

Microssomia craniofacial: o espectro clínico de 163 pacientes tratados

Craniofacial microsomia: clinical spectrum of 163 treated patients

RENATO DA SILVA FREITAS¹, RENATO TEIXEIRA SOUZA², ÉRICA COUTO CALIXTO², VERUSKA MOSCATTO DE BIAGI², HENRIQUE LUCKOW INVITTI², TIAGO BODANESE³, HEITOR AUGUSTO DALLA ROSA FERNANDES³, JAIME FONTANELLI FREITAS², LUCIANO SAMPAIO BUSATO⁴, NIVALDO ALONSO⁵

RESUMO

Introdução: A microssomia craniofacial é a segunda malformação de face mais comum, resultante de alterações no desenvolvimento embrionário do primeiro e segundo arcos branquiais. Podem apresentar principalmente anormalidades de orelha e de mandíbula, além de outras estruturas derivadas destes dois arcos. **Método:** Estudo retrospectivo foi realizado com objetivo avaliar as manifestações encontradas em pacientes atendidos durante o período de 1996 a 2006. Foram revisados 163 prontuários dos pacientes portadores de microssomia craniofacial, sendo 94 (57,7%) do sexo masculino e 69 (42,3%) feminino. **Resultados:** Houve preponderância do lado direito, observado em 87 (53,4%) pacientes, seguido de 48 (29,4%) do lado esquerdo, e 26 (16%) bilateralmente. A deformidade de orelha externa mais comum foi microtia (110 pacientes – 67,5%); sendo que 13 (7,8%) pacientes tinham orelhas normais. O conduto auditivo apresentava-se normal em 26 (16%) pacientes, atrésico em 21 (12,9%) e ausente em 110 (67,5%). Perda condutiva foi encontrada com 57 (35%) pacientes. A deformidade de mandíbula foi classificada como grau I em 37 (21,9%) lados, 22 lados (13%) grau IIA, 20 lados (11,8%) grau IIB, e 11 (6,5%) grau III. Evidenciou-se que 36 (22,1%) pacientes tinham mandíbulas normais. Macrostomia estava presente em 24 (14,7%) pacientes, paralisia facial em graus variáveis em 12 (7,4%) pacientes e comprometimento órbito-palpebral em 10 (6,1%). **Conclusão:** Este trabalho apresenta uma série importante de casos de microssomia craniofacial, demonstrando as características clínicas dos pacientes atendidos no CAIF, um centro de referência no tratamento de deformidades craniofaciais.

Descritores: Assimetria facial. Orelha externa/anormalidades. Mandíbula/anormalidades. Face/anormalidades.

1. Professor Adjunto de Cirurgia Plástica da Universidade Federal do Paraná (UFPR), Cirurgião craniofacial do Centro de Atendimento Integral ao Fissurado Lábio Palatal (CAIF). 2. Estudante de Medicina. 3. Residente de Cirurgia Plástica do Serviço de Cirurgia Plástica da UFPR. 4. Cirurgião plástico do CAIF. 5. Livre Docente da Universidade de São Paulo (USP), Coordenador do Serviço de Cirurgia Craniofacial do Hospital das Clínicas da USP.

SUMMARY

Introduction: Craniofacial microsomia is the second most common facial malformation (approximately 1:5000 live births) with variable phenotypic expression in the development of the first and second branchial arches. Ear and mandibular abnormalities represent the main clinical findings. **Method:** This retrospective study was performed evaluating our series of 163 patients with craniofacial microsomia treated over one decade (1996 and 2006) demonstrating wide variable range of clinical characteristics of patients treated at Assistance Center for Cleft Lip and Palate, a large regional reference center for craniofacial deformities. **Results:** Our findings demonstrated: 1. 94 (57.7%) were male and 69 (42.3%) female. 2. There was predominance of the right side (n=87, 53.4%) over the left side (n=48, 29.4%) and bilateral cases (n=26, 16%). The most common presentation to ear deformity was microtia (n=110 patients, 67.5%); 13 (8%) patients presented with normal ears. The external meatus was normal in 26 (16%) patients, atretic in 21 (12.9%) and absent in 110 (67.5%). Hearing loss was identified in 57 patients (35% of the cases). The mandible deformity was classified as Pruzansky grade I in 37 sides (21.9%), grade IIA in 22 sides (13%), grade IIB in 20 sides (11.8%), and grade III in 11 sides (6.5%). We identified 36 (22.1%) patients with normal mandibles. Macrostomia was identified in 24 (14.7%) patients, facial palsy in different grades in 12 (7.4%) and orbito-palpebral deformities in 10 (6.1%). **Conclusion:** This paper represents one of the largest series of cases of craniofacial microsomia to date in a single center. This study confirms and validates the high degree of variability found in the presentation of this common disorder.

Descriptors: Facial asymmetry. Ear, external/abnormalities. Mandible/abnormalities. Face/abnormalities.

Correspondência: Renato da Silva Freitas
Hospital de Clínicas, Disciplina de Cirurgia Plástica e Reparadora
Rua General Carneiro, 181, 9º andar – Centro – Curitiba – Paraná – Brasil. CEP 80060-900 – Tel: (41) 3360-6342.
E-mail: dr.renato.freitas@gmail.com

INTRODUÇÃO

A microssomia craniofacial é descrita como uma síndrome congênita em que ocorrem alterações no desenvolvimento embrionário do primeiro e segundo arcos branquiais¹⁻³. O acometimento unilateral é preponderante sobre o bilateral e as manifestações fenotípicas são muito variadas e em graus diferentes de acometimento⁴. Podem se apresentar como anormalidades de orelha externa e média, de mandíbula, de nervos facial e trigeminal, de arco zigomático, e músculos da mastigação e da mímica, ou de quaisquer outras estruturas provenientes desses dois arcos^{2,3,5,6}. Em 1963, Gorlin et al.¹ sugeriram o termo Displasia Óculo-Áuriculo-Vertebral, incluindo anomalias vertebrais nessa entidade clínica, tentando dar uma caracterização mais abrangente a essa síndrome tão variada em sua apresentação e etiopatogenia. Tem incidência rara, acometendo aproximadamente 1 caso a cada 5.600 nascidos vivos⁷.

Esse estudo retrospectivo tem como objetivo avaliar as manifestações encontradas em pacientes atendidos no Centro de Atendimento Integral ao Fissurado Lábio Palatal (CAIF), no período de 1996 a 2006.

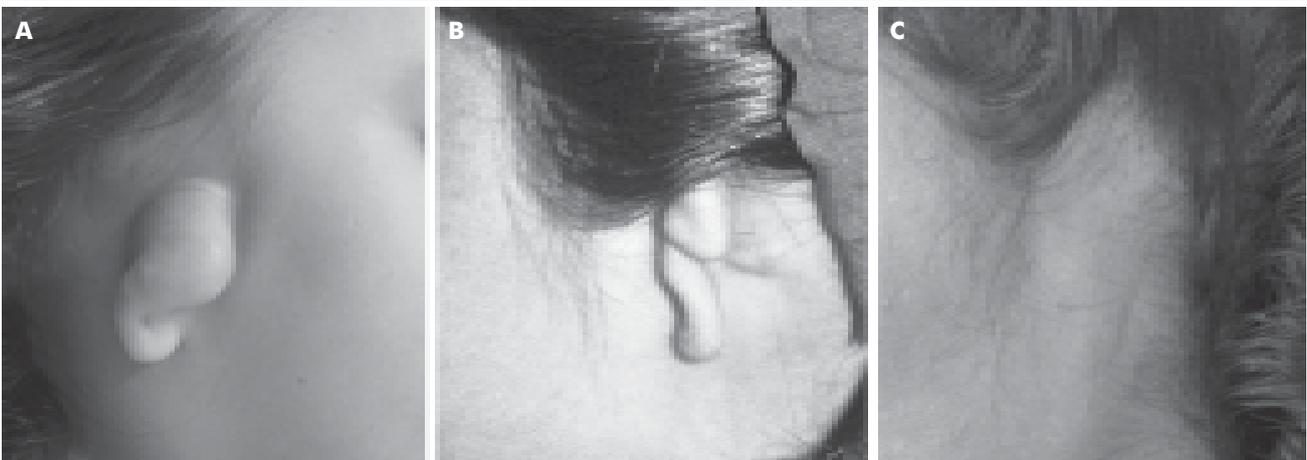
MÉTODO

Foram revisados 163 prontuários dos pacientes portadores de microssomia craniofacial atendidos no CAIF, no período de 1996 a 2006 (Figuras 1 e 2). Foram analisados os dados referentes à idade de admissão no centro, sexo, lateralidade, tipo e grau da deformidade da orelha, presença ou ausência do conduto auditivo, grau de perda auditiva, grau da malformação mandibular e órbito-palpebral, macrostomia, comprometimento do nervo facial e de partes moles.

Figura 1 - Diferentes apresentações da microssomia craniofacial. **A.** Paciente com microtia direita e ausência de acometimento mandibular. **B.** Paciente com hipoplasia mandibular leve e macrostomia direita. **C.** Paciente com hipoplasia grau III de mandíbula e microtia direita



Figura 2 - Classificação de Meurman para deformidades auriculares. **A.** Grau I, com hipoplasia de terço superior. **B.** Grau II, microtia. **C.** Grau III, anotia



RESULTADOS

Foram analisados 163 pacientes portadores de microssomia craniofacial, dos quais 94 (57,7%) eram do sexo masculino e 69 (42,3%) do sexo feminino. A idade média de chegada ao serviço foi de 8,4 anos e a idade média no momento da coleta dos dados (2007) foi de 13,2 anos. Com relação à lateralidade, 87 (53,4%) pacientes possuíam malformação do lado direito, 48 (29,4%) do lado esquerdo, e 26 (16%) bilateralmente, sendo que em 2 (1,2%) casos não havia descrição do lado acometido.

O acometimento da orelha externa (Tabelas 1 a 4) foi classificado em: microtia (110 pacientes – 67,5%); anotia (13 – 8%); anotia bilateral (3 – 1,8%); hipoplasia do terço médio (1 – 0,6%); hipoplasia do terço superior (12 – 7,4%); duplicidade de orelha (4 – 2,4%); “question mark ear” (7 – 4,3%); ausência de lóbulo (1 – 0,6%); alteração de lóbulo (1 – 0,6%); apêndice pré-auricular (1 – 0,6%). Treze (8%) pacientes foram considerados portadores de orelhas normais e 2 (1,2%) não foram avaliados. Havia pacientes com acometimento bilateral e foram considerados duas vezes. O conduto auditivo apresentava-se normal em 26 (16%) pacientes, atrésico em 21 (12,9%) e ausente em 110 (67,5%). Seis (3,6%) pacientes não foram avaliados. Quanto à perda auditiva, 57 (35%) apresentavam perda condutiva, 4 (2,4%) neurosensorial, 23 (14,1%) mista, 1 (0,6%) mista bilateralmente, 49 (30%) pacientes não foram avaliados e 10 (6,1%) pacientes não apresentavam perda auditiva. Foram avaliados por meio do BERA, 21 pacientes com idade abaixo de 3 anos, não sendo determinado o tipo de perda auditiva. Perda leve ocorreu em 11 (6,7%) lados, moderada em 19 (11,6%), moderadamente importante em 57 (34,9%), importante em 9 (5,5%), grave em 1 (0,6%), e normal em 1 caso. Não havia relato do estudo auditivo em 80 prontuários de pacientes.

Tabela 1 - Tipo de acometimento auricular

Acometimento	Nº de pacientes	% de Pacientes
Normal	13	8,0%
Microtia	110	67,5%
Anotia	13	8,0%
Anotia Bilateral	3	1,8%
Hipoplasia de Terço Superior	12	7,4%
“Question Mark Ear”	7	4,3%
Duplicidade de Orelha	4	2,4%
Hipoplasia de Terço Médio	1	0,6%
Ausência de Lóbulo	1	0,6%
Alteração de Lóbulo	1	0,6%

Tabela 2 - Estado clínico do meato auditivo externo

Apresentação	Nº de pacientes	% de Pacientes*
Normal	26	16,0%
Atrésico	21	12,9%
Ausente	110	67,5%

*Seis pacientes não foram avaliados quanto ao conduto auditivo.

Tabela 3 - Descrição do tipo da perda auditiva

Tipo	Nº de pacientes	% de Pacientes
Condutiva	57	35,0%
Neurosensorial	4	2,4%
Mista	23	14,1%
Mista Bilateral	1	0,6%
Sem Perda Auditiva	10	6,1%

Tabela 4 - Descrição do grau da perda auditiva

Grau de Perda Auditiva	Nº de Lados	% de Lados
Leve	11	22,1%
Moderada	19	21,9%
Moderadamente Importante	57	13,0%
Importante	9	11,8%
Grave	1	6,5%
Sem Perda Auditiva	1	6,5%

Tabela 5 - Distribuição dos pacientes conforme a classificação de Pruzanski modificada

Acometimento	Nº de pacientes	% de Pacientes
Normal	36	22,1%
Grau I	37	21,9%
Grau II A	22	13,0%
Grau II B	20	11,8%
Grau III	11	6,5%

*Em 43 prontuários não havia descrição da deformidade mandibular.

A deformidade de mandíbula foi classificada de acordo com Pruzanski modificado⁸ (Tabela 5). Evidenciou-se que 36 (22,1%) pacientes eram normais, 37 (21,9%) apresentavam grau I, 22 (13%) lados grau IIA, 20 lados (11,8%) grau IIB, 11 (6,5%) grau III e 43 pacientes (25,4%) não possuíam relato em seus prontuários. Dos 6 (3,6%) casos bilaterais, 3 apresentavam graus diferentes de comprometimento mandibular em cada hemiface e 3 apresentavam acometimento similar em ambos os lados.

Macrostomia foi evidenciada em 24 (14,7%) pacientes. O nervo facial estava afetado em graus variáveis em 12 (7,4%) pacientes. Com relação ao comprometimento órbito-palpebral, 10 (6,1%) pacientes apresentavam alguma alteração, sendo 3 (1,8%) casos de cisto dermóide, 2 (1,2%) de microftalmia, 2 (1,2%) colobomas de pálpebras superior, 1 (0,6%) coloboma de pálpebra inferior, 1 (0,6%) ectrópio bilateral, e 1 (0,6%) caso de fissura palpebral superior associado à malformação de íris. Fissuras lábio-palatais foram evidenciadas em 7 casos, com diferentes apresentações.

Havia várias síndromes nesta série. A síndrome de Goldenhar foi encontrada em 8 (4,9%) pacientes, Síndrome auriculocondilar em 6 (3,6%) casos e síndrome de Nager em 1 (0,6%). Outras malformações foram encontradas em 27 (16,5%) pacientes. Dentre elas, foram encontradas malformações cardíacas como arritmia, situs inversus totalis, comunicação interatrial, comunicação interventricular, tetralogia de Fallot, estenose de valva pulmonar, dextrocardia e mesocardia. Também, alterações vertebrais, polidactilia e agenesia renal foram identificadas.

DISCUSSÃO

A microsomia craniofacial compreende a segunda malformação facial mais freqüente, havendo relatos de séries importantes na literatura, com algumas centenas de casos. Murray et al.⁹ apresentaram uma série de 62 pacientes em 25 anos, com preponderância do lado direito (35 casos), e bilateralidade em 16%. Orelha estava normal em um terço dos pacientes, com microtia em 12 e anotia em 17 casos. Deformidades ósseas estavam presentes em todos os pacientes, sendo da forma leve em 29 casos, moderada em 21 e grave em 12. Paralisia de nervo facial foi identificada em 16 (25,8%) pacientes. Concluíram que a assimetria mandibular foi a primeira manifestação do esqueleto, tornando-se mais evidente com a idade, em decorrência do crescimento contralateral. Posteriormente, o mesmo grupo apresentou uma série de 154 pacientes, e propôs uma classificação para as deformidades, tentando uniformizar seus achados³. Utilizaram a sigla OMENS, indicando "O" para deformidades órbito-palpebrais, "M" para mandibulares, "E" para auriculares, "N" para alterações do nervo facial e "S" para partes moles. Houve pequena variação em relação ao sexo, sendo mais comum em mulheres, diferente de nossos achados. Kawamoto¹⁰ também relatou que

a incidência era maior no sexo masculino. Demonstrou maior incidência à direita, com 16% de bilateralidade. Números similares foram encontrados em nossa casuística, diferente de Grabb² (102 pacientes), que não identificou diferença entre os lados, com 11% de acometimento bilateral. Converse et al.¹¹ (280 pacientes) encontrou 5% de bilateralidade.

A incidência de acometimento mandibular ficou ao redor de 78%, contra 85% de Vento et al.³. Há relatos que variam de 89 a 100% dos casos¹². A classificação de Pruzanski¹³, modificada por Mulliken e Kaban⁸, continua a ser a mais utilizada para a descrição das deformidades mandibulares. As formas leves (Grau I e IIA) têm freqüência maior quando comparadas às formas mais graves (IIB e III).

Em relação às deformidades auriculares, foi evidenciado índice de 92% de malformação do pavilhão auricular. Vento et al.³ relataram acometimento de 60% dos casos. Isto pode ser explicado pelo fato do CAIF representar um centro de referência no tratamento de déficits auditivos, e receber muitos pacientes portadores de microsomia craniofacial devido à alteração auricular. As perdas condutivas foram as alterações mais evidenciadas, pela ausência de conduto auditivo externo, e a microtia foi a deformidade mais comum, seguida de anotia. Tentativas de correlacionar a deformidade auricular com os achados auditivos são extensas na literatura⁶. Porém, outras correlações entre as deformidades não estão totalmente confirmadas. Pruzanski¹³ avaliou 101 pacientes com microsomia e encontrou relação entre o grau de deformidade de orelha e deformidade esquelética. Murray et al.⁹ não confirmaram esta associação em 62 pacientes, mas encontraram uma associação direta entre o grau de deformidade de orelha e a paralisia facial. Nossos achados foram de ausência de correlação entre os achados auriculares e as deformidades ósseas. Foi encontrada correlação entre a deformidade auricular (classificação de Meurman), o grau de perda auditiva e a deformidade de ossículos de ouvido médio.

Vento et al.³ encontraram 45% dos pacientes com alguma alteração do nervo facial. Outros autores¹⁴ referem índices que variam de 22 a 45%. Nossos achados foram inferiores (7,4% dos casos). Talvez esta discrepância esteja nos critérios adotados para identificação das anormalidades. É referido que mais de 25% dos pacientes possuem anormalidades de nervos cranianos, com nervo facial ou desvio de palato. Este desvio pode estar correlacionado à combinação de assimetria estrutural, hipoplasia muscular e fraqueza de nervo craniano¹⁵. O ramo do nervo facial mais acometido é o nervo marginal de mandíbula, seguido pelo ramo frontal. Isto também ocorreu em relação à macrostomia, onde Vento et al.³ relataram 62% de incidência de macrostomia. Valores entre 23 e 35% de macrostomia foram descritos por Gougoutas et al.¹⁴. Nossos resultados demonstraram índices de 14,3%.

REFERÊNCIAS

1. Gorlin RJ, Jue KL, Jacobsen V, Goldschmidt E. Oculoauriculovertebral dysplasia. *J Pediatr.* 1963;63:991-9.
2. Grabb WC. The first and second branchial arch syndrome. *Plast Reconstr Surg.* 1965;36(5):485-508.
3. Vento AR, LaBrie RA, Mulliken JB. The O.M.E.N.S. classification of hemifacial microsomia. *Cleft Palate Craniofac J.* 1991;28(1):68-77.
4. Cousley RR. A comparison of two classification systems for hemifacial microsomia. *Br J Oral Maxillofac Surg.* 1993;31(2):78-82.
5. Kane AA, Lo LJ, Christensen GE, Vannier MW, Marsh JL. Relationship between bone and muscles of mastication in hemifacial microsomia. *Plast Reconstr Surg.* 1997;99(4):990-9.
6. da Silva Freitas R, Contin Mansur AE, Alonso N, Busato L, Oliveira e Cruz GA. Hemifacial microssomia: 105 cases in 7 years. In: *Proceedings of X International Congress of the International Society of Cranio Facial Surgery*; Monterey, USA; 2003.
7. Poswillo D. The pathogenesis of the first and second branchial arch syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol.* 1973;53(3):302-28.
8. Mulliken JB, Kaban LB. Analysis and treatment of hemifacial microsomia in childhood. *Clin Plast Surg.* 1987;14(1):91-100.
9. Murray JE, Kaban LB, Mulliken JB. Analysis and treatment of hemifacial microsomia. *Plast Reconstr Surg.* 1984;74(2):186-99.
10. Kawamoto HK Jr. The kaleidoscopic world of rare craniofacial clefts: order out of chaos (Tessier classification). *Clin Plast Surg.* 1976;3(4):529-72.
11. Converse JM, Wood-Smith D, McCarthy JG, Cocco PJ, Becker MH. Bilateral facial microsomia. Diagnosis, classification, treatment. *Plast Reconstr Surg.* 1974;54(4):413-23.
12. Cousley RR, Calvert ML. Current concepts in the understanding and management of hemifacial microsomia. *Br J Plast Surg.* 1997;50(7):536-51.
13. Pruzanski S. Not all dwarfed mandibles are alike. *Birth Defects.* 1969;1:120.
14. Gougoutas AJ, Singh DJ, Low DW, Barlett SP. Hemifacial microsomia: clinical features and pictographic representations of the OMENS classification system. *Plast Reconstr Surg.* 2007;120(7):112-20e.
15. Vargervik K, Hoffman W, Kaban LB. Comprehensive surgical and orthodontic management of hemifacial microsomia. In: Turvey TA, Vig KWL, Fonseca RJ, eds. *Facial clefts and craniosynostosis: principles and management.* Philadelphia:WB Saunders;1996. p.537-64.

Trabalho realizado no Centro de Atendimento Integral ao Fissurado Lábio Palatal (CAIF), Disciplina de Cirurgia Plástica, Universidade Federal do Paraná, Curitiba, PR e Serviço de Cirurgia Craniofacial, Disciplina de Cirurgia Plástica, Universidade de São Paulo, São Paulo, SP.

Artigo recebido: 13/6/2008

Artigo aceito: 2/8/2008