

FENDAS OROFACIAIS

Definição

- Defeito congénito do lábio e/ou cavidade oral.
- Fenda labial (FL)/palatina (FP) isolada ou em associação - fenda labiopalatina (FLP). 40-50% atinge lábio e palato, 20-25% apenas o lábio e 30-35% apenas o palato.
- Fenda labial completa (atinge o nariz) ou incompleta.
- Unilateral - 75% dos casos (mais comum à esquerda) e bilateral - 25%.

Prevalência

- Uma das malformações congénitas mais frequentes, 1 em cada 700 nascimentos.
- Fenda labial e labiopalatina mais comum no sexo masculino (rácio M/F 2:1) e em caucasianos.
- Fenda palatina isolada mais comum no sexo feminino (rácio M/F 1:2) e independente da raça.
- Etiologia complexa e multifatorial (6-10.^a semana embriogénese), associação com fatores de risco ambiental (álcool, tabaco, tóxicos, deficiência nutricional, anticonvulsivantes).

Diagnóstico ecográfico

- A FL aparece como um defeito linear que se estende desde o lábio, atingindo ou não a narina.
- A fenda palatina associada à fenda labial (FLP) pode estender-se através da crista alveolar e do palato duro (palato primário), atingindo a cavidade nasal ou o pavimento da órbita.
- Os planos transversais e coronais são necessários para o diagnóstico.
- O Doppler cor pode ser útil para demonstrar fluxo no palato, no caso de FP.
- O diagnóstico de FP isolada (apenas envolve o palato secundário) é difícil, no entanto deve ser suscitado na ausência de úvula ("Equal sign") ou palato mole no plano transversal e/ou sagital.
- Avaliação 3D - complementar no defeito exclusivo do palato ou para maior detalhe.
- O diagnóstico ecográfico no 1.º trimestre é possível através da avaliação do triângulo retrorinal no plano coronal e/ou na presença de descontinuidade do maxilar ("maxillary gap" > 1.5 mm) no plano médio-sagital.

Anomalias associadas

- Anomalias cromossómicas (mais frequentes trissomia 13/18) 1-2% dos casos.
- FL unilateral isolada não associada a anomalias cromossómicas.
- 30% das FLP e 50% das FP podem estar associadas a mais de 400 síndromes, os mais comuns são: a síndrome de Goldenhar, de Treacher-Collins ou a anomalia de Pierre-Robin.

síndrome de Goldenhar	esporádico, anoftalmia, defeitos do pavilhão auricular, fenda facial, macrosomia facial
síndrome de Treacher-Collins	autossómico recessivo (AR) ou autossómico dominante (AD) com 60% de mutações de novo, hipoplasia da maxila e do osso zigomático, micrognatia, fenda palatina, malformação ou ausência de pavilhões auriculares
anomalia de Pierre-Robin	isolado (50%) versus sindrómico (50%), micrognatia ou retrognatia, fenda palatina e glossoptose

Investigação clínica (estudos adicionais de imagem, laboratoriais, genéticos)

- Ecografia morfológica detalhada.
- Exame invasivo - biópsia de vilosidades coriônicas (BVC), amniocentese: QF-PCR + *array-CGH*/painel de genes/exoma - selecionar casos a aplicar.
- Ressonância Magnética - complementar no defeito exclusivo do palato.
- Avaliação pré-natal por **equipa multidisciplinar**.

Complicações associadas

- Hidrâmnios - casos graves.

Follow up (periodicidade/modo de vigilância da gestação)

Vigilância ecográfica periódica (4-4 semanas).

Parto (via de parto/idade gestacional)

A decisão da via de parto ou idade gestacional do mesmo será de acordo com critérios obstétricos.

Prognóstico

- Dependente da extensão ao palato e associação com outras anomalias.
- Correção cirúrgica aos 3-6 meses de idade na fenda labial, quando existe fenda palatina a correção é diferida para os 9-18 meses. Necessidade de 2 cirurgias complementares em 71% dos casos.
- Nas FLP, a longo prazo, podem existir:
 - anomalias dentárias (possibilidade de correção ortodôntica),
 - patologia da fala (25% requerendo cirurgia do palato e terapia da fala),
 - problemas olfativos e/ou auditivos com eventual necessidade de miringotomia e tubo trans-timpânico bilateral,
 - hipoplasia do 1/3 médio da face.
- Necessidade de acompanhamento psicológico.

Recorrência

- Não sindrómica ou isolada: 5% se irmão ou progenitor afetado, 10% se 2 irmãos afetados.
- Sindrómica: de acordo com padrão de hereditariedade (autossómica dominante, autossómica recessiva, dominante ligada ao X ou recessiva ligada ao X).