

BECKWITH-WIEDEMANN SYNDROME (BWS)

DIAGNÓSTICO E MANEJO DA MACROGLOSSIA

A **síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW)** é uma doença rara causada por alterações em uma região do cromossomo 11p15 que influencia o crescimento pré e pós-natal. Essas alterações mudam o equilíbrio normal da expressão do gene do crescimento e levam ao excesso de crescimento observado em pacientes com SBW. Dependendo de quais partes afetadas do corpo, crianças com SBW podem ter características diferentes. Estas características incluem macroglossia, ou uma língua anormalmente grande. A macroglossia é mais comum em alguns tipos genéticos/epigenéticos de SBW, mas pode afetar qualquer paciente com SBW, mesmo naqueles com testes genéticos negativos.

O que é macroglossia?

Macroglossia, ou uma língua aumentada, é uma característica comum em pacientes com SBW. Macroglóssia pode resultar em uma língua mais longa e/ou mais espessa que outras crianças. Em algumas crianças com SBW, a língua também pode ser maior de um lado ficando assimétrica.

Como a macroglossia pode afetar meu filho?

A macroglóssia pode causar uma variedade de problemas, dependendo da sua gravidade e apresentação. Crianças com macroglóssia podem ter problemas para comer, falar ou respirar. Algumas crianças podem ter **apneia obstrutiva do sono (AOS)**, uma condição em que a língua bloqueia a via aérea enquanto dormem. Isso faz com que as pausas de respiração durante a noite despertem a criança ou causem a diminuição dos seus níveis de oxigênio. Se não for tratada, a macroglóssia também pode causar problemas com o desenvolvimento do maxilar e a formação dos dentes.

Que especialistas devem avaliar meu filho para macroglossia?

Há uma variedade de especialistas que seu filho pode precisar, dependendo da extensão da macroglóssia e das manifestações clínicas. Estes especialistas podem incluir:

- Pneumologista/ Médico especialista do sono – para a avaliação da apneia do sono
- Cirurgião plástico – para a avaliação da formação do maxilar e possível intervenção cirúrgica
- Otorrinolaringologista – para a avaliação das vias aéreas, amígdalas e adenoides
- Fonoaudiólogo - terapia fonoaudiológica
- Especialista em alimentação – avaliação e manejo de alimentação
- Ortodontista - avaliação do desenvolvimento de dentes e mandíbula

Como avaliamos macroglossia em crianças com SBW?

Existem maneiras de medir a extensão da macroglóssia e avaliar crianças para AOS.

- As radiografias da mandíbula podem demonstrar os efeitos da macroglóssia no desenvolvimento do maxilar
- A broncoscopia é usada para visualizar as vias aéreas e pode ajudar a determinar se a língua está obstruindo a via aérea
- Polissonografia, ou estudo do sono, é usado para avaliar a AOS
- Estudos de deglutição podem demonstrar dificuldades de alimentação



Mesmo entre crianças diagnosticadas com AOS, a interrupção real da respiração pode variar significativamente. Como resultado, o tratamento dependerá das necessidades da criança. Em alguns casos, a pressão positiva contínua nas vias aéreas (CPAP), que é usado para tratar a AOS em pacientes com outras condições, pode ser usada em SBW. Pesquisas adicionais são necessárias para determinar quais crianças com SBW são mais propensas a se beneficiar de CPAP. Em outros casos, uma redução na língua pode ser útil.

Será que o meu filho precisa de uma redução da língua?

Atualmente, não há critérios padronizados para determinar se ou quando uma criança precisará de uma redução na língua. Uma avaliação cuidadosa por uma equipe multidisciplinar de especialistas pode ajudar a determinar se uma criança precisa da redução na língua. Embora não haja critérios estabelecidos, os seguintes fatores podem ser considerados:

- Se a criança está tendo problemas com alimentação ou fala
- Se a criança está tendo dificuldade em respirar - isso pode incluir respiração ruidosa, ronco e /ou apneia obstrutiva do sono (AOS)
- Se a criança está enfrentando problemas com o desenvolvimento do maxilar ou na formação dos dentes
- Se a aparência física da língua é angustiante para crianças ou pais

Resumo

- SBW pode causar macroglossia, ou língua anormalmente grande, em crianças
- Macroglossia pode causar AOS, interrompendo o sono por obstrução da via aérea
- Embora a relação exata entre macroglossia e AOS em crianças com SBW ainda não seja conhecida, temos técnicas confiáveis para determinar a extensão da macroglossia e o diagnóstico de AOS
- Existem múltiplas opções de tratamento para explorar para pacientes com SBW com AOS, embora seja necessária uma pesquisa adicional para apreciar plenamente a eficácia de cada opção

Os materiais de educação familiar para pacientes fornecem informações educacionais para ajudar indivíduos e famílias. Você não deve confiar nessa informação como um conselho médico profissional ou para substituir qualquer relacionamento com seu médico ou profissional de saúde.

Traduzido por: Dra. Vera Ayres Meloni