

Síndrome da Assimetria Facial com o Choro. A Propósito de Um Caso Clínico

DULCE OLIVEIRA *, CRISTINA FIGUEIREDO *, FÁTIMA MADRUGA *, CÉU R. MOTA **, MARGARIDA GUEDES *,
A. M. MACHADO *, PAULA SOARES ****, MARGARIDA REIS LIMA *****

*Serviço de Pediatria do Hospital Geral de Santo António
Director: Dr. Baltazar Valente*

Resumo

Os autores descrevem um caso clínico dum lactente com um síndrome polimalformativo que foi internado com um mês e meio de idade na enfermaria de Pediatria do Hospital Geral de Santo António por um síndrome de dificuldade respiratória. Ao exame clínico apresentava um síndrome polimalformativo com: assimetria da comissura labial com o choro, inserção baixa dos pavilhões auriculares e hemivértebras dorsais detectadas ao Rx torácico. O estudo posterior revelou além das alterações já descritas: hipoplasia pulmonar direita, asplenia e comunicação interauricular possibilitando assim a confirmação do diagnóstico do Síndrome da assimetria facial com o choro.

Palavras-chave: Polimalformativo, S. assimetria facial, choro.

Summary

The authors present a clinical case of a forty five days old infant, with a polymalformative syndrome, admitted to the Pediatrics Unit of Hospital Geral de Santo António with respiratory distress.

Physical examination revealed facial asymmetry when crying and low set ears.

Posterior investigation revealed dorsal hemivertebras, right lung hypoplasia and atrial septal defect, confirming the diagnosis of asymmetric crying facies syndrome.

Key-words: Polymalformative, asymmetric crying facies syndrome.

Introdução

O síndrome da assimetria facial com o choro deve-se a uma hipoplasia do músculo depressor do angulo da boca. Existem vários graus desta anomalia que parece tornar-se menos evidente com o tempo ⁽⁵⁾.

Esta hipoplasia poderá ser primária, ou ser secundária a alterações neurológicas pois todo o músculo desnervado atrofia ⁽⁵⁾.

Esta condição isolada não é rara, tendo uma frequência de 1/160 nascimentos ⁽⁵⁾.

Em 1967, Cayler foi o primeiro a relacionar a assimetria facial com o choro com outras anomalias, especialmente cardíacas ^(4,5), mas também com alterações genito-urinárias, músculo-esqueléticas e respiratórias.

A hipoplasia do músculo depressor do ângulo da boca é mais frequente à esquerda, havendo contudo um maior número de anomalias associadas, se a hipoplasia for a direita ^(2,5).

A origem desta condição poderá ser genética (1, 3, 5) ou dever-se à proximidade anatómica e à coincidência cronológica em que as estruturas anatómicas envolvidas se desenvolvem ao longo do período embrionário ^(1, 5). A possibilidade da origem genética deve-se à alta incidência de familiares próximos afectados, pensando-se contudo que a transmissão seja multifactorial ⁽³⁾.

As anomalias cardíacas mais frequentemente encontradas são: comunicação inter-ventricular, persistência do canal arterial e tetralogia de Fallot. Poderá também encontrar-se: arco aórtico à esquerda, duplo arco aórtico, estenose pulmonar, coarctação da aorta, comunicação interauricular,

* Serviço de Pediatria do Hospital Geral de Santo António (HGSA).

** Serviço de Pediatria do Hospital Maria Pia.

**** Serviço de Pediatria da Maternidade Júlio Dinis

***** Instituto de Genética Médica do Porto.

Entregue para publicação em 04/07/96.

Aceite para publicação em 29/01/97.

atresia da tricúspide, ventrículo único, válvula aórtica bicúspide e art. pulmonares hipoplásicas ⁽⁵⁾.

As anomalias esqueléticas incluem: hemivértebras, fusão de vértebras, escoliose e alterações do esterno ⁽⁵⁾.

As malformações urogenitais que se poderão observar são: agenesia ou hipoplasia renal, poliquistose, rim ectópico, refluxo vesico ureteral, estenose ureteral, hipogonadismo, hipospádias e escroto bifido ⁽⁵⁾.

Foram também descritas as seguintes alterações: atresia ou fístula traqueo-esofágica, laringomalácia, hipoplasia pulmonar, estenose rectal e asplenia ⁽⁵⁾.

De salientar que poderão haver alterações dos pavilhões auriculares e da estrutura do ouvido ⁽⁵⁾.

Para além de todas as malformações já enunciadas, é também característico deste síndrome: má evolução ponderal, baixa estatura pós-natal, microcefalia com atrofia do córtex cerebral e atraso mental.

Caso Clínico

Lactente do sexo masculino, caucasiano, natural e residente no Porto, internado ao mês e meio na enfermaria de Pediatria do Hospital Geral de Santo António por síndrome de dificuldade respiratória.

1.º filho de pais jovens, saudáveis e não consanguíneos. A gravidez foi normal, vigiada e sem intercorrências aparentes. O parto foi por cesariana às 40 semanas de gestação e o APGAR foi de 7/8 (ao 1.º e 5.º min. respectivamente). A somatometria foi adequada à idade gestacional.

Foi internado no Serviço de Cuidados Especiais Neonatais da Maternidade Júlio Dinis (MJD) logo após o nascimento por síndrome de dificuldade respiratória, não tendo tido necessidade de ventilação assistida.

Ao exame físico apresentava uma assimetria da comissura labial com o choro, inserção baixa dos pavilhões auriculares e uma hérnia inguinal direita. Efectuou um Rx do tórax que revelou hemivértebras dorsais e centralização da sombra cardíaca. Foi submetido a herniorrafia ao mês de idade no Hospital Maria Pia.

Iniciou uma semana antes do internamento um quadro com tosse e dificuldade respiratória com agravamento progressivo pelo que foi internado, apresentando-se à entrada no serviço de urgência com: cianose peribucal, tiragem global, polipneia e alterações esteto-acústicas na auscultação pulmonar (crepitações inspiratórias dispersas, sibilos expiratórios e tempo de expiração prolongada).

No Rx torácico observava-se para além das alterações já descritas, uma hipotransparência de todo o hemi-tórax direito. A gasimetria arterial revelava hipoxemia (Pa O₂-54,1) e o ecocardiograma uma comunicação intraauricular.

O cariótipo foi 46, XY.

Apesar do tratamento instituído mantinha ao fim de duas semanas de internamento um quadro de dificuldade respiratória moderada e a mesma imagem ao Rx do tórax.

Efectuou uma broncoscopia que permitiu detectar uma hipoplasia pulmonar direita.

A ecografia abdominal pôs a hipótese de asplenia que foi confirmada por cintigrafia.

O fundo ocular revelou uma granulação anormal da retina e a 1.ª ecografia transfontanelar foi normal.

A 2.ª ecografia transfontanelar mostrou-se alterada e a TAC cerebral revelou um alargamento das vias de circulação do LCR, de predomínio fronto-parietal e de natureza atrófica.

A criança durante o internamento teve uma má evolução do crescimento estato-ponderal e do perímetro cefálico com cruzamento de percentis (P25 para P5), tendo contudo um desenvolvimento psicomotor adequado.

Teve alta do HGSA ao fim de 2 meses mantendo ainda alguma dificuldade respiratória com necessidade de oxigenoterapia em ambulatório.

Foi referenciado à consulta externa da MJD onde era habitualmente seguido.



Discussão

A abordagem de um lactente com um desvio de comissura labial levanta, normalmente problemas no seu diagnóstico diferencial, incluindo além da paralisia facial, as situações de microssomia hemifacial.

A paralisia facial central atinge apenas a porção inferior da face, podendo apresentar graus variados de desvio da comissura labial consoante a lesão em causa. Normalmente está associada a hemiplegia ou a monoplegia braquial.

Na paralisia facial periférica está presente o sinal de Bell para além do desvio da comissura labial que, regra geral, é mais marcado do que na paralisia central.

A microssomia hemifacial apresenta-se de forma diferente não sendo modificada pela mímica. É acompanhada normalmente de hipoplasia do pavilhão auricular e do ouvido médio.

A asplenia, a anomalia cardíaca e a hipoplasia pulmonar são sugestivas desta criança ter um Ivemark síndrome associado embora a característica mais comum desse síndrome seja a polisplenia ⁽⁶⁾.

No nosso doente foram encontradas as seguintes características do Síndrome da assimetria facial com o choro: desvio de comissura labial, inserção baixa dos pavilhões auriculares, hemivértebras, malformação cardíaca (comunicação interauricular), hipoplasia pulmonar direita e asplenia.

BIBLIOGRAFIA

1. Cayler, G. G.: Cardiofacial Syndrome. *Arch Dis Child*, 1969; 44: 69-75.
2. Perlman M, Reisner SH: Asymmetric crying facies and congenital anomalies. *Arch Dis Child*, 1973; 48: 627-9.
3. Papadatos C, et al: Congenital hipoplasia of the depressor anguli oris muscle: A genetically determined condition? *Arch Dis Childhood*, 1974; 49: 927-31.
4. Monreal F. J.: Asymmetric crying facies: An alternative interpretation. *Pediatrics*, 1980; 65: 146-9.
5. Ph Perrin et al: Le syndrome cardio-facial de Cayler. A propos de 19 observations. *Arch Fr Ped*, 1989; 46: 257-61.
6. Mcchane, R H, et al: Ivemark's asplenia syndrome: *South Med J* 1989; 82: 1312-3.

Correspondência: Dulce Oliveira
Serviço de Pediatria
Hospital Geral de Santo António
Largo Prof. Abel Salazar
4050 Porto