



IV SISAMA

SIMPÓSIO DE SAÚDE E MEIO AMBIENTE

06 a 08 de NOVEMBRO

UM CASO RARO DE SÍNDROME DE RICHNER-HANHART

Simpósio de Saúde e Meio Ambiente, 4ª edição, de 06/11/2023 a 08/11/2023

ISBN dos Anais: 978-65-5465-072-4

DOI: 10.54265/ILLN1336

SILVA; Gabriela Medeiros Abreu e ¹, SILVEIRA; Laís Tinoco ², MOTA; Larissa Manhães Chagas ³, DAVID; Luciana Kuster ⁴, ANACLETO; Sabrina Sthéfane de Almeida ⁵, CALHEIRA; Maiara Fernandes ⁶, POHL; Maria Fernanda da Rocha ⁷, THOMÉ; Marcos Paulo Machado ⁸

RESUMO

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Richner-Hanhart se caracteriza por ausência em grau variável de porções distais de extremidades (dedos das mãos e dos pés) associadas à micrognatia e/ou microglossia severa (NORD, *on line*). Embora a prevalência estimada seja de 1:500.000 e a etiologia permaneça desconhecida, há relatos de associações com fatores ambientais e genéticos (RIOS *et al*, 2013)

Dessa maneira, os portadores desta síndrome necessitam de um cuidado multidisciplinar, contando com uma equipe composta por fonoaudiólogos, cirurgiões, médicos, fisioterapia, psicólogos e nutricionistas, visando ter um tratamento singular, respeitando as condições de cada paciente (RIOS *et al*, 2013).

No caso clínico em questão, objetivo deste trabalho, relata-se um episódio de uma criança portadora da síndrome supracitada em Campos dos Goytacazes-RJ, o qual nasceu com condições de hipogênese dos membros oromandibulares e porções distais.

RELATO DE CASO

LCA, feminino, 3 meses e 29 dias, natural e residente de Campos dos Goytacazes/RJ. Nasceu de idade gestacional de 40 semanas, parto vaginal, Apgar8/9, não houve necessidade de reanimação. Ao nascer, a pediatra observou má formação da língua (Figura 1-A), palato ogival, sindactilia do dedo polegar direito (Figura 1-B) e dificuldade de sucção. A paciente foi encaminhada para UTI neonatal onde recebeu os devidos cuidados e foi solicitada tomografia computadorizada do pescoço e face.

¹ Centro Universitário Redentor/Afya, Gabriela.mabreus@gmail.com

² Centro Universitário Redentor/Afya, laistinoco.med@gmail.com

³ Centro Universitário Redentor/Afya, larissamota47@gmail.com

⁴ Centro Universitário Redentor/Afya, lucianakusterdavid@icloud.com

⁵ Centro Universitário Redentor/Afya, analetosabrinax@gmail.com

⁶ Centro Universitário Redentor/Afya, maiaracalheira@gmail.com

⁷ Centro Universitário Redentor/Afya, mf_pohl@hotmail.com

⁸ Restaura Soluções Ambientais, thomemarcos@gmail.com



Figura 1: Má formação da língua (A) e sindactilia do dedo polegar direito (B) da paciente.

No exame foi identificado fusão da língua, base da língua, valécula e epiglote, impedindo a diferenciação destas estruturas. Foi evidenciada acentuada hipoplasia do ramo horizontal da hemimandíbula bilateralmente e fusão deles em aspecto de “quilha de barco”, associada a hipoplasia da região mentoniana, o conjunto destas alterações foi responsável pela micrognatia apresentada pela paciente.

Foi realizada a traqueostomia devido à dificuldade de deglutir saliva e leite, o qual era ofertado via sonda nasoenteral. Com parecer da cirurgiã pediátrica foi realizada a gastrostomia para facilitar a alimentação da paciente.

Após os procedimentos supramencionados, criança foi mantida na UTI neonatal sob cuidados médicos sem previsão de alta. Ela permaneceu com acompanhamento fonoaudiológico, otorrinolaringologista, otorrinolaringologista, cirurgião pediátrico, fisioterapeuta, médicos e enfermeiros.

A conduta de rotina foi de traqueostomia sem necessidade de oxigênio suplementar, gastrostomia com alimentação de alfarré, fisioterapia respiratória e motora duas vezes ao dia, nebulização de brometo de ipatropio de 6 em 6 horas para a redução da salivação, aspiração da traqueostomia e das vias aéreas superiores de 3 em 3 horas ou quando necessário.

Esses procedimentos foram tomados até que a criança veio à óbito (04 de dezembro/2022), cerca de cinco meses após o procedimento de gastrostomia (05 de julho/2022).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Apesar da anamnese não acusar indicações familiares de anomalias similares, as quais estão relatadas na literatura, como a fissura lábio palatina e a síndrome de Poland, os pais possuem atividade laboral e residem em área de influência direta de monocultura de cana de açúcar e estão sujeitos aos aerossóis de agrotóxicos.

O presente relato levanta essa hipótese pelo motivo das malformações congênitas associadas a exposição aos agrotóxicos já ser bastante documentada no mundo inteiro (CASTILLO-CADENA *et al*, 2017; DUTRA & FERREIRA, 2019) e já foi relatado caso similar em município vizinho (São José de Ubá - RJ) nas mesmas condições ambientais de exposição aos pesticidas agrícolas (TINOCO *et al*, 2011).

Dessa forma, cabe averiguar a exposição aos fatores ambientais e genéticos para delimitar a contribuição de cada um no caso em comento, já que não houve relação filogenética de anormalidades.

Outrossim, uma investigação mais detalhada pode contribuir para prevenir novos casos que possam consumir a integridade psicológica dos parentais, o sofrimento do paciente, a dedicação

¹ Centro Universitário Redentor/Afya, Gabriela.mabreus@gmail.com
² Centro Universitário Redentor/Afya, laistinoco.med@gmail.com
³ Centro Universitário Redentor/Afya, larissamota47@gmail.com
⁴ Centro Universitário Redentor/Afya, lucianakusterdavid@icloud.com
⁵ Centro Universitário Redentor/Afya, anaclotosabrinax@gmail.com
⁶ Centro Universitário Redentor/Afya, maiaracalheira@gmail.com
⁷ Centro Universitário Redentor/Afya, mf_pohl@hotmail.com
⁸ Restaura Soluções Ambientais, thomemarcos@gmail.com

necessária dos profissionais da saúde e de recursos demandados para esses casos.

REFERÊNCIAS:

CASTILLO-CADENA J.; MEJIA-SANCHEZ F.; LÓPEZ-ARRIAGA, J. A. Congenital malformations according to etiology in newborns from the floricultural zone of Mexico state. *Environ Sci Pollut Res Int.* 2017, v. 24, n. 8, p.7662-7662.

DUTRA, L. S.; FERREIRA, A. P. Tendência de malformações congênitas e utilização de agrotóxicos em commodities: um estudo ecológico. **Saúde debate** v. 43, n. 121, Abr-Jun 2019. <https://doi.org/10.1590/0103-1104201912108>

NORD. (National Organization for Rare Disorders). Hanhart Syndrome - symptoms, causes, treatment. Disponível em: <https://rarediseases.org/rare-diseases/hanhart-syndrome/>. Acesso em 10 de novembro de 2023.

RIOS, H. *et al.* Síndrome de Hanhart-caso clínico. **NASCER E CRESCER-BIRTHAND GROWTH MEDICAL JOURNAL**, v.22, n.1, p.33-35, 2013.

TINOCO, L. E. O.; PAIS, D. S.; LOURENÇO-FILHO, R. C.; SACARDINI, R.; FALCÃO, A. P.; SARAIVA, S. Síndrome de Richner-Hanhart e suas manifestações otorrinolaringológicas: relato de caso. Relato de Caso • **Arquivos Int. Otorrinolaringol.** v. 15, n. 3, Set 2011. <https://doi.org/10.1590/S1809-48722011000300020>

PALAVRAS-CHAVE: Doença Rara, Micrognatia, Microglossia

¹ Centro Universitário Redentor/Afya, Gabriela.mabreus@gmail.com
² Centro Universitário Redentor/Afya, laistinoco.med@gmail.com
³ Centro Universitário Redentor/Afya, larissamota47@gmail.com
⁴ Centro Universitário Redentor/Afya, lucianakusterdavid@icloud.com
⁵ Centro Universitário Redentor/Afya, analetosabrinax@gmail.com
⁶ Centro Universitário Redentor/Afya, maiaracalheira@gmail.com
⁷ Centro Universitário Redentor/Afya, mf_pohl@hotmail.com
⁸ Restaura Soluções Ambientais, thomemarcos@gmail.com