

Sinostose radiocubital bilateral congénita e agenesia congénita do músculo depressor do ângulo da boca

Susana Nobre¹, Joana Campos²

RESUMO

Introdução: A sinostose radiocubital congénita (SRC), deformidade rara caracterizada pela fusão entre o rádio e o cúbito, da qual resulta uma posição fixa do antebraço, pode limitar a realização de actividades diárias simples. Esta entidade pode associar-se a outras malformações ou síndromes genéticas.

A agenesia congénita do músculo depressor do ângulo da boca, condição rara, também se pode associar a outras malformações.

Caso clínico: Descreve-se o caso de uma menina de sete anos, com SRC bilateral e agenesia congénita do músculo depressor do ângulo da boca esquerdo. O interesse deste caso relaciona-se com a raridade destas duas entidades e com a sua associação.

Conclusão: Pretende-se alertar os pediatras e ortopedistas para a necessidade de despiste de outras malformações ou síndromas genéticos que lhes poderão estar associados.

Palavras-chave: agenesia músculo depressor ângulo da boca, sinostose radiocubital congénita.

Nascer e Crescer 2011; 20(3): 124-126

INTRODUÇÃO

Sinostose define a união de dois ossos adjacentes. A sinostose entre o rádio e o cúbito, geralmente na extremidade proximal do antebraço, pode assumir duas formas: congénita e adquirida. Esta última surge após um traumatismo, sendo distinta da congénita por ter uma etiologia, tratamento e prognóstico diferentes. A forma congénita é rara.^(1,2) A primeira descrição foi feita em 1793 por Sandifort.⁽³⁾ A sinostose radiocubital congénita (SRC) caracteriza-se pela posição fixa do antebraço, que varia de uma posição neutra a uma posição de hiperpronação.⁽⁴⁾ A realização de actividades diárias simples pode ficar comprometida. Esta deformidade pode ocorrer isoladamente ou associar-se a outras malformações (musculo-esqueléticas, neurológicas, gastrointestinais, cardíacas) ou a síndromes genéticas.⁽⁵⁾

A agenesia congénita do músculo depressor do ângulo da boca também é uma entidade rara.⁽⁶⁾ O diagnóstico baseia-se no quadro clínico típico: assimetria da boca durante o choro (movi-

mento descendente do lábio do lado não afectado, permanecendo o do outro lado imóvel); restante face simétrica; lábio do lado afectado parece mais fino; rugas frontais presentes; encerramento palpebral completo e simétrico; presença da prega nasolabial.^(7,8) Frequentemente, associa-se a outras anomalias congénitas.⁽⁶⁾

Descreve-se o caso de uma menina de sete anos com SRC bilateral e agenesia congénita do músculo depressor do ângulo da boca esquerdo.

Com a descrição deste caso pretende-se, além do relato da associação de duas malformações raras (SRC e agenesia do músculo depressor do ângulo da boca), alertar os pediatras e ortopedistas para a necessidade de despiste de outras malformações e síndromas genéticos que se lhes poderão associar.

DESCRIÇÃO DO CASO

Descreve-se o caso de uma menina de sete anos, caucasiana, primeira filha de pais saudáveis e não consanguíneos, fruto de uma gravidez vigiada, com ecografias pré-natais descritas como normais. Nasceu de parto distócico (fórceps), às 40 semanas de gestação, com boa adaptação à vida extra-uterina, com 3730g (P75), 51cm de comprimento (P75) e perímetro cefálico de 34cm (P25).

Dos antecedentes familiares, a salientar: mãe, 32 anos, queratoderma palmoplantar, paralisia facial periférica aos sete anos que resolveu totalmente após fisioterapia; pai, 31 anos, saudável; irmão, quatro anos, queratoderma palmoplantar; avó materna com artrite reumatóide.

No período neonatal, foi constatada assimetria facial, mais evidente durante o choro, interpretada inicialmente como sendo de "origem posicional". Não apresentava dismorfismos faciais. Manteve boa evolução estado-ponderal (peso no P25-50, estatura no P50) e um desenvolvimento psicomotor adequado à idade.

Aos seis meses, quando começou a bater palmas, os pais notaram que o fazia com o dorso das mãos e não com as palmas. Foi constatada limitação bilateral da prono-supinação. As radiografias dos antebraços revelaram SRC proximal bilateral.

Aos dezassete meses, mantinha a assimetria facial quando sorria/chorava, fazendo um movimento descendente do lábio do lado direito, mas não do esquerdo. Não havia perda da mímica facial, do lacrimejo ou alterações da salivação. O exame neurológico era normal. Realizou tomografia computadorizada e ressonância magnética cranio-encefálicas cujos resultados foram normais. A assimetria facial foi atribuída à agenesia do músculo depressor do ângulo da boca esquerdo. Pelo risco de associa-

¹ S. Pediatria, H Pediátrico de Coimbra, CH Coimbra

² S. Pediatria, H São Teotónio, Viseu

ção a outras malformações, sobretudo cardíacas, realizou um ecocardiograma que excluiu cardiopatia.

Aos cinco anos, por dificuldades na articulação das palavras iniciou terapia da fala, com melhoria. Com essa idade, repetiu as radiografias dos antebraços (Figura 1). Dado conseguir realizar as suas actividades diárias, foi protelada a correcção cirúrgica para depois dos dezoito anos.



Figura 1 – Radiografia do antebraço evidenciando sinostose radioulnar proximal congénita.

Aos sete anos, numa nova reavaliação, mantinha “desvio” direito da boca quando sorria, com o lábio parecendo mais fino à esquerda, resultante da agenesia do músculo depressor do ângulo da boca esquerdo (Figura 2 A). Mantinha limitação bilateral da prono-supinação, resultante da SRC (Figura 2 B e C).



Figura 2. A) Assimetria facial, evidente com o sorriso, com movimento descendente do lábio à direita (mas não à esquerda), ausência de outras assimetrias faciais, presença da prega nasolabial. **B)** Posição fixa do antebraço bilateralmente. **C)** Incapacidade de realizar o movimento de pronação do antebraço, recorrendo a movimentos compensatórios da articulação do ombro.

DISCUSSÃO

A SRC, deformidade rara⁽¹⁾, com incidência desconhecida⁽⁹⁾, resulta da falha na segmentação longitudinal entre o rádio e o cúbito que ocorre, normalmente, na sétima semana de gestação^(4,10). As causas são desconhecidas, podendo resultar de mutações espontâneas ou de uma base de transmissão genética

(há casos com história familiar positiva e associação com algumas síndromes genéticas).^(4,5)

ASRC, embora presente ao nascimento, frequentemente só é diagnosticada quando se verifica limitação da prono-supinação⁽¹⁰⁾, numa idade média de seis anos (seis meses a 22 anos).⁽⁵⁾

Não existe predomínio por nenhum sexo.⁽¹⁰⁾ É maioritariamente bilateral (60-80%).^(4,10)

Embora possa ocorrer isoladamente, num terço dos casos, associa-se a outras malformações: musculoesqueléticas (polidactilia, sindactilia, hipoplasia do primeiro dedo das mãos, fusão dos ossos cárpicos, luxação da anca, anomalias dos joelhos e hiperlaxidez ligamentar), gastrointestinais, cardíacas e neurológicas^(1,10). Também se pode associar ao síndrome de Apert, síndrome de Carpenter, artrogripose, disostose mandibulofacial, acrocefaloindactilia, síndrome de William, síndrome de Klinefelter, síndrome de Holt-Oram e síndrome fetal alcoólico.

Os défices funcionais, resultantes da rotação anormal do antebraço, dependem da gravidade da deformidade (relacionada com o grau de pronação fixa) e da bilateralidade. Nos casos ligeiros, os défices são, geralmente, compensados pelos movimentos das articulações adjacentes (escapular, gleno-umeral e radio-cárpica)⁽⁹⁾, nos graves (bilaterais e com hiperpronação fixa), os movimentos compensatórios poderão ser insuficientes, podendo haver incapacidade para a realização de actividades simples como comer, escrever ou segurar objectos.^(1,4,10,11)

Embora seja assintomática e indolor, pode surgir dor se ocorrer subluxação da cabeça do rádio, comum na adolescência, pelo que está indicado um controlo radiológico regular. Em doentes com mais idade, a dor pode surgir nas articulações adjacentes, devido aos movimentos compensatórios.⁽⁹⁾

O tratamento cirúrgico tem como objectivo restabelecer a rotação do antebraço e prevenir a recorrência da anquilose.⁽¹⁰⁾ As indicações, embora controversas, incluem a presença de hiperpronação e bilateralidade, com deformidade grave.^(1,4) A decisão deve ter em conta a limitação funcional, a capacidade de realização das actividades diárias, o ambiente socio-cultural e a profissão que o doente pretende exercer.^(1,10) Alguns autores recomendam a correcção cirúrgica entre os quatro e os dez anos.⁽¹⁾ No caso descrito, apesar da bilateralidade, a criança conseguia realizar todas as suas actividades, pelo que a correcção cirúrgica foi protelada.

Frequentemente, a correcção por exérese da barra não é bem sucedida, pelo que a maioria dos autores recomenda a osteotomia de correcção com fixação em prono-supinação neutra/funcional.

A agenesia do músculo depressor do ângulo da boca é uma anomalia facial *minor*, presente desde o período neonatal, caracterizada pela assimetria facial durante o choro. Tem uma etiologia multifactorial. É mais frequente do lado esquerdo e no sexo masculino (2:1).⁽⁶⁾ Pode ser diferenciada da verdadeira paralisia facial com base na apresentação clínica típica, descrita anteriormente. A electromiografia dos músculos faciais pode ajudar no diagnóstico.

É frequente a associação a outras malformações (70%): cervicofaciais (48%), cardiovasculares (44%), esqueléticas

(22%), genito-urinárias (24%), do sistema nervoso central - SNC - (10%) e gastrointestinais (6%).^(6,8) Estas crianças também poderão apresentar má progressão ponderal e atraso psicomotor. Pelo exposto, é recomendada a pesquisa de malformações associadas, particularmente cardiovasculares, a todos os recém-nascidos com assimetria facial durante o choro.

No caso descrito, foram excluídas malformações do SNC e cardiopatia. Mas em associação à agenesia do músculo depressor do ângulo da boca, a criança apresentava uma malformação esquelética (SRC).

COMENTÁRIOS FINAIS

A SRC, deformidade rara do antebraço, geralmente proximal e bilateral, pode associar-se a outras malformações musculoesqueléticas, neurológicas, gastrointestinais ou cardíacas e a síndromes genéticas. A realização das actividades diárias pode ficar comprometida. Nos casos de deformidade severa, com hiperpronação e bilateralidade, o tratamento deverá ser cirúrgico, entre os quatro e dez anos.

A agenesia do músculo depressor do ângulo da boca é uma anomalia facial rara, sendo mais frequente à esquerda. Está presente desde o nascimento, embora o diagnóstico seja, frequentemente, tardio. Distingue-se da paralisia facial verdadeira pela sua clínica típica: movimento descendente do lábio do lado não afectado durante o choro, permanecendo o outro lado imóvel; ausência de outras assimetrias faciais; presença de rugas frontais, encerramento palpebral completo e simétrico, presença da prega nasolabial.

CONGENITAL BILATERAL RADIOCUBITAL SYNOSTOSIS AND AGENESIS OF DEPRESSOR ANGULI ORIS MUSCLE.

ABSTRACT

Introduction: Congenital radiocubital synostosis (CRS) is a rare deformity characterized by a merger between radius and cubit, resulting in a fixed position of the forearm, which may limit the performance of simple daily activities. This condition can be associated with other malformations or genetic syndromes.

Congenital agenesis of depressor anguli oris muscle is also a rare condition and may also be associated with other malformations.

Case report: The authors describe the case of a seven year-old girl with bilateral CRS and congenital agenesis of left depressor anguli oris muscle.

The rarity of these entities and of their association prompted the authors to report this case.

Conclusion: Paediatricians and orthopaedists should be aware of the need of investigation genetic syndrome association, other organ anomalies and inheritance pattern.

Keywords: agenesis depressor anguli oris muscle, congenital radiocubital synostosis.

BIBLIOGRAFIA

1. Farzan M, Kh Daneshjou, SMJ Mortazavi, R Espandar. Congenital radioulnar synostosis, a report of 11 cases and review of literature. *Acta Medica Iranica* 2002;40:126-31.
2. Sacher K, Akelman E, Ehrlich MG. Radioulnar synostosis. *Hand Clinic* 1994;10:399-404.
3. Elliott AM, Kibria L, Reed MH. The developmental spectrum of proximal radioulnar synostosis. *Skeletal Radiol* 2010;39:49-54.
4. El-Adl W. Two-stage double-level rotational osteotomy in the treatment of congenital radioulnar synostosis. *Acta Orthop Belg* 2007;73:704-9.
5. Cleary JE, Omer GE. Congenital proximal radioulnar synostosis. Natural history and functional assessment. *J Bone Joint Surg* 1985;67:539-45.
6. Lin DS, Huang FY, Lin SP, Chen MR, Kao HA, Hung Y, Hsu CH. Frequency of associated anomalies in congenital hypoplasia of depressor anguli oris muscle: A study of 50 patients. *Am J Med Genet* 1997;71:215-8.
7. Papadatos C, Alexiou D, Nicolopoulos D, Mikropoulos H, Hadzigeorgiou E. Congenital hypoplasia of depressor anguli oris muscle. A genetically determined condition? *Arch Dis Child* 1974;49:927-31.
8. Shapira M, Borochowitz ZU. Asymmetric Crying Fácies. *Neo-Reviews* 2009;10:e502-9.
9. Kasten P, Rettig O, Loew M, Wolf S, Raiss P. Three-dimensional motion analysis of compensatory movements in patients with radioulnar synostosis performing activities of daily living. *J Orthop Sci* 2009;14:307-12.
10. Kao HK, Chen HC, Chen HT. Congenital Radioulnar Synostosis treated using a microvascular free fasio-fat flap. *Chang Gung Med J* 2005;28:117-22.
11. Karatosun V, Gunal I, Manisali M, Unver B, Basoglu E. Congenital radioulnar synostosis: a case report of a probable subtype. *J Orthop Sci* 2004;9:314-26.

CORRESPONDÊNCIA

Susana Margarida Nabais Gomes Nobre
susananobre14@gmail.com