e-Acadêmica, v. 6, n. 3, e0463659, 2025
(CC BY 4.0) | ISSN 2675-8539 | DOI: http://dx.doi.org/10.52076/eacad-v6i3.659

Síndrome da máscara facial de Nablus: Relato de caso

Nablus mask-like facial syndrome: Case report

Recebido: 24/10/2025 | Revisado: 05/11/2025 | Aceitado: 06/11/2025 | Publicado: 07/11/2025

Deivison Santos Paiva
ORCID: https://orcid.org/0009-0009-0167-4617
Universidade Brasil, Brasil
E-mail: deivison95paiva@gmail.com
Marcos Paulo dos Santos
ORCID: https://orcid.org/0009-0007-5068-2563
Universidade Brasil, Brasil
E-mail: marcospaulodosantos95@gmail.com
Thiago Vilela Lima Silva
ORCID: https://orcid.org/0009-0004-6720-737X
Universidade Brasil, Brasil
E-mail: thiagoodonto28@gmail.com
Thais Cordeschi
ORCID: https://orcid.org/0000-0003-1058-1905
Universidade Brasil, Brasil
E-mail: thaiscordeschi@gmail.com
Danielle Monsores Vieira
ORCID: https://orcid.org/0000-0002-4577-1015
Universidade Brasil, Brasil
E-mail: danielle.vieira@ub.edu.br

Resumo
A Síndrome da Máscara Facial de Nablus (NMLFS) é uma condição genética rara que apresenta dismorfismos craniofaciais e importantes alterações orais, como fenda palatina submucosa, hipoplasia maxilar e anomalias dentárias, comprometendo funções essenciais como mastigação, fala e estética. Diante da escassez de literatura disponível e da relevância da atuação do cirurgião-dentista no cuidado integral de pacientes com síndromes raras, o presente trabalho visa revisar os aspectos clínicos, craniofaciais e odontológicos da NMLFS, ressaltando a importância do diagnóstico precoce e do planejamento terapêutico individualizado e apresentar um relato de caso de uma paciente de 19 anos de idade, que compareceu a clínica odontológica da Universidade Brasil, para realizar atendimento odontológico e de prevenção. Concluiu-se, após o atendimento e revisão de literatura, que a abordagem interdisciplinar e integrada entre genética médica, neuropediatria e odontologia hospitalar são extremamente importantes. As intervenções realizadas demonstraram um acompanhamento adequado, visando qualidade de vida, sendo a continuidade do acompanhamento fundamental para o controle clínico, minimização de sequelas e melhoria das funções cognitivas, linguísticas e sociais. Nesse contexto, o investimento em capacitação das equipes odontológicas e em pesquisas específicas mostra-se imprescindível para o aprimoramento do diagnóstico, do manejo clínico e da qualidade de vida dos indivíduos acometidos pela NMLFS, reforçando o papel do cirurgião-dentista como parte fundamental da rede de atenção multidisciplinar.
Palavras-chave: Anormalidades Craniofaciais; Genética Humana; Pessoa com Deficiência; Anormalidades Dentárias; Macroglossia.

Abstract
Nablus Mask-Like Facial Syndrome (NMLFS) is a rare genetic condition that presents craniofacial dysmorphisms and significant oral alterations, such as submucous cleft palate, maxillary hypoplasia, and dental anomalies, compromising essential functions like chewing, speech, and aesthetics. Given the scarcity of available literature and the relevance of the dentist's role in the comprehensive care of patients with rare syndromes, the present work aims to review the clinical, craniofacial, and dental aspects of NMLFS, highlighting the importance of early diagnosis and individualized therapeutic planning, and to present a case report of a 19-year-old patient who attended the dental clinic at University Brazil for dental care and prevention. It was concluded, after the care and literature review, that an interdisciplinary and integrated approach between medical genetics, pediatric neurology, and hospital dentistry is extremely important. The interventions carried out demonstrated appropriate follow-up, aiming at quality of life, with the continuity of follow-up being fundamental for clinical control, minimization of sequelae, and improvement of cognitive, linguistic, and social functions. In this context, investment in the training of dental teams and specific research is essential for

improving the diagnosis, clinical management, and quality of life of individuals affected by NMLFS, reinforcing the role of the dentist as a fundamental part of the multidisciplinary care network.
Keywords: Craniofacial Abnormalities; Human Genetics; Persons with Disabilities; Tooth Abnormalities; Macroglossia.

1. Introdução

As síndromes genéticas raras constituem um desafio significativo para os profissionais da saúde, sobretudo quando apresentam manifestações craniofaciais evidentes. Entre essas condições, a Síndrome da Máscara Facial de Nablus (NMLFS) destaca-se por sua raridade extrema e por alterações morfológicas faciais, características que conferem ao paciente uma aparência semelhante a uma "máscara". Essa síndrome, descrita inicialmente no início dos anos 2000, está associada a uma microdeleção no cromossomo 8q22.1, que interfere no desenvolvimento facial e neurológico dos indivíduos acometidos.

A síndrome facial semelhante à máscara de Nablus é uma condição muito rara descrita pela primeira vez em um menino de 4 anos na cidade de Nablus, Palestina. A característica marcante da síndrome é sua aparência facial inexpressiva característica, com pele facial apertada e brilhante, blefarofimose, sobrancelhas arqueadas esparsas, linha do cabelo frontal inclinada para cima e nariz achatado e largo, lembrando uma máscara. Até hoje, somente 26 pacientes com a deleção foram relatados na literatura, mas apenas 13 pacientes apresentaram as características faciais da síndrome (Mitrakos et al, 2024).

As alterações na estrutura óssea e muscular da face impactam diretamente funções essenciais, como a respiração e a deglutição. Bianchini, Guedes e Vieira (2007) indicam a existência de uma correlação entre padrões faciais específicos e a predisposição à respiração oral, o que pode agravar, a longo prazo, problemas ortodônticos e posturais.

No âmbito odontológico, Rabello (2021) aponta que pacientes com essa síndrome frequentemente apresentam má oclusão dentária, palato ogival ou fissurado, hipoplasia maxilar e dificuldades respiratórias e de deglutição. Essas manifestações demandam atenção especializada e uma abordagem multidisciplinar, envolvendo áreas como odontopediatria, ortodontia, fonoaudiologia e genética clínica.

Diante da escassez de literatura disponível e da relevância da atuação do cirurgião-dentista no cuidado integral de pacientes com síndromes raras, o presente trabalho visa revisar os aspectos clínicos, craniofaciais e odontológicos da NMLFS, ressaltando a importância do diagnóstico precoce e do planejamento terapêutico individualizado.

2. Metodologia

O presente estudo é misto: em parte descritivo, de natureza qualitativa (Pereira et al., 2018) e, do tipo relato de caso (Yin, 2015), apoiado por revisão de literatura por meio de revisão narrativa (Rother, 2007) e foi realizado por alunos de graduação do Curso de Odontologia da Universidade Brasil (São Paulo, SP). O estudo seguiu critérios éticos com a paciente assinando o termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE) permitindo a divulgação de informações e imagens do caso para fins científicos e com registro e aprovação em comitê de ética institucional. Para isso, a Síndrome da Máscara Facial de Nablus foi pesquisada em livros, artigos científicos e sites especializados, tanto em língua portuguesa, quanto estrangeira; porém foram encontrados somente 10artigos publicados com relatos de casos clínicos. Os estudos selecionados foram analisados e comparados com o caso clínico realizado. Os resultados foram apresentados e discutidos, mostrando ser escasso o número de artigos científicos sobre o tema e ser imprescindível a realização de mais estudos em indivíduos acometidos pela NMLFS.

(CC BY 4.0) | ISSN 2675-8539 | DOI: http://dx.doi.org/10.52076/eacad-v6i3.659

3. Revisão de Literatura

A etiologia da NMLFS está associada a uma microdeleção intersticial na região cromossômica 8q21.3–8q22.1, identificada inicialmente em 2006, por meio da técnica de hibridização genômica comparativa (array-CGH). Essa alteração genética compromete genes envolvidos na regulação do desenvolvimento craniofacial e neurológico, sendo considerada necessária, porém não suficiente, para a manifestação do fenótipo típico da síndrome. Casos posteriores evidenciaram pacientes com a mesma deleção genética, porém sem o quadro clínico clássico, sugerindo a influência de modificadores genéticos ou epigenéticos na variabilidade fenotípica observada (Larangeira et al., 2020). A ausência de padrão hereditário definido e a natureza esporádica das mutações dificultam o aconselhamento genético, visto que a maioria dos casos ocorre isoladamente, sem histórico familiar ou consanguinidade aparente. Essa característica reforça a necessidade de abordagens individualizadas na investigação diagnóstica e no suporte genético às famílias, sobretudo em apresentações clínicas parciais ou atípicas (Larangeira et al., 2020).

O quadro clínico da NMLFS é caracterizado por dismorfismos faciais graves e distintivos, que incluem fissuras palpebrais estreitas (blefarofimose) associadas ao hipertelorismo ocular. O nariz apresenta formato bulboso, com columela proeminente e ponte nasal aplanada, enquanto as orelhas são displásicas e de implantação baixa. Outras alterações faciais incluem lábio inferior evertido, filtro labial alongado e pele facial firme, brilhante e com pouca mobilidade, conferindo ao rosto um aspecto rígido e inexpressivo, prejudicando a comunicação não verbal (Simioni, 2009).

A hipoplasia maxilar bilateral compromete a estrutura da face média, afetando funções respiratórias e mastigatórias. O diagnóstico é essencialmente clínico, baseado no padrão facial típico, podendo ser complementado por exames de imagem como tomografia computadorizada ou ressonância magnética para avaliação das estruturas ósseas e musculares. Embora o gene causador ainda não tenha sido identificado, a herança autossômica recessiva é a hipótese mais aceita. Assim, o diagnóstico genético auxilia na exclusão de outras síndromes e no aconselhamento familiar. O manejo clínico requer abordagem multidisciplinar, envolvendo genética, pediatria, odontologia, fonoaudiologia e cirurgia plástica, com o objetivo de promover qualidade de vida por meio de intervenções funcionais e estéticas (Brasil, 2022).

O envolvimento odontológico na NMLFS é de extrema importância, uma vez que as alterações orofaciais estão entre as manifestações clínicas mais expressivas. Entre os achados mais frequentemente estão a fenda palatina submucosa, o palato profundo e estreito em forma de cúpula, a macroglossia e a hipoplasia do esmalte. Também são comuns a presença de cáries extensas em dentes decíduos, a ausência congênita de elementos dentários — especialmente os incisivos laterais superiores — além de má oclusão e mordida aberta anterior. Em muitos casos, observa-se ainda o espessamento do rebordo alveolar superior, o que contribui para alterações na anatomia da cavidade oral e na função mastigatória. As dificuldades respiratórias e de deglutição ocorrem devido a anatomia craniofacial alterada, a macroglossia e o formato do palato (Dias & Gleiser, 2008).

Estudos de caso relatados na literatura destacam a presença de lesões cariosas extensas e hipocalcificação generalizada do esmalte, especialmente em dentição decídua, o que agrava o risco de dor, infecções e perda precoce de dentes. Devido ao comprometimento neurológico e comportamental frequentemente associado à síndrome, muitos desses pacientes apresentam baixa tolerância ao atendimento odontológico convencional, sendo necessária, em grande parte dos casos, a realização de procedimentos sob anestesia geral em ambiente hospitalar, de modo a garantir a efetividade e a segurança do tratamento odontológico (Brasil, 2021).

A NMLFS compartilha características fenotípicas com síndromes craniofaciais como Treacher Collins, Kabuki, Smith-Magenis e Blefarofacial. Contudo, o conjunto único de dismorfismos faciais, comprometimento cognitivo leve a moderado e a presença da microdeleção 8q22.1 permitem o diagnóstico diferencial. O exame genético é fundamental para confirmação diagnóstica e para distinguir a síndrome de outras condições com fenótipo semelhante (Andrade et al., 2005).

Por este motivo, o tratamento odontológico na NMLFS deve ser individualizado e inserido em um plano terapêutico interdisciplinar devido à complexidade das alterações morfofuncionais (Jain et al, 2010; Overhoff et al., 2013). Fissura palatina, hipoplasia maxilar, micrognatia e malformações dentárias requerem abordagens específicas que extrapolam a odontologia convencional. Os objetivos principais são restabelecer funções mastigatórias e respiratórias, corrigir más oclusões, prevenir doenças bucais e aprimorar estética facial e qualidade de vida (Allanson, 2001; Mitrakos et al, 2024).

A Odontopediatria atua desde os primeiros meses, focando em prevenção, educação familiar e monitoramento do crescimento facial (Jain et al, 2010). A ortodontia visa tratar discrepâncias dentoesqueléticas com intervenções progressivas conforme maturação óssea (Mitrakos et al, 2024). Em casos graves, a cirurgia bucomaxilofacial é indicada para reabilitação funcional e estética, realizada em ambiente hospitalar com equipe multiprofissional (Allanson, 2001). A avaliação psicológica é indispensável, com uso de técnicas como dessensibilização, comunicação alternativa e sedação quando necessário (Mitrakos et al, 2024).

A integração com fonoaudiologia, psicologia, terapia ocupacional, fisioterapia, genética e otorrinolaringologia é imprescindível para manejo integral, tratando alterações de fala, respiração, deglutição, desenvolvimento cognitivo e emocional. A nutrição também deve ser monitorada, especialmente diante das dificuldades mastigatórias e de deglutição. Assim, o atendimento odontológico deve ser centrado no paciente, contínuo e realizado por equipe multiprofissional, visando funcionalidade, bem-estar e inclusão social.

A NMLFS, devido à sua rara ocorrência e à complexidade de sua apresentação clínica, impõe desafios significativos aos profissionais da saúde, especialmente aos da área odontológica. Embora haja poucos relatos disponíveis na literatura, as evidências existentes ressaltam a importância do reconhecimento precoce das manifestações orofaciais, frequentemente identificadas como os primeiros sinais pelos cirurgiões-dentistas (Bas et al., 2023).

A atuação do profissional de Odontologia torna-se imprescindível não apenas no diagnóstico clínico inicial, mas também no planejamento terapêutico direcionado à promoção da funcionalidade e da qualidade de vida do paciente. As alterações craniofaciais, tais como más oclusões, palato ogival ou fissurado e hipoplasia maxilar, interferem diretamente na mastigação, deglutição, fonação e respiração, além de afetarem negativamente a estética facial (Bas et al., 2023; GARD, 2024).

Nesse contexto, destaca-se a relevância da abordagem multidisciplinar, que engloba ortodontistas, cirurgiões bucomaxilofaciais, fonoaudiólogos, psicólogos e geneticistas, garantindo um tratamento integral e humanizado. O cirurgião-dentista deve estar capacitado para enfrentar desafios clínicos complexos e adaptar o atendimento às necessidades específicas de cada paciente, levando em consideração limitações físicas, cognitivas e emocionais (GARD, 2024).

Outro aspecto importante refere-se à escassez de estudos sobre a Síndrome da Máscara Facial de Nablus. A baixa prevalência da síndrome dificulta a padronização de protocolos clínicos e o desenvolvimento de estratégias terapêuticas baseadas em evidências robustas. Por isso, torna-se essencial que casos clínicos sejam devidamente documentados e publicados, contribuindo para o avanço do conhecimento científico e para a capacitação dos profissionais envolvidos no cuidado de pacientes com síndromes raras (Bas et al., 2023).

4. Relato de Caso Clínico

Paciente L.M.S.B., 19 anos de idade, sexo feminino, vem sendo acompanhada por diferentes especialidades médicas ao longo dos anos, com foco principal em neurologia pediátrica, genética médica e odontologia hospitalar.

Em 2014, realizou exame genético SNP-Array, onde foi detectada uma deleção heterozigótica (característica de herança autossômica recessiva) na região 8q22.1 do cromossomo 8. Este gene está relacionado à Síndrome de Leigh, uma condição mitocondrial complexa (OMIM 613239), com caráter de herança autossômica recessiva.

(CC BY 4.0) | ISSN 2675-8539 | DOI: http://dx.doi.org/10.52076/eacad-v6i3.659

Em 2018, a paciente L., que estava com 11 anos de idade, realizou procedimento odontológico em ambiente hospitalar com anestesia geral (Hospital do Servidor Público Estadual). Neste procedimento foram realizadas restaurações de resina composta nos dentes 26, 65, 22, 12, 36, 75, 85, 46, 16, 55, e exodontia dos dentes 54,74 e 84.

Somente em 2019, a paciente foi diagnosticada com Síndrome NABLUS Mask-Like-Facial, uma encefalopatia crônica não progressiva. Além disso, a paciente apresenta epilepsia, controlada com uso regular de anticonvulsivante ácido valpróico, com resposta satisfatória e controle adequado das crises convulsivas. Neste período, a paciente apresentava boa interação social e atraso significativo no desenvolvimento de linguagem.

No dia 05-05-2022, a paciente L. (Figura 1), acompanhada de sua família, compareceu a clínica odontológica da Universidade Brasil, para realizar atendimento odontológico e de prevenção.

Figura 1 - Perfil da paciente L.M.S.B.



Fonte: Acervo dos Autores.

Foram realizadas duas consultas, uma para uma abordagem comportamental, fotografias, radiografia panorâmica (Figura 2) e assinaturas de termos de consentimento.

(CC BY 4.0) | ISSN 2675-8539 | DOI: http://dx.doi.org/10.52076/eacad-v6i3.659

Figura 2 - Radiografia Panorâmica



Fonte: Laboratório radiológico.

Na sessão seguinte, realizou o exame clínico que se constatou que não havia presença de lesões de cárie, somente gengivite na região anterior inferior (Figura 3), dentes superiores apinhados (Figura 4) e com diastemas (Figura 5). Foi realizada profilaxia e orientação de higiene bucal para a paciente e seu cuidador, visando a manutenção da saúde bucal.

Figura 3 - Hiperplasia gengival entre dentes 31 e 41.



Fonte: Acervo dos Autores.

Figuras 4 - Arcada Superior, dentes anteriores apinhados.



Fonte: Acervo dos Autores.

Figuras 5 - Arcada Superior, dentes anteriores desalinhados.



Fonte: Acervo dos Autores.

O caso clínico da paciente L.M.S.B. exemplifica a importância de uma abordagem interdisciplinar e integrada entre genética médica, neuropediatria e odontologia hospitalar. As intervenções realizadas até o momento demonstraram um acompanhamento adequado, visando qualidade de vida, sendo a continuidade do acompanhamento fundamental para o controle clínico, minimização de sequelas e melhoria das funções cognitivas, linguísticas e sociais.

5. Discussão

A Síndrome da Máscara Facial de Nablus (NMLFS) é uma condição genética rara caracterizada por anomalias craniofaciais severas, incluindo hipoplasia maxilar, palato ogival, má oclusão e outras alterações orofaciais. Essas manifestações acarretam repercussões significativas no desenvolvimento funcional e estético da região maxilofacial, impactando diretamente a qualidade de vida dos pacientes (Salerno et al., 2022).

No âmbito odontológico, o reconhecimento precoce dos sinais clínicos é fundamental para o diagnóstico diferencial e para o planejamento terapêutico adequado. Devido à complexidade das deformidades associadas, a intervenção requer uma abordagem multidisciplinar que envolva ortodontia, cirurgia bucomaxilofacial, fonoaudiologia e psicologia, com vistas à reabilitação funcional, estética e psicossocial do paciente (Raas-Rothschild et al, 2009). O cirurgião-dentista frequentemente desempenha papel central nesse processo, sendo um dos primeiros profissionais a identificar as alterações indicativas da síndrome, o que possibilita encaminhamentos precoces e um manejo clínico mais eficaz (Oliveira et al (2022).

Embora a incidência da NMLFS seja baixa, a escassez de estudos clínicos robustos reforça a necessidade de maior investigação científica e de registros detalhados, com o intuito de aprimorar o conhecimento acerca de sua etiologia, evolução e opções terapêuticas. Além disso, a integração entre diferentes áreas da saúde contribui para a otimização do tratamento, respeitando as particularidades de cada caso e promovendo um cuidado integral e humanizado (Jamuar et al (2015).

Por este motivo, o presente trabalho ressalta a necessidade de maior conscientização acerca do papel da Odontologia no contexto das doenças genéticas raras. A detecção precoce das alterações orofaciais e a atuação integrada com outras especialidades constituem fatores determinantes para o êxito do tratamento e para a promoção da saúde geral do paciente.

6. Conclusão

O caso clínico da paciente L.M.S.B. evidencia a relevância de uma abordagem interdisciplinar e integrada entre genética médica, neuropediatria e odontologia hospitalar. As intervenções realizadas até o momento demonstram um acompanhamento adequado, voltado à promoção da qualidade de vida, sendo a continuidade desse cuidado essencial para o

controle clínico, a minimização de sequelas e a otimização das funções cognitivas, linguísticas e sociais. Nesse contexto, o investimento em capacitação das equipes odontológicas e em pesquisas específicas mostra-se imprescindível para o aprimoramento do diagnóstico, do manejo clínico e da qualidade de vida dos indivíduos acometidos pela NMLFS, reforçando o papel do cirurgião-dentista como parte fundamental da rede de atenção multidisciplinar.

Agradecimentos

Nessa etapa de conclusão da graduação, não poderíamos deixar de agradecer a quem sempre nos deu forças para continuar.

Gostaríamos de agradecer primeiramente, a Deus por sempre nos dar forças para chegarmos até essa etapa final, agradecemos também a nossos familiares e amigos pelo apoio em todos os momentos, agradecemos a Professora Dra. Danielle Monsores Vieira, pela dedicação e empenho de prontamente nos ajudar nesse artigo e em sua publicação com paciência, objetividade sempre orientando-nos da melhor forma para esse êxito.

Referências

Allanson, J. (2001). Nablus mask-like facial syndrome. *Am J Med Genet*. 102(2):212-3. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11477618/

Andrade, E. C.; Júnior, V.S.; Didoni, A.L.S.; Freitas, P.Z.; Carneiro, A.F. & Yoshimoto, F.R. (2005). Síndrome de Treacher Collins com atresia coanal: relato de caso e revisão de suas características. *Rev Bras Otorrinolaringol*, 71(1):107–10. https://doi.org/10.1590/S0034-72992005000100021

Bas, A.; Sarac, F. & Derelioglu, S**.** (2023). Intraoral findings of a patient with Nablus mask-like facial syndrome and dental treatment approaches: a case report and literature review. *J Clin Pediatr Dent*, 47(3):103–108. https://oss.jocpd.com/files/article/20230503-39/pdf/JOCPD2022083002.pdf

Bianchini, A. P.; Guedes, Z. C. F.; Vieira, M. M. (2007). Estudo da relação entre a respiração oral e o tipo facial. *Rev Bras Otorrinolaringol.* 73(4):500–5. 2007. https://doi.org/10.1590/S0034-72992007000400008

Brasil. (2021). Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde. Departamento de Vigilância e Controle de Doenças Transmissíveis. *Saúde Brasil 2020/2021: Anomalias Congênitas, Prioritárias para Vigilância ao Nascimento*. Brasília: Ministério da Saúde. https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/saude_brasil_anomalias_congenitas_prioritarias.pdf

Brasil. (2022). Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde/Departamento de Atenção Especializada e Temática/Coordenação Geral da Atenção Especializada. *Linha de cuidados de pessoas com doenças raras*. Brasília: Ministério da Saúde. https://ohs.coc.fiocruz.br/wp-content/uploads/2024/02/Linha-de-cuidados-doencas-raras-2022-Ministerio-da-Saude.pdf

Dias, P. F. & Gleiser, R. (2008). O índice de necessidade de tratamento ortodôntico como um método de avaliação em saúde pública. *Rev Dent Press Ortodon Ortop Facial*, **13(1):** 74–81. https://www.scielo.br/j/dpress/a/JnPDq6NxV7dCTQfzSfVvMpc/?lang=pt

GARD – Genetic and Rare Diseases Information Center. (2024). *8q22.1 microdeletion syndrome*. https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/4722/8q221-microdeletion-syndrome.

Jain, S.; Yang, P. & Farrell S.A. (2010). A case of 8q22.1 microdeletion without the Nablus mask-like facial syndrome phenotype. *Eur J of Med Genet.* 53(2):108-10. https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2009.12.006

Jamuar, S.S.; Duzkale, H.; Duzkale, N.; Zhang, C.; High, F.A.; Kaban, L.; Bhattacharya, S.; Crandall, B.; Kantarci, S.; Stoler, J.M. & Lin, A.E. (2015). Deletion of chromosome 8q22.1, a critical region for Nablus mask-like facial syndrome: Four additional cases support a role of genetic modifiers in the manifestation of the phenotype. *Am J Med Genet Part A*. 167A:1400-5.

Larangeira, G.H.T.; Kelly, D.L.A.; Esteves, C.G.; Chalfun, G.; Guastavino, A.B.; Pritsivelis, C.; Castilho, M.R. & Fonseca, G.G.G. (2018). P-100 - Síndrome da Máscara de Nablus: relato de caso com fenótipo compatível. *In: Anais do Congresso 2018. XXX Congresso Brasileiro de Genética Médica*, Rio de Janeiro: SBGM. https://www.sbgm.org.br/Uploads/4Wey4KjFCi_04_02_2020-16_19_28_64.pdf

Mitrakos, A.; Kekou, K.; Tilemis, F. N.; Svingou, M.; Papadimas, G.; Sofocleous, C;Traeger-Synodinos, J. & Tzetis, M. (2024). Nablus mask-like facial syndrome: Report of an atypical case with 8q21.3–q22.1 deletion. *Am J Med Gent Part A.* 194(12): e63826. https://doi.org/10.1002/ajmg.a.63826

Oliveira, A.E.A. de; Sousa, S.L. de; Lira, D.R. de; Diniz Filho, M.R.; Araújo, V.V.F.; Marques, A.C.; Araujo, G.G.C.; Santiago, U.S.; Santos, F.D.M. & Taumaturgo, I.C.B. (2022). Early diagnosis of rare syndromes: Integrative review. Diagnóstico precoce das síndromes raras: Revisão integrativa. *IJAERS.* 9(11): 64-70. https://dx.doi.org/10.22161/ijaers.911.9

Overhoff, J.; Rabideau, M.M.; Bird, L.M.; Schweitzer, D.N.; Haynes K.; Schultz, R.A.; Shaffer, L.G.; Rosenfeld, J.A. & Ellison, J. W. (2013). Refinement of the 8q22.1 microdeletion critical region associated with Nablus mask-like facial syndrome. *Am J Med Genet Part A*. 164(1):259–63. https://doi.org/10.1002/ajmg.a.36163

Pereira, A. S. et al. (2018). Metodologia da pesquisa científica. [free ebook]. Santa Maria. Editora da UFSM.

Raas-Rothschild, A.; Dijkhuizen, T.; Sikkema-Raddatz, B.; Werner, M.; Dagan, J.; Abeliovich, D.; Lerer, I. (2009). The 8q22.1 microdeletion syndrome or Nablus mask-like facial syndrome: report on two patients and review of the literature. *Eur J Med Genet.* 52(2-3):140-4. https://doi: 10.1016/j.ejmg.2009.03.011.

Rabello, F. (2021). *Indivíduos com doenças genéticas raras que afetam o desenvolvimento esquelético: vulnerabilidade aos problemas bucais.* [tese de doutorado em Odontologia da Faculdade de Odontologia da Universidade Federal de Minas Gerais, Belo Horizonte, MG]. https://repositorio.ufmg.br/bitstream/1843/45357/4/Tese%20Doutorado%20em%20Odontologia%20Flavia%20Rabello.pdf

Rother, E. T. (2007). Revisão sistemática x revisão narrativa. Acta Paulista de Enfermagem. 20(2), 5-6.

Salerno, C.; D'Avola, V.;Oberti, L.; Almonte, E.; Bazzini, E.M.; Tartaglia, G.M. & Cagetti, M.G. (2022) Rare Genetic Syndromes and Oral Anomalies: A Review of the Literature and Case Series with a New Classification Proposal. *Children,* 9(1):12. https://doi.org/10.3390/children9010012

Simioni, M. (2009). *Investigação de fatores genéticos na etiologia de fendas orofaciais típicas.* [Tese de Doutorado em Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas, Campinas] https://hdl.handle.net/20.500.12733/1617388

Yin, R. K. (2015). O estudo de caso. Editora Bookan.