

Anomalias Congênicas e Síndromes em Cabeça e Pescoço

CBR Responde

- 1) Um paciente apresenta ausência completa do nariz, microftalmia / anoftalmia e ausência de maturação sexual devido a hipogonadismo hipogonadotrófico. O estudo tomográfico com reconstrução 3D demonstra a ausência completa do nariz e anoftalmia bilateral. Há hipertelorismo, implantação baixa das orelhas, ausência de pneumatização dos seios paranasais e fossas nasais, atresia coanal óssea bilateral, fenda palatina mediana incompleta, palato ogival / arqueado e hipoplasia maxilar. Qual é a síndrome genética mais provável neste cenário?
 - b) Síndrome de Bosma.
 - c) Síndrome de Treacher-Collins.
 - d) Síndrome de CHARGE.
 - e) Síndrome de Binder.

- 2) Paciente do sexo masculino, recém-nascido, apresenta uma tríade clínica consistindo de craniossinostose multissutural, *acanthosis nigricans* e *cutis verticis gyrata*. Clinicamente, além da craniossinostose, observa-se hipoplasia do terço médio da face, anomalias anogenitais e proeminência do coto umbilical. A TC com reconstrução 3D revela um crânio “em folha de trevo” secundário à acentuada craniossinostose multissutural, proptose ocular bilateral acentuada, hipertelorismo, região frontal proeminente, hipoplasia maxilar com conseqüente prognatismo. Adicionalmente, a TC demonstra *craniolacunia* secundária à hipertensão intracraniana crônica, hidrocefalia e achados associados a Chiari 1. O estudo de angiorressonância magnética da drenagem venosa do encéfalo demonstra distorção do posicionamento dos seios durais e estenose dos bulbos jugulares. Considerando as características clínicas e os achados de imagem descritos, qual síndrome é a mais provável?
 - a) Síndrome de Crouzon.
 - b) Síndrome de Apert.
 - c) Síndrome de Pfeiffer tipo 2.
 - d) Síndrome de Beare-Stevenson.

- 3) Um paciente apresenta uma variedade de anomalias craniofaciais, incluindo hipoplasia unilateral da mandíbula, maxila subdesenvolvida, orelha externa com microtia, estenose do conduto auditivo externo e dermoide epibulbar também unilaterais. Com base nesses achados, qual síndrome genética é mais provável nesse caso?
 - a) Síndrome Brânquio-otorrenal.
 - b) Síndrome de Treacher-Collins.
 - c) Síndrome de CHARGE.
 - d) Síndrome de Goldenhar.

- 4) Qual das seguintes afecções congênicas é caracterizada pela tríade clássica de micrognatia, retroglossoptose e, frequentemente, fenda palatina mediana?
 - a) Síndrome de Treacher-Collins.
 - b) Síndrome de Goldenhar.
 - c) Sequência de Pierre-Robin.
 - d) Síndrome Brânquio-otorrenal.

Anomalias Congênitas e Síndromes em Cabeça e Pescoço

- 5) Em um exame tomográfico de um recém-nascido é observada na maxila a presença de incisivo central superior mediano solitário. Todas as alterações congênitas abaixo podem estar associadas a este achado, EXCETO:
- a) Estenose congênita da abertura piriforme.
 - b) Achados do espectro da holoprosencefalia.
 - c) Alterações do eixo hipotálamo-hipofisário.
 - d) Fechamento precoce de suturas cranianas (craniossinostose).

Respostas

- 1) Alternativa: A
- 2) Alternativa: D
- 3) Alternativa: D
- 4) Alternativa: C
- 5) Alternativa: D