

# Malformações Craniofaciais e Cervicais

## PARTE I: Malformações da Face

*Vera Lúcia Nocchi Cardim  
Alessandra dos Santos Silva  
Rainer G. Haetinger*

Neste capítulo revisaremos as principais anomalias que acometem a região de crânio e face no momento de sua formação. Serão apresentados os principais fundamentos fisiopatológicos, clínicos e de imagem desse grupo de doenças que acometem o recém-nascido. Independentemente de sua origem, elas têm em comum a presença de significativas alterações no aspecto da face e do crânio, incluindo a possibilidade de serem amplamente estudadas pelos diversos métodos de imagem.

Algumas doenças podem ter origem tanto exógena quanto endógena – como a sequência de Pierre Robin, cuja etiologia pode acompanhar uma síndrome genética (síndrome de Stickler, por exemplo) ou ser secundária a uma causa exógena (compressão externa – posicional ou oligoâmnio).

### ■ Manifestações Craniofaciais de Causas Exógenas

#### SÍNDROME DA BRIDA AMNIÓTICA

**Sinonímia:** constrição anular congênita, bandas amniogênicas, banda de tecido aberrante “Adam complex”.

**Características:** de incidência entre 1:1.200 a 1:15.000 nascidos vivos, caracteriza-se por um amplo aspecto de anomalias anatômicas do recém-nascido, devido a “estrangulamento” de partes fetais “intraútero”, levando a deformações, malformações ou rupturas.

Sua manifestação varia de um pequeno anel de constrição até a presença de múltiplas anomalias.

A manifestação mais comum ocorre em extremidades, podendo levar à amputação do membro ou parte dele. As anomalias craniofaciais são graves e variadas incluindo encefalocele de graus variados e deformidades faciais de vários tipos, desde as fissuras labiopalatais até amplas fendas faciais e lesões oculares.

Entre as teorias para a sua fisiopatologia está a ruptura do saco amniótico, na qual cordões fibrosos originados do cório impediriam o desenvolvimento normal das partes fetais. Suas causas envolvem traumatismos abdominais maternos, intervenções cirúrgicas, uso de dispositivos intrauterinos e algumas drogas, como o clomifeno e anticoncepcionais (ACO).

#### Achados de Imagem

Atualmente, os métodos de imagem são usados para o diagnóstico e estudo anatômico das anomalias.

No pré-natal, o ultrassom (US) é o exame primordial de diagnóstico e possibilita observar as alterações anatômicas, tanto do feto quanto do folheto amniótico.

O achado clínico mais comum é a presença de anéis de constrição nos membros superiores e inferiores em 77% dos casos. Devem-se procurar as associações com oligoâmnio.

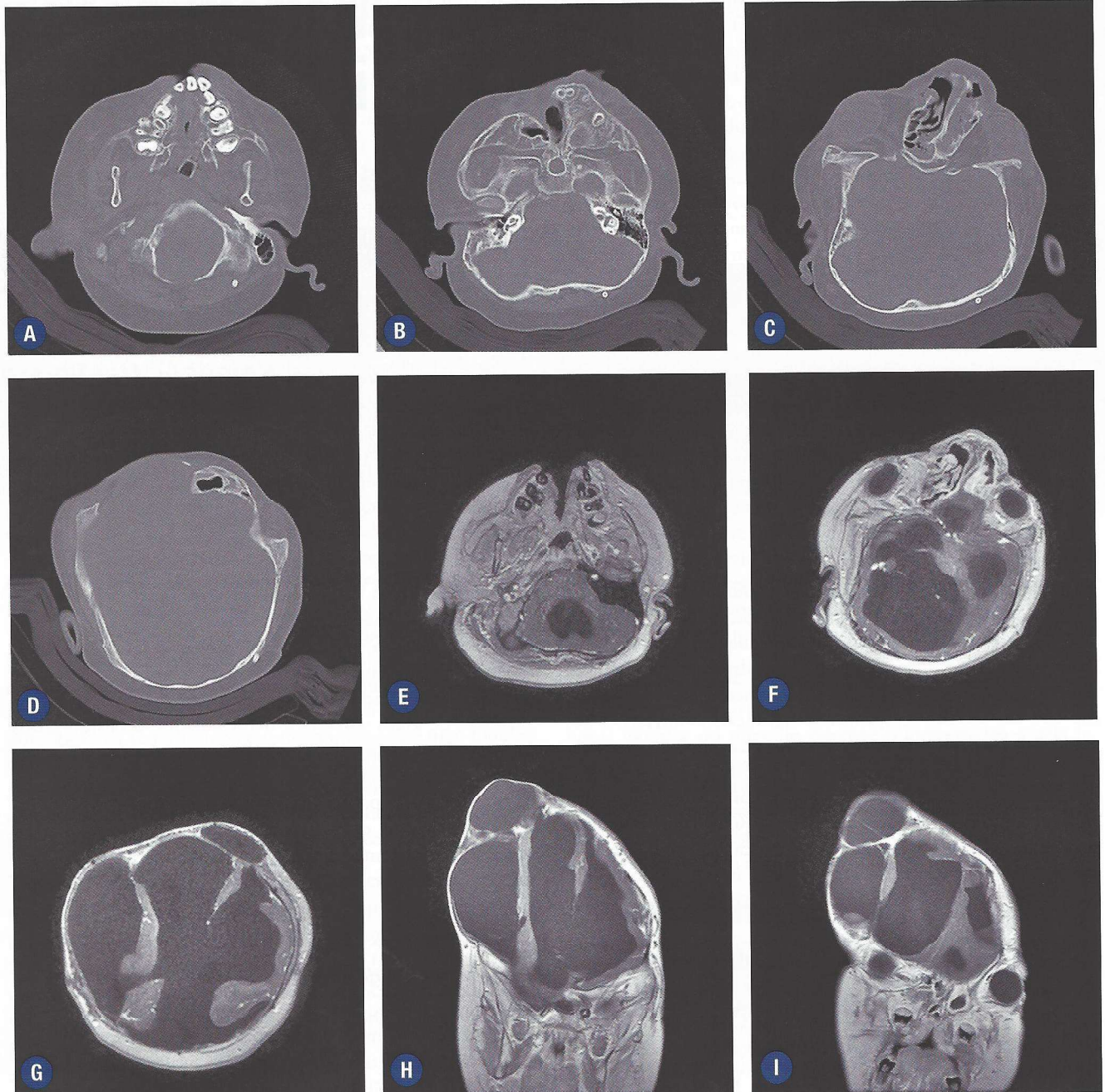
Para a avaliação pós-natal, utilizamos a tomografia computadorizada (TC).

**Tomografia Computadorizada**

- As reformações sagitais, coronais e em 3D em aparelhos de multidetectores permitem uma boa avaliação da extensão das alterações anatômicas, principalmente das estruturas ósseas.

**Ressonância Magnética**

- A avaliação do encéfalo e das órbitas pode ser feita também por tomografia computadorizada, mas a ressonância magnética fornece informações bem mais detalhadas sobre estas estruturas, constituindo uma opção complementar à TC (Fig. 3-1).



**FIGURA 3-1.** A a R, Síndrome da brida amniótica.

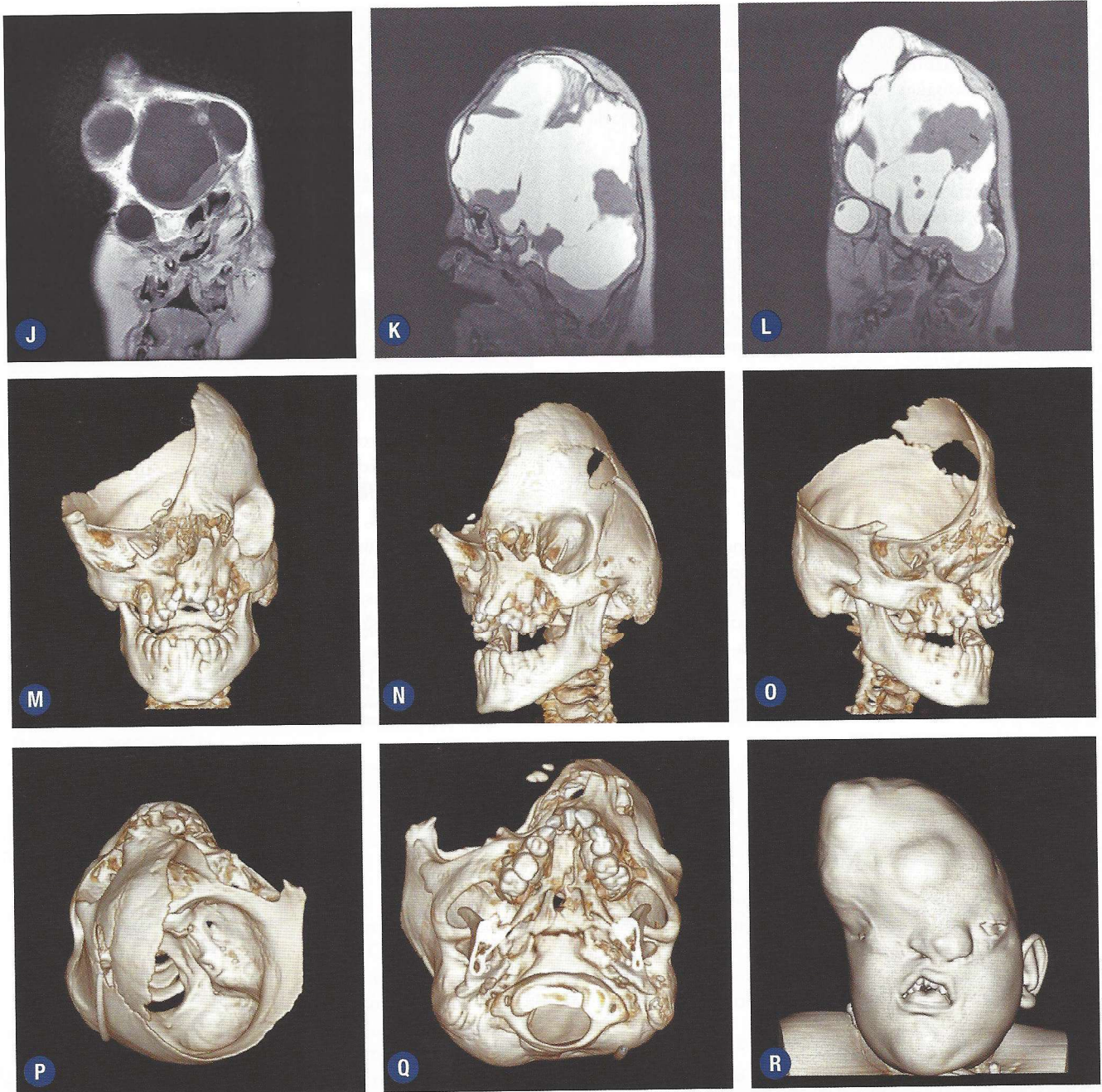


FIGURA 3-1. (CONTINUAÇÃO).

### SEQUÊNCIA DE PIERRE ROBIN

O interesse do francês Pierre Robin na tríade de sinais – micrognatia, glossoptose e obstrução respiratória – divulgou essa sequência. A modificação de nomenclatura de síndrome para sequência de Pierre Robin se deve ao fato de que esta tríade pode estar presente como coadjuvante em várias síndromes. Pierre Robin considerava a hipotrofia de mandíbula como causa da glossoptose e insuficiência respiratória.

As malformações mandibulares são comuns em neonatos e a micrognatia é descrita em várias síndromes, ou pode ter sua

causa devido à restrição do crescimento mandibular (postural ou oligoâmnio).

Em 90% dos casos, associa-se a presença de fissura palatal posterior à tríade clássica descrita. As lâminas palatais, que até a sexta semana de vida intrauterina estão verticalmente pareadas ao tubérculo ímpar (futura língua), somente se horizontalizarão se houver o correto descenso do tubérculo ímpar. Esse descenso depende de uma correta formação e inserção muscular, de um bom desenvolvimento do arco mandibular e da oportuna extensão do segmento cefálico do

embrião. Se houver falha em alguma dessas condições, o túberculo ímpar não descerá até a sexta semana e impedirá o pareamento horizontal das lâminas palatais, cuja fusão acontece com seis semanas e meia. Com isso, estará estabelecida a fissura palatal posterior. A estimativa de prevalência varia de 1:8.500 a 1:20.000 nascimentos.

O amplo espectro de apresentações da deformidade varia desde a ausência de dificuldades respiratórias e/ou deglutórias (ou pequenas dificuldades que são resolvidas com manobras posturais) até dificuldade de protrusão de língua, o que prejudica a deglutição, ou retrognatismo severo com dificuldade respiratória, que exige tratamento cirúrgico imediato. Tais casos demonstram a existência de múltiplas etiologias e alterações cujo diagnóstico diferencial pode direcionar a forma de tratamento (Fig. 3-2).

#### Achados de Imagem

No pré-natal, o US pode visualizar a micrognatia e a fissura palatal.

#### Tomografia Computadorizada

- Observar alterações anatômicas mandibulares e malformações associadas. Avaliação de espaço aéreo da orofaringe e condições anatômicas da pélvis oral. Muito comumente, observa-se um encurtamento do músculo

genioglosso, que provoca um pinçamento anterior da língua contra a pélvis, impulsionando o volume da base lingual contra a orofaringe. Isto indica a necessidade cirúrgica de associação de pelviplastia (secção e reposicionamento da musculatura de soalho de língua com sua fixação à região posterior da sínfise mandibular) à distração mandibular.

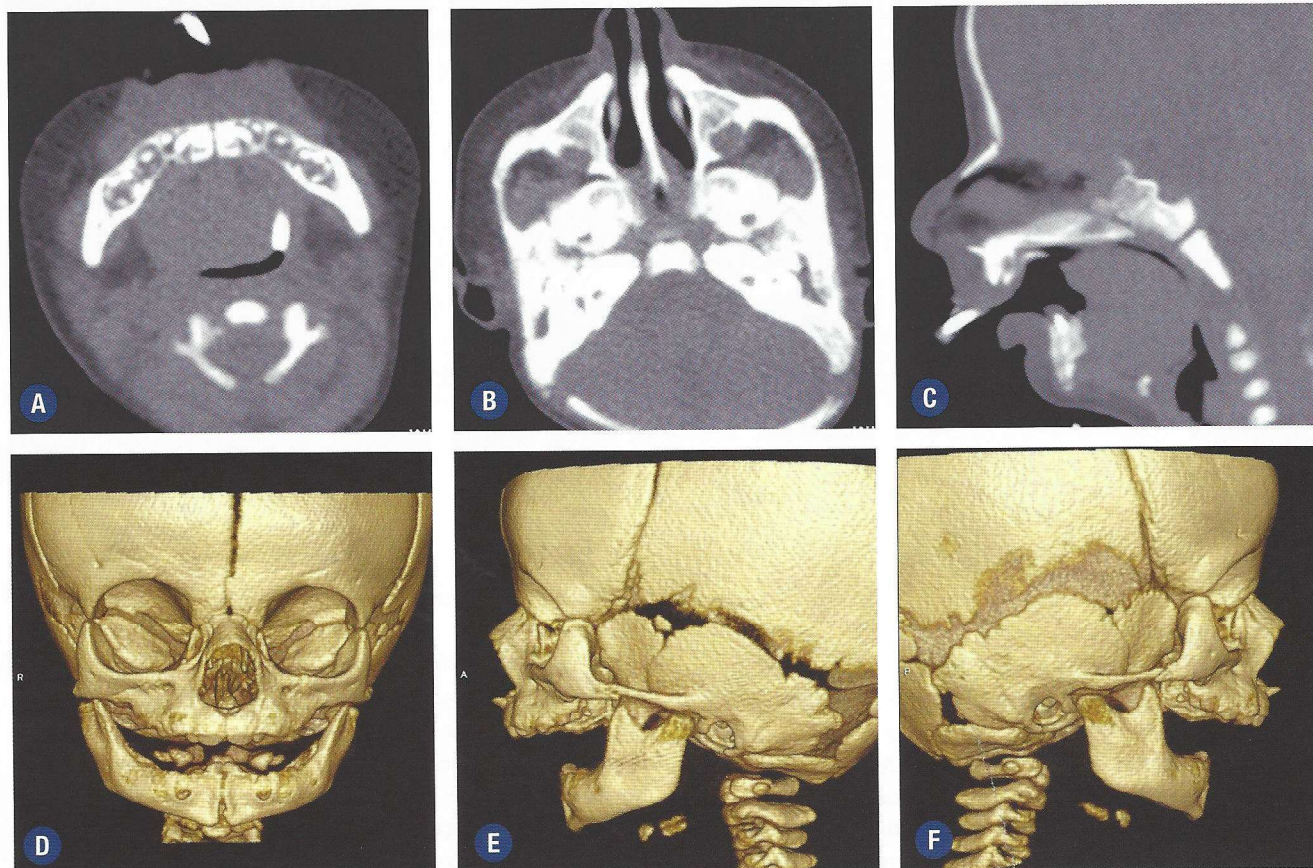
#### Ressonância Magnética

- Estudo da inserção de musculatura da língua e soalho.

### ■ Manifestações Craniofaciais de Causas Endógenas

#### ESTENOSES

São malformações congênitas nas quais predominam alterações metabólicas do tecido sutural causando deformações ou crescimento anômalo das peças ósseas. Com o comprometimento do colágeno sutural, desencadeia-se a estabilização precoce das zonas suturais e acontecem as estenoses. Podem ser primárias, quando existe uma alteração na própria sutura (craniostenoses), ou secundárias, quando a ausência de estímulo de crescimento causa a fusão prematura das suturas (microcefalias).



**FIGURA 3-2.** Sequência de Pierre Robin (A a J). Reconstituições 3D com *volume rendering* e planos axial e sagital.

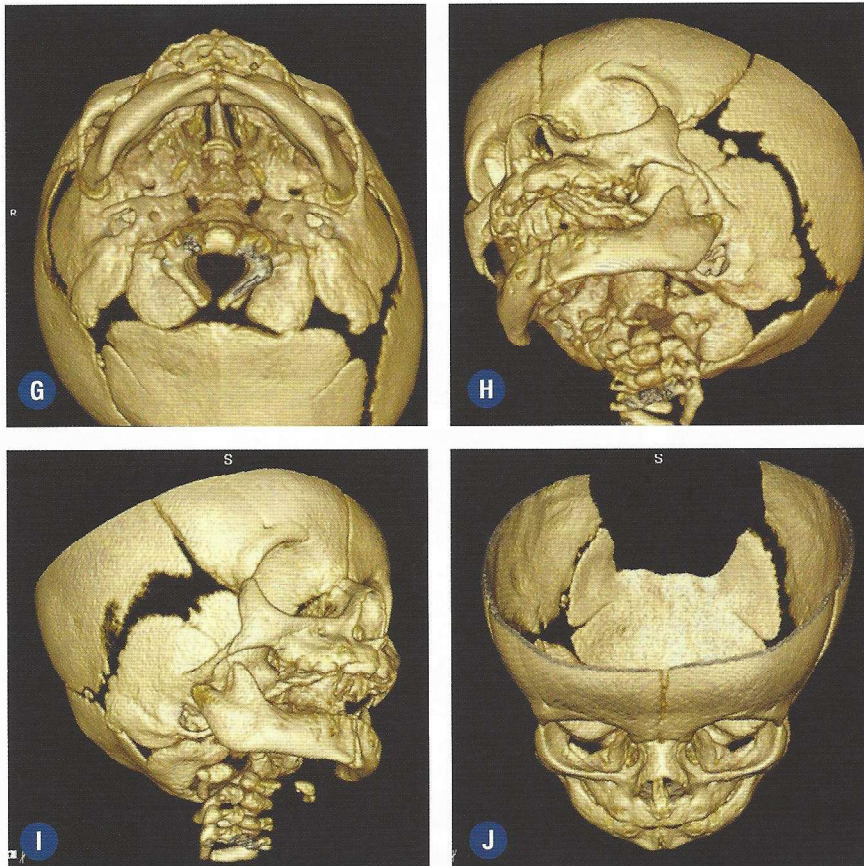


FIGURA 3-2. (CONTINUAÇÃO).

### Microcefalia

Microcefalia existe, por definição, quando a medida do perímetro cefálico é menor que três desvios-padrão (DP), abaixo da média populacional para idade e sexo. Geralmente significa redução de volume cerebral e pode ser associada a retardo de desenvolvimento, sendo essa associação diretamente proporcional – quanto maior o grau de microcefalia, maior o risco de retardo.

A microcefalia é um sinal clínico encontrado em várias patologias com etiologia ambiental – hipóxia perinatal, exposição intrauterina a radiações ionizantes ou a drogas como álcool e hidantoína, infecções congênicas (rubéola, citomegalovírus, toxoplasmose, zika vírus, herpes vírus tipo 2) – ou genética (resultado de alterações monogênicas, anomalias cromossômicas ou distúrbios multifatoriais). Pode vir acompanhada de outros defeitos morfológicos – forma sindrômica (como no Rubinstein-Taybi, onde está associada a retardo mental e retardo de crescimento pós-natal, fâcies típica com nariz pontiagudo, sobrelhas curvadas, palato ogival, mancha vermelha na testa, rima antimongólica, discreto hiperteleorbitismo e dedos dos pés e mãos grossos) ou não (forma não sindrômica).

A forma autossômica recessiva (MPCH – microcefalia autossômica primária) é rara e se caracteriza por uma importante redução do volume cerebral. Está presente desde o sétimo mês de gestação e não se encontra uma etiologia sindrômica ou ambiental. Acredita-se que a etiologia seja primária da mitose neurogênica, levando a um menor número de neurônios.

### Achados de Imagem

#### Tomografia Computadorizada

- Apesar da importante redução volumétrica, não se observa alteração da arquitetura cerebral, podendo haver fechamento precoce das suturas cranianas, secundário à ausência de estímulo de crescimento cerebral.

#### Craniossinostose (Cranioestenose)

As suturas cranianas possuem duas funções: permitir a deformação do crânio na passagem do canal do parto e garantir o crescimento das placas ósseas da calvária durante o período de rápido crescimento cerebral (de 0 a 4 anos). O fechamento precoce das suturas cranianas é chamado de craniossinostose ou cranioestenose.

Em 1959, Moss considerou a ossificação prematura de uma sutura craniana como a resposta às tensões anormais vindas de deformidades da base do crânio e transmitidas às suturas através dos tratos fibrosos intracranianos. Os estudos atuais – que demonstram a interação entre o crescimento cerebral, dura-máter, mesênquima sutural e placas ósseas realizada por receptores de fatores de crescimento e enzimas reguladoras, citocinas, fatores de transcrição e moléculas de matriz extracelular – não invalidam a proposta de Moss, senão a enriquecem com um entendimento mais pormenorizado do processo.

Percebendo o efeito compensatório do crescimento craniano na vigência da sinostose, Virchow postulou que a direção de

crescimento da abóbada craniana é sempre paralela ao eixo da sutura comprometida, por expansão compensatória das suturas perpendiculares à sinostose. A deformação dos crânios não se deve, portanto, apenas à cessação do crescimento na área de sinostose, mas também, e principalmente, ao crescimento compensatório das suturas não afetadas, o qual nem sempre cumpre a função de prover espaço intracraniano suficiente para garantir o crescimento cerebral sem danos. É esta remodelagem indireta, compensatória, que determina a forma final dos crânios portadores de sinostose.

Estes conceitos de Virchow nos levam a concluir que os crânios afetados por craniossinostoses apresentam dois tipos de defeitos: o defeito primário, que é a sinostose propriamente dita, e o defeito secundário, que é a deformação ou remodelagem compensatória da caixa craniana. Por isso, existem duas formas de classificação das craniossinostoses: a que se refere à sutura afetada (portanto, a que aponta o defeito primário), por exemplo, craniossinostose sagital, craniossinostose coronal etc.; e a que se refere à forma final dos crânios (portanto, a que aponta o defeito secundário), por exemplo, escafocefalia, turricéfalia etc.

Para classificar as craniossinostoses em relação a seu defeito primário, são utilizados os nomes das suturas comprometidas. A deformidade secundária (crescimento compensatório do crânio) foi classificada por Virchow, em 1851, e ainda é utilizada.

A correlação entre as duas classificações é a seguinte:

Sinostose da sutura sagital	Escafocefalia (ou dolicocefalia)
Sinostose da sutura coronal	Bilateral, braquicefalia Unilateral, plagiocefalia
Sinostose da sutura metópica	Trigonocefalia
Sinostose da sutura temporal	(Não classificada por Virchow)
Sinostose da sutura lambdoide*	Bilateral, braquicefalia Unilateral, plagiocefalia posterior
Sinostose de suturas múltiplas	Turricéfalia, acrocefalia (ou oxicefalia)

\* Não interfere na face.

Tipo de Sutura/Fontanela	Tempo de Fechamento
Sutura Metópica	9 meses a 2 anos de idade (pode persistir no adulto)
Suturas Coronal, Sagital e Lambdoide	40 anos de idade
Fontanela Anterior (Bregmática)	9 a 18 meses de idade
Fontanela Posterior (Lambdoídea)	3 a 6 meses de idade

#### Achados de Imagem

A importância do estudo radiológico se traduz em três pontos principais:

1. Diagnóstico: identificação da sutura estenótica, diferenciando o quadro de uma deformidade posicional.

2. Identificação de sinais indiretos de hipertensão intracraniana.
3. Programação cirúrgica.

#### Radiografia

- Impressões digitiformes (sinal da prata batida, craniolacunha ou *Lückenschädel*) e apagamento da linha sutural comprometida. Alteração da forma craniana, das fontanelas e da base do crânio.

#### Tomografia Computadorizada

- Estenose da sutura e alteração da forma craniana na dependência da sutura acometida, conforme será discutido a seguir. Também pode demonstrar as impressões digitiformes através da reconstrução tridimensional com MIP (*Maximal Intensity Projection*), alteração de tamanho dos ventrículos e do espaço subaracnoideo.
- A realização do exame em cortes finos (menores que 1,5 mm) permite a reconstrução da imagem em 3D, sua impressão, confecção de modelos e prototipagem.

#### Ressonância magnética

- Analisar tecido encefálico e ventrículos, permeação líquorica e presença de malformação do tipo Chiari.

#### Anatomia das Suturas e Fontanelas Cranianas.

##### *Os inca* (Osso Wormiano Posterior da Linha Mediana)

Além das suturas normais (Fig. 3-3), podem existir suturas cranianas acessórias no crânio, ao longo ou ao lado das diferentes suturas principais, identificando-se interposição de ossos menores denominados wormianos (descritos pelo anatomista dinamarquês Olanus Wormius). Um deles, caracteristicamente na linha média, entre os ossos parietais e o occipital, é denominado *os inca*. Seu nome tem origem na arqueologia, pelo fato de terem encontrado esta variação em grande quantidade de múmias peruanas (Fig. 3-4).

##### *Craniossinostose simples*

A craniossinostose primária pode ser simples ou complexa. A craniossinostose simples, isolada ou não sindrômica, afeta uma ou mais suturas do crânio, sendo a fusão prematura da sutura o único defeito primário do indivíduo. A prevalência das craniossinostoses em geral (sindrômicas e não sindrômicas) é de 1 para 2.000 a 3.000 nascimentos e as craniossinostoses simples (não sindrômicas) aparecem em 70% dos casos (Carreirão et al., 1996).

A fusão prematura de uma ou mais suturas cranianas provoca a restrição do crescimento das placas ósseas contíguas às suturas, com conseqüentes deformidades decorrentes dos padrões específicos de crescimento compensatório. O esforço de crescer contra uma resistência aumentada eleva a pressão no cérebro. Esta pressão pode ser compensada totalmente pelo crescimento das suturas perpendiculares ou pode se manter maior do que o adequado para a boa função cerebral. Conforme estudos de Marchac e Renier, 14% das sinostoses únicas e 47% das sinostoses múltiplas se associam à hipertensão endocraniana.

A correlação clínica da hipertensão endocraniana costuma manifestar-se em escala ascendente de alterações, proporcional à gravidade do caso: distúrbios de atenção, alterações do desenvolvimento neuropsicomotor, irritabilidade, alteração do sono, cefaleia, alterações visuais (edema de papila).

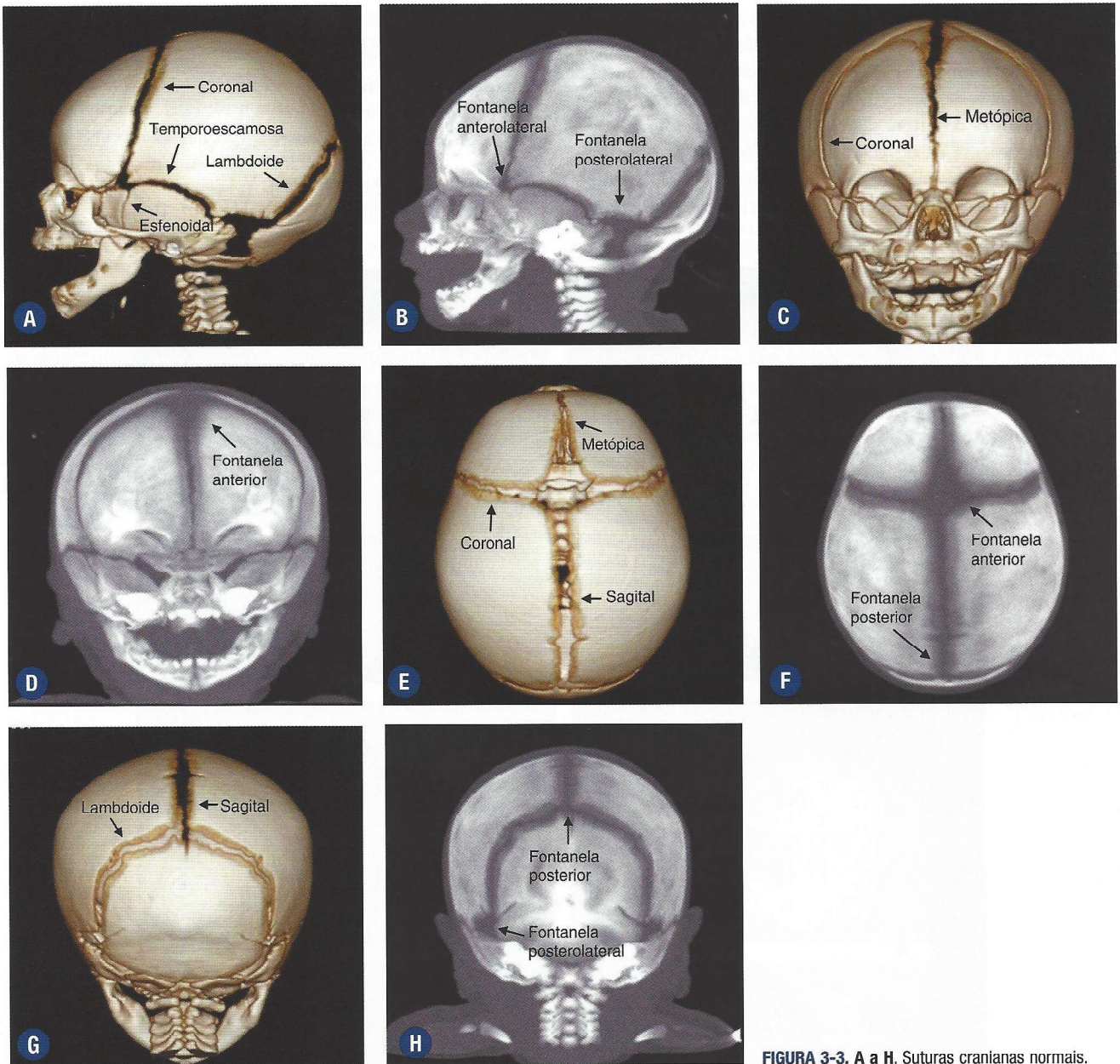


FIGURA 3-3. A a H, Suturas cranianas normais.

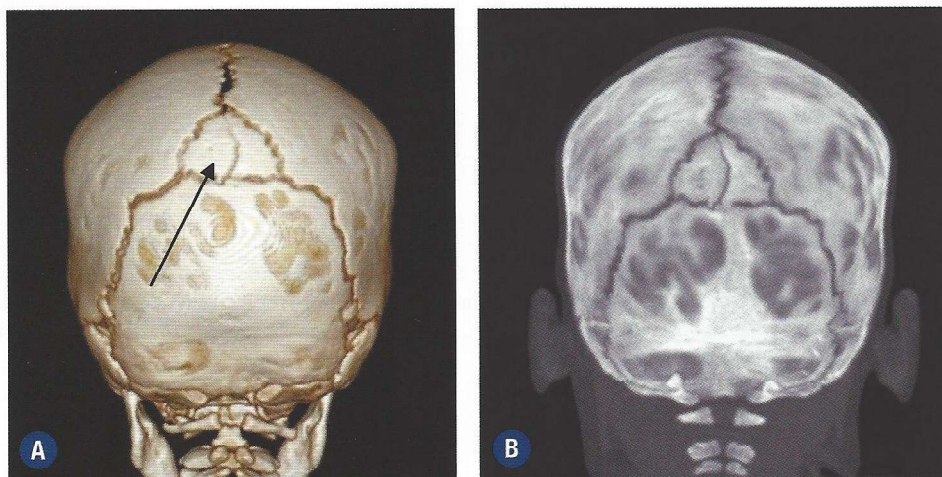


FIGURA 3-4. Os inca (seta) (A e B). Demonstrado em volume rendering 3D e MIP.

**Craniossinostose Sagital**

A sinostose sagital, ou escafocefalia (crânio em forma de barco), é a mais comum das craniossinostoses não sindrômicas e sua frequência varia entre 40% a 55% nos diferentes centros. A fusão prematura da sutura sagital provoca o redirecionamento das forças expansíveis do cérebro com a função compensatória das suturas perpendiculares a ela (coronal e lambdoide). Além do alongamento anteroposterior do crânio, este se mostra

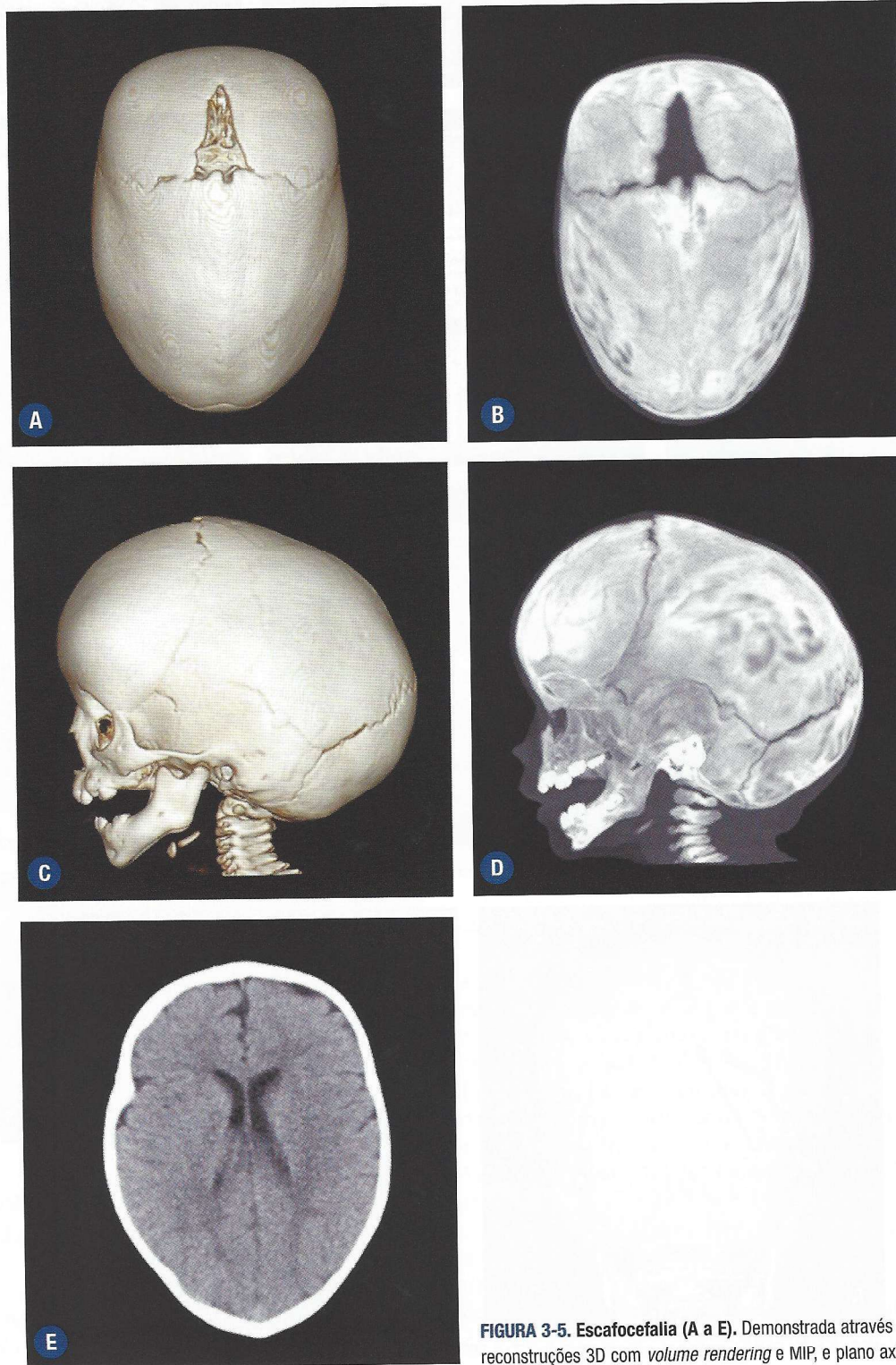
estreitado pelo impedimento de expansão laterolateral. A face também se apresenta estreitada.

**Achados de Imagem****Radiografia de Crânio**

- Alongamento anteroposterior.

**Tomografia computadorizada**

- Fechamento da sutura sagital (Fig. 3-5).



**FIGURA 3-5.** Escafocefalia (A a E). Demonstrada através de reconstruções 3D com *volume rendering* e MIP, e plano axial.

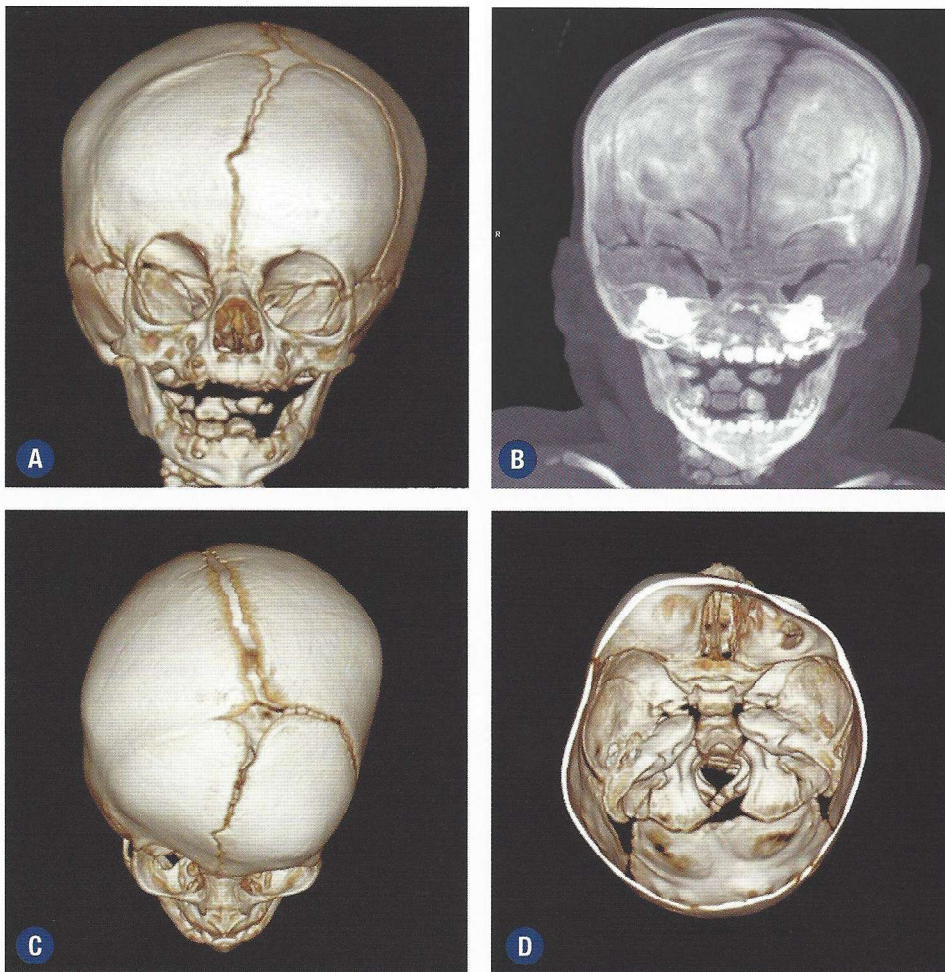
**Craniossinostose Coronal e Lambdoide**

A sutura coronal pode sofrer fusão prematura em toda a sua extensão (sinostose coronal bilateral, braquicefalia) ou apenas parcialmente (sinostose coronal unilateral, plagiocefalia). Dentre as craniossinostoses não sindrômicas é a segunda mais comum, aparecendo em 20% a 25% dos casos.

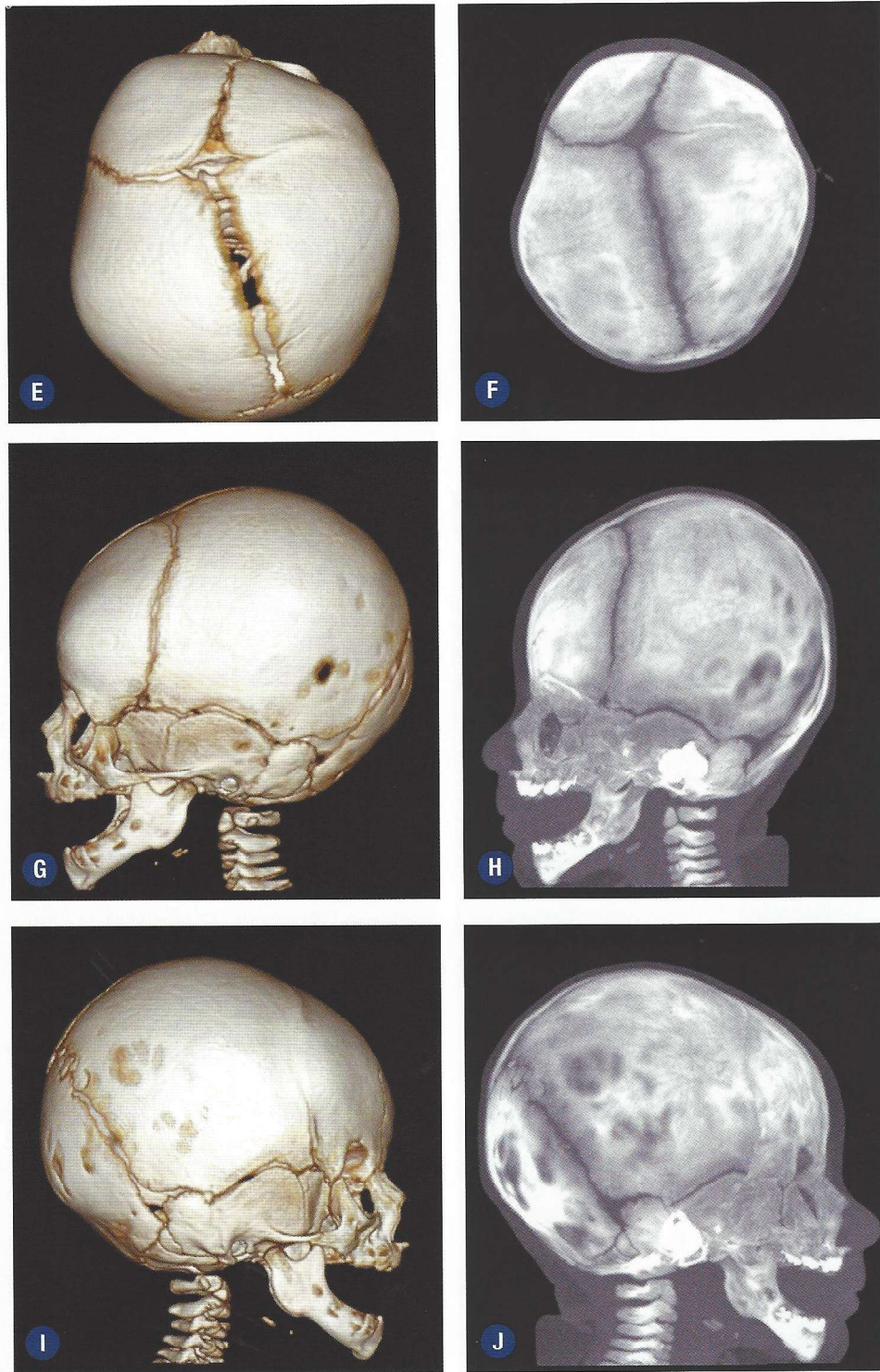
A estenose coronal sempre se acompanha de elevação da asa maior do esfenóide, que forma externamente uma espécie de brida de depressão oblíqua na frente. Ao raio x, essa alteração é identificada como “órbita em Arlequim”. Nas braquicefalias esta brida de dura-máter e osso é bilateral, ao passo que nas plagiocefalias é unilateral. Isto traduz a participação da deformidade da base do crânio na etiologia da disostose. Na craniossinostose coronal unilateral o crânio está assimétrico, pela diferença de crescimento entre os dois lados da sutura. Tem acometimento fronto-orbitário e é acompanhada de assimetrias cranianas posteriores parieto-occipitais compensatórias (Fig. 3-6).

Muitas vezes a sutura lambdoide contralateral está estenosada, contribuindo para a obliquidade do crânio e o aumento da pressão endocraniana. Há um aplanamento e recuo da região frontal acometida em relação à contralateral, bem como uma elevação da sobrancelha. A base nasal está deslocada para o lado mais afetado e a orelha está posicionada mais anterior e superiormente neste lado. A plagiocefalia posterior verdadeira é causada por uma fusão prematura unilateral da lambdoide (Fig. 3-7), o que é considerado um tipo muito raro de craniossinostose não sindrômica, com frequência de 0% a 5% dos casos. Deve-se fazer o diagnóstico diferencial com a deformidade posterior posicional ou plagiocefalia posterior posicional (abordada mais adiante), que se assemelha à plagiocefalia por craniossinostose, é extremamente comum e está relacionada à posição intraútero, muitas vezes associada ao torcicolo congênito e tem resolução espontânea (Fig 3-8).

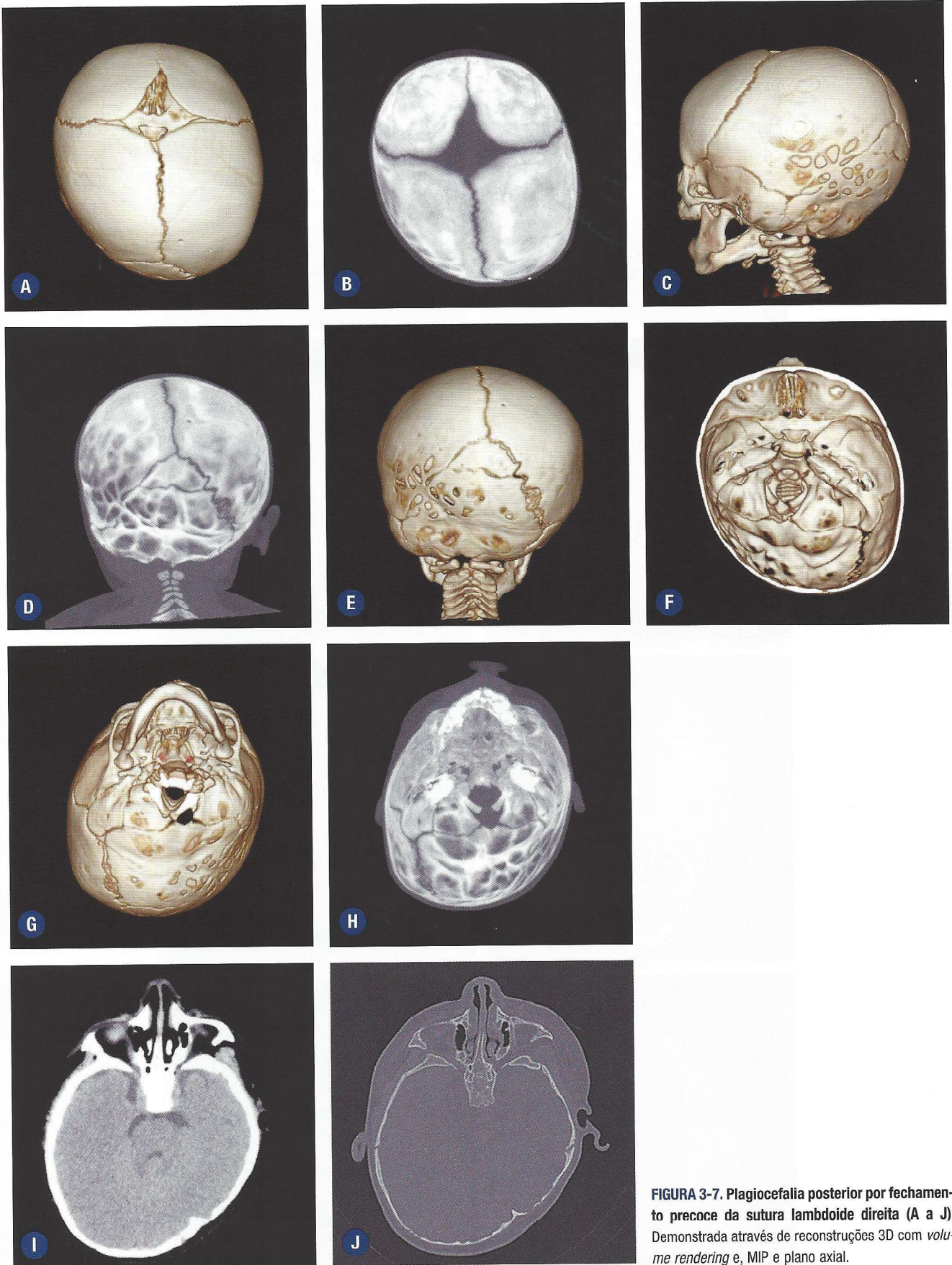
O fechamento precoce da sutura lambdoide pode ser também bilateral, determinando braquicefalia (Fig 3-9).



**FIGURA 3-6.** Plagiocefalia anterior por fechamento precoce da sutura coronal direita (A a J). Demonstrada através de reconstruções *volume rendering* e em projeção de intensidade máxima (MIP).



**FIGURA 3-6. (CONTINUAÇÃO).**



**FIGURA 3-7.** Plagiocefalia posterior por fechamento precoce da sutura lambdoide direita (A a J). Demonstrada através de reconstruções 3D com *volume rendering* e, MIP e plano axial.

Deformidade posterior postural

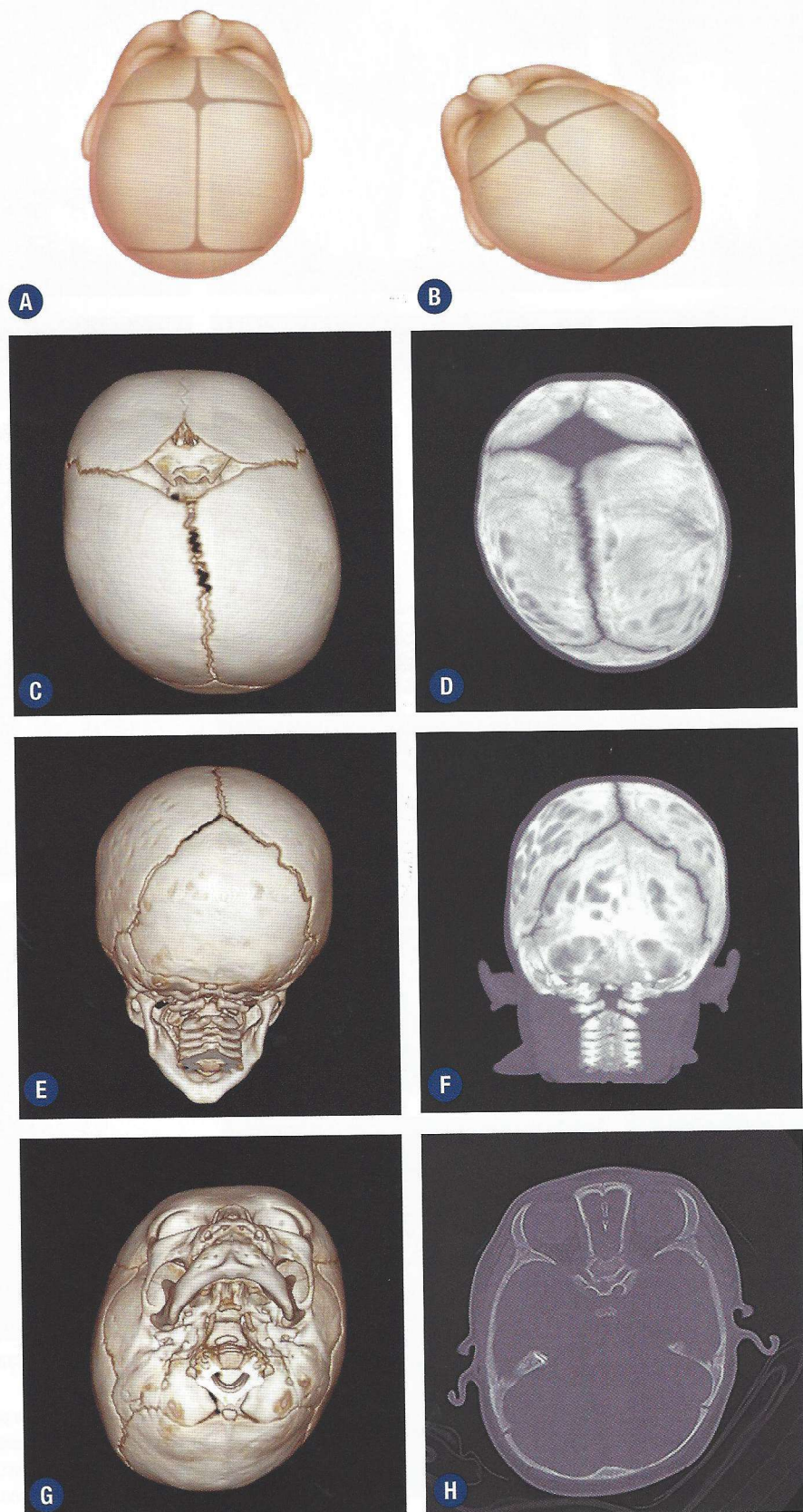
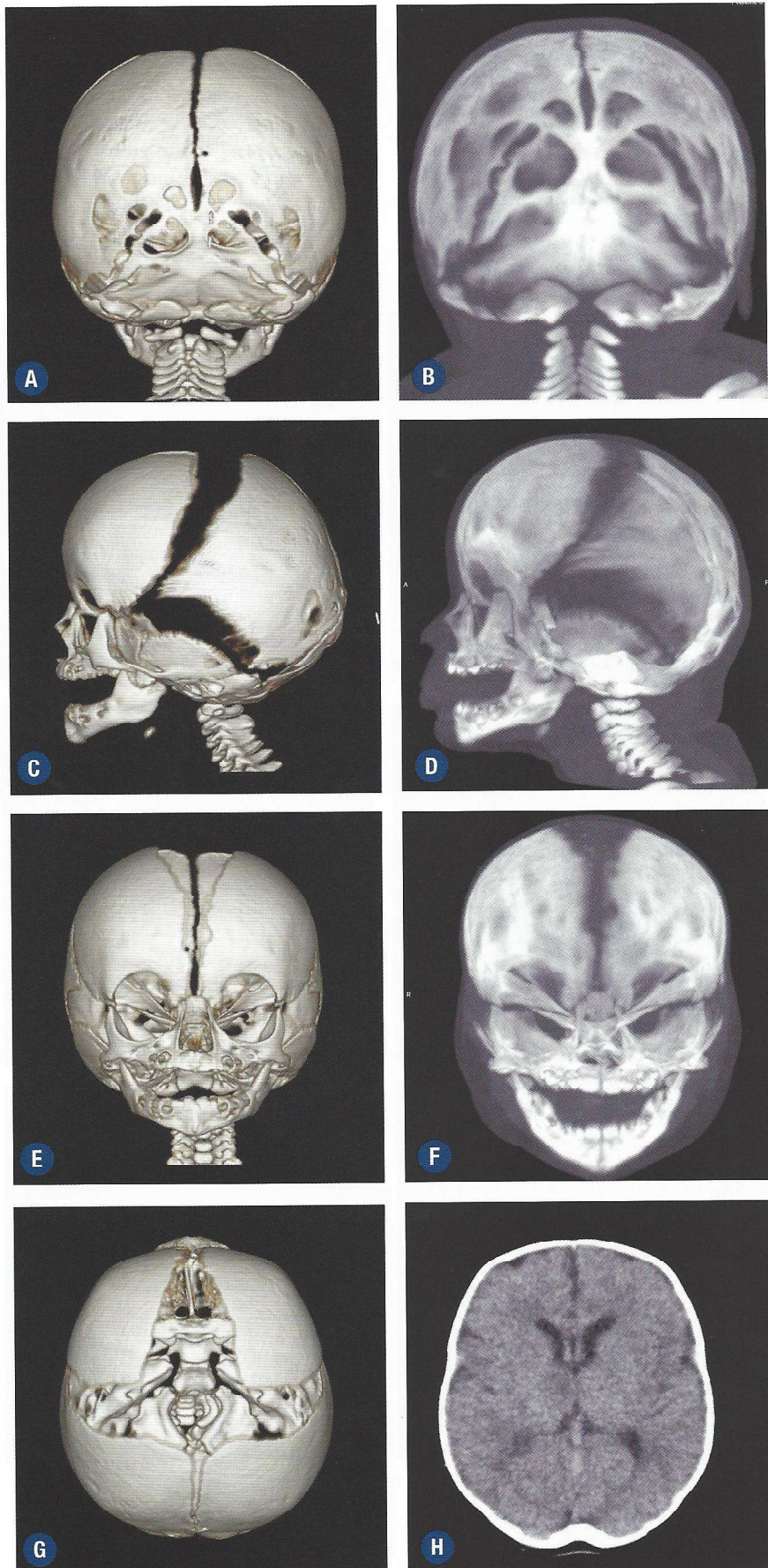


FIGURA 3-8. Deformidade posterior postural (A a H). Observe o aspecto plagiocéfálico posterior, porém com todas as suturas cranianas abertas, demonstrado através de reconstruções 3D com *volume rendering*, MIP e plano axial.

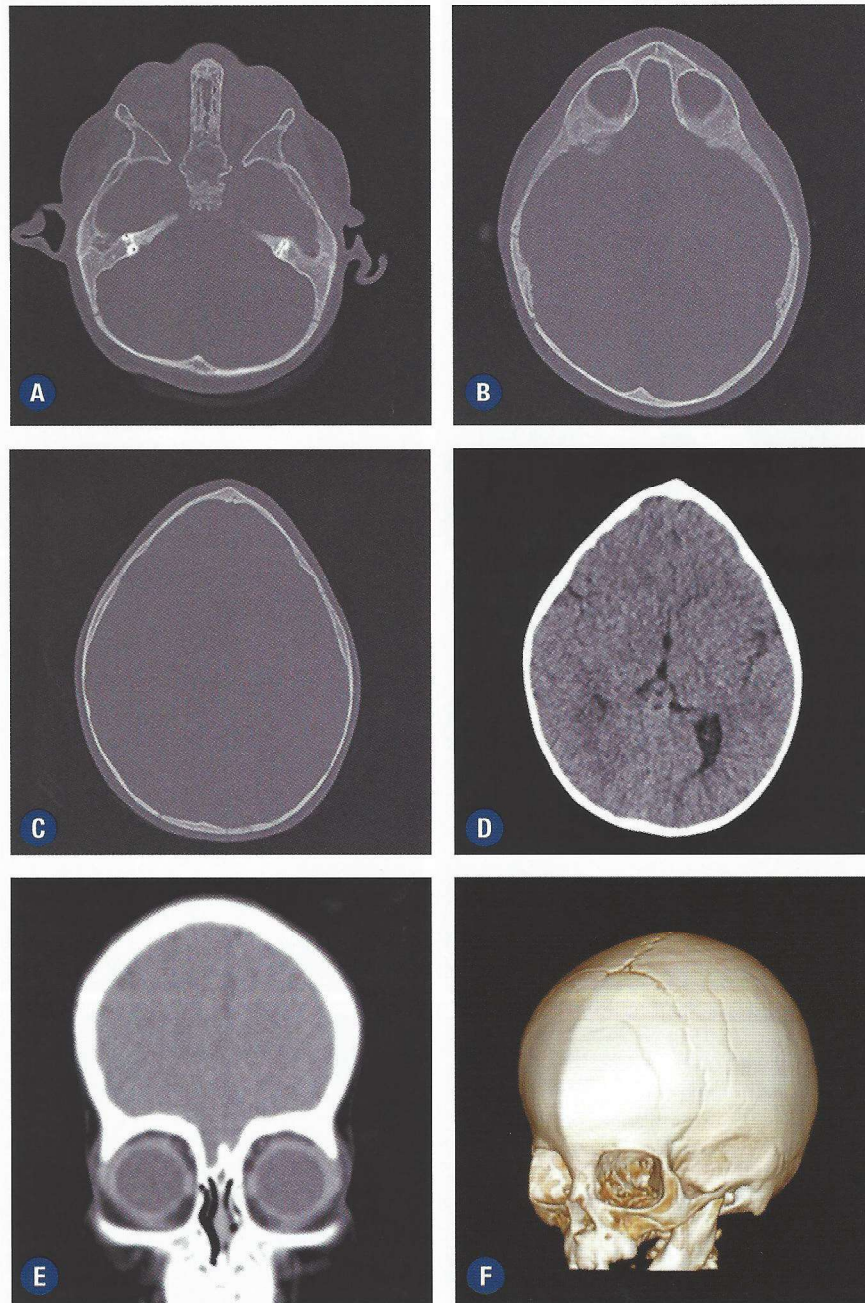


**FIGURA 3-9.** Braquicefalia lambdoide por fechamento precoce bilateral da sutura lambdoide (A a H). Demonstrada através de reconstruções 3D com *volume rendering*, e MIP e plano axial.

**Craniossinostose Metópica**

Apesar de a fusão da sutura metópica ocorrer ainda na vida intrauterina, a antecipação deste evento causa uma deformidade craniana onde a linha mediofrontal está projectada (há uma crista óssea do nasion ao bregma) e as margens laterais da fronte estão retropostas. Isto dá ao crânio uma forma triangular, inspirando o termo “trigonocefalia”. A falta de crescimento paralelo à

sutura comprometida causa uma aproximação excessiva das órbitas, com hipoteleorbicismo. Dentre as craniossinostoses não sindrômicas é a terceira mais frequente, com incidência entre 5 e 15%. Nas crianças nascidas de mães epiléticas o risco de aparecimento é duas vezes maior para malformações, sendo o valproato de sódio (um antiepilético) responsabilizado diretamente pela craniossinostose metópica, quando tomado durante a gravidez (Fig. 3-10).



**FIGURA 3-10.** Trigonocefalia (A a J). Demonstração por reconstruções 3D com *volume rendering* e MIP, e plano axial.

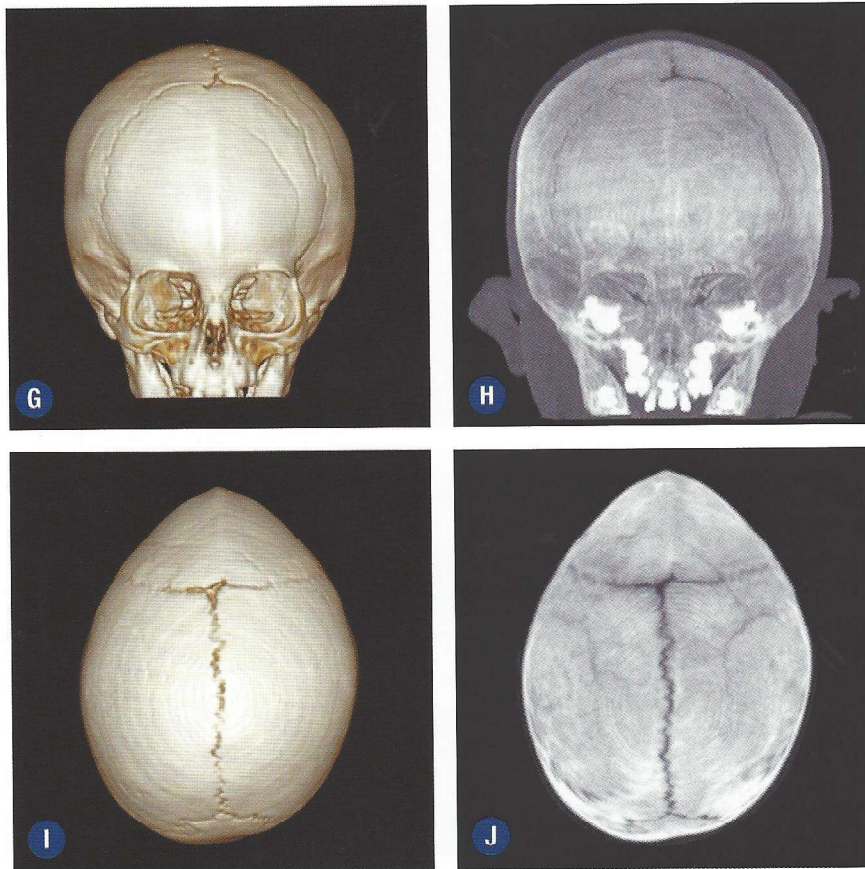


FIGURA 3-10. (CONTINUAÇÃO).

*Craniossinostose Temporal*

Costuma ser mal diagnosticada por assemelhar-se clinicamente às deformidades posicionais. Pouco citada, com incidência desconhecida. A sutura temporal se relaciona com três placas ósseas da calvária e com a base do crânio e, quando estenótica, restringe tridimensionalmente o crescimento tanto do crânio quanto da

face, provocando uma escoliose craniofacial (Fig. 3-11). O diagnóstico diferencial envolve o não comprometimento associado da musculatura cervical (torcicolo congênito). Clinicamente manifesta-se por aplanamento da região temporal, com bossa parietal ipsilateral compensatória. Assimetria facial com encurtamento vertical da hemiface correspondente ao lado estenótico.

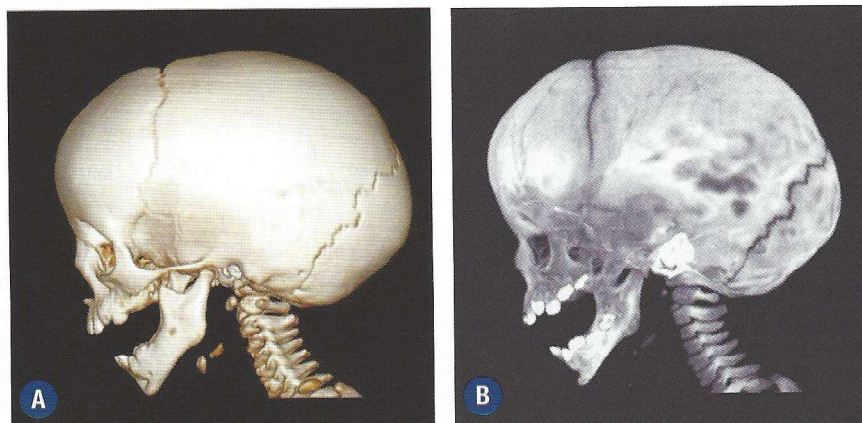


FIGURA 3-11. Craniossinostose temporal (A a H). Demonstração por meio de reconstruções 3D com *volume rendering* e MIP.

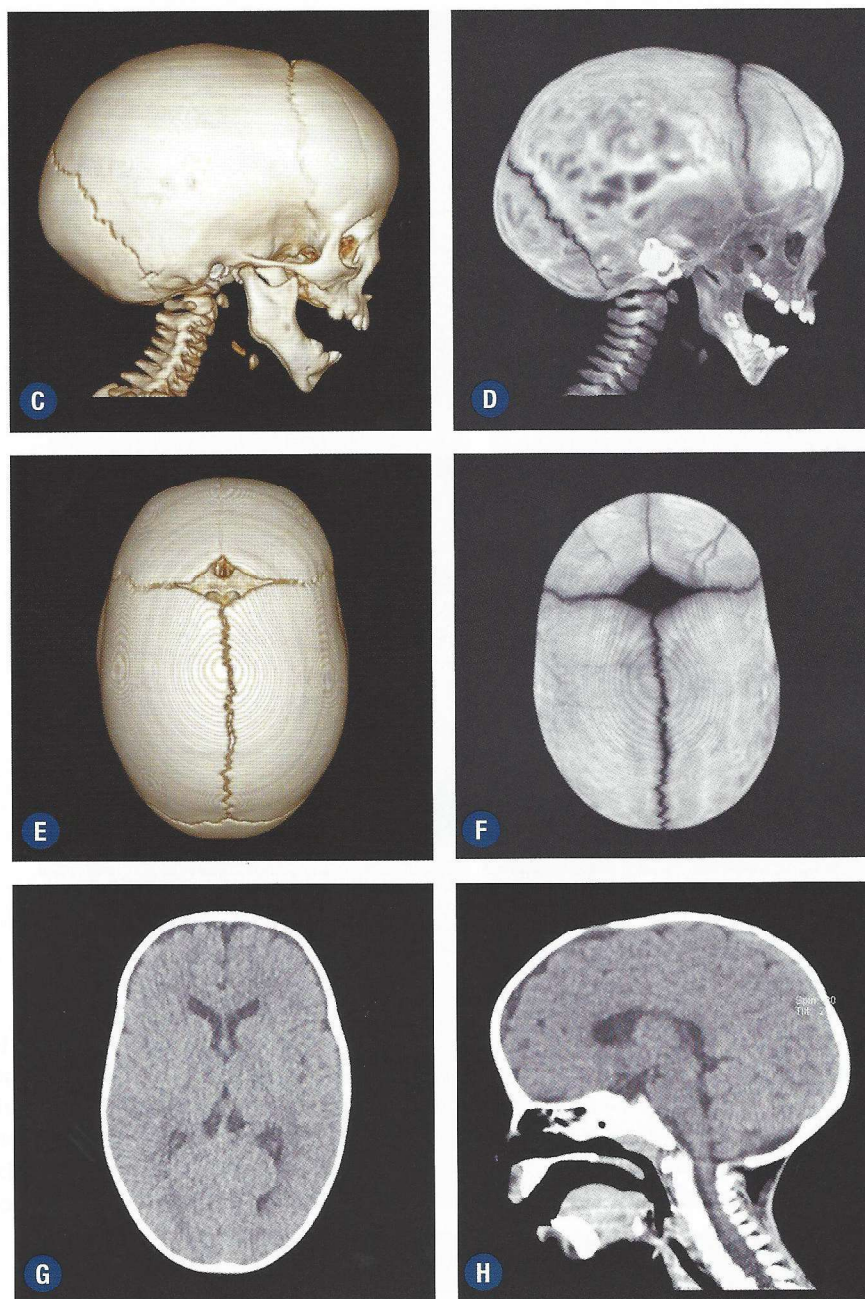


FIGURA 3-11. (CONTINUAÇÃO).

### Cranioestenoses Múltiplas

O acometimento simultâneo de várias suturas (panestenose) provoca uma grande deformação do crânio, que pode ser chamada de várias maneiras, de acordo com o predomínio da compensação de crescimento: turricefalia, oxicefalia, acrocefalia (Fig. 3-12) ou

crânio em forma de trevo (*Kleeblattschädel*) (Fig. 3-13). Aparece em 5% a 15% das craniossinostoses não sindrômicas, sendo seu alto grau de morbidade relacionado à hipertensão endocraniana que a acompanha. As suturas estenóticas se apresentam encurtadas e deprimidas, funcionando como bridas que delimitam grandes bossas formadas pelo abaulamento dos ossos cranianos.

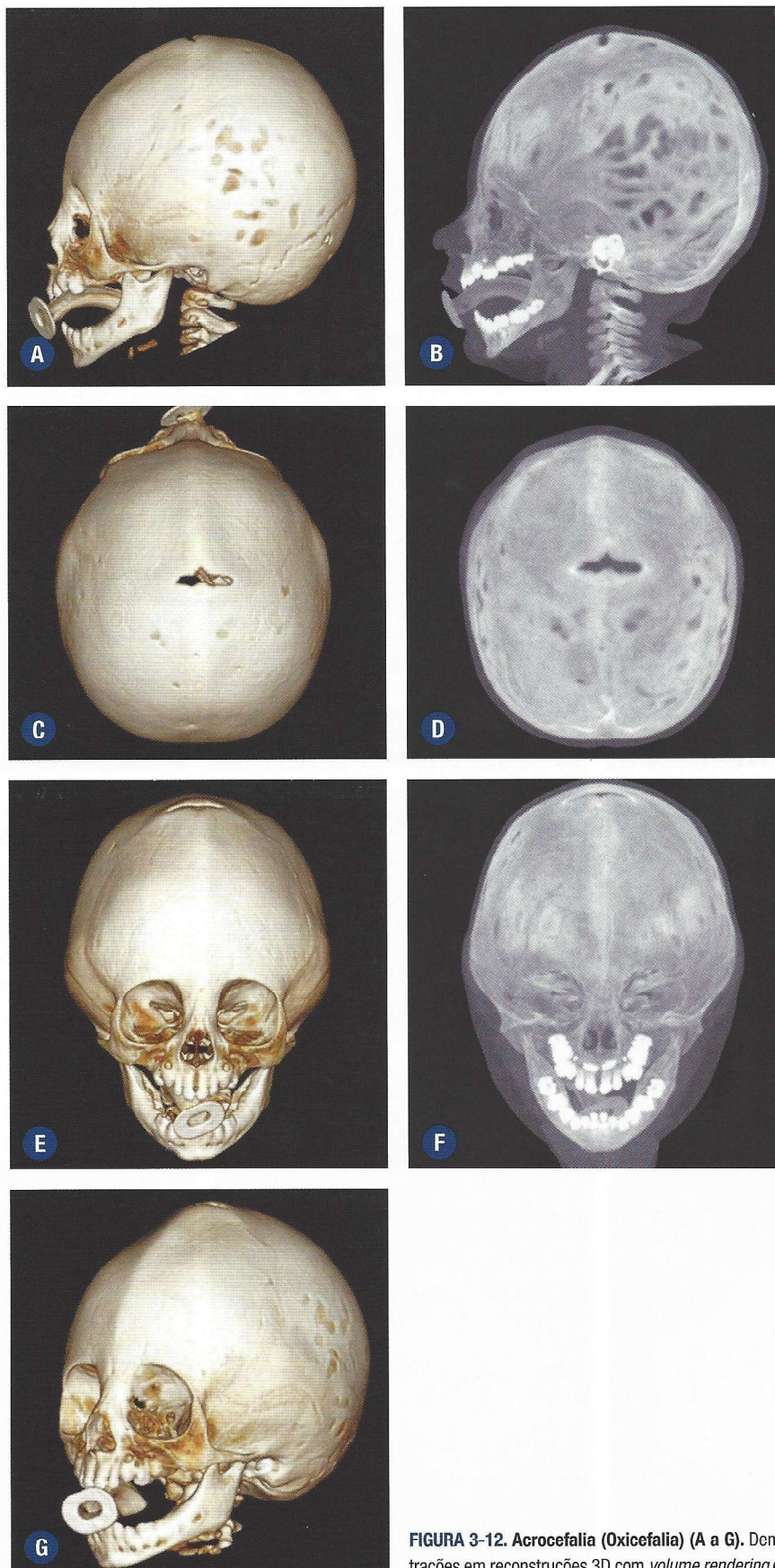
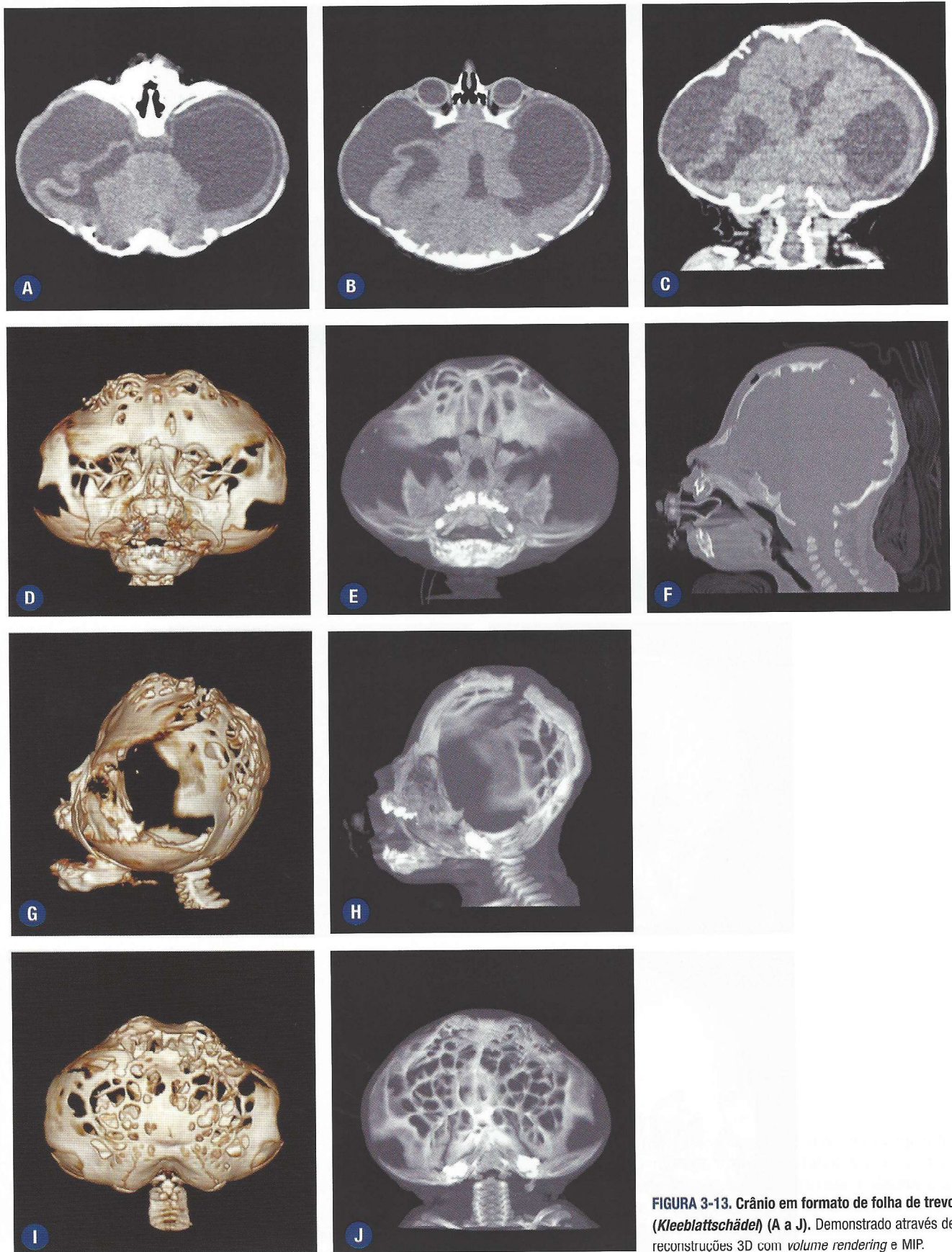


FIGURA 3-12. Acrocefalia (Oxicefalia) (A a G). Demonstrações em reconstruções 3D com *volume rendering* e MIP.



**FIGURA 3-13.** Crânio em formato de folha de trevo (*Kleeblattschädel*) (A a J). Demonstrado através de reconstruções 3D com *volume rendering* e MIP.

### Craniofaciestenoses

Como a fusão precoce das suturas cranianas responde a deformidades específicas da base do crânio (Moss), quando esta alteração atinge o complexo frontoesfenoetmoidal localizado no andar anterior da base do crânio, essa fusão se propaga ao terço médio facial causando a restrição do crescimento dos seus ossos. Este é o conceito de craniofaciestenose.

Cohen catalogou em 1986 pelo menos 64 destas síndromes, sendo as mais conhecidas a síndrome de Crouzon e Apert. Em 1996, o mesmo autor já afirma que a craniossinostose ocorre como parte de mais de 150 síndromes genéticas. Nos últimos 15 anos a identificação das mutações genéticas responsáveis por estas malformações tem lançado muita luz no entendimento destas patologias. Hoje, 30% das síndromes já possuem sua tradução etiológica nas mutações genéticas e sete genes já foram inequivocamente associados com as craniossinostoses sindrômicas: FGFR1, FGFR2, FGFR3, TWIST1, EFN1, MSX2 e RAB23. Outros quatro genes (FBN1, POR, TGFBR1 e TGFBR2) também estão associados à craniossinostose, mas sem serem responsáveis pelo quadro clínico principal do fenótipo, ou aparentemente com baixa penetrância.

Ainda com base no trabalho de Cohen, associadas às deformidades craniofaciais encontramos nestas síndromes anomalias dos membros em 84% dos casos (sindactilia ou polidactilia em 30%, deficiência do membro em 23% e outros defeitos em 32%), anomalias das orelhas (38%) e malformações cardiovasculares (23%).

#### Síndrome de Crouzon

Foi descrita pelo neurologista francês em 1912 como uma craniossinostose com exorbitismo e retrusão do terço médio facial. A retrusão do terço médio facial determina insuficiência de sustentação ocular nas órbitas (exorbitismo) e obstrução respiratória por limitação do espaço nas fossas nasais e orofaringe. Tem padrão de transmissão genética

autossômica dominante com penetrância completa. Embora a craniossinostose que mais comumente se apresenta seja a coronal bilateral ou braquicefalia, não há um padrão regular da deformidade craniana, podendo estar presentes a escafocefalia, trigonocefalia ou a oxicefalia. A característica mais importante da síndrome, e que serve de diagnóstico diferencial, é que não há deformidade associada em mãos e pés.

A forma clínica mais comum da síndrome de Crouzon, que é a craniofaciestenose com braquicefalia, se apresenta com as características cranianas da craniossinostose coronal bilateral: diminuição do diâmetro anteroposterior do crânio, verticalização da base com elevação e retração das asas do esfenoide, evidenciando a bossa frontal e o abaulamento do bregma. A hipertensão endocraniana provoca abaulamento variável das fossas temporais e rebaixamento do andar médio da base craniana, o que gera implantação baixa das orelhas. Pode existir atresia variável dos condutos auditivos externos, contribuindo para a diminuição da acuidade auditiva.

Na face, as órbitas estão rasas, provocando exorbitismo evidente. Nos casos mais graves há luxação dos bulbos oculares. A acuidade visual pode estar prejudicada não só pela tração dos nervos ópticos como pela falta de oclusão palpebral, que leva a ceratite e precipitação das proteínas corneanas. O acometimento do tecido sutural dos ossos da face, pela estenose do complexo sutural frontoesfenoetmoidal na base do crânio, leva à retrusão do terço médio, com o colapso da orofaringe e a dificuldade respiratória que isto acarreta. Este colapso se dá em dois planos: no horizontal, pelo retromaxilismo, e no vertical, pela atresia das coanas, ocasionada pela estenose da sutura palatal. A falta de crescimento maxilar leva à oclusão dentária em classe 3 de Angle. A postura da língua no soalho oral induz ao prognatismo. Este, portanto, é relativo (devido à retrusão da maxila) e absoluto (pelo crescimento exacerbado da mandíbula) (Fig. 3-14).

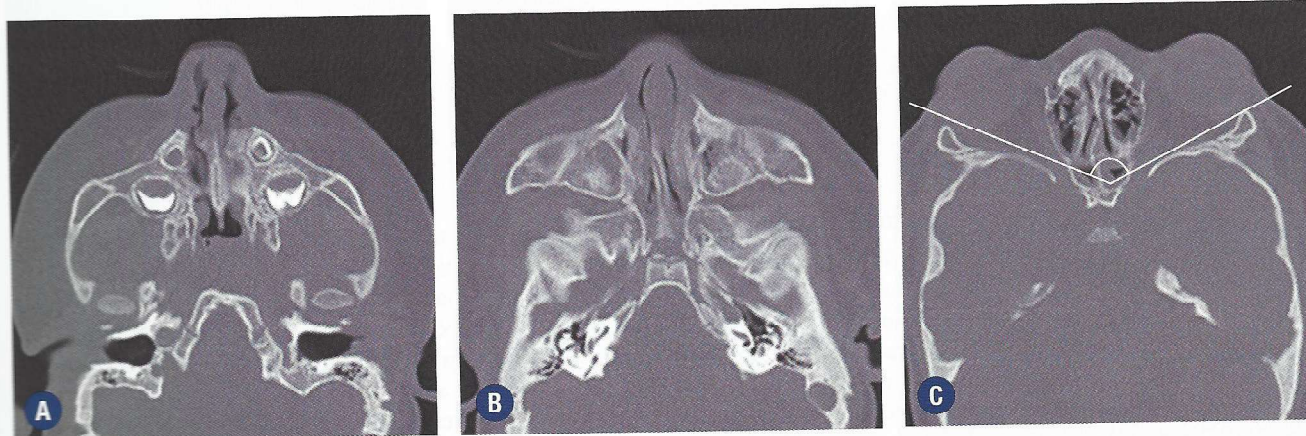


FIGURA 3-14. Síndrome de Crouzon (A a L). Reconstruções 3D com volume rendering e MIP, e plano axial.

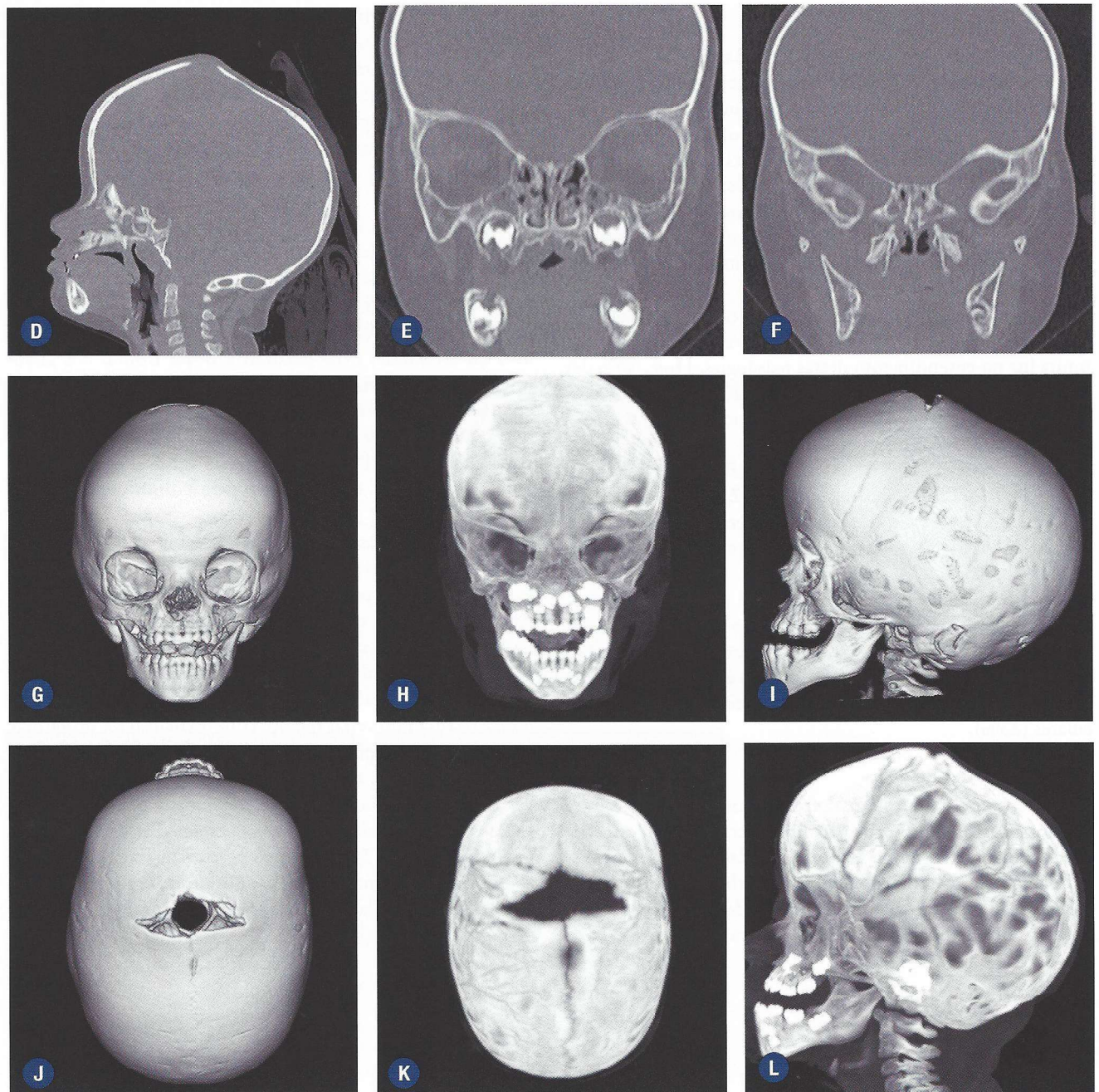


FIGURA 3-14. (CONTINUAÇÃO).

#### Síndrome de Apert ou Acrocefalossindactilia

Descrita pelo neurologista francês em 1906, tem padrão de transmissão genética autossômica dominante esporádica. Caracteriza-se por apresentar craniossinostose, exorbitismo, hipoplasia do terço médio da face, sindactilia simétrica das mãos e dos pés, artrogirose de cotovelos juntamente com outras malformações axiais. A braquicefalia e a turricefalia são comuns, com o abaulamento da fontanela anterior. Apesar de ser facilmente diferenciada de outras craniofaciestenoses pela presença da sindactilia, a síndrome de Apert apresenta uma fâcies muito característica, sendo o exorbitismo menos intenso que no Crouzon. O nariz é

muito curto, tanto na pirâmide quanto na fossa nasal, descrito como “nariz de papagaio” (*parrot's nose*), devido à grande retração sutural do palato, que muitas vezes se apresenta com um grande sulco sagital e fissura do palato mole. Esta retração da sutura palatal leva a atresia de coanas, que contribui para a apneia. A base do crânio é ainda mais curta do que no Crouzon e nas outras craniofaciestenoses, sendo extremamente verticalizada e com hipoplasia do clivus, que contribui para a maior frequência de compressões de tronco cerebral e apneias. No Apert, portanto, a apneia pode ter causa obstrutiva (atresia de coana) e central (compressão de fossa posterior e tronco cerebral) (Fig. 3-15).