

PERFIL CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICO DE SEQUÊNCIA DE PIERRE ROBIN NA BASE BRASILEIRA DE ANOMALIAS CRANIOFACIAIS - BBAC

SILVA, F. C.¹; BEZERRA, J. L. S.²; MICHELATTO, D. P.³; RIBEIRO, E. M.³; VIDAL, N. M.³; FONTES, M. I. B.⁴; PAES, C. V. F.⁴; XAVIER, A. C.⁵; FÉLIX, T. M.⁶; CONTE, A. C. F.⁷; REZENDE, A. A.⁸; PEREIRA, R.⁹; GIL-DA-SILVA-LOPES, V. L.¹⁰; MONLEÓ, I. L.^{12,4}.

¹Programa de Pós-Graduação em Ciências da Saúde/Instituto de Ciências Biológicas e da Saúde/Universidade Federal de Alagoas; Maceió - Alagoas - Brasil; ²Setor de Genética Médica/Faculdade de Medicina/Universidade Federal de Alagoas; Maceió - Alagoas - Brasil; ³Hospital Infantil Albert Sabin; Fortaleza - Ceará - Brasil; ⁴Serviço de Genética Clínica/Hospital Universitário Prof. Dr. Alberto Antunes/Universidade Federal de Alagoas; Maceió - Alagoas - Brasil; ⁵Centrinho Prefeito Luiz Gomes; Joinville - Santa Catarina - Brasil; ⁶Serviço de Genética/Hospital das Clínicas de Porto Alegre; Porto Alegre - Rio Grande do Sul - Brasil; ⁷Serviço de Genética/Hospital de Base/FUNFARME/Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto; São José do Rio Preto - São Paulo - Brasil; ⁸Hospital Universitário Onofre Lopes/Universidade Federal do Rio Grande do Norte; Natal - Rio Grande do Norte - Brasil; ⁹Centro de Atenção aos Defeitos de Face/Instituto Materno Infantil de Pernambuco; Recife - Pernambuco - Brasil; ¹⁰Departamento de Genética Médica e Medicina Genômica/Faculdade de Ciências Médicas/Universidade Estadual de Campinas; Campinas - São Paulo - Brasil. E-mail: flavia.silva@p.ufal.br

INTRODUÇÃO

A SEQUÊNCIA DE PIERRE ROBIN (SPR) É CARACTERIZADA POR MICROGNATIA, GLOSSOPTOSE E OBSTRUÇÃO DAS VIAS AÉREAS COMUMENTE ASSOCIADAS À FISSURA PALATAL. EM 50% DOS CASOS OCORREM OUTRAS ANOMALIAS COMPODO QUADROS SINDRÔMICOS. MUDANÇAS TEMPORAIS NESTA DEFINIÇÃO IMPACTAM OS ESTUDOS SOBRE A SPR AO REDOR DO MUNDO. NO CENÁRIO NACIONAL, O CÓDIGO Q87.0 DA CID-10, UTILIZADO PARA ALIMENTAR O DATASUS, NÃO PERMITE DISTINGUI-LA DE OUTRAS SÍNDROMES QUE AFETAM A FACE. NESTE CENÁRIO, A BBAC, VINCULADA AO PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL (PCFB), SE CONSTITUI EM UMA IMPORTANTE FONTE DE DADOS PARA O DESENVOLVIMENTO CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICO DA SPR NO PAÍS.

OBJETIVO

DESCREVER O PERFIL CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICO DA SPR EM UMA AMOSTRA BRASILEIRA ORIUNDA DA BBAC.

METODOLOGIA

Estudo retrospectivo-descriptivo

BBAC: 2018-2024

8 centros do PCFB

Registros com micrognatia
(n=494)

Duplicidades e outros
quadros clínicos
(n=378)

Amostra final
(n=116)

CAAE/BBAC 85020018.8.3015.501

RESULTADOS E DISCUSSÃO

FORAM REPRESENTADAS TRÊS REGIÕES BRASILEIRAS: NORDESTE, SUDESTE E SUL.

CARACTERÍSTICAS DE DESTAQUE:

- SEXO FEMININO; BAIXA RENDA; RESIDENTES DISTANTES DO CENTRO DE ATENDIMENTO;
- PRINCIPAIS CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS: FISSURA PALATAL; ANOMALIAS EM OUTRAS REGIÕES; ADNPM;
- PREDOMINARAM QUADROS SINDRÔMICOS;
- PRINCIPAIS SÍNDROMES CONHECIDAS: DELEÇÃO 22Q11.2; TRANSTORNO DO ESPECTRO DO ÁLCOOL FETAL; STICKLER.

AGRADECIMENTOS:



Variável	n	%
UF de registro		
CE	56	48,0
AL	21	18,1
SC	15	12,9
SP	11	9,5
RS	6	5,2
RN	5	4,3
PE	2	1,7
Idade		
Mínima	0 anos	-
Máxima	16,3 anos	-
Média	2,9 anos	-
Sexo biológico		
Feminino	61	52,5
Masculino	55	47,5
Renda familiar		
Até 2 salários mínimos	63	91,3
> 2 salários mínimos	6	8,7
Ocupação materna		
Do lar	52	52,0
Professora	8	8,0
Agricultora	7	7,0
Outras	33	33,0
Local de residência		
Na cidade do centro	28	24,1
Fora da cidade do centro	88	75,9
Principais características clínicas		
Fissura palatal	115	93,1
Anomalias em outras regiões	60	52,6
Atraso neuropsicomotor	49	57,6
Classificação		
SPR não síndrômica	13	11,2
SPR síndrômica		
Síndrome conhecida	34	33,0
Síndrome desconhecida	69	67,0
Síndromes conhecidas		
Deleção 22q11.2	8	23,5
Transtorno do Espectro do Álcool Fetal	7	20,5
Stickler	5	14,7
Outras	14	41,1

A AMOSTRA REFLETE O PERFIL DE CENTROS ALTAMENTE ESPECIALIZADOS, COM PREDOMÍNIO DE CASOS SINDRÔMICOS COMPLEXOS. A SPR APARECE COMO UM ACHADO DENTRO DE QUADROS CLÍNICOS MAIS AMPLOS, REFORÇANDO A IMPORTÂNCIA DE REDES ESPECIALIZADAS PARA DIAGNÓSTICO E MANEJO NO SUS.

CONCLUSÕES

ESTE ESTUDO ABRANGEU PESSOAS COM SPR ATENDIDAS NO SUS NAS TRÊS REGIÕES MAIS POPULOSAS DO BRASIL. O NÍVEL DE ESPECIALIZAÇÃO DOS CENTROS DE ATENDIMENTO INTERFERIU NO PERFIL CLÍNICO-ETIOLÓGICO QUE FOI MAIORITARIAMENTE REPRESENTADO POR CASOS COMPLEXOS E RAROS EM QUE A SPR NÃO ERA O DIAGNÓSTICO FINAL, MAS UM DOS ACHADOS CLÍNICOS.

REFERÊNCIAS

- MESHAM, G. G. et al. Pierre Robin sequence: diagnostic difficulties faced while differentiating isolated and syndromic forms. Acta Medica (Hradec Kralove), v. 63, n. 2, p. 86-90, 2020.
- RICKART, A. J. et al. Diagnosis and Early Management of Robin Sequence. Children, v. 11, n. 9, 1094, 2024.