



RELAÇÃO ENTRE MUTAÇÕES NO GENE RUNX2 E AS ALTERAÇÕES MUSCULOESQUELÉTICAS NA DISPLASIA CLEIDOCRANIANA

RELATIONSHIP BETWEEN MUTATIONS IN THE RUNX2 GENE AND MUSCULOSKELETAL ALTERATIONS IN CLEIDOCRANIAL DYSPLASIA

João Ferreira Gonçalves Neto¹

Mateus Silva Dantas¹

Giovana Ferreira Kakuta¹

Gabriel Vitor De Araújo Goulart¹

Victor Henrique Caetano De Souza¹

Beatriz Regina²

A displasia cleidocraniana é uma condição genética rara, de herança autossômica dominante, caracterizada por alterações no desenvolvimento ósseo, especialmente em estruturas como clavículas, crânio e dentição. Essa condição está frequentemente associada a mutações no gene RUNX2, que desempenha papel essencial na diferenciação dos osteoblastos e na formação óssea. As alterações esqueléticas observadas apresentam grande variabilidade clínica, podendo incluir atraso no fechamento das fontanelas, hipoplasia ou ausência de clavículas e baixa estatura. Compreender os mecanismos genéticos envolvidos, bem como sua relação com as manifestações clínicas, é importante para favorecer o diagnóstico precoce e o manejo adequado dos pacientes. Considerando a relevância do tema, este estudo tem como objetivo descrever as evidências científicas acerca da influência das mutações no gene RUNX2 sobre a variabilidade das manifestações esqueléticas da DCC. Trata-se de uma revisão bibliográfica de caráter narrativo, realizada nas bases de dados PubMed e SciELO. Foram utilizados os descritores “Cleidocranial Dysplasia” e “RUNX2”, cruzados pelo operador booleano AND. Os critérios de inclusão compreenderam artigos originais e revisões publicados em português e inglês nos últimos 10 anos, que abordassem especificamente a relação entre genótipo e fenótipo. Foram excluídos estudos duplicados, artigos sem acesso ao texto completo e publicações sem relação direta com o tema. Após a análise dos 6 estudos selecionados, os resultados indicam que as alterações esqueléticas não dependem apenas da presença de mutações no gene RUNX2, mas

¹ Discente do curso de medicina. Centro Universitário de Mineiros, Mineiros, GO, Brasil.
netojoao4356@gmail.com

² Docente do Curso de Medicina. Centro Universitário de Mineiros, Mineiros, GO, Brasil.



também do nível de atividade funcional do gene no organismo. Esses estudos sugerem que reduções de aproximadamente 20% na função gênica não costumam gerar alterações clínicas significativas. Contudo, dados descritos na literatura indicam que reduções em torno de 30% correlacionam-se ao fenótipo característico, como hipoplasia clavicular e atraso no fechamento das fontanelas. Sendo assim, os dados sugerem que, embora o RUNX2 tenha papel central na osteogênese, a variabilidade fenotípica observada pode estar relacionada à influência de outros fatores genéticos e ambientais, o que dificulta estabelecer uma correlação genótipo-fenótipo totalmente previsível. Dessa forma, é possível concluir que existe uma relação direta entre a atividade funcional do RUNX2 e a gravidade do fenótipo clínico da displasia cleidocraniana, sendo que a expressão da doença está associada ao nível residual de atividade do gene.

Palavras-chave: Displasia Cleidocraniana. Mutações genéticas. Desenvolvimento ósseo. Gene RunX2.

Keywords: Cleidocranial dysplasia. Genetic mutations. Bone development. RunX2 gene.