

FIGURA 3-15. Síndrome de Apert (A a S). Demonstração através de reconstruções 3D com *volume rendering* e MIP, plano axial, radiografias convencionais da mão e do pé esquerdos e foto das mãos, demonstrando a sindactilia.

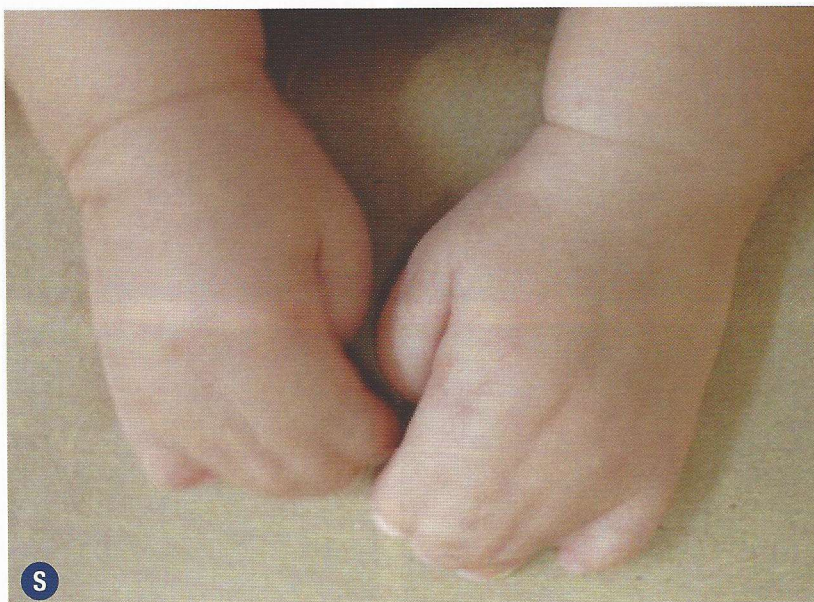
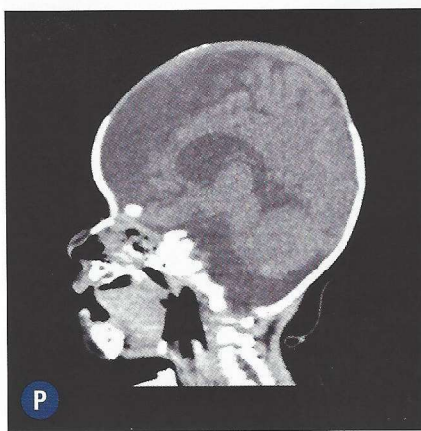
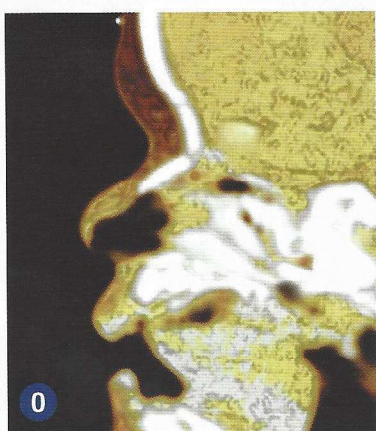
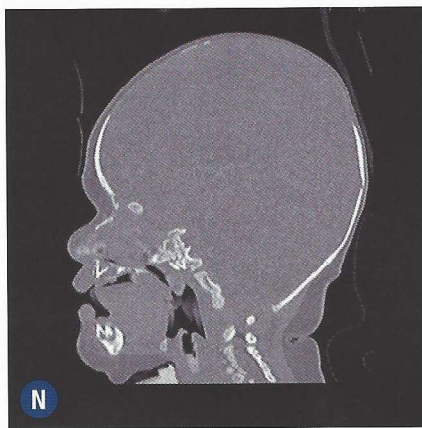
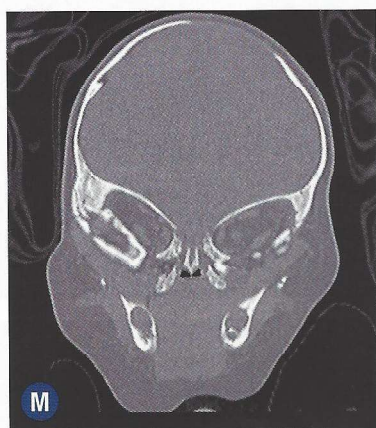


FIGURA 3-15. (CONTINUAÇÃO).

### Outras Síndromes

#### Síndrome de Pfeiffer

Descrita por Pfeiffer em 1964, caracteriza-se por craniofaciostenose acompanhada por dedos e artelhos alargados, com clinodactilia. Apresenta transmissão autossômica dominante.

#### Síndrome de Saethre-Chotzen

Descrita por Saethre em 1931 e, concomitantemente, por Chotzen em 1932. Caracteriza-se por craniofaciostenose com predomínio de plagiocéfalia, o que provoca grande assimetria craniofacial e desvio do septo nasal com laterorrhinia intensa. Estrabismo, linha do cabelo baixa, ptose palpebral e braquicefalia. Apresenta transmissão autossômica dominante com penetrância completa. Não costuma apresentar deformidades associadas de mãos e pés. Seu tratamento segue os mesmos princípios das outras síndromes, com o cuidado de avançar com mais intensidade a frente e a barra supraorbitária do lado comprometido pela estenose coronal unilateral.

#### Síndrome de Carpenter

Caracteriza-se por craniofaciostenose com grande alongamento da face. Polissindactilia dos pés, braquidactilia, clinodactilia e campodactilia com grau variável de sindactilia de partes moles. Espinha bífida, artrogirose de vértebras e cotovelos. Tem transmissão autossômica recessiva.

### Tumores

#### Desordens ósseas craniotubulares

A semelhança de apresentação desse grupo de doenças genéticas caracterizadas por alteração anatômica de ossos tubulares e cranianos causa grande confusão em sua apresentação. Gorlin descreveu em 1969 e, depois de 25 anos, revisou o próprio artigo corrigindo o que ele mesmo chamou de “erros de julgamento”, classificando-as em 14 formas que transcreveremos por acreditar que ainda é a forma mais didática de apresentação dessa variada gama de patologias.

#### Classificação segundo Gorlin

##### Displasia Craniometafisária

É uma patologia rara que afeta o esqueleto craniofacial, causando uma hiperostose dos ossos de crânio e face – sua morbidade depende de sua localização devido à possibilidade de compressão de estruturas –, aumento da pressão intracraniana, compressão de pares cranianos causando dor facial, paralisia facial ou perda visual. A forma genética é heterogênea, tendo sido mapeada de várias formas: pode ocorrer de maneira autossômica dominante ou após mutações ao acaso no pyrophosphate transporter ANKH, tendo sido mapeadas mutações no braço 6q21-22 em uma forma autossômica recessiva. Geralmente manifesta-se no primeiro ano de vida com o alargamento da raiz nasal e evolui com a formação de uma ponte óssea que se estende do dorso nasal ao zigoma. O aumento ósseo nasal estreita e obstrui a passagem aérea.

#### Achados de Imagem

- Hiperostose e esclerose envolvendo as porções frontal e occipital da calvaria e base do crânio. Eventualmente pode envolver a mandíbula. Observa-se depósito ósseo nas paredes dos seios paranasais e sua hipopneumatização. Os ossos longos apresentam-se com suas metafises alargadas (pode não ser visto até os 5 anos de idade), mas de uma forma mais branda do que na doença de Pyle.

#### Displasia Craniodiafisária

Desordem severa envolvendo uma maciça hiperostose e esclerose envolvendo a face e o crânio. Aumento do perímetro cefálico, obstrução nasal e infecções respiratórias aparecem nos primeiros meses de vida. Observa-se também estenose de coana, hipertelorismo e obstrução de ductos nasolacrimais. O crescimento ósseo progressivo causa compressão de nervos cranianos, cefaleia e retardo de desenvolvimento – com a morte ocorrendo precocemente em 50% dos casos.

#### Achados de Imagem

- Severa esclerose de ossos de todo o crânio e face (incluindo mandíbula), seios paranasais e mastoide não se desenvolvem. Moderado espessamento e marcada esclerose de costelas e clavículas. Ossos longos têm a forma de cassete, apresentando uma endostose diafisária.

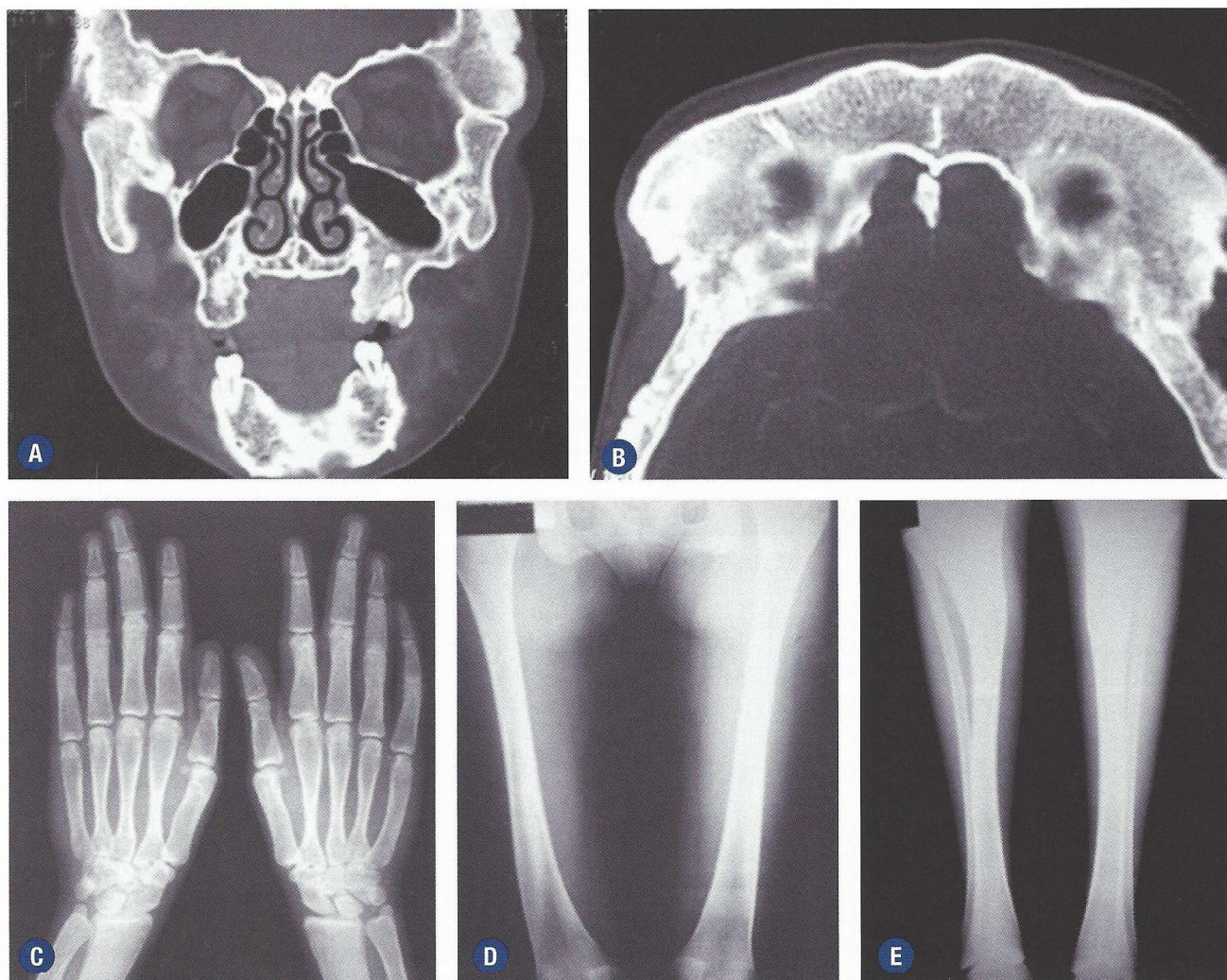
#### Displasia Frontometafisária

Envolve hiperostose da região supraorbitária, perda auditiva mista e displasia generalizada de todo o esqueleto. Inclui também atrofia de musculatura da mão, dorsiflexão de punho e extensão do cotovelo reduzidos, assim como pronação e supinação extremamente limitados. A deformidade em flexão dos dedos e desvio ulnar do punho é progressiva e a mobilidade dos dedos se restringirá apenas à junção metacarpofalangeana.

Anomalias em outros sistemas envolvem o trato urinário (hidroureter e hidronefrose), doenças obstrutivas de vias aéreas, prolapso de válvula mitral, hirsutismo em nádegas e coxas e banda de tecido entre a borda da escápula e a coluna vertebral. A patologia é de transmissão ligada ao cromossomo X, com expressividade variável nas mulheres portadoras.

#### Achados de Imagem

- Ponte óssea frontal com ausência de seio frontal, margem orbitária superior “em topo de mesquita”, margem óssea superior dos seios maxilares arqueadas e maxila curta. Alongamento da base do crânio e hipoplasia de ângulo e côndilos mandibulares.
- Forame magno alargado, numerosas alterações vertebrais (processo odontóide anteriorizado, ausência de arco posterior em C2, fusão entre segunda e terceira vértebras e subluxação entre terceira e quarta, escoliose) e de costelas com alterações de seu contorno. Nos ossos longos, aumento de densidade em região diafisária com perda de forma metafisária causando uma deformidade em “tubo de Erlenmeyer”. Pernas encurvadas e íliaco alargado com coxa valga (Fig. 3-16).



**FIGURA 3-16. Displasia frontometafisária (A a E).** Demonstrações por TC e radiografias convencionais.

### Displasia Craniometadiafisária

De herança autossômica recessiva, caracteriza-se por alargamento craniano (acima de percentil 98) com fronte e olhos largos, rebaixamento da sela turca e presença de dentes natais.

#### Achados de Imagem

- Múltiplos ossos wormianos (ossos extranumerários que ocorrem entre as suturas do crânio), ossos longos largos com perda da constrição diafisária normal.

### Osteopetrose

Grupo de doenças causadas pela alteração do balanço entre a osteoclastose e a osteoblastose. Dividida em congênita ou maligna, de herança autossômica recessiva, e de forma adulta ou benigna, de forma autossômica dominante. Dentro dessa divisão ainda temos uma variabilidade genética que a divide em outras apresentações:

#### Congênita ou Maligna

**Osteopetrose autossômica recessiva severa (doença de Albers-Schönberg):** aumento da densidade de quase todos os

ossos associado a anemia, hepatoesplenomegalia, cegueira, perda de peso, paralisia facial e osteomielite. Os ossos envolvidos são largos e todas as porções (epífise, diáfise e metáfise) são igualmente acometidas. Pode ser reconhecida intraútero.

Com a compressão dos pares cranianos pela obstrução de suas passagens pelos forames cranianos pode haver nistagmo, perda visual e auditiva e paralisia facial. Retardo neuropsicomotor ocorre em 20% dos casos. Um dos primeiros sinais da doença pode ser a osteomielite mandibular como complicação de extrações dentárias, provavelmente associada ao baixo suprimento sanguíneo. Pode aparecer como fístula extraoral.

#### Achados de Imagem

- No crânio e na face, crânio espesso e denso, principalmente na base. Ossos faciais com densidade aumentada e hipoaeração dos seios paranasais. Esqueleto uniformemente denso.

**Osteopetrose autossômica recessiva suave:** forma rara, caracterizada por baixa estatura, aumento da razão entre segmento superior e inferior, prognatismo mandibular, fraturas aos mínimos

traumas e anemia de suave a moderada com focos de hematopoiese extramedular.

**Osteopetrose autossômica recessiva com acidose tubular renal (deficiência de anidrase carbônica II):** osteopetrose severa, baixa estatura, retardo mental, calcificação de gânglios da base, perda visual, hepatoesplenomegalia e acidose renal tubular.

#### *Adulta ou Benigna*

**Osteopetrose autossômica dominante benigna, com tipos I e II:** as formas dominantes são mais comuns e não são associadas com anemia, hepatoesplenomegalia, cegueira ou retardo mental e pelo menos 40% são assintomáticas, exceto por achado radiológico. Pode haver perda auditiva, osteomielite de mandíbula ou paralisias de pares cranianos em 20% dos casos. Comumente a fosfatase alcalina está aumentada.

#### *Achados de Imagem*

- O crânio é espesso e esclerótico e, nos ossos longos, essa hiperdensidade é mais marcada nas porções terminais das diáfises, mas se estendendo para as outras porções. Na osteopetrose tipo 1, a esclerose e o espessamento craniano são marcados, mas não aparecem alterações nas vértebras ou no íliaco, e sim remodelagem no fêmur e na tíbia, ao contrário da osteopetrose tipo 2, onde aparecem alterações em corpos vertebrais.

#### **Disosteoesclerose**

Caracterizada por ossos tubulares curtos e arqueados associados a espessamento dos ossos do crânio. A fontanela anterior persiste aberta e a criança apresenta uma bossa biparietal com mento estreito. Oligodontia, dentição pouco calcificada com erupção tardia e perda prematura e otoesclerose progressiva são outros achados. Membros curvados e curtos em relação ao tronco. Pode haver envolvimento dos pares cranianos com atrofia óptica, paralisia do abducente e do facial. Algum grau de espasticidade e reflexos exacerbados podem ser evidentes. Alguns pacientes desenvolvem retardo mental. Forma de herança aparentemente ligada ao cromossomo X.

#### *Achados de Imagem*

- Crânio espessado, esclerose do teto orbitário e ausência de seios paranasais. Clavícula, escápula e costelas escleróticas. Corpos vertebrais achatados e de densidade irregular. Os ossos longos são encurvados na região de uma diáfise espessada e curta. As metáfises apresentam forma de garrafa. Epífises e metáfises são escleróticas. Os ossos íliacos são hipoplásicos e escleróticos. Observa-se osteomielite de mandíbula.

#### **Displasia Oculodentoosséa (Síndrome Oculodentodigital)**

Caracterizada por alterações oculares (fendas palpebrais curtas e estreitas, pregas epicantais e microcórneas), dentárias (microdontia) e digitais (quinto dedo curto, campodactilia do quinto ou, menos comumente, do quarto dedo, sindactilia entre o quarto e quinto dedos com clinodactilia ulnar e sindactilia entre terceiro e quarto pododáctilos), associado a nariz longo e fino com ponte nasal proeminente, alares hipoplásicas e narinas finas, o que confere uma fâcies característica. De transmissão autossômica

dominante com novas mutações representando 50% dos casos. Casos descritos por Farman exibindo hiperostose craniana com crescimento mandibular, cegueira, microftalmia, calcificação dos gânglios da base, fissura palatal e quadriplegia espástica talvez representem uma forma recessiva da síndrome.

#### **Ostocopatia Striata (Esqueleto Estriado)**

Foi descrita pela primeira vez em 1924 por Voorhoeve. Possui crânio alargado desde o nascimento. A circunferência craniana no adulto é de 60 a 65 cm. O crânio apresenta uma forma “quadrada” e com bossa frontal. Retardo mental leve ocorre em 30% dos casos, fenda palatal em 50% dos casos, perda auditiva mista associada em 50% dos casos, e é descrita a ocorrência de atrasos ou não de erupção dentária. Espinha bífida oculta é comum e escoliose ocorre em pelo menos 15% dos casos. De herança autossômica dominante, com prevalência no sexo masculino (2,5:1 em relação ao sexo feminino).

#### *Achados de Imagem*

- Hipóstase da calvária associada a hiperostose da base craniana. Fechamento tardio da fontanela anterior, com seios e células da mastoide diminuídos. Costelas e segmento medial da clavícula estão alargados. Os ossos longos e as asas do íliaco apresentam aparência estriada (de onde se origina o nome da doença).

#### **Osteoesclerose Autossômica Dominante (Hiperostose Endosteal – Síndrome de Worth)**

As alterações limitam-se ao corpo mandibular, com alargamento do mesmo e aumento do ângulo goníaco. O aumento acontece na puberdade e limita-se ao período de estiramento de crescimento. Com raras exceções, não existe compressão de pares cranianos ou aumento de fosfatase alcalina.

#### *Achados de Imagem*

- Esclerose endosteal do neurocrânio, com perda da díplome e das diáfises dos ossos longos (incluindo metatarsos e metacarpos). Osteoesclerose da bacia. Na mandíbula, osteoesclerose e hiperostose com perda dos entalhes antegoniais.
- De herança autossômica dominante, no entanto, já foi descrita uma patologia autossômica recessiva associando osteoesclerose com hipoplasia cerebelar. Essa condição foi descrita por Nakamura e é caracterizada por microcefalia, atraso de desenvolvimento, perda de dentes ou dentição anormal e alterações neurológicas associadas à hipoplasia de cerebelo (hipotonia, ataxia de marcha, nistagmo e luxação congênita de quadril) e perda de audição. Pode existir querubismo associado.

#### **Doença de Van Buchem (Hiperostose Cortical Generalizada)**

Caracterizada por osteoesclerose de crânio, mandíbula, clavícula, costelas e hiperplasia do córtex diafisário de ossos longos e curtos. Além da hiperostose, existe a perda do contorno dos ossos. As características clínicas mais evidentes são a macrocrania e o aumento mandibular, levando a um aspecto alargado e prognático. Devido à esclerose dos forames cranianos, pode cursar com paralisia de nervos cranianos (dor, perda auditiva e visual). Já foram descritos casos de hipertensão intracraniana. De herança autossômica recessiva, é diferenciada da síndrome de Worth (de herança autossômica dominante)

pelo comprometimento confinado à mandíbula, ausência de complicações neurológicas e fosfatase alcalina normal.

#### **Achados de Imagem**

- Espessamento de todo o crânio e aumento de intensidade da base do crânio. Corpo mandibular alargado e aumentado em todas as suas proporções. Ossos tubulares com aumento diafisário e aspecto rugoso. A hiperostose cortical é predominantemente endosteal, nos casos severos a cavidade medular é ocluída.

#### **Esclerosteose**

Caracterizada por osteoesclerose generalizada com hiperostose de calvária, mandíbula, clavículas e pelve. Difere da doença de Van Buchem devido à sindactilia ou a outras anormalidades digitais. A face típica vista em crianças de 5 anos envolve proeminência frontal, hipertelorismo e com raiz nasal ampla e plana. Mandíbula prognata, larga e quadrada. Pseudo-hipoplasia de terço médio com má oclusão dentária. Existe paralisia do nervo facial (que é transitória quando tratada na infância), hipertensão intracraniana é presente em 80% dos casos. Evolui com sintomas neurológicos como ataxia, atrofia ótica, redução de campo visual, cefaleia crônica, nistagmo, estrabismo convergente. Perda auditiva neurossensorial bilateral é um sinal constante e pode aparecer precocemente. A sindactilia parcial ou completa entre os dedos indicador e médio ocorre em 75% dos casos, unhas hipoplásicas. Pode haver desvio radial da falange distal do dedo indicador. Modo de herança autossômica recessiva.

#### **Achados de Imagem**

Calvária espessada e esclerótica na infância com aumento progressivo até os 30 anos. A base craniana é densa e os forames, obliterados. A mandíbula mostra-se maciça, prognata, assimétrica e com ângulo obtuso. Clavículas e costelas densas devido ao espessamento cortical. Escápula, pelve e vértebras são uniformemente escleróticas. Ossos tubulares exibem uma perda de forma diafisária devido ao aumento de densidade. O indicador pode ter ausência de falange média ou somente um pequeno osso triangular (falange em delta) produzindo desvio radial. Sindactilia óssea pode envolver o segundo e o terceiro quirodáctilos.

#### **Displasia Diafisária Progressiva (Doença de Camurati-Engelmann)**

O sinal clínico mais comum é o atraso na deambulação. Fraqueza muscular generalizada, pés chatos, marcha com base alargada, membros longos com musculatura hipotrofiada e tibia curva também estão presentes. O início de manifestação pode ocorrer entre 3 e 5 anos, mas a idade média é de 15 a 20 anos. Pode cursar com joelho varo ou valgo, lordose lombar ou escoliose. Desenvolvimento sexual secundário pobre. Alguns pacientes podem apresentar bossa frontal, exoftalmo, papiledema, atrofia óptica, epífora e cefaleia. Taxas de fosfatase alcalina sérica, hidroxiprolina urinária e de sedimentação eritrocitária podem estar elevadas. Anemia é frequente. Modo de herança autossômica dominante com expressividade variável. Mutações novas ocorrem em 50% dos casos.

#### **Achados de Imagem**

- Ocorre uma esclerose na região central da diáfise dos ossos longos em forma de fuso. Com o crescimento, ela se prolonga proximal e distalmente em direção às metáfises,

que raramente são envolvidas, e às epífises, que nunca são afetadas. Esclerose de base de crânio e calvária ocorre em 70% dos casos e, de mandíbula, em 25%. Envolvimento de demais ossos ocorre em 25%.

#### **Hiperfosfatemia (Doença de Paget Juvenil)**

Caracterizada por febre, dor óssea e edema de extremidades no primeiro ano de vida, evolui com alargamento da calvária e fratura e encurvamento dos ossos longos. Cefaleia e hipertensão intracraniana são comuns. Anemia e dosagem de fosfatase alcalina elevada. A doença de Paget ainda apresenta etiologia desconhecida, mas sua forma juvenil apresenta-se como padrão autossômico dominante de expressividade variável com mutações no gene TNFRSF11A, essencial na diferenciação de osteoclastos. Histologicamente, existe intensa atividade osteoblástica e osteoclástica, como na doença de Paget, mas sem as linhas de regressão ou em mosaicos.

#### **Achados de Imagem**

- O crânio apresenta lesões de absorção e osteoporose circunscrita no mesmo (aspecto de algodão em rama), espessamento de áreas diploicas e aumento de volume e esclerose de uma parte, um osso ou vários ossos do crânio. Os ossos longos apresentam encurvamento e aumento da cortical. A trabeculação torna-se grosseira e a densidade óssea, diminuída. Ossos da face habitualmente não são acometidos.

#### **Síndrome de Stanescu**

Osteoesclerose caracterizada por baixa estatura devido a membros encurtados, braquicefalia, hipoplasia do terço médio da face, micrognatia e braquidactilia. Podem ter região frontal proeminente com hipertelorbitismo e exoftalmo. Nariz com base alargada e narinas proeminentes. Palato raso, dentes com implantação alterada e com propensão a cáries devido a malformação do esmalte. Herança autossômica dominante.

#### **Achados de Imagem**

- Ossos longos com cortical densa, perda de pneumatização dos seios frontal e esfenoidal, suturas frontoparietal e occipitoparietal deprimidas (com aspecto de craniossinostose), zigomático hipoplásico e mandíbula pequena, mas com ângulo aberto, causando prognatismo. Muitos pacientes apresentam exostoses, ossos wormianos e calcificação da foíce.

## **DISPLASIAS**

Nesse grupo de doenças, a fusão dos processos embrionários responsáveis pela formação das estruturas da face é alterada, causando uma complexa gama de déficits que por muito tempo tiveram nomenclatura muito confusa. A longa lista inclui desde uma tentativa de descrição anatômica (disrafismo mediofacial, displasia frontonasal, crânio bifido), descrição etiológica (síndrome do primeiro arco branquial) e até o nome de seu primeiro observador (Treacher-Collins, Franceschetti).

#### **Classificação de Tessier**

Paul Tessier, em 1976, fez uma extensa análise de 336 pacientes e propôs uma classificação das displasias que é utilizada até os dias de hoje. Tessier denominou como fissuras todo o grupo de deformidades. No entanto, fissura é apenas um dos tipos de displasia, se considerada apenas a classificação morfogenética.

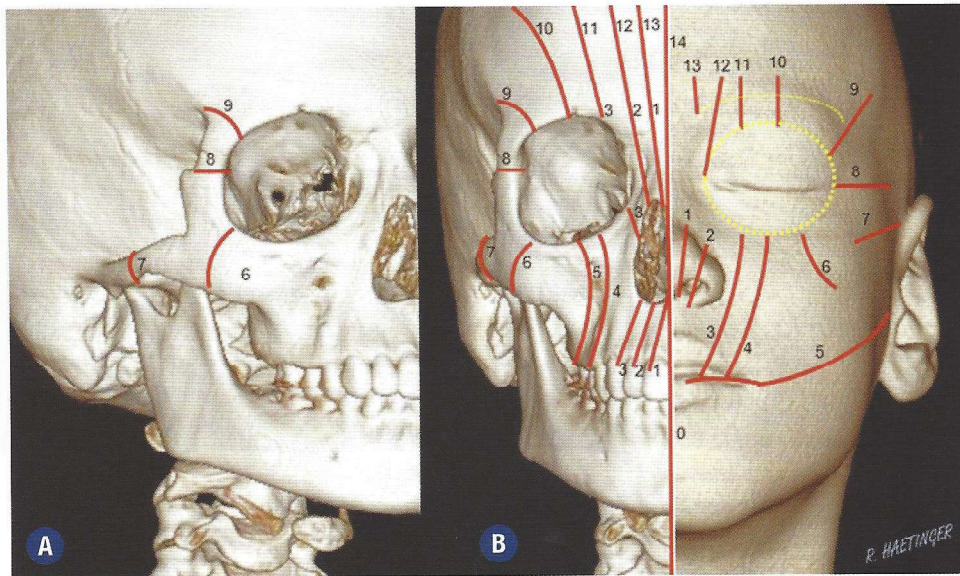


FIGURA 3-17. A e B, Classificação de Tessier (adaptada da original, de 1976).

É, portanto, mais adequado considerar este grupo de deformidades como displasia. Na classificação de Tessier, as displasias são distribuídas em torno de órbita e pálpebras e em torno de maxilares e lábios. Foram atribuídos números usando o “0” (zero) como disrafia facial mediana e cada local de fenda a partir desta referência foi numerado progressivamente até 14. A classificação não é embriológica, mas fruto de observação anatômica em pacientes (Fig. 3-17).

Faremos uma correlação entre as fissuras descritas e as doenças habitualmente classificadas.

#### Fissura Labial e Palatal

Defeito craniofacial e a segunda deformidade congênita mais prevalente (perdendo apenas para o pé torto congênito). Pode ser unilateral ou bilateral, associada ou não, e completa ou incompleta. O achado radiológico ocorre no ultrassom (sendo a fissura palatal a de maior dificuldade diagnóstica) após a 16ª semana de gestação (Fig. 3-18 e 3-19).

- **Números 0 e 14:** disrafismo craniofacial mediano ou displasia frontonasal. Essa fenda atravessa o centro do frontal causando uma encefalocele mediana com duplicação da crista galli, o centro do nariz com duplicação septal e termina atravessando a columela e a maxila.
- **Números 1 e 13:** fissura craniofacial paramediana. No crânio, vai do osso frontal, através da goteira olfatória da lâmina crivosa, entre o osso nasal e o processo frontal da maxila. Nos tecidos moles, passa pelo domus da cartilagem alar e através do lábio e alvéolo, como no lábio leporino. A fissura 13 é o complemento craniano da fissura facial 1.
- **Número 2:** é uma fissura um pouco lateral à de número 1, sem ser paranasal. No nariz, atravessa a asa nasal entre a cauda da cartilagem alar e sua base. No lábio, manifesta-se como um lábio leporino habitual.
- **Número 3:** fissura oculonasal que atinge as três cavidades: órbita, nariz e boca. É uma fissura orbitomaxilar medial que passa obliquamente pela região lacrimal da pálpebra

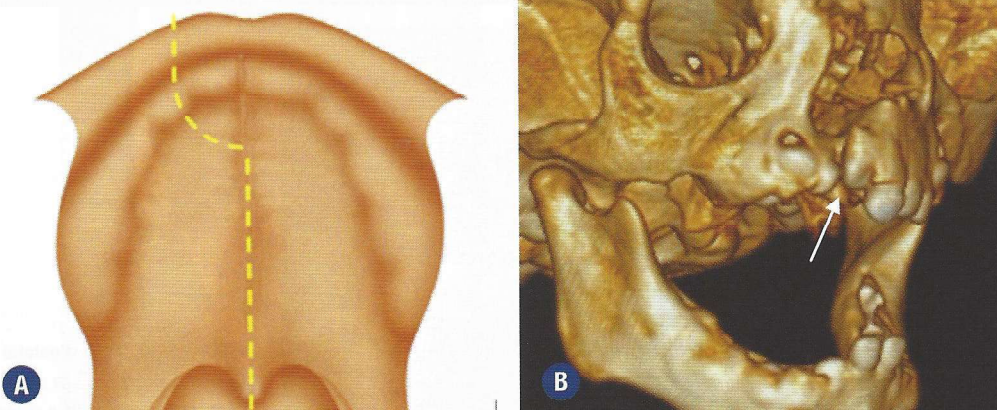


FIGURA 3-18. A e B, Fissura labiopalatal unilateral à direita (seta em B). (Ilustração: Eliana Lucas)

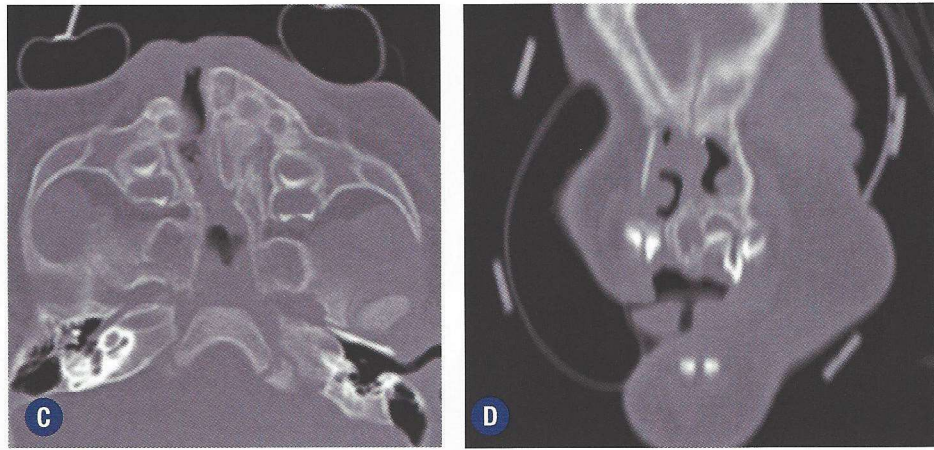


FIGURA 3-18. (CONTINUAÇÃO).

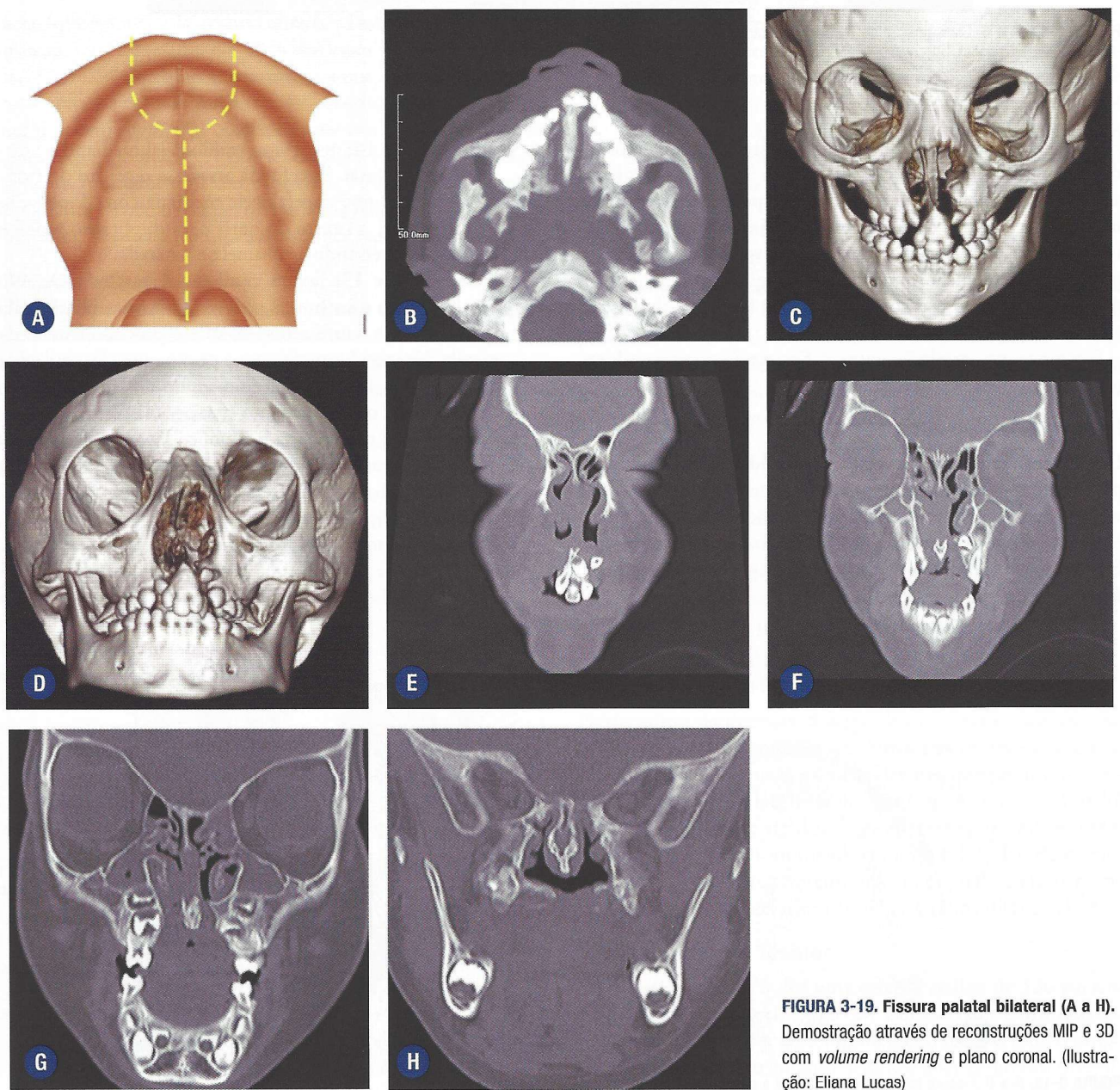


FIGURA 3-19. Fissura palatal bilateral (A a H). Demonstração através de reconstruções MIP e 3D com *volume rendering* e plano coronal. (Ilustração: Eliana Lucas)

inferior, frequentemente com ausência do processo frontal da maxila. Inferiormente, desce pela base alar no sulco naso labial e atravessa o lábio e o alvéolo, como nos casos de lábio leporino e fissura palatal.

**Microsomia Hemicraniofacial**

A microsomia hemicraniofacial é uma síndrome caracterizada por um grau variado de hipoplasia e malformação da orelha, da mandíbula, dos ossos e dos tecidos moles contíguos. De manifestação variável e etiologia desconhecida, pode variar desde uma forma em que todas as estruturas derivadas do primeiro e segundo arcos branquiais são afetadas, até manifestações leves onde predomina um ou outro componente (mandibular ou auricular) (Fig. 3-21).

Cohen classificou a deformidade segundo as alterações encontradas em órbita, mandíbula, orelha externa, nervo facial e tecido mole. Pruzansky classificou as alterações de mandíbula e articulação temporomandibular (ATM) de acordo com sua gravidade, estando no tipo 1 as formas anatômicas mantidas e apenas hipoplásicas. O tipo 2 se divide em dois grupos, havendo no 2ª deformidade de côndilo e glenoide, e, no 2b, ausência destes. O tipo 3 reúne as deformidades mais graves, onde todo o ramo ascendente está ausente ou com deformidade intensa a ponto de cursar com anquilose de ATM.

- **Número 4:** fissura oculofacial tipo 1. É uma fissura orbitomaxilar central, passando verticalmente pela região lacrimal da pálpebra inferior, lateralmente ao *punctum*. Passa através da margem orbitária inferior medialmente

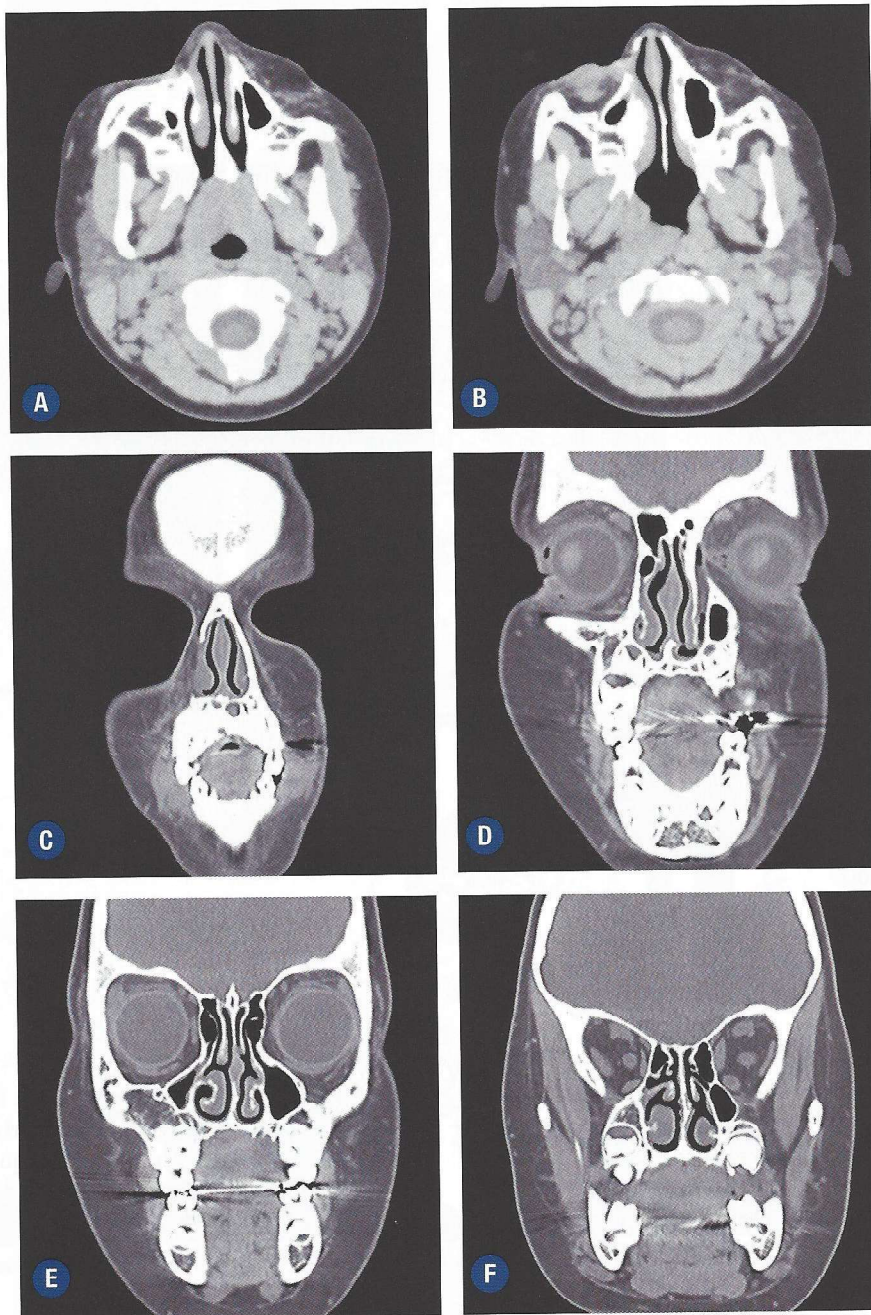


FIGURA 3-20. Fissura oculofacial 2 (A a L). Demonstrada através de imagens axiais, coronais e reconstruções 3D com *volume rendering*

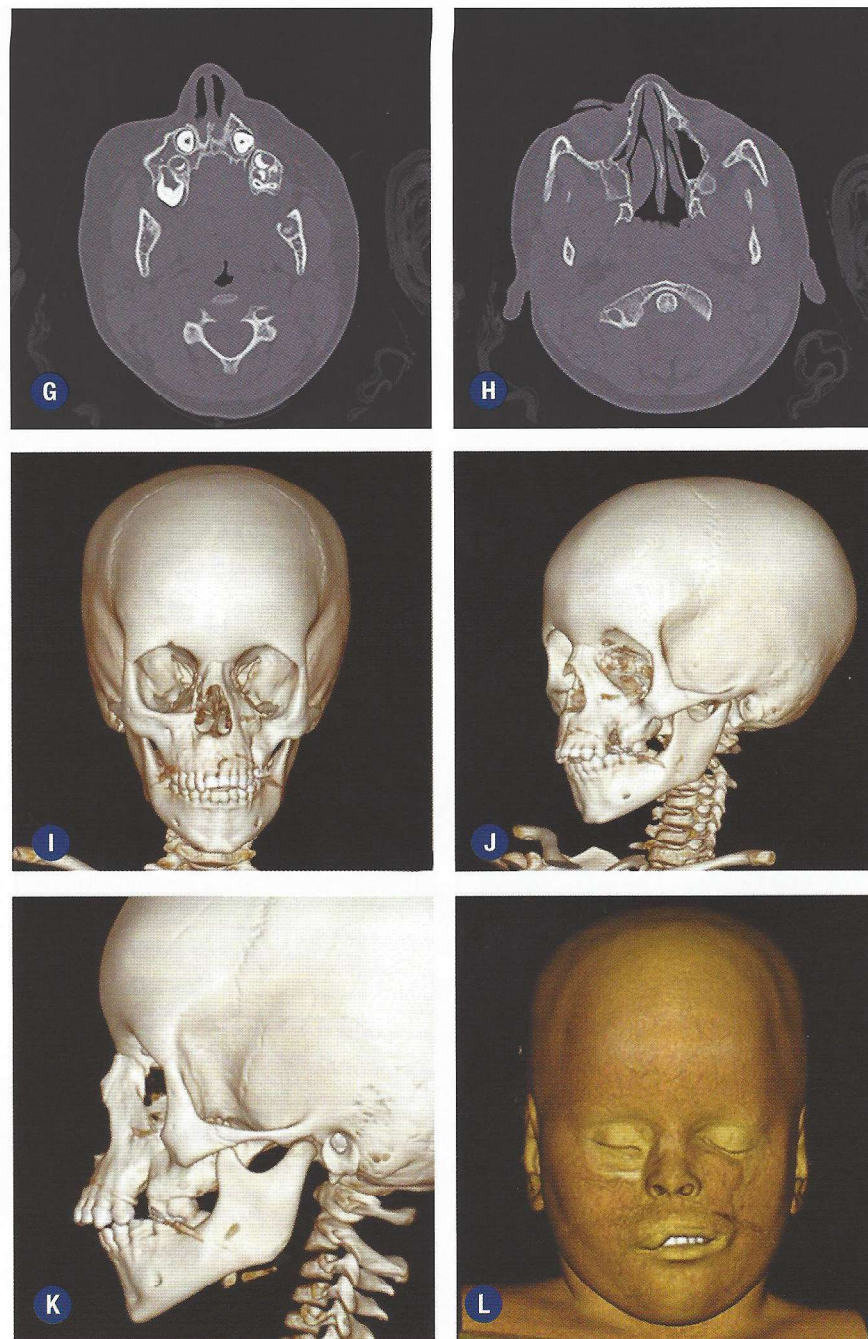


FIGURA 3-20. (CONTINUAÇÃO).

ao nervo infraorbitário e continua no lábio até o ponto médio entre a crista filtral e a comissura. O alvéolo é a localização usual da fissura palatal completa.

Salientamos as diferenças entre as fissuras 3 e 4. Muito parecidas em relação às partes moles, mas diferentes na parte óssea, a 3 passa pelo sulco lacrimal e o processo frontal da maxila,

enquanto a 4 passa pela margem orbitária inferior, entre o processo frontal da maxila e o forame infraorbitário. Essa diferença é importante, pois separa as fissuras que causam o aspecto "alargado" da órbita, compondo um quadro de bifidez ou deformação nasal que é associado ao hipertelorbitismo, sobre o qual discorreremos posteriormente.

- **Número 5:** a fissura oculofacial 2 também é uma fissura orbitomaxilar lateral. Passa pelo terço medial da pálpebra inferior. Na face, aparece como um sulco que termina na comissura labial. No esqueleto, passa pela órbita lateralmente ao nervo infraorbitário, terminando no alvéolo entre os dentes canino e pré-molar.
- **Número 6:** presente na síndrome de Treacher-Collins-Franceschetti. É uma fissura maxilozigomática com um coloboma de pálpebra inferior entre os terços central e lateral. A fissura ocorre entre a maxila e o osso zigomático, abrindo o soalho orbitário. A maxila é atrésica, com palato ogival e atresia de coana. Na face, temos a aparência de uma cicatriz esclerodermiforme (ou um sulco) do terço lateral da pálpebra ao canto da boca ou em direção ao ângulo da mandíbula. A fissura número 5 é muito semelhante à de número 6, mas a fissura 6 segue através da borda infraorbitária mais lateralmente.

- **Número 7:** presente na síndrome de Treacher-Collins-Franceschetti e na microsomia hemcraniofacial. É uma fissura temporozigomática, cursando com hipoplasia até ausência do arco zigomático, associada a deformidade no ramo mandibular, do côndilo e do processo coronoide. Pode incluir fissura incompleta na região molar e entre a tuberosidade maxilar e o processo pterigoide. As anomalias de tecidos moles incluem malformações auriculares e ausência do músculo temporal, bem como macrostomia e apêndices pré-auriculares, sendo a fissura 7 a mais lateral das fissuras faciais, compreendendo as partes facial e cranial.

**Achados de Imagem**

Graus variados de deformidade em órbita, zigoma, arco zigomático e mandíbula, infradesnívelamento da base do crânio e hipoplasia e substituição fibrosa (cicatriz embriológica) da musculatura mastigatória.

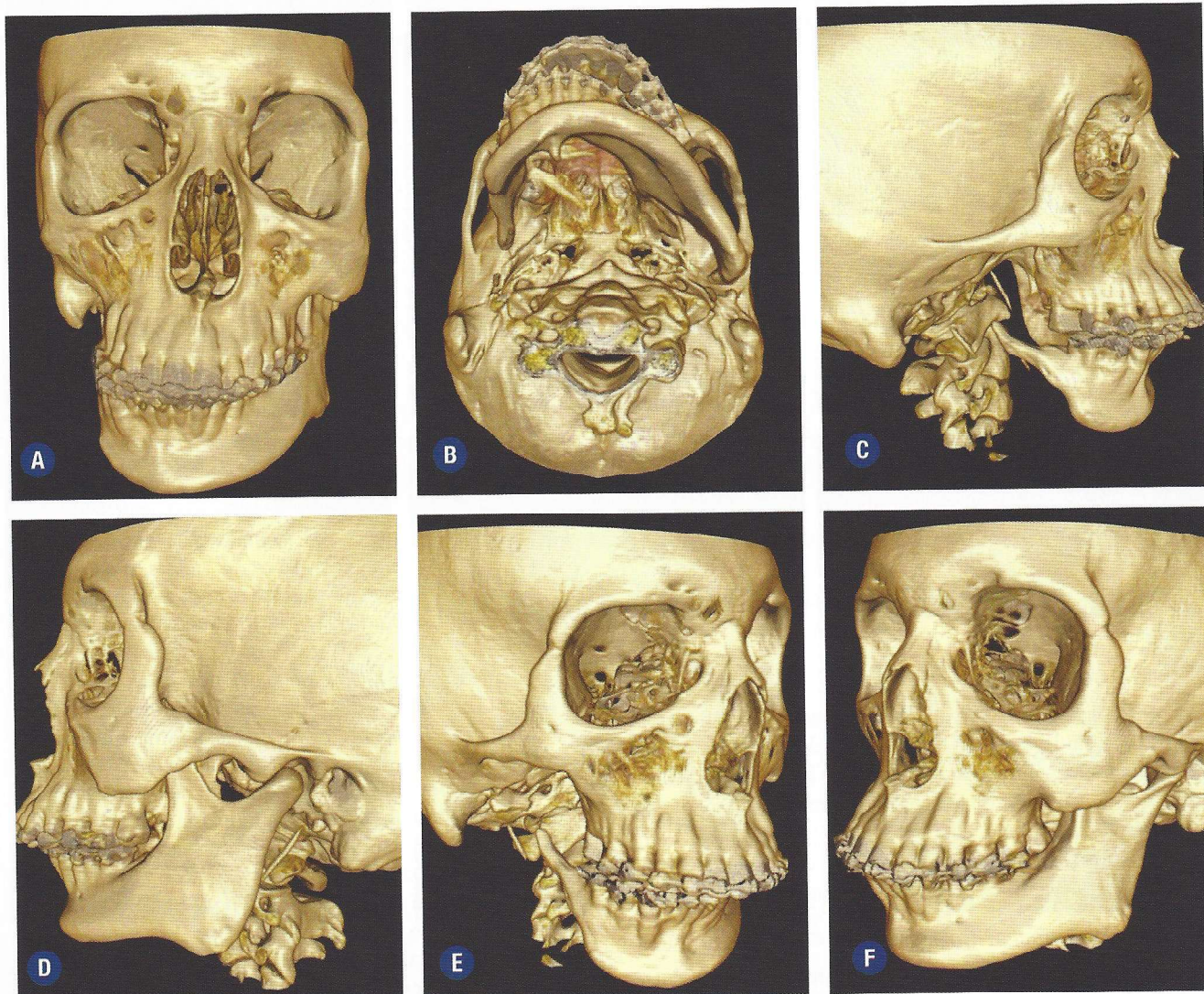
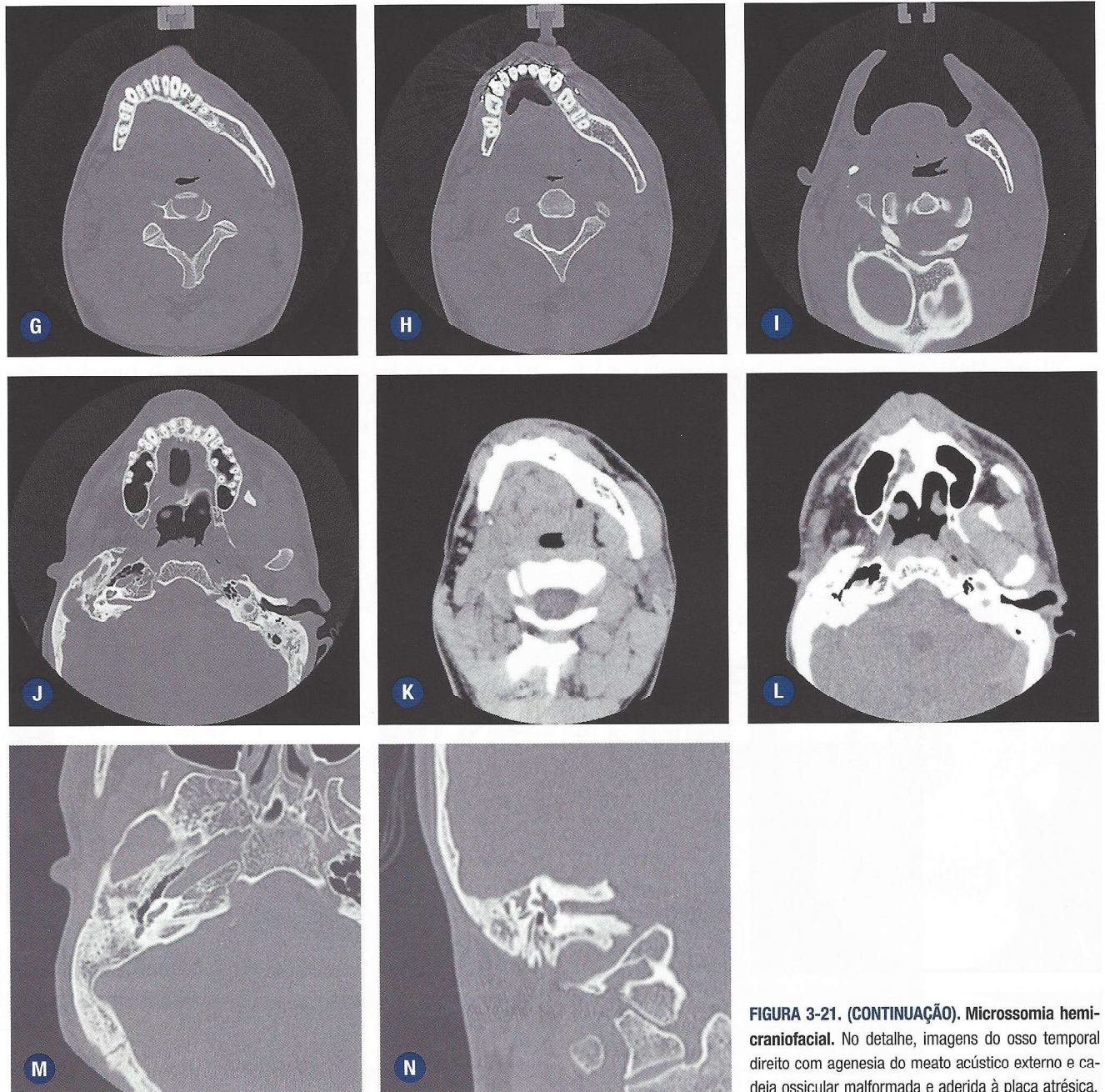


FIGURA 3-21. Microsomia hemcraniofacial (A a N). Reconstruções 3D com volume rendering e imagens axiais e coronais.



**FIGURA 3-21. (CONTINUAÇÃO). Microsomia hemifacial.** No detalhe, imagens do osso temporal direito com agenesia do meato acústico externo e cadeia ossicular malformada e aderida à placa atrésica.

#### Síndrome de Goldenhar

Também conhecida como displasia oculoauriculocostovertebral, é uma síndrome onde estão associados um tumor dermoide epibulbar, alterações vertebrais e apêndice auricular, sendo considerada por alguns autores como uma variante da microsomia hemifacial (Fig. 3-22).

No canto lateral, a presença de coloboma com invasão dérmica do fórnice caracteriza a presença da fissura 8 nessa síndrome.

#### Síndrome de Treacher-Collins

Descrita classicamente em 1900 como uma associação entre uma fenda no terço externo em pálpebra inferior associada a hipoplasia zigomática bilateralmente.

Connor, após revisão de literatura e experiência pessoal, lista cinco características da síndrome de Treacher-Collins

(colobomade pálpebras inferiores, deficiência de zigomático e margem orbitária inferior, micrognatia, deformidade auricular e ausência ciliar em terço medial da pálpebra inferior) e acrescenta uma sexta característica: a ausência de *punctum*, nos casos que apresentavam epífora. As características clássicas (fenda em pálpebra inferior e hipoplasia zigomática) nos levam a classificá-la como uma associação das fissuras 6 e 7. As duas últimas características demonstram o envolvimento de partes moles no terço medial da pálpebra, podendo ser caracterizadas como fissura 5, 4 ou mesmo 3.

Apesar de a fissura palatal posterior presente na síndrome de Treacher-Collins ser creditada ao retrognatismo (que posiciona a base lingual contra a parede faríngea, impedindo a fusão das vertentes palatais) e, portanto, pertencer à sequência de Pierre Robin, podemos considerar a fissura 0 como também parte da síndrome de Treacher-Collins.

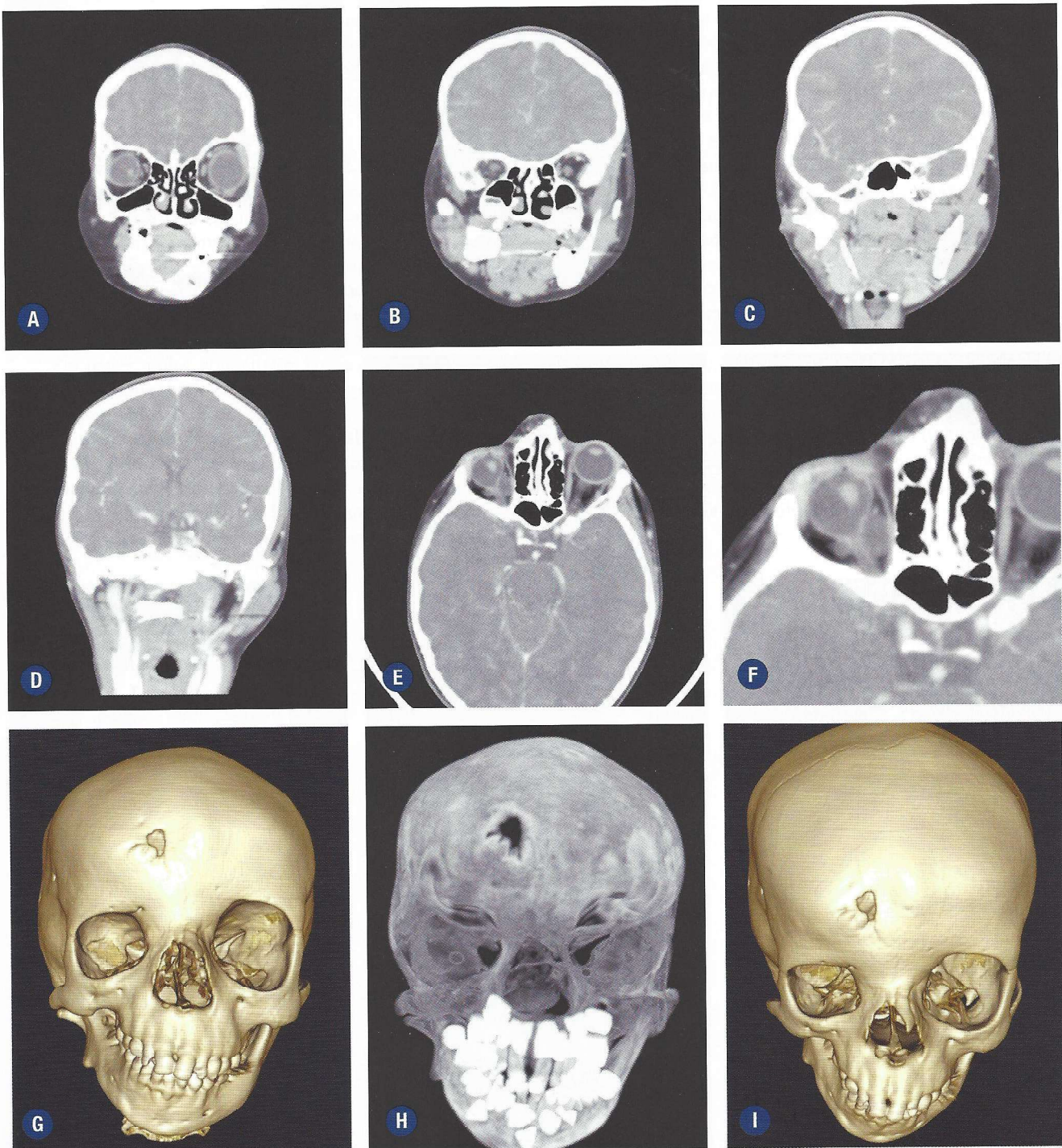


FIGURA 3-22. Síndrome de Goldenhar (A a P). Imagens de TC coronais e axiais, e reconstruções com *volume rendering* e MIP.

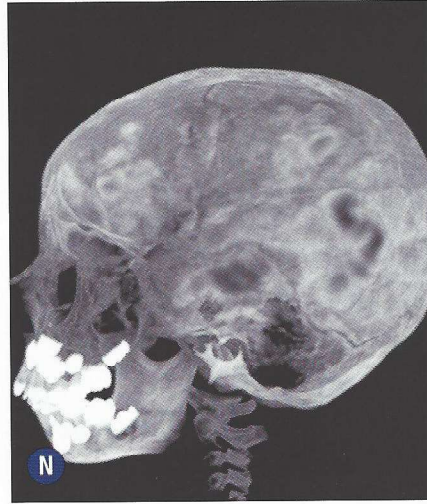
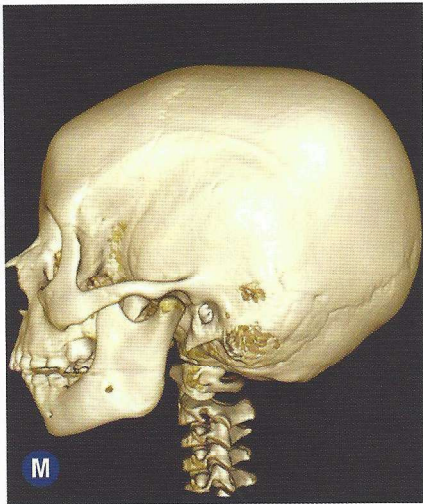
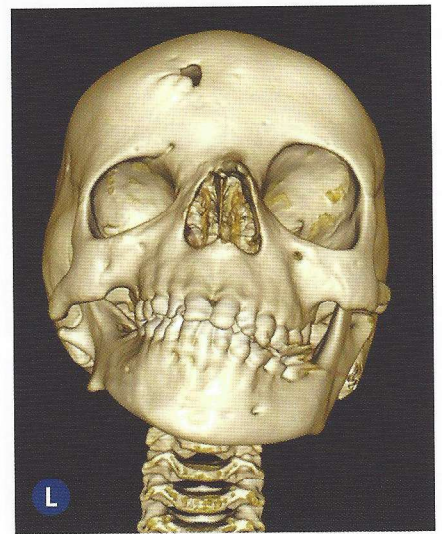
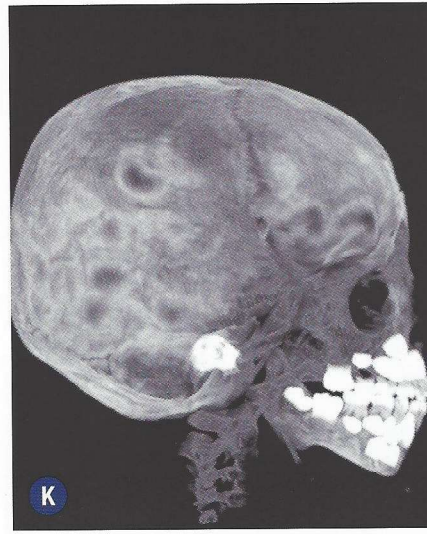
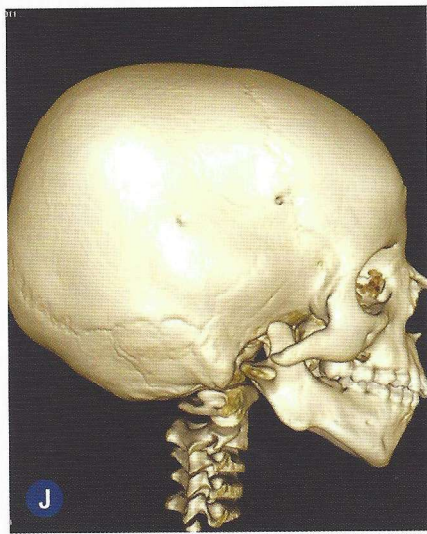


FIGURA 3-22. (CONTINUAÇÃO).

- **Número 8:** fissura frontozigomática. Tessier menciona que esta deformidade está presente nas síndromes de Treacher-Collins e de Goldenhar. Em seu texto, ele afirma que na síndrome de Treacher-Collins existe um complexo de combinações entre as fissuras 6, 7 e 8 que podem ocorrer de forma isolada ou combinadas, embora, na prática, ele não tenha visto associações entre a 6 e a 8 sem a presença da 7. Ele atribui à fissura 8 a síndrome de Treacher-Collins, devido à hipoplasia zigomática e ao fato de que a parede lateral da órbita, formada pela asa do esfenóide, se inclina para frente e medialmente.

**Hiperteleorbitismo**

As fissuras que incidem sobre as linhas 12, 13 e 14 são potencialmente causadoras de hiperteleorbitismo, sendo unilateral ou bilateral. Se continuadas para a face, como as fissuras 0, 1 e 2, associam-se ao alargamento da região nasal.

- **Número 9:** fissura orbitária lateral superior, com a fenda passando pelo terço lateral da pálpebra superior e no ângulo superolateral da margem orbitária. Aparentemente, é a continuidade craniana da fissura 5 e ambas são raras. Em partes moles, apresenta-se como alopecia oblíqua da região temporoparietal. Presente na síndrome de Fraser (criptoftalmia e sindactilia).
- **Número 10:** fissura orbitária central, com a fenda passando pelo terço central da margem orbitária superior, lateralmente ao nervo supraorbitário. A fenda pode estender-se pelo teto orbitário e frontal, causando encefalocele. Nas partes moles, teremos coloboma de terço médio da

pálpebra superior ou até mesmo ausência da pálpebra. O supercílio pode estar dividido em duas partes. A fissura 10 parece ser a continuidade craniana da fissura 4 e ambas podem apresentar coloboma da íris.

- **Número 11:** fissura orbitária medial, com coloboma na parte central da pálpebra, podendo estender-se até o supercílio. Não foram identificadas alterações esqueléticas, mas pode ser a continuação da fissura número 3.
- **Número 12:** localizada medialmente ao canto medial da órbita. O processo frontal da maxila encontra-se aplanado e a fenda atravessa o etmoide até o frontal. Na face, o coloboma atinge a raiz do supercílio. É o componente craniano da fissura número 2 e, nos casos de hiperplasia, caracteriza-se pelo hiperteleorbitismo, podendo ser unilateral ou bilateral.
- **Número 13:** continuidade da fenda facial número 1, localiza-se entre o osso nasal e o processo frontal da maxila, provocando uma encefalocele ao longo da goteira olfatória. Na face, localiza-se medialmente ao supercílio.
- **Número 14:** continuidade craniana da fissura 0, causando a disrafia craniofacial (Fig. 3-23).

A avaliação dessas complexas deformidades é realizada através da tomografia computadorizada, na qual a reconstrução em 3D permite tanto o diagnóstico correto das deformidades, quanto a programação cirúrgica de reparação dos defeitos. Nos casos onde malformações cerebrais podem estar presentes, a ressonância magnética constitui um excelente método adicional pela sua capacidade de melhor detalhamento das estruturas além dos ossos.

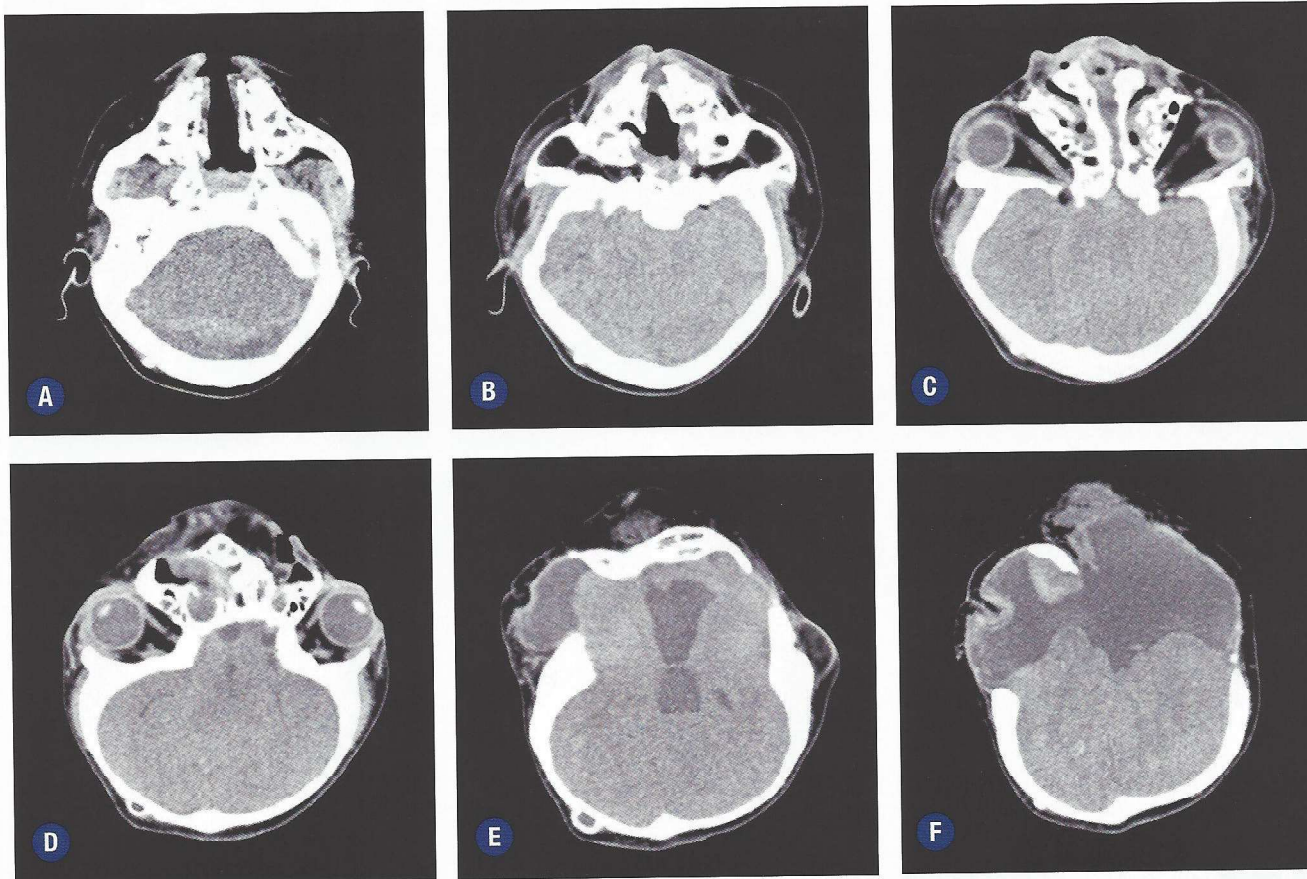


FIGURA 3-23. Disrafia craniofacial (A a F). Imagens axiais e coronais e reconstruções 3D com volume rendering.

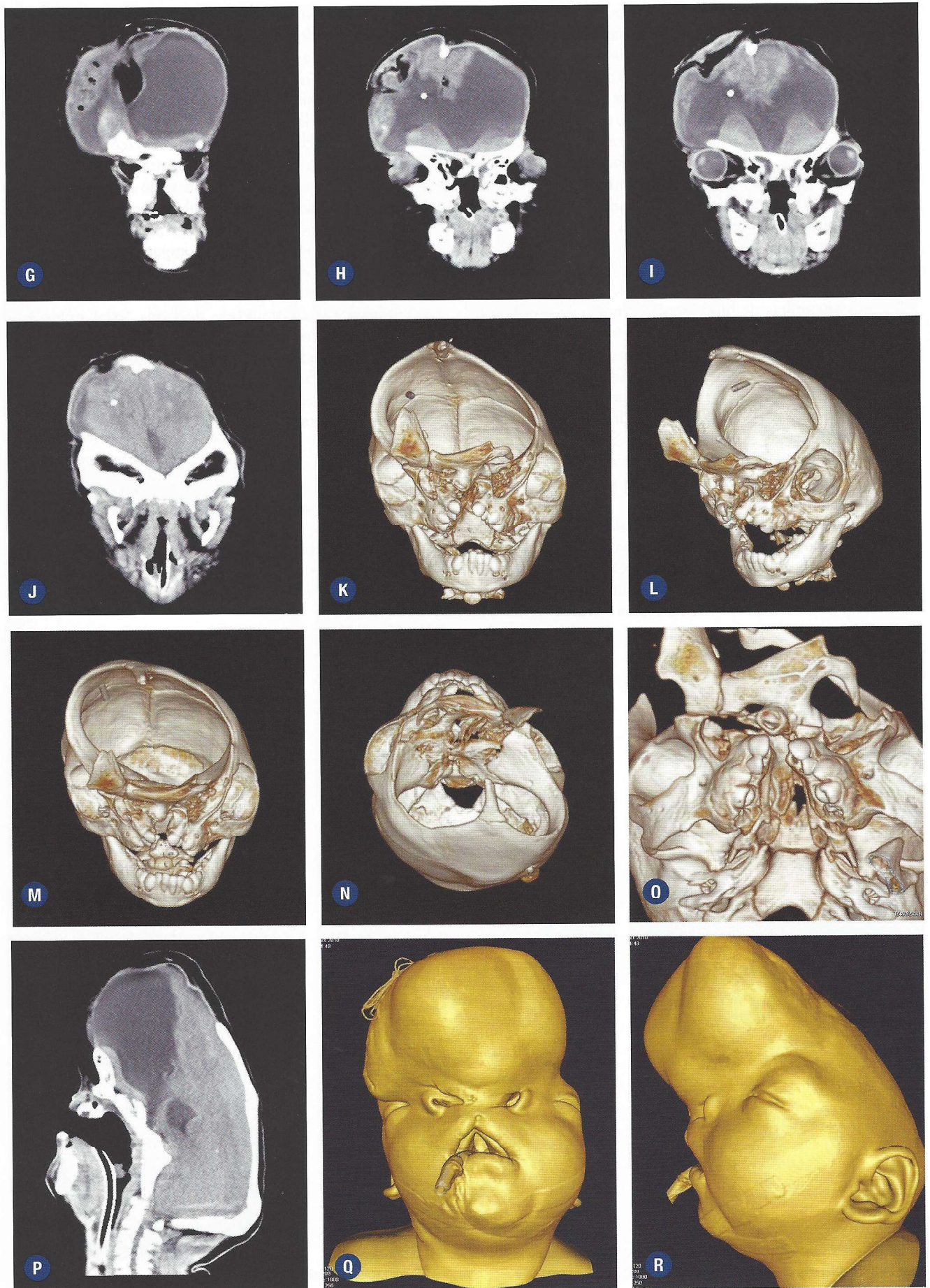


FIGURA 3-23. (CONTINUAÇÃO).

**ATRESIA DE COANA**

A atresia congênita de coana é causada por uma falha no desenvolvimento da ruptura normal da membrana muconasal (que separa as cavidades buconasal e bucal entre o 35º e o 38º dias de gestação), sendo a apresentação unilateral mais frequente. A placa atrésica pode ser óssea, membranosa ou mista. Clinicamente, a maneira de suspeitar da atresia é a dificuldade de progredir com a sonda nasal ao nascimento, estresse respiratório ou mesmo cianose durante a amamentação.

A atresia coanal bilateral é grave e pode ser até fatal, pois o recém-nascido ainda não tem a capacidade de respirar pela boca. Entre os métodos de imagem, a TC é o método de escolha, através de aquisição com cortes finos. Pode haver associação da atresia coanal com outras malformações, principalmente CHARGE (sigla em inglês que corresponde a coloboma ocular, doença cardíaca, atresia de coana, retardo do desenvolvimento neuropsicomotor, anomalias do trato genitourinário no sexo masculino e malformações auriculares) (Fig. 3-24, 3-25 e 3-26).

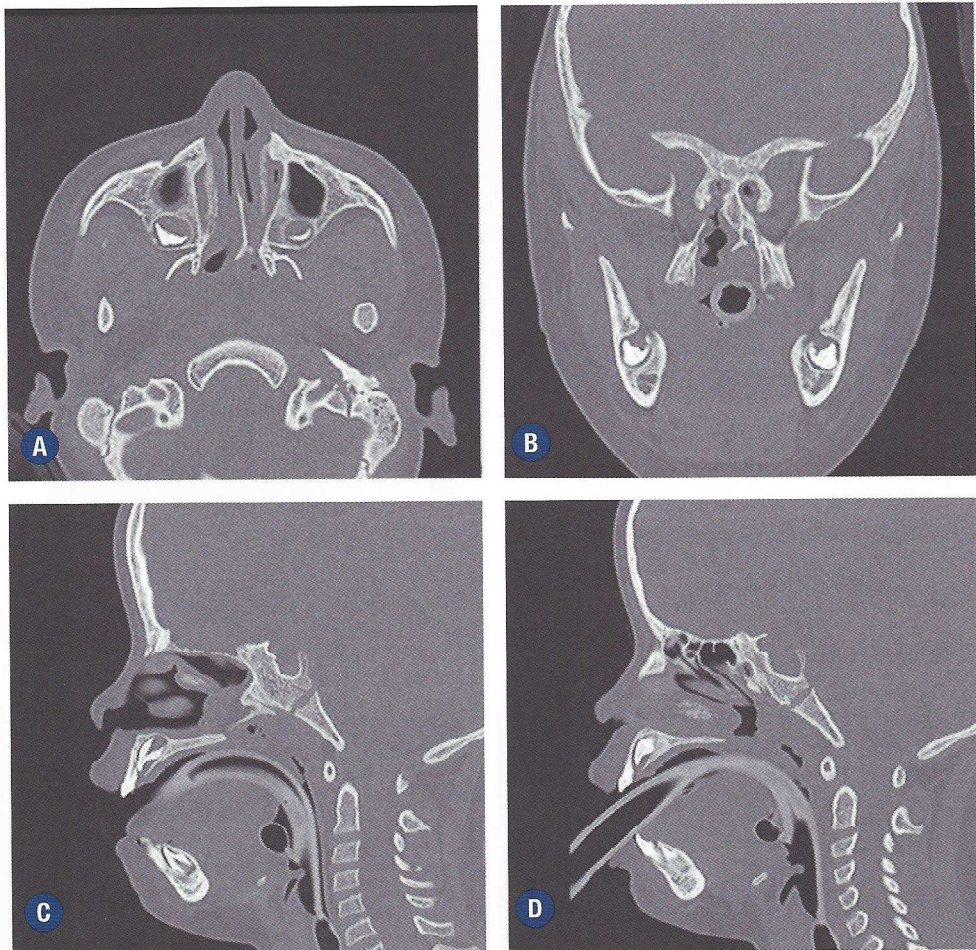


FIGURA 3-24. A a D, Atresia de coana óssea unilateral.

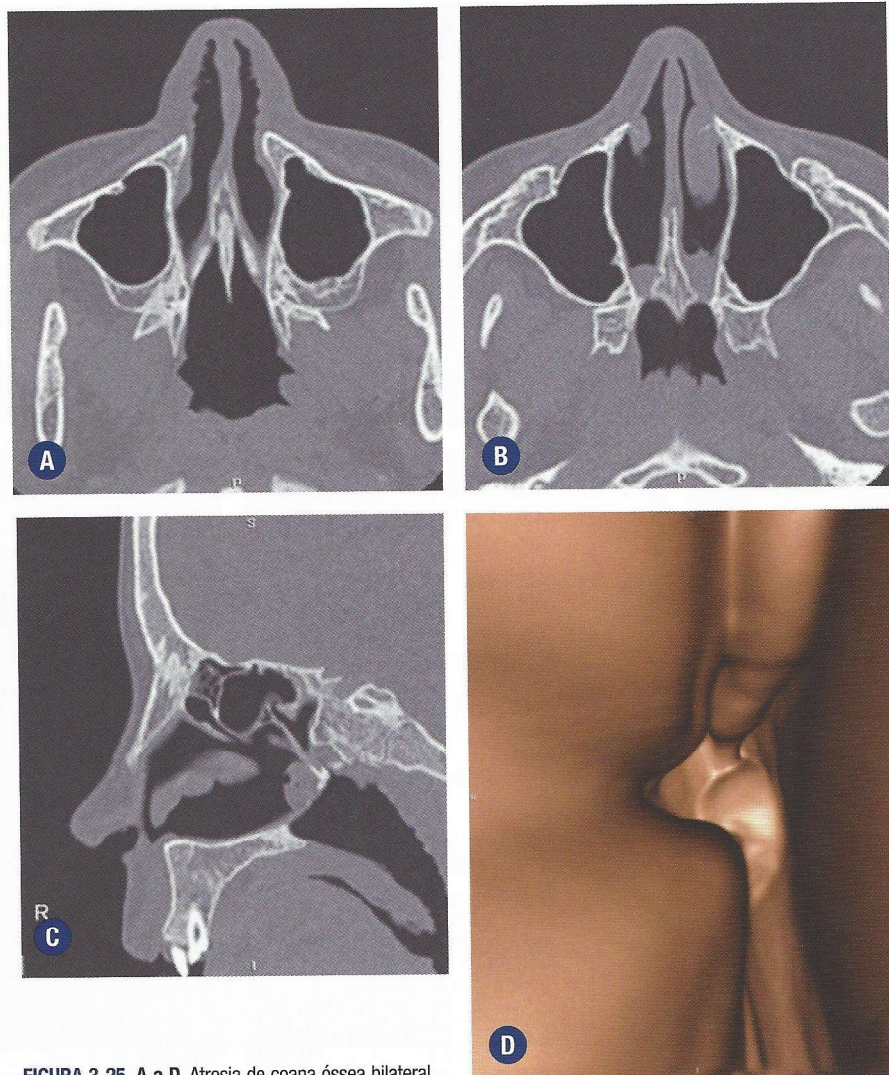


FIGURA 3-25. A a D, Atresia de coana óssea bilateral.

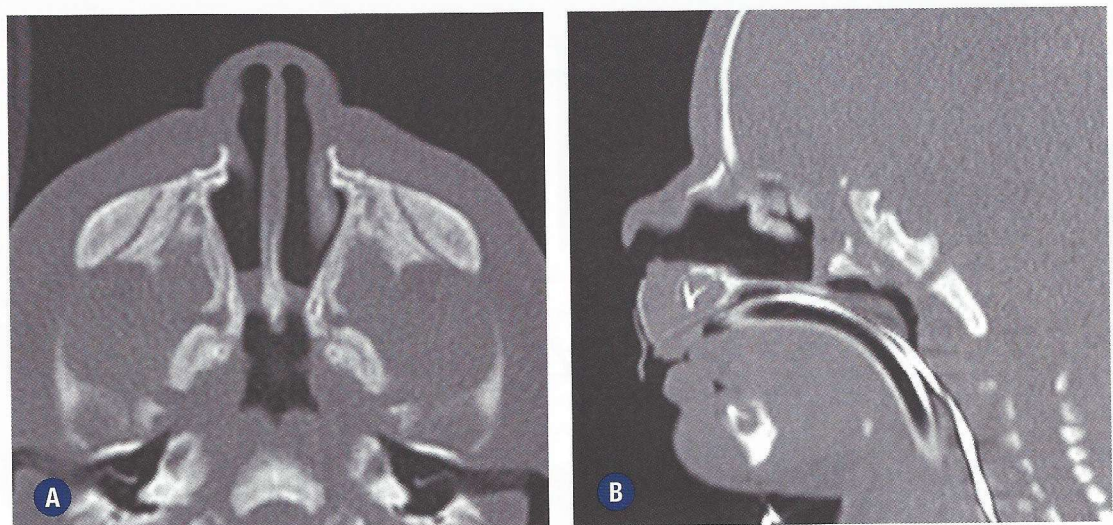


FIGURA 3-26. A e B, Atresia de coana membranosa bilateral.