

SÍNDROME DE HANHART: RELATO DE CASOS

HANHART SYNDROME: CASES REPORT

G. V. POSTAI

Residente do Serviço de Cirurgia Plástica da Universidade Federal do Paraná.

RENATO DA SILVA FREITAS

Professor Adjunto III, Disciplina de Cirurgia Plástica e Reparadora, Universidade Federal do Paraná; e Cirurgião Plástico do Centro de Atendimento Integral ao Fissurado Lábio-Palatal (CAIF).

G. B. ROÇA

Residente do Serviço de Cirurgia Plástica da Universidade Federal do Paraná.

A. M. MENACHO

Acadêmica de Medicina, Universidade Federal do Paraná.

J. SOUZA

Médica Geneticista do CAIF.

N. ALONSO

Livre Docente, Serviço de Cirurgia Plástica, Universidade de São Paulo.

M. R. PASSOS-BUENO

Professora Titular, Genética Médica, Universidade de São Paulo.

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA

R. General Carneiro, 181, 9º andar - Curitiba - Paraná - Brasil - CEP: 8000-000 - E-mail: dr.renato.freitas@gmail.com

DESCRITORES

CIRURGIA, DIAGNOSTICO, CASOS.

KEYWORDS

SURGERY, DIAGNOSIS, CASE.

RESUMO

Introdução: A síndrome de Hanhart é uma desordem genética caracterizada por aglossia-adactilia, peromelia e micrognatia. **Relato dos Casos:** É um relato de três casos de pacientes com síndrome de Hanhart tratados em nosso serviço, descrevendo os procedimentos cirúrgicos realizados. Todos os casos apresentavam micrognatia, hipoglossia e adactilias. Não havia história familiar positiva de outras malformações. Abordagem da via respiratória e da deglutição foram as medidas iniciais adotadas. **Conclusão:** A síndrome de Hanhart tem etiologia desconhecida, sendo o diagnóstico clínico e radiológico e seu tratamento é multidisciplinar. A variedade de apresentação torna o diagnóstico mais difícil e obriga o tratamento a ser individualizado.

ABSTRACT

Background: Hanhart syndrome is a disorder characterized by aglossia-adactyly, peromelia and micrognathia. Cases Report: This is cases report of patients with the referred syndrome, describing surgical procedures. All patients had micrognathia, hipoglossia and adactylies. No family history of other malformation was identified. Initially, airway and swallowing were approached. Conclusion: Hanhart syndrome has an unknown etiology, its diagnosis is clinical and radiological and the treatment is multidisciplinary. The variety of types leads to challenger diagnosis and individual treatment.

INTRODUÇÃO

A síndrome de Hanhart é uma rara desordem caracterizada por aglossia-adactilia, peromelia e micrognatia¹⁻³. A aglossia ocorre apenas em alguns casos⁴, sendo a hipoglossia o achado mais usual. A etiologia possivelmente tem base genética, sendo sugerida uma herança autossômica dominante^{5,6}.

OBJETIVO

Relatar três casos de pacientes com síndrome de Hanhart avaliados em nosso serviço, e demonstrar os meios diagnósticos, achados clínicos e tratamentos realizados.

RELATO DOS CASOS

Caso 1: Meninonascido com 2960 gramas, parto cesárea, após uma gravidez sem complicações, sem exposições a agentes teratogênicos e sem história de consangüinidade. Mãe com história de cinco gestações anteriores, quatro cesáreas e um aborto, e sem malformações congênitas na família. O exame físico demonstrou paralisia facial bilateral, orelha direita baixa, micrognatia, fissura mandibular parcial, hipoglossia e anquiloglossia (Fig A e B). Mão direita com adactilia de 2º, 3º, 4º e 5º dedos, braquidactilia do 2º e clinodactilia do 4º dedo da mão esquerda (Fig. C e D). Apresentou período neonatal complicado devido à insuficiência respiratória. Após tomografia tridimensional de face (Fig.E) foi submetido, aos dois meses de idade, à distração bilateral mandibular, com melhora do distress respiratório (Fig F e G). Aos cinco anos a anquiloglossia foi tratada com plástica em Z.

Caso 2: Menina nascida com 2885 gramas de parto normal, Apgar de 9/10, terceira filha de pais sem consangüinidade. A gravidez foi sem complicações e sem exposição a agentes teratogênicos. Exame físico revelou micrognatia, assimetria craniana, hipoglossia, ausência de ambas as mãos, pés com desvio medial, agenesia de hálux direito, hálux esquerdo curto. Cariótipo e ultrassonografia abdominal normais. Ecocardiograma demonstrou comunicação interatrial, tipo forame oval, e relativa estenose de vasos pulmonares. O defeito fechou espontaneamente. Gastrostomia endoscópica foi realizada aos cinco meses de idade. Avaliação de oito meses revelou um perímetro cefálico de 42cm, peso 6400g e altura de 64cm. Até o momento, exibe um desenvolvimento psicomotor normal.

Caso 3: Menino nascido com 3090 gramas e 48,5cm, de parto normal, após gestação normal, sem história familiar de malformações ou consangüinidade. Ao exame físico, apresentava micrognatia, hipoglossia, sindactilia de 3° e 4° dedos e braquidactilia de 2° dedo da mão direita. Adactilias de 2° e 5° dedos foram observadas na mão esquerda. Outras deformidades não foram identificadas. Com sete meses sua altura era 68cm, peso 6700g e perímetro cefálico de 43cm. Não houve atraso de desenvolvimento. Até o momento, não foi realizado nenhum tratamento cirúrgico.

Figuras. Caso 1. A. Fotografia pré-operatória aos 2 meses de idade. B. Ausência de dentes incisivos inferiores e anquiloglossia.. C e D. Deformidade de mãos. E. Tomografia tridimensional demonstrando a micrognatia F. Durante período de distração. F. Fotografia pós-operatória aos 6 anos de idade .



Figura C



Figura D



Figura A



Figura B



Figura E



Figura F



Figura G

DISCUSSÃO

Malformações congênitas envolvendo lábios e língua (Síndromes de hipogenesia oromandibular-lábio – OLHS) são extremamente raras^{4,6,7}. Algumas síndromes são incluídas nesse espectro, como Moebius, aglossia-adactilia, Hanhart⁸. A síndrome de Hanhart é uma desordem rara de etiologia possivelmente genética, cujo diagnóstico é clínico e radiológico^{5,6}. O tratamento exige suporte de vida neonatal, devido à micrognatia, e acompanhamento multidisciplinar. Distração osteogênica foi utilizada para o tratamento da obstrução de vias aéreas superiores^{8,9}, e deve ser sempre considerada nestes casos. Ampla variedade de apresentação das deformidades da língua pode existir^{7,10,11}. A anquiloglossia pode ser tratada pela liberação e plástica em Z ou mesmo,

enxertia de pele ou mucosa. A hipoglossia e aglossia^{11,12} são de difícil tratamento e há poucas opções. A dificuldade de deglutição pode ser solucionada imediatamente através de sonda nasoenteral, sendo a gastrostomia uma opção em casos que não será corrigida a deformidade em idade precoce. Em relação às deformidades de membros, são avaliadas individualmente, devido ao amplo espectro de apresentação.

CONCLUSÃO

Relatamos três casos e concluímos que a síndrome pode se apresentar de diversos tipos, o que torna o diagnóstico difícil e obriga o tratamento a ser individualizado.

REFERÊNCIAS

1. Salles F, Anchieta M, Costa Bezerra P, Torres ML, Queiroz E, Faber J. Complete and isolated congenital aglossia: case report and treatment of sequelae using rapid prototyping models. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endo*. 2008 Mar; 105(3):41-7.
2. Girshin M, Parikh SR, Leyvi G, Lakhani P, Lo LW, Wasnick JD. Intraoperative oxygen desaturation and electrocardiographic changes in a patient with Hanhart syndrome. *J Cardiothorac Vasc Anesth*. 2005 Aug;19(4):546-7.
3. Amor DJ, Craig EJ. Situs inversus totalis and congenital hypoglossia. *Clin Dysmorphol*. 2001 Sept; 10:47-50
4. Thorp MA, de Waal PJ, Prescott CAJ. Extreme Microglossia. *IJ Perl* 2003; 67:73-7
5. Nevin NC, Burrows D, Allen G, Kernohan DC. Aglossia-adactylia syndrome. *J Med Genet* 1975; 12:89-93.
6. Grippaudo FR, Kennedy DC. Oromandibular-limb hypogenesis syndromes: a case of aglossia with an intraoral band. *Brit J Plast Surg* 1999; 51:480-3.
7. Robertson SP, Bankier A. Oromandibular limb hypogenesis complex (Hanhart Syndrome): A severe adult phenotype. *Am J Med Genet*. 1999; 83:427-9.
8. Arshad AR, Goh CS. Hypoglossia congenita with anterior maxillo-mandibular fusion. *Brit J Plast Surg* 1994; 47:139-41.
9. Alvarez GE. The aglossia-adactylia syndrome. *Brit J Plast Surg* 1976; 29:175-8.
10. Eskew AH, Charlotte NC, Shepard EE. Congenital aglossia: A case report. *Am J Orthod*. 1949 Feb; 35(2):116-9.
11. Purohit SK, Kumta SM, Rao PP, Thatte RL. An interesting case of aglossia-adactylia syndrome. *Brit J Plast Surg* 1989;42:228-9.
12. McPherson F, Frias JL, Spicer D, Opitz JM, Gilbert-Barness EF. Splenogonadal fusion-limb defect "syndrome" and associated malformations. *Am J Med Genet*. 2003 Aug 1;120A(4):518-