

ANORMALIDADES CONGÊNITAS COMUNS EM OTORRINOLARINGOLOGIA

R1 HAC PÉRICLES BONAFÉ

INTRODUÇÃO

- Muitas crianças apresentarão anomalias congênitas na prática otorrinolaringológica
- Podemos ser os primeiros a encontrar um indivíduo e sugerir o diagnóstico
- Por isso a importância de que estejamos familiarizados com as características associadas às síndromes mais comuns em nosso dia a dia

SÍNDROME DE DOWN

A series of horizontal lines in teal and light blue colors, extending across the width of the slide below the title.

SÍNDROME DE DOWN

- Descrita pela primeira vez em 1866 por John Langdon Down
- Trissomia do 21
- Maior risco quanto maior a idade materna, especialmente após 35 anos
- É a causa mais comum de deficiência intelectual



SÍNDROME DE DOWN

- Características:
 - Braquicefalia
 - Base nasal e occipital achatados
 - Orelhas com implantação baixa
 - Macroglossia, glossoptose
 - Fendas palpebrais oblíquas
 - Epicanto
 - Manchas de Brushfield
 - Prega simiesca
 - “Sandal gap”
 - Dobras nucais em maior número
 - Retardo mental





orelhas de implantação
baixa, micróticas



Macroglossia,
glossoptose



Sandal gap



Epicanto



Base nasal achatada,
hipoplasia maxilar



Manchas de
Brushfield



Fenda palpebral
oblíqua



Prega simiesca

SÍNDROME DE DOWN

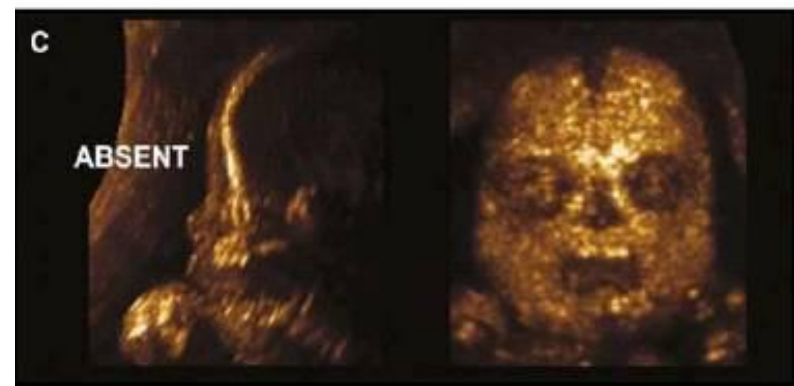
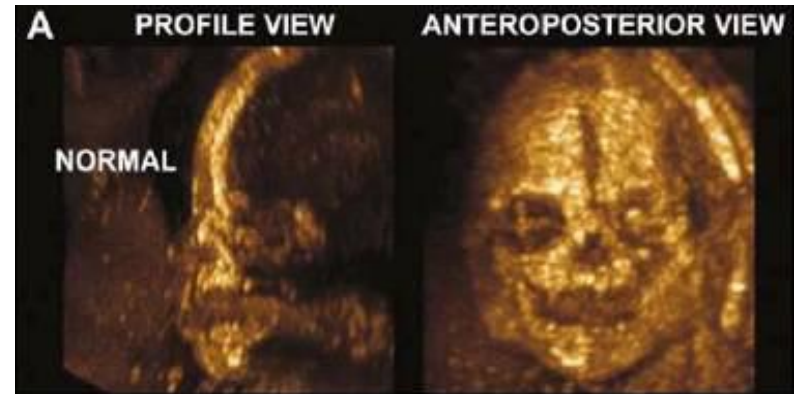


- Outras características
 - Hipotonia muscular
 - Estrabismo
 - Catarata congênita
 - Defeitos do septo atrial ou ventricular
 - Distúrbios gastrointestinais
 - Refluxo gastroesofágico
 - Estenose ou atresia duodenal
 - Doença de Hirschsprung ou doença celíaca



SÍNDROME DE DOWN

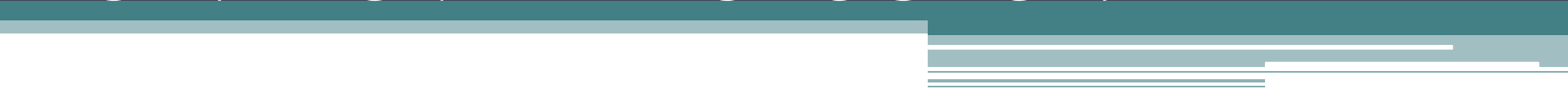
- Diagnóstico pré-natal
 - Ausência dos ossos nasais
 - Primeiro trimestre (60-80%)
 - Segundo trimestre (37-41%)
 - Ossos nasais hipoplásicos
 - Não é útil como marcador único no 1º trimestre
 - Melhor quando associado a ausência de ossos nasais no 2º trimestre (60-100%)



SÍNDROME DE DOWN

- Considerações otorrinolaringológicas
 - Instalação de tubos de ventilação é frequente
 - Otite média recorrente
 - Perda auditiva condutiva por efusão persistente
 - Tortuosidade do conduto auditivo é comum
 - Apnéia obstrutiva do sono
 - Glossoptose
- Atenção também deve ser dada
 - Atresia de esôfago, fístula traqueoesofágica
 - Podem necessitar correção cirúrgica imediata
 - Instabilidade atlantoaxial
 - Hipotireoidismo/Tireoidite de Hashimoto
 - Maior risco para doenças hematopoiéticas (ex.: LLA)

SÍNDROME DE CROUZON

A series of horizontal lines in teal and light blue colors, some solid and some dashed, extending across the width of the slide below the title.

SÍNDROME DE CROUZON

- “Disostose craniofacial”
- Descrita em 1912 pelo médico francês Octave Crouzon
- Autossômica dominante
- Mutação no receptor do fator de crescimento de fibroblastos II (FGFR2) no cromossomo 10
- Afeta o primeiro arco branquial



SÍNDROME DE CROUZON

- Durante seu desenvolvimento, os ossos faciais fundem-se precocemente ou são incapazes de expandir-se
- Fusão de suturas diferentes leva a diferentes padrões de crescimento do crânio



Retardo mental não é um dos traços característicos
a menos que o fechamento prematuro das suturas
cranianas prejudique o desenvolvimento do cérebro

SÍNDROME DE CROUZON

- Características
 - Craniossinostose
 - Exoftalmia
 - Hipertelorismo
 - Estrabismo
 - “Nariz em bico”
 - Maxilar hipoplásico
 - Falso prognatismo mandibular
 - crescimento da mandíbula é normal





Exoftalmia



Hipertelorismo, estrabismo



Maxila hipoplásica,
Prognatismo mandibular



Craniosinostose

SÍNDROME DE CROUZON

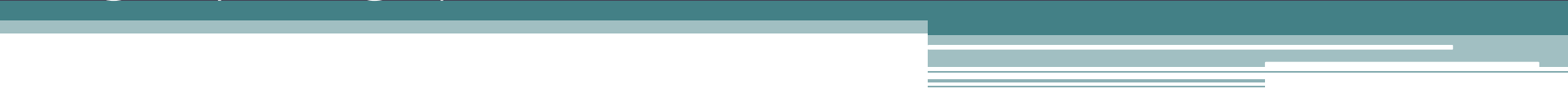
- Considerações Otorrinolaringológicas
 - Há perda auditiva em 1/3 dos casos
 - Maior parcela é condutiva
 - Fixação ossicular
 - Otite média serosa
 - Possibilidade de reconstrução craniofacial
 - Fins funcionais e/ou estéticos

SÍNDROME DE CROUZON

- Reconstrução craniofacial



SÍNDROME DE APERT

A series of horizontal lines in teal and light blue colors, some solid and some dashed, extending across the width of the slide below the title.

SÍNDROME DE APERT

- Descrita em 1906 pelo médico francês Eugene Apert
- Características craniofaciais semelhantes à síndrome de Crouzon
 - Apert também envolve a mutação FGFR2
- *Distinguem-se pela presença de sindactilia*
 - secundária a mutação em receptor do fator de crescimento de queratinócitos (KGFR)

SÍNDROME DE APERT

- Autossômica dominante
- Mutação esporádica em 98%
- Afeta primeiro arco branquial



SÍNDROME DE APERT

- Tendem a apresentar proeminência frontal
- Exoftalmia e hipertelorismo também estão presentes
- Maxila hipoplásica
- Sindactilia
- Nariz em sela, base nasal achatada
- Cavidade oral
 - Palato ogival
 - Fenda palatina
 - Anormalidades dentárias (má oclusão, erupção ectópica)



Sindactilia



Disostose craniofacial



Má oclusão
Erupção dentária ectópica



Proeminência
frontal,
Maxila
hipoplásica

APERT =
CROUZON
+
SINDACTILIA

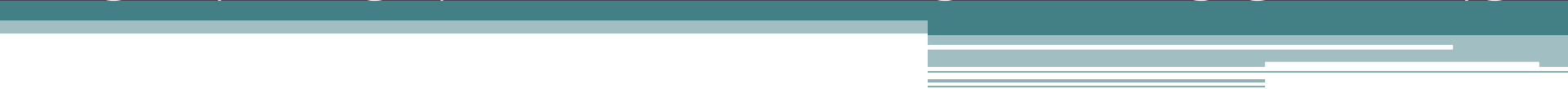


SÍNDROME DE APERT

- Perda auditiva condutiva
 - Otite média crônica
 - Fixação do estribo
- Reconstrução craniofacial pode ser realizada de maneira semelhante à Sínd. Crouzon.



SÍNDROME DE TREACHER COLLINS

A series of horizontal lines in teal and light blue colors, extending across the width of the slide below the title.

SÍNDROME DE TREACHER COLLINS

- Descrita pelo britânico Edward Treacher Collins em 1900
- Também conhecida como Disostose mandibulofacial ou síndrome de Franceschetti-Zwahlen-Klein
- Autossômica dominante
- Mutação do gene TCOF1 no cromossomo 5
- Nova mutação pode ocorrer em até 60%
- Penetrância completa, mas expressão variável
- Acomete primeiro e segundo arcos, sulcos e bolsas

SÍNDROME DE TREACHER COLLINS

- Características:
 - Hipoplasia malar e mandibular
 - Coloboma em pálpebra inferior (formação palpebral errônea)
 - Pode haver fissura palatal
 - Inteligência normal
 - Malformações de orelha e ouvido médio

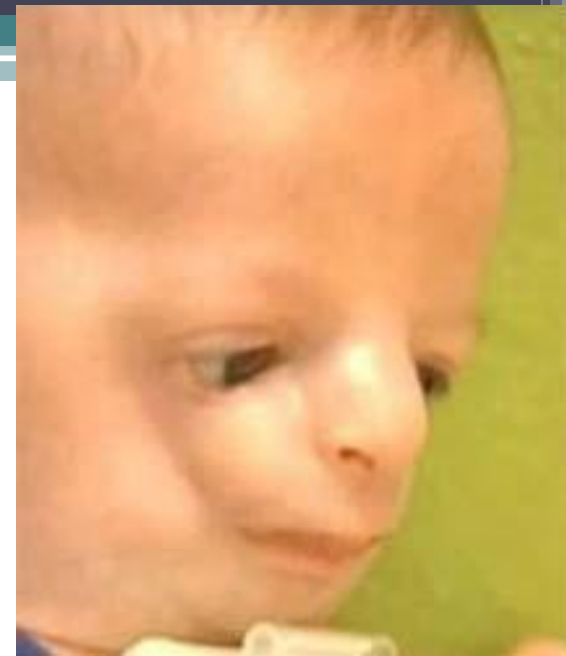




Coloboma de pálpebras inferiores, hipoplasia maxilar



Malformação de orelhas



Hipoplasia mandibular



Coloboma em pálpebra INFERIOR

SÍNDROME DE TREACHER COLLINS

- Considerações Otorrinolaringológicas
 - Perda auditiva condutiva em 30%
 - Malformação ossicular
 - Microtia e/ou atresia de CAE
 - Hipoplasia de mastóide
 - Obstrução de via aérea superior
 - Traqueostomia pode ser necessária



SÍNDROME DE TREACHER COLLINS

- Reconstrução craniofacial



SÍNDROME DE GOLDENHAR

A series of horizontal lines in teal and light blue colors, extending across the width of the slide below the title.

SÍNDROME DE GOLDENHAR



- Característica principal: **hipoplasia hemifacial**
- Diversas etiologias
 - Hematoma intrauterino
 - Alteração nas células da crista neural entre 30-45 dias de gestação
- Mais de um gene envolvido
- Acomete o primeiro e segundo arcos branquiais



SÍNDROME DE GOLDENHAR

- Características:
 - Olho malposicionado ou menor
 - Hipoplasia mandibular unilateral
 - Boca pequena
 - Coloboma da pálpebra superior
 - Anomalias vertebrais
 - A parótida do lado afetado é frequentemente deslocada ou sofre algum grau de aplasia
 - Microtia, apêndices pré-auriculares
 - Dermóide ocular



CLASSIFICAÇÃO DA MANDÍBULA



- Mandíbula normal

CLASSIFICAÇÃO DA MANDÍBULA



- **TIPO I**
Mandíbula menor, mas identificável

CLASSIFICAÇÃO DA MANDÍBULA



TIPO II

ATM funcionante, mas glenóide de forma anormal

■ TIPO IIA

Glenóide está em posição aceitável

CLASSIFICAÇÃO DA MANDÍBULA



TIPO II

ATM funcionante, mas glenóide de forma anormal

- Tipo IIB

ATM que não pode ser reposicionada cirurgicamente

CLASSIFICAÇÃO DA MANDÍBULA



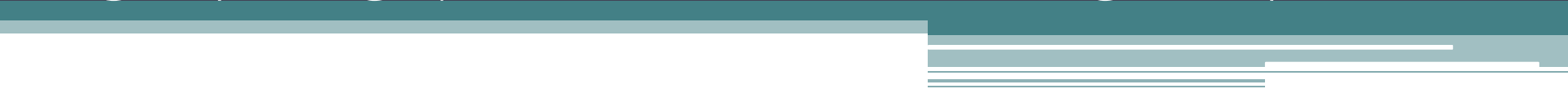
- Tipo III
Ramo e cavidade glenóide inexistentes

SÍNDROME DE GOLDENHAR

- Malformações cardíacas, pulmonares, renais e gastrointestinais podem estar presentes
- Perda auditiva
 - Muito mais condutiva que neurosensorial
 - Anormalidades ossiculares, microtia
 - Curso do nervo facial aberrante – atentar a isso, se paciente se submeter a mastoidectomia
- Reconstrução craniofacial
 - Para tto da mandíbula hipoplásica



SÍNDROME DE PIERRE ROBIN

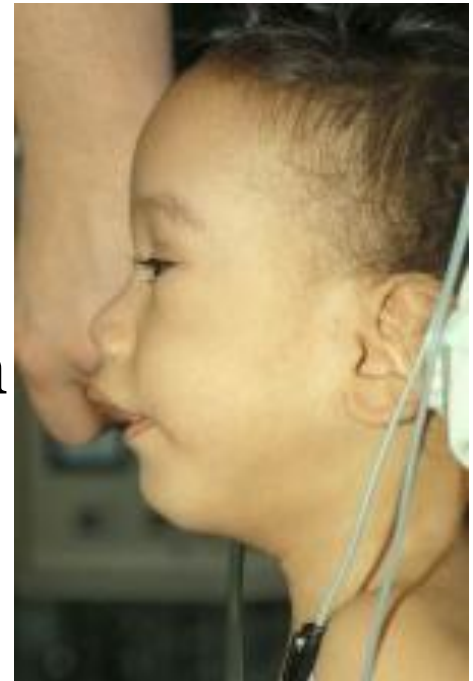
A series of horizontal lines in teal and light blue colors, some solid and some dashed, extending across the width of the slide below the title.

SÍNDROME DE PIERRE ROBIN

- Sequência de micrognatia, glossoptose e fenda palatina
- Possivelmente devido a mau desenvolvimento intra-uterino
- Teoria mecânica – é a mais aceita
 - Há hipoplasia mandibular entre 7-11 semanas de gestação
 - Mandíbula fica temporariamente "presa" entre clavícula e esterno
 - Língua permanece elevada na cavidade oral, evitando fechamento do palato e gerando assim uma fenda palatina

SÍNDROME DE PIERRE ROBIN

- Fenda palatina em forma de U (80%) ou em forma de V (20%)
- Normalmente não há lábio leporino
- Síndromes associadas a Pierre Robin
 - 1º síndrome de Stickler
 - 2º síndrome de Treacher Collins

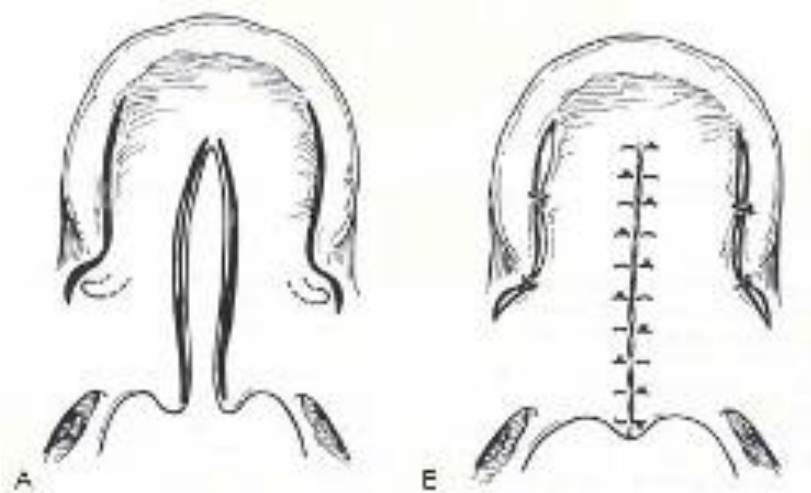


SÍNDROME DE PIERRE ROBIN

- Considerações Otorrinolaringológicas
 - Comprometimento da via aérea
 - Obstrução das vias aéreas superiores
 - Aspiração de alimentos
 - Estenose subglótica
 - Perda auditiva
 - Maior parcela é condutiva
 - Otite média crônica (60%)

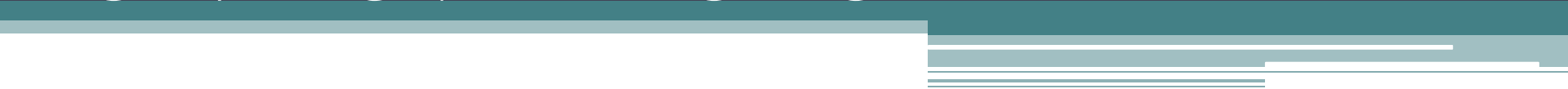


Fechamento de fenda palatina



Avanço de mandíbula

SÍNDROME DE STICKLER

A series of horizontal lines in teal and light blue colors, some solid and some dashed, extending across the width of the slide below the title.

SÍNDROME DE STICKLER

- Distúrbio do tecido conjuntivo levando a características craniofaciais, oculares e articulares
- Autossômica dominante
- Mutação do colágeno tipo II e XI
- *A clássica história clínica inclui a combinação de uma fissura de palato com um histórico familiar de osteoartrite e perda auditiva.*

SÍND. DE STICKLER

- Características

- Face achatada

- Hipoplasia maxilar e mandibular
 - Nariz pequeno com ponta elevada

- Fenda palatina

- Anormalidades musculoesqueléticas

- Osteoartrite, hiper mobilidade articular, escoliose

- Achados oculares

- Miopia, glaucoma, descolamento de retina e catarata

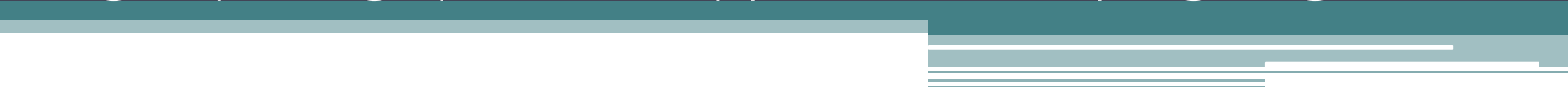


SÍNDROME DE STICKLER

- Perda auditiva
 - **NEUROSSENSORIAL** leve a moderada em 80%
 - Neurosensorial profunda ou mista em 15%
 - Componente condutivo secundária à disfunção da tuba auditiva devido à fenda palatina
- Associada a Pierre Robin em 25%



SÍNDROME DE WAARDENBURG

A series of horizontal lines in teal and light blue colors, some solid and some dashed, extending across the width of the slide below the title.

SÍNDROME DE WAARDENBURG

- Autossômica dominante
- Genes múltiplos
- Penetrância variável



SÍNDROME DE WAARDENBURG

- Deslocamento lateral do canto medial dos olhos
 - Canthorum distopia
- Anormalidades pigmentares
 - Hipopigmentação, especialmente cabelo e olhos
- Hipoplasia de asa do nariz
- Heterocromia de íris
- Vitiligo
- Fissura de lábio ou palato (10%)



Hipoplasia de asa
nasal, topete branco



Canthorum distopia



Heterocromia de íris

CRITÉRIOS DIAGNÓSTICOS

- Maiores

- Heterocromia da íris
- Topete branco
- canthorum Dystopia
- Perda auditiva neurossensorial congênita
- Parente de primeiro grau afetado

- Menores

- Leucoderma congênito
- De raiz nasal achatada
- Asa nasal hipoplásica
- Cabelos grisalhos prematuros

DIAGNÓSTICO:
2 critérios maiores, ou
1 critério maior + 2 critérios menores

SUBTIPOS

- Tipo 1
 - sintomatologia completa
 - Assimetria facial, fácies dismórfica



SUBTIPOS

- Tipo 2
 - Sem canthorum distopia, topete branco menos comum
 - perda auditiva neurossensorial, heterocromia de íris



SUBTIPOS

- Tipo 3 (Klein-Waardenburg síndrome)
 - Semelhante ao tipo 1, mas com anomalias esqueléticas e retardo mental
 - Aplasia de costelas, sacro cístico, sindactilia cutânea



SUBTIPOS

- Tipo 4 (síndrome de Shah-Waardenburg)
 - Associação com doença de Hirschsprung

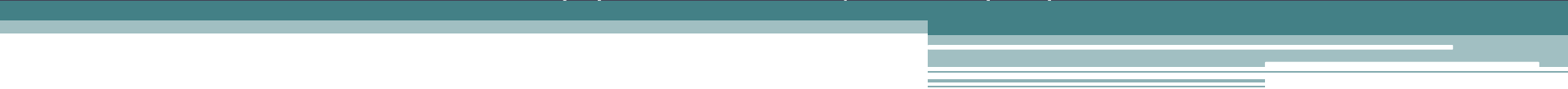


SÍNDROME DE WAARDENBURG

- Surdez neurossensorial congênita
 - Normalmente não progressiva
 - Amplificação auditiva
 - Implante coclear
- Correção de fissura labial ou palatina está indicada, bem como considerações estéticas



SÍNDROME DE BECKWITH- WIEDEMANN

A series of horizontal lines in teal and light blue colors, with varying lengths and thicknesses, extending from the left edge of the slide towards the right, positioned below the title.

Síndrome Beckwith-Wiedemann

- Hans-Rudolf Wiedemann (1964) e Edward Beckwith (1969)
- Forma familiar de onfalocele e macroglossia
- **Síndrome do supercrescimento mais comum na infância.**
- Defeito no cromossomo 11
- Maioria parte dos casos é esporádica
- Herança autossômica dominante familiar em 15%

Síndrome Beckwith-Wiedemann

- Cinco características comuns:
 - Macroglossia
 - Macrosomia
 - Defeito de linha média na parede abdominal
 - Hipoglicemia neonatal
 - Apêndices/sulcos auriculares





Macrossomia



Defeito de parede abdominal



Macroglossia



Apêndices/sulcos

CRITÉRIOS DIAGNÓSTICOS

- Maiores

- Defeito na linha média abdominal
- Macroglossia
- Macrossomia
- Apêndices / vincos
- Citomegalia adrenocortical
- Anormalidades renais
- Tumores embrionários
- Fenda palatina (raro)

- Menores

- Hipoglicemia neonatal
- Polihidrâmnios
- Prematuridade
- Hemangioma
- Fásclies característica (ou seja, hipoplasia)
- Anomalias cardíacas
- Diátase dos retos
- Idade óssea avançada

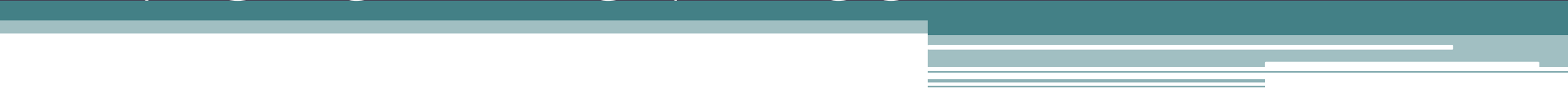
DIAGNÓSTICO:

3 critérios maiores ou 2 maiores + 3 menores

SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDEMANN

- Considerações Otorrinolaringológicas
 - Macroglossia
 - Obstrução das vias aéreas, dificuldade de alimentação
 - Menos perceptível com a idade
 - Aumento do risco de malignidade
 - Tumor de Wilms
 - Hepatoblastoma
 - Vigilância
 - Ultra-sonografia abdominal a cada 3 meses até 8 anos
 - Alfa-fetoproteína a cada 6 semanas até 4 anos

NEUROFIBROMATOSE

A series of horizontal lines in teal and light blue colors, some solid and some dashed, extending across the width of the slide below the title.

NEUROFIBROMATOSE TIPO 1

- Tipo 1 (von Recklinghausen)
 - Neurofibromatose periférica
 - Autossômica dominante
 - Gene da Neurofibromina (NF1) no cromossoma 17
 - Metade resultam de nova mutação
 - Expressão variável
 - Melhor prognóstico do que neurofibromatose tipo 2



NEUROFIBROMATOSE TIPO 1

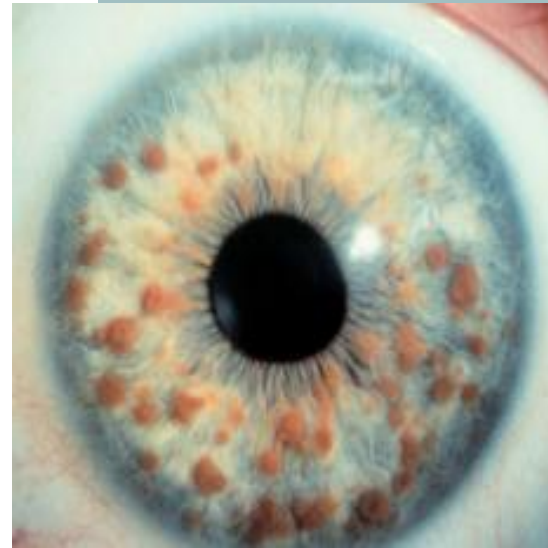
- Características:
 - Manchas café com leite
 - Neurofibromas cutâneos
 - Neuromas plexiformes
 - Nódulos de Lisch
 - Gliomas ópticos
 - Anomalias ósseas
 - Sardas axilares ou Inguinais (sinal de Crowe)



Neurofibromas cutâneos



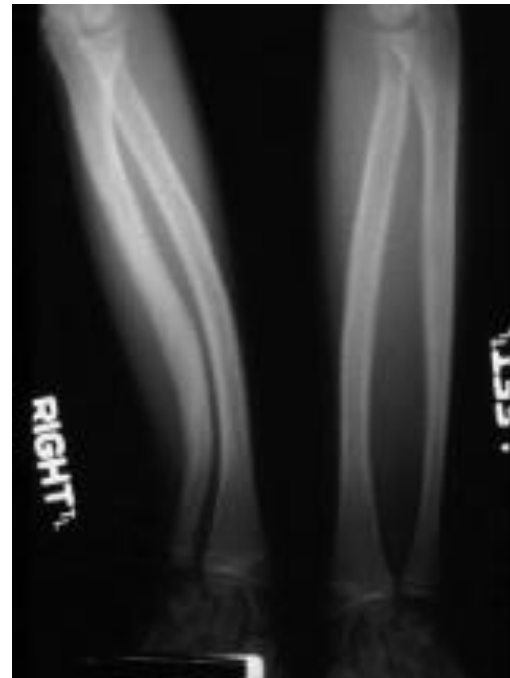
Manchas
café com
leite



Nódulos
de Lisch



Neuroma
plexiforme



Arqueamento
ósseo

NEUROFIBROMATOSE



Sinal de Crowe

- Diagnóstico:
 - Seis ou mais manchas café com leite
 - Diâmetro maior que 5mm em pré-púberes
 - Diâmetro maior do que 15 milímetros em adultos
 - Dois ou mais neurofibromas ou um neurofibroma plexiforme
 - Sardas axilares ou inguinais
 - glioma óptico
 - Dois ou mais nódulos de Lisch
 - Lesão óssea
 - Parente em primeiro grau com a patologia



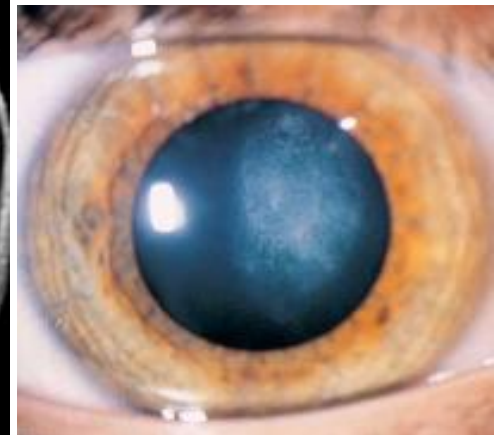
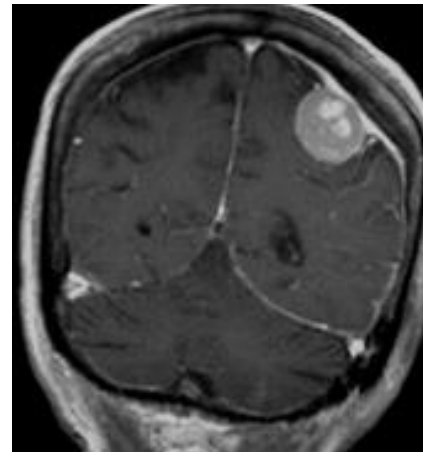
NEUROFIBROMATOSE TIPO 2

- Neurofibromatose central
- Autossômica dominante
- Gene NF2 no cromossomo 22
- Aproximadamente 10% de todos os indivíduos com neurofibromatose
- Significativa morbidade
 - Alta incidência de neurosarcomas e tumores gastrointestinais
- Escassez de manchas café com leite e sardas axilares/inguinais

NEUROFIBROMATOSE TIPO 2

- Características

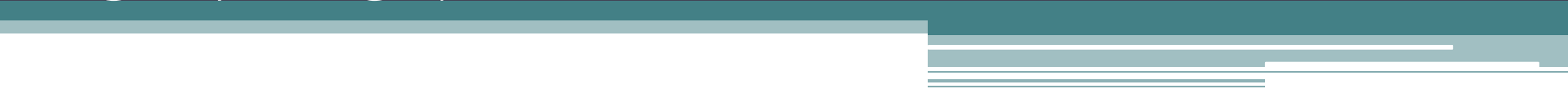
- Manchas café com leite
- Schwannomas
 - Neuromas acústicos bilaterais
 - medula espinhal
- Catarata subcapsular
- Meningiomas



DIAGNÓSTICO

- Schwannoma vestibular bilateral
- Presuntivo:
 - Parente de 1º grau + Schwannoma vest. unilateral
 - Ou dois dos abaixo:
 - Meningioma
 - Glioma
 - Schwannomma
 - Catarata subcapsular ou cortical
- Sugestivo:
 - Schwannoma vest. unilateral + 2 dos abaixo
 - Meningioma
 - Glioma
 - Schwanommma
 - Catarata subcapsular ou cortical
 - Ou múltiplos meningiomas

SÍNDROME DE KLIPPEL-FEIL

A series of horizontal lines in teal and light blue colors, some solid and some dashed, extending across the width of the slide below the title.

Klippel-Feil

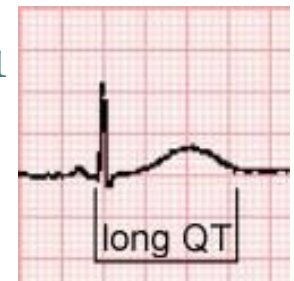
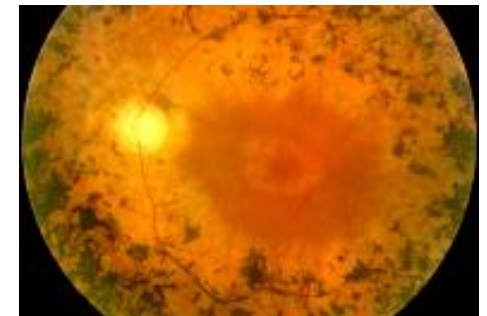
- Fusão vertebral cervical
 - Tipo I - nível único
 - Tipo II - vários segmentos não contíguos
 - Tipo III - múltiplas, segmentos contíguos
- Pescoço curto, alado e linha do cabelo baixa
- Etiologia obscura
- Anormalidades associadas
 - Escoliose
 - Assimetria facial
 - Anormalidades renais



OUTRAS SÍNDROMES

SEM CARACTERÍSTICAS CRANIOFACIAIS

- USHER
 - Perda auditiva com defeito no ouvido interno
 - Tipo I - surdez e disfunção vestibular
 - Tipo II - perda auditiva não progressiva e da função vestibular normal
 - Tipo III - perda auditiva progressiva e metade função vestibular
 - Perda progressiva da visão por retinite pigmentosa
- PENDRED
 - A perda auditiva neurossensorial
 - Bócio de tireóide
- JERVELL E LANGE-NIELSEN
 - Canal de potássio defeituoso por mutações KCNQ1 e KCNE1
 - Perda auditiva neurossensorial e palpitações (síndrome do QT longo)



Conclusão

- Diferentes síndromes, características por vezes semelhantes
- Atentar para alterações-chave
- Condições coexistentes
 - Se uma malformação é encontrada, continue a investigação! Outras podem estar presentes!



OBRIGADO!

DUCKAR.COM.BR