

# SÍNDROME DE PIERRE ROBIN: RELATO DE CASO

## PIERRE ROBIN SYNDROME: CASE REPORT

Naiara Bozza **PEGORARO**<sup>1,2</sup>, Ariadna Lorrane **ROMUALDO**<sup>1,2</sup>, Aline Scaglione **DANTAS**<sup>1,2</sup>, Caio Henrique Marchette **GOVEIA**<sup>1,2</sup>, Antonio Lacerda **SANTOS FILHO**, Bruno **PEROTTA**, Carlos Hespanha **MARINHO JUNIOR**, Thais Dias Côrtes **ZARDO**<sup>1,2</sup>

REV. MÉD. PARANÁ/1659

### INTRODUÇÃO

A síndrome de Pierre Robin (SPR) é condição composta por retro ou micrognatia, glossoptose e, normalmente, presença de fissura palatina<sup>9</sup>. Existem poucos estudos epidemiológicos adequados sobre ela, mas na Dinamarca estima-se incidência de 1:14.000 nascidos vivos<sup>8</sup>.

Diferentes teorias explicam a causa da hipoplasia mandibular, que dispara às demais alterações da SPR, como a teoria da compressão mecânica intra uterina da mandíbula, que afeta o crescimento mandibular; a teoria do desenvolvimento psicomotor, na qual a perda degenerativa de controle motor dos músculos resulta na hipoplasia mandibular; e teorias genéticas variadas<sup>9</sup>.

A malformação da SPR provoca diferentes graus de obstruções respiratórias e problemas alimentares, que exigem cuidados de equipe multidisciplinar e de cuidadores habilitados, principalmente no período neonatal<sup>2</sup>. Dentre as manifestações clínicas secundárias encontradas em pacientes com ela estão anomalias dentárias e alterações cardíacas, ósseas e musculares<sup>7</sup>. A ocorrência de óbitos em pacientes com SPR está relacionada com complicações respiratórias graves, em consequência das anormalidades presentes<sup>10</sup>.

Os primeiros anos de vida requerem atenção especial, pois o lactente necessita rotineiramente de controle das alterações respiratórias e manejo das dificuldades alimentares. O tratamento varia de acordo com a severidade do comprometimento das vias aéreas e da capacidade alimentar, incluindo desde técnicas conservadoras a procedimentos cirúrgicos<sup>5</sup>.

É consenso que esses problemas requerem diagnóstico precoce para a realização imediata do tratamento adequado, impedindo complicações que possam levar ao óbito. Portanto, o objetivo deste trabalho foi relatar um caso clínico de SPR, com relevantes manifestações clínicas associadas, de modo a realizar revisão acerca da síndrome e dos aspectos multidisciplinares relacionados.

### RELATO DO CASO

Menina de 1 ano e 2 meses, encaminhada da UTI neonatal do Hospital do Trabalhador de Curitiba para o Hospital Universitário Evangélico de Curitiba, Curitiba, PR, Brasil. Deu entrada no pronto atendimento devido ao quadro de hipertermia, convulsões e dispneia. Apresentava mal estado geral, sendo mantida sedada e sob efeito de opióides. Os sinais vitais estáveis, embora ela apresentasse dispneia. Foi admitida com

complicações da SPR, diagnosticada ao nascimento, juntamente com quadro de epilepsia, insuficiência renal aguda, doença do refluxo gastroesofágico, palato em ogiva, paralisia cerebral e malformação dos membros inferiores – pés equinos. Sabe-se que a mãe é portadora de diabetes melito tipo 1, e que fora internada diversas vezes durante a gestação, a qual cursou com parto cesariano prematuro (32 semanas).

Paciente foi submetida à gastrostomia, desconexão laringotraqueal e à traqueostomia em decorrência da dispneia e da disfagia orofaríngea grave. Nos exames solicitados, observou-se hematuria e presença de filamentos de muco na urina. A laringoscopia revelou sinais endoscópicos compatíveis com laringite posterior (provavelmente decorrente de refluxo gastroesofágico) e traqueobronquite aguda com secreção mucopurulenta na luz. Radiografia do tórax evidenciou infiltrados pulmonares bilaterais, mais intensos à direita, bem como atelectasia no ápice direito. A broncofibroscopia constatou distúrbio de deglutição e aspiração pulmonar durante alimentação com solução líquida.

A conduta terapêutica baseou-se em antitérmicos, carbamazepina e fenobarbital para controle das crises convulsivas, cefazolina para terapia de infecção bacteriana não especificada, fluconazol para profilaxia de infecção fúngica, ranitidina para terapia das vias aéreas superiores, morfina para manejo da dor e ondansetrona para controle das náuseas e vômitos. Apesar dos esforços, a paciente morreu pouco tempo depois do internamento.

### DISCUSSÃO

O diagnóstico da SPR é definido pela presença de micrognatia, glossoptose e obstrução das vias aéreas, sendo a presença de fissura uma característica complementar bastante comum. Dentre as manifestações clínicas secundárias encontradas estão anomalias dentárias, ósseas e musculares, como o pé equino, visto na paciente<sup>4</sup>. A investigação da causa e a definição do diagnóstico são processos complexos, que envolvem a avaliação clínica e exames complementares, imaginológicos e laboratoriais<sup>5</sup>. A hipoplasia mandibular em pacientes com SPR pode ser consequência da referida compressão intra-uterina da mandíbula, defeitos na origem e crescimento da cartilagem de Meckel, bem como defeitos musculares com falha no posicionamento da língua<sup>9</sup>.

O refluxo gastroesofágico pode ser consequência das alterações decorrentes dessa síndrome. Uma explicação seria o fato de que a obstrução respiratória e o esforço durante a inspiração levam ao aumento da pressão negativa intratorácica,

Trabalho realizado no <sup>1</sup>Hospital Universitário Evangélico Mackenzie, Curitiba, PR, Brasil; <sup>2</sup>Faculdade Evangélica Mackenzie do Paraná, Curitiba, PR, Brasil.

#### ORCID

Naiara Bozza Pegoraro: 0000-0003-0941-2194

Ariadna Lorrane Romualdo: 0000-0002-8803-7988

Aline Scaglione Dantas: 0000-0003-1803-5730

Caio Henrique Marchette Goveia: 0000-0002-3315-5039

Thais Dias Côrtes Zardo: 0000-0002-7197-6014

**DESCRIPTORIOS** - Fissura palatina, Micrognatia, Glossoptose.

**HEADINGS** - Cleft palate, Micrognathism, Glossoptosis.

predispondo ao refluxo<sup>6</sup>. Em relação às questões neurológicas, os artigos relatam que os portadores apresentam atraso no desenvolvimento, especialmente na questão da fala, o que compromete sua morbidade. Não foram encontradas associações entre a sequência de Pierre Robin e epilepsia, paralisia cerebral e insuficiência renal, como visto nesta paciente<sup>1</sup>.

Em um estudo, avaliou-se a atenção multidisciplinar requerida por pacientes com SPR, em função de comprometimento cognitivo e psicológico, dificuldade de fala e respiração, problemas de crescimento e alimentação, severidade da fissura palatina, tratamentos cirúrgicos necessários, ocorrência de fístulas oronasais, bem como, de síndromes e mutações genéticas. Desta maneira, é evidente a necessidade de uma assistência multidisciplinar<sup>3</sup>. Em um outro estudo, através de um consenso por profissionais de diversos países, reforçou-se a ideia de que

a colaboração multidisciplinar é essencial para o progresso dos cuidados e promoção de bem-estar, em decorrência da complexidade e dos fatores associados a esta doença<sup>2</sup>.

A relevância desse estudo é evidenciar uma síndrome rara na população pediátrica, abordando manifestações complexas, com envolvimento de vários sistemas do corpo, necessitando de atenção de diversos profissionais da área da saúde. O diagnóstico precoce é essencial para manejo eficaz e completo desde o nascimento. As diversas alterações comprometem o estado geral e podem diminuir a expectativa de vida dos portadores.

Portanto, quanto maior o conhecimento sobre a SPR e suas manifestações nos órgãos, como este relato, melhor será o tratamento fornecido pelos especialistas, promovendo melhor expectativa e qualidade de vida para os pacientes.

## REFERÊNCIAS

- Alencar TRR, Lazarini Marques I, Bertucci A, Prado-Oliveira R. Neurological Development of Children with Isolated Robin Sequence Treated with Nasopharyngeal Intubation in Early Infancy. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal* 2017;54:256–61. <https://doi.org/10.1597/14-228>.
- Breugem CC, Evans KN, Poets CF, Suri S, Picard A, Filip C, et al. Best practices for the diagnosis and evaluation of infants with Robin sequence: a clinical consensus report. *JAMA pediatrics*. 2016;170:894-902. <http://doi.org/10.1001>
- Filip C, Feragen KB, Lemvik JS, Lindberg N, Andersson EM, Rashidi M, et al. Multidisciplinary aspects of 104 patients with Pierre Robin sequence. *Cleft Palate Craniofac J*. 2015;52:732-42. <http://doi.org/10.1597/14-161>
- Godbout A, Leclerc JE, Arteau-Gauthier I, Leclerc L-D. Isolated versus Pierre Robin Sequence Cleft Palates: Are They Different? *The Cleft Palate-Craniofacial Journal* 2014;51:406–11. <https://doi.org/10.1597/12-261>.
- Hsieh ST, Woo AS. Pierre Robin Sequence. *Clinics in Plastic Surgery* 2019;46:249–59. <https://doi.org/10.1016/j.cps.2018.11.010>.
- Marques IL, Monteiro LCS, de Souza L, Bettiol H, Sasaki CH, de Assumpção Costa R. Gastroesophageal Reflux in Severe Cases of Robin Sequence Treated with Nasopharyngeal Intubation. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal* 2009;46:448–53. <https://doi.org/10.1597/08-120.1>.
- Pinto R de O, Peixoto AP, Pinto A dos S, Richieri-Costa A, Zechi-Ceide RM, Ozawa TO, et al. Cephalometric Findings in Nine Individuals With Richieri-Costa-Pereira Syndrome. *Journal of Craniofacial Surgery* 2018;29:1596–600. <https://doi.org/10.1097/scs.0000000000004588>.
- Printzlau A, Andersen M. Pierre Robin Sequence in Denmark: A Retrospective Population-Based Epidemiological Study. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal* 2004;41:47–52. <https://doi.org/10.1597/02-055>
- Resnick CM, Estroff JA, Kooiman TD, Calabrese CE, Koudstaal MJ, Padwa BL. Pathogenesis of Cleft Palate in Robin Sequence: Observations From Prenatal Magnetic Resonance Imaging. *Journal of Oral and Maxillofacial Surgery* 2018;76:1058–64. <https://doi.org/10.1016/j.joms.2017.10.006>.
- Rosa RFM, Guimarães VB, Beltrão LA, Trombetta JS, Puma Lliguin KL, de Mattos VF, et al. Nager syndrome and Pierre Robin sequence. *Pediatr Int* 2015;57:e69–72. <https://doi.org/10.1111/ped.12562>.