bucal. A hipotonia muscular compromete movimentos básicos, como mastigar, engolir e abrir a boca, favorecendo o acúmulo de resíduos alimentares e biofilme dental. Essa condição, somada à xerostomia, frequentemente presente devido à redução da produção salivar, aumenta significativamente o risco de cáries e doenças periodontais (Kim, 2023). Ademais, características estruturais como macroglossia e má oclusão, incluindo mordida aberta e cruzada, dificultam ainda mais a higienização oral adequada e o funcionamento normal da cavidade bucal (Pérez *et al.,* 2013).

Essas limitações, conforme observado na literatura, exigem a adoção de estratégias personalizadas de cuidado odontopediátrico. Estudos destacam a eficácia de medidas preventivas, como a aplicação de flúor, tanto em consultório quanto em casa, e o uso de selantes dentários para proteger as superfícies oclusais de dentes molares. Essas intervenções não apenas fortalecem o esmalte dentário, mas também ajudam a minimizar o risco de lesões cariosas em áreas de difícil acesso (Fouad Merza *et al.,* 2024). O papel do odontopediatra nesse cenário vai além do tratamento curativo, incorporando a educação dos cuidadores sobre técnicas de higiene adaptadas, como a técnica de Fones, que facilita a remoção de biofilme em pacientes com limitações motoras (Pérez *et al.,* 2013).

Outro aspecto crítico para o manejo odontológico é o refluxo gastroesofágico, uma condição comum entre pacientes com DTS, que provoca erosões nas superfícies dentárias e agrava o quadro clínico (Dewan *et al.,* 2022). Essa condição requer abordagens restauradoras específicas, como o uso de materiais bioativos que promovam a remineralização do esmalte e apresentem boa adesão. Essas soluções são particularmente úteis em casos de dentes decíduos, nos quais a preservação estrutural é essencial para o desenvolvimento da cavidade oral e o alinhamento dentário (Contac *et al.,* 2024).

A criação de um ambiente acolhedor e adaptado no consultório odontológico é indispensável para pacientes com DTS. Estudos sugerem que consultas curtas e frequentes, associadas à redução de estímulos sensoriais, como luzes intensas e ruídos altos, podem minimizar o estresse tanto para os pacientes quanto para seus cuidadores (Uchôa *et al.,* 2024). A ludicidade também é uma ferramenta valiosa, permitindo que a criança expresse emoções e supere o medo associado ao ambiente clínico (Oliveira, 2014). Essas práticas não apenas melhoram a experiência do paciente, mas também facilitam a adesão ao tratamento.

A interdisciplinaridade emerge como um componente central no cuidado de pacientes com DTS. A colaboração entre odontopediatras, pediatras, neurologistas, fisioterapeutas e outros profissionais da saúde é essencial para alinhar as estratégias de manejo às necessidades individuais de cada paciente. Esse trabalho conjunto permite a identificação precoce de complicações sistêmicas que podem impactar a saúde bucal e viabiliza a implementação de intervenções integradas e eficazes (Grupenmacher *et al.,* 2023).

Apesar das limitações terapêuticas, como a ausência de cura para a DTS, as estratégias de manejo odontológico podem contribuir significativamente para a qualidade de vida dos pacientes e suas famílias. A integração de medidas preventivas, intervenções restauradoras e suporte emocional reflete a importância de um cuidado humanizado e ético, que valorize tanto os aspectos clínicos quanto os psicossociais da condição. Dessa forma, a análise das manifestações bucais da DTS e a proposição de estratégias odontopediátricas adaptadas ressaltam o potencial do cuidado odontológico em promover saúde, bem-estar e dignidade para esses pacientes.

Portanto, ao consolidar o conhecimento sobre as repercussões orais da DTS e propor abordagens práticas baseadas em evidências, esta revisão reforça a relevância do cuidado odontológico especializado e interdisciplinar. É essencial que

novos estudos continuem explorando o impacto da DTS na saúde bucal, ampliando as possibilidades terapêuticas e contribuindo para um manejo mais eficaz e integrado dessa condição debilitante.

5. CONCLUSÃO

A revisão de literatura apresentada demonstra que a Doença de Tay-Sachs (DTS), além de suas manifestações neurológicas severas, também impacta significativamente a saúde bucal dos pacientes, reforçando a necessidade de um manejo especializado e interdisciplinar. As alterações orais associadas à DTS, como hipotonia muscular, xerostomia, macroglossia, má oclusão e dificuldades motoras, impõem desafios substanciais à manutenção da higiene bucal e à prevenção de complicações odontológicas. Esses fatores não apenas comprometem a saúde oral, mas também afetam diretamente a qualidade de vida dos pacientes e suas famílias.

Os estudos analisados indicam que intervenções odontopediátricas personalizadas, como aplicação tópica de flúor, uso de selantes dentários e técnicas restauradoras minimamente invasivas, são estratégias eficazes para minimizar as complicações orais da DTS. Além disso, a orientação contínua dos cuidadores sobre práticas adaptadas de higiene bucal e alimentação saudável desempenha um papel central na promoção da saúde oral e no bem-estar geral dos pacientes.

A criação de um ambiente clínico humanizado e adaptado às limitações dos pacientes, associado ao uso de ferramentas lúdicas, é fundamental para minimizar o estresse durante os atendimentos e favorecer a adesão ao tratamento. Paralelamente, a integração entre diferentes especialidades, como pediatria, neurologia e fisioterapia, é essencial para alinhar estratégias de cuidado que atendam às necessidades individuais dos pacientes, garantindo um atendimento ético e eficaz.

Embora a DTS permaneça uma condição sem cura, os avanços em pesquisa e inovação terapêutica oferecem perspectivas promissoras. Nesse contexto, o cuidado odontológico especializado desempenha um papel vital na melhoria da qualidade de vida dos pacientes, promovendo a saúde bucal, reduzindo o impacto das manifestações sistêmicas e fortalecendo o suporte emocional às famílias.

Portanto, ao analisar as manifestações bucais da DTS e propor estratégias de manejo clínico baseadas em evidências, esta revisão contribui para ampliar o entendimento sobre os desafios enfrentados por esses pacientes e reforça a importância de um cuidado odontológico preventivo, humanizado e interdisciplinar. Novos estudos são necessários para aprofundar o conhecimento sobre as intervenções mais eficazes e expandir as possibilidades de cuidado integrado para pacientes com DTS.

REFERÊNCIAS

ATEŞ, N.; İNCİ, O. K.; DEMIR, S. A.; SEYRANTEPE, V. Silencing of B4Galnt1 gene prevents GM2 accumulation in Tay-Sachs cells. **Advances in Cell and Gene Therapy**, v. 2024, n. 1, p. 1099113, 2024.

BANO, S.; PRASAD, A.; YADAV, S. N.; CHAUDHARY, V.; GARGA, U. C. Neuroradiological findings in GM2 gangliosidosis variant B1. **Journal of Pediatric Neurosciences**, v. 6, n. 2, p. 110–113, 2011. Disponível em: https://doi.org/10.4103/1817-1745.92824. Acesso em: 22 jan. 2025.

BATUBARA, A. U.; AYUNINGTYAS, N.; SIAGIAN, R. A.; NURZANNAH, J. L. Pola pendidikan inklusif studi bagi anak yang mengalami gangguan komunikasi. **Tarbiatuna: Journal of Islamic Education Studies**, v. 4, n. 2, p. 536-545, 2024.

BILYALOVA, A.; SHAGIMARDANOVA, E.; BILYALOV, A.; ZARIPOVA, M.; SHIGAPOVA, L.; GAZIZOVA, G.; MAZIN, P.; TATIANA, B.; GUSEV, O. Novel HexA splice site mutations in a patient with late atypical onset Tay-Sachs disease: importance of combined NGS and biochemical analysis. **Frontiers in Neurology**, v. 15, 1400989, 2024. Disponível em: https://doi.org/10.3389/fneur.2024.1400989. Acesso em: 22 jan. 2025.

CHIEN, C. Y.; HU, Y. C.; HUANG, H. L.; HSIEH, S. H.; CHIU, Y. C.; SU, P. Y. Effectiveness of oral health education in enhancing oral care knowledge, attitudes, and behaviors for family caregivers of persons with dementia. **Alzheimer's & Dementia**, v. 19, e074536, 2023.

CLÍMACO, Júlia Campos. **Apenas a matéria vida era tão fina: experiências maternas de mulheres com filhos(as) com Tay-Sachs. 2020**. 306 f., il. Tese (Doutorado em Processos de Desenvolvimento Humano e Saúde)–Universidade de Brasília, Brasília, 2020.

CONTAC, L. R.; POP, S. I.; BICA, C. I. Enhancing pediatric comfort: a comprehensive approach to managing molar-incisor hypomineralization with preemptive analgesia and behavioral strategies. **The Journal of Clinical Pediatric Dentistry**, v. 48, n. 6, p. 123–132, 2024.

DE CAMARGO, M. G. A.; BOLÍVAR, M.; GIUNTA, C.; MORA, K. Manejo odontológico de pacientes pediátricos comprometidos sistemáticamente: revisión bibliográfica. **Revista de Odontopediatría Latinoamericana**, v. 5, n. 1, 2015.

DEWAN, T.; TURNER, J.; LETHEBE, B. C.; JOHNSON, D. W. Gastro-oesophageal reflux disease in children with neurological impairment: a retrospective cohort study. **BMJ Paediatrics Open**, v. 6, n. 1, e001577, 2022. Disponível em: https://doi.org/10.1136/bmjpo-2022-001577. Acesso em: 22 jan. 2025.

FELDERHOFF-MUESER, U.; SPERNER, J.; KONSTANZCAK, P.; NAVON, R.; WESCHKE, B. 31Phosphorus magnetic resonance spectroscopy in late-onset Tay-Sachs disease. **Journal of Child Neurology**, v. 16, n. 5, p. 377-380, 2001. Disponível em: https://doi.org/10.1177/088307380101600514 7. Acesso em: 22 jan. 2025.

FOUAD MERZA, R.; ALQAHTANI, N. S.; AL-SULAMI, S. B. B.; ALJOHANI, R. B.; SALEH, M. A.; HAWASWI, S. M. A.; ALATA, A. J. A. Oral health and systemic disease: a systematic review of the impact of dental care on overall health. **Journal of Ecohumanism**, v. 3, n. 7, p. 2843-2852, 2024.

FRISCH, A.; COLOMBO, R.; MICHAELOVSKY, E.; KARPATI, M.; GOLDMAN, B.; PELEG, L. Origin and spread of the 1278insTATC mutation causing Tay-Sachs disease in Ashkenazi Jews: genetic drift as a robust and parsimonious hypothesis**. Human Genetics**, v. 114, n. 4, p. 366-376, 2004. Disponível em: https://doi.org/10.1007/s00439-003-1072-8. Acesso em: 22 jan. 2025.

GIZANI, S.; SEREMIDI, K.; KATSOULI, K.; MARKOULI, A.; KLOUKOS, D. Basic behavioral management techniques in pediatric dentistry: a systematic review and meta-analysis. **Journal of Dentistry**, v. 126, p. 104303, 2022. Disponível em: https://doi.org/10.1016/j.jdent.2022.104303. Acesso em: 22 jan. 2025.

GREZENKO, H.; AL-DEIR, S. S.; ESHETE, F. D.; FARAN, N.; MIMMS, C. S.; IBRAHIM, M. Infantile Monosialoganglioside2 (GM2) gangliosidosis with concurrent bronchopneumonia: an extraordinary case of Tay-Sachs disease**. Cureus**, v. 16, n. 1, e51797, 2024. Disponível em: https://doi.org/10.7759/cureus.51797. Acesso em: 22 jan. 2025.

IANKILEVICH, P. G.; IANKILEVICH, L. G.; GONÇALVES, A. J. B. A.; ANTUNES, I.; GEMBALLA, L.; MIERZWA, R. V. Tay-Sachs disease: a case report. **Revista Brasileira de Oftalmologia**, v. 82, 2023.

KIM, S. S.; CHO, S. J.; JUNG, H. S. An anesthetic experience in a patient with Tay-Sachs disease: a case report. **Korean Journal of Anesthesiology**, p. 107-110, 2007.

KIM, Y. J. Xerostomia and its cellular targets. **International Journal of Molecular Sciences**, v. 24, n. 6, p. 5358, 2023. Disponível em: https://doi.org/10.3390/ijms24065358. Acesso em: 22 jan. 2025.

LUBINSKY, M. Genesis of a fact: Tay-Sachs disease as a "simple recessive". **Journal of Pediatric Genetics**, v. 12, n. 3, p. 187–192, 2023. Disponível em: https://doi.org/10.1055/s-0043-1769115. Acesso em: 22 jan. 2025.

LUI, F.; RAMANI, P. K.; PARAYIL SANKARAN, B. Tay-Sachs disease. In: StatPearls. **StatPearls Publishing**, 2024.

MACHUT, K.; ŻÓŁTOWSKA, A. Manifestations of lysosomal storage diseases in the stomatognathic system: a literature review. **Journal of Stomatology**, v. 72, n. 3, p. 129–134, 2019.

MANCHANDA, S.; SARDANA, D.; LIU, P.; LEE, G. H.; LI, K. Y.; LO, E. C.; YIU, C. K. Topical fluoride to prevent early childhood caries: systematic review with network meta-analysis. **Journal of Dentistry**, v. 116, p. 103885, 2022. Disponível em: https://doi.org/10.1016/j.jdent.2021.103885. Acesso em: 22 jan. 2025.

NAJIM, S.; ALI, M.; BHUJEL, N. Oral and dental health promotion for children's nurses. Nursing **Children and Young People**, v. 36, n. 5, p. 23–29, 2024. Disponível em: https://doi.org/10.7748/ncyp.2024.e1498. Acesso em: 22 jan. 2025.

OLIVEIRA, J. C. C. Atividades lúdicas na odontopediatria: uma breve revisão da literatura. **Revista Brasileira de Odontologia**, v. 71, n. 1, p. 103, 2014.

PÉREZ, M. O. D.; LOPES, M.; SILVA, T. M. C.; IKEDA, A. P. Y.; SANTOS, M. T. B. R. Abordagem odontológica em uma paciente com doença Tay-Sachs: relato de caso. **Revista Brasileira de Pesquisa em Saúde**, v. 15, n. 2, 2013.

REUTER, S. Z. Testing fate: Tay-Sachs disease and the right to be responsible. Minneapolis: **University of Minnesota Press**, 2016.

ROSEMBERG, S.; LEFÈVRE, A. B. Doença de Tay-Sachs em criança de raça negra. **Arquivos de Neuro-Psiquiatria**, v. 28, p. 376–384, 1970.

ROZENBERG, R.; PEREIRA, L. V. The frequency of Tay-Sachs disease-causing mutations in the Brazilian Jewish population justifies a carrier screening program. **São Paulo Medical Journal**, v. 119, n. 4, p. 146–149, 2001. Disponível em: https://doi.org/10.1590/s1516-31802001000400007. Acesso em: 22 jan. 2025.

SANTOS, M. U. C.; FREITAS MIRANDA FILHO, A. E. D.; MOLENA, K. F.; SILVA, L. A. B. D.; STUANI, M. B. S.; QUEIROZ, A. M. D. The impact of caregiver training on the oral health of people with disabilities: a systematic review. **Special Care in Dentistry**, v. 45, n. 1, e13072, 2025. Disponível em: https://doi.org/10.1111/scd.13072. Acesso em: 22 jan. 2025.

SARVAS, E.; WEBB, J.; LANDRIGAN-OSSAR, M.; YIN, L.; SECTION ON ORAL HEALTH; COUNCIL ON CHILDREN WITH DISABILITIES; SECTION ON ANESTHESIOLOGY AND PAIN MEDICINE. Oral health care for children and youth with developmental disabilities: clinical report. **Pediatrics**, v. 154, n. 2, e2024067603, 2024. Disponível em: https://doi.org/10.1542/peds.2024-067603. Acesso em: 22 jan. 2025.

SMITH, J. F.; HENDERSON, J. O. Tay-Sachs disease: from molecular characterization to ethical quandaries and the possibility of genetic medicine. **Journal of Neurological Research and Therapy**, v. 4, n. 1, p. 1-13, 2022.

UCHÔA, S. A. C. L.; CORRÊA, S. C. L.; CORRÊA, D. L.; CORRÊA, V. C. **The care of patients with special needs in pediatric dentistry**. Seven Editora, 2024.

ZHANG, J.; CHEN, H.; KORNREICH, R.; YU, C. Prenatal diagnosis of Tay-Sachs disease. **Methods in Molecular Biology**, v. 1885, p. 233-250, 2019. Disponível em: https://doi.org/10.1007/978-1-4939-8889-1_16. Acesso em: 22 jan. 2025.

ZOU, J.; DU, Q.; GE, L.; WANG, J.; WANG, X.; LI, Y.; SONG, G.; ZHAO, W.; CHEN, X.; JIANG, B.; MEI, Y.; HUANG, Y.; DENG, S.; ZHANG, H.; LI, Y.; ZHOU, X. Expert consensus on early childhood caries management. **International Journal of Oral Science**, v. 14, n. 1, p. 35, 2022. Disponível em: https://doi.org/10.1038/s41368-022-00186-0. Acesso em: 22 jan. 2025.