



Nogueira E.¹, Ramazanova A.², Ferrão J.¹, Barros C.¹, Ferreira C.¹, Veiga F.¹.

1. Interno do Internato de Formação Específica em Estomatologia - Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, E.P.E., Serviço de Estomatologia do Hospital de São José.
2. Assistente Hospitalar em Estomatologia - Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, E.P.E., Unidade de Estomatologia do Hospital Dona Estefânia

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Nager (SN), também conhecida como disostose acrofacial 1, tipo Nager, é uma doença rara, com uma incidência estimada de 3 casos por milhão, havendo menos de 100 casos descritos na literatura. A maioria dos casos de SN são esporádicos, no entanto, estão relatados casos de transmissão autossómica dominante e recessiva. Usualmente é detetada haploinsuficiência do gene SP3B4, gene que se postula estar envolvido na regulação da apoptose e desenvolvimento embrionário do 1º e 2º arcos faríngeos. O SN pode, no entanto ocorrer sem presença desta mutação. A distribuição por sexo e raça é equitativa.

O diagnóstico é essencialmente clínico. As suas principais manifestações dividem-se em dois grupos (**tabela 1**): 1 - anomalias pré-axiais dos membros superiores, como hipoplasia radial, sinostose radioulnar e hipoplasia dos polegares; 2 - disostose mandibulofacial, nomeadamente micrognatia grave, hipoplasia malar e anomalias do ouvido médio. A maioria dos doentes com SN têm desenvolvimento psicomotor adequado.

Entre as complicações mais graves destaca-se a obstrução da via aérea superior (VAS), com uma taxa de mortalidade perinatal que ronda os 20%, sendo frequente a necessidade de traqueostomia. A abordagem destes doentes é multidisciplinar e complexa.

Tabela 1. Manifestações clínicas de Síndrome de Nager	
Anomalias pré-axiais dos membros superiores	Disostose mandibulofacial
• Hipoplasia radial	• Micrognatia grave
• Sinostose radioulnar	• Hipoplasia malar
• Hipoplasia dos polegares	• Anomalias do ouvido médio

CASO CLÍNICO

Criança do sexo masculino com 10 anos de idade (**figura 1**), encaminhada à Unidade de Estomatologia por história de abscessos de repetição em doente proposto para distração óssea mandibular.

Como antecedentes patológicos destacava-se Síndrome de Nager, confirmado com estudo genético com presença da variante c.1147del (p.His383Metfs*75) em heterozigotia, status pós traqueostomia (removida aos 6 anos), status pós PEG (removida aos 4 anos), microretrognatia severa tendo sido submetido a distrações mandibulares efectuadas aos 2 e 7 anos (**figura 2 e 3**), anomalias do ouvido externo e médio com hipoacusia de transmissão e hipoplasia bilateral dos 1ºs dedos da mão (**figura 4**).

Ao exame objectivo apresentava dismorfia facial com microretrognatismo severo apesar das distrações mandibulares previamente realizadas. Apresentava microstomia com limitação da abertura da boca, arcada com forma “em V” (**figura 5**), *overjet* superior 2cm, apinhamento inferior severo (**figura 6**), dentição mista com múltiplas cáries e raízes residuais (**figura 5 e 6**).

Devido às características craniofaciais e história sugestiva, realizou-se polissonografia que revelou apneia obstrutiva do sono muito grave (Índice de Apneia Hipopneia = 84/h), com necessidade de ventilação não invasiva durante o sono que iniciou de imediato.

Dadas as características anatómicas, a difícil colaboração e necessidade de controlo ventilatório, foi programado acesso ao bloco para possíveis restaurações e eliminação de focos sépticos orais sob anestesia geral. O doente aguarda avaliação pelos colegas de cirurgia maxilo-facial para eventual distração óssea mandibular, no intuito de melhoria da permeabilidade da via aérea superior.



Fig. 1 e 2 Exame objectivo extra-oral



Fig. 3 Telerradiografia de perfil



Fig. 4 Radiografia da mão esquerda



Fig. 5 Exame objectivo intra-oral



Fig. 6 Ortopantomografia

DISCUSSÃO E CONCLUSÕES

O caso descrito apresenta as características típicas do SN descritas na literatura (**tabela 1**). A necessidade de múltiplas intervenções cirúrgicas, nomeadamente distração óssea, é frequente pelo que a prevenção e promoção de corretos hábitos de higiene oral são de extrema importância. A eliminação de focos sépticos é essencial para o sucesso da cirurgia das bases ósseas,

Apesar da elevada taxa de mortalidade perinatal causada pela obstrução da VAS, a maioria dos doentes apresenta uma esperança média de vida e semelhante à população geral. Geralmente esta síndrome não está associada a défices cognitivos pelo que o desenvolvimento psicomotor é adequado e o bem estar psico-social assume um papel importante.

A gestão a nível do sistema estomatognático na SN, consiste principalmente na optimização da deglutição e manutenção da patência da via aérea, assim como uma oclusão e fonação funcionais de forma a permitir uma optimização da qualidade de vida.

BIBLIOGRAFIA

Lansinger, Y., & Rayan, G. (2015). Nager Syndrome. *The Journal of Hand Surgery*, 40(4), 851–854. Rosa, R. F. M., Guimarães, V. B., Beltrão, L. A., Trombetta, J. S., Puma Lliguin, K. L., de Mattos, V. F., & Zen, P. R. G. (2015). Nager syndrome and Pierre Robin sequence. *Pediatrics International*, 57(2), e69–e72. Hayata, K., Masuyama, H., Eto, E., Mitsui, T., Tamada, S., Eguchi, T., ... Hasegawa, K. (2019). A Case of Nager Syndrome Diagnosed Before Birth. *Acta Medica Okayama*, 73(3), 273–277. Cadieux-Dion, M., Hughes, S., Engleman, K., Rush, E. T., & Saunders, C. (2021). Nager syndrome in patient lacking acrofacial dysostosis: Expanding the phenotypic spectrum of SF3B4-related disease. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 185(5), 1515–1518. Maharana, S. K., & Saint-Jeanet, J.-P. (2021). Molecular mechanisms of hearing loss in Nager syndrome. *Developmental Biology*, 476, 200–208.