

O que é arinia?

Arinia é um distúrbio de desenvolvimento extremamente raro do nariz, em que há uma ausência completa (arinia) ou parcial (hemi-arinia) do nariz ao nascimento. A área nasal é plana e firme ao toque, embora possam estar presentes pequenos relevos ou narinas rudimentares e cegas. Na grande maioria dos casos, a mandíbula superior é pequena e o sistema de ductos lacrimais e seios nasais estão ausentes ou mal desenvolvidos. A arinia geralmente está associada a anomalias nos olhos ou ouvidos, ou pode estar associada a outras anomalias faciais, cranianas ou cerebrais.

Como ocorre essa síndrome?

Devido ao número limitado de casos, é difícil confirmar a causa exata desse distúrbio raro. A maioria dos casos ocorre esporadicamente, sem uma causa conhecida, sendo um evento aleatório. A arinia pode coexistir com holoprosencefalia, um distúrbio em que o cérebro não se separa corretamente em dois hemisférios. Neste caso, o prognóstico geralmente é muito ruim e as aberrações genéticas são comuns.

A arinia também pode ser parte da Síndrome de Bosma arinia-microftalmia. Nessa condição, a arinia está associada a olhos anormalmente pequenos ou ausentes e hipogonadismo (órgãos reprodutivos subdesenvolvidos e produção deficiente de hormônios que controlam o desenvolvimento sexual). Essa síndrome é causada por uma mutação genética no cromossomo 18.

Devo fazer mais testes?

É importante perguntar se um ultrassom especializado pode ser realizado durante a gravidez para detectar outras anomalias. Se houver outras anomalias, especialmente no cérebro, é recomendada uma consulta com um especialista genético. A ressonância magnética (RM) pode ser útil para confirmar ou detalhar melhor as anomalias faciais, cranianas ou cerebrais.

Pode ser que seja oferecido um teste invasivo (punção do líquido amniótico ou amniocentese) para detectar ou excluir algumas aberrações genéticas. A amniocentese envolve um pequeno risco de abortamento espontâneo (aproximadamente 1 em cada 900 amniocenteses realizadas). Nem todas as mulheres optam por esse tipo de teste, e a decisão deve ser discutida com o médico. Nem todas as síndromes podem ser diagnosticadas por investigações genéticas, e nem todas as anomalias são visíveis no ultrassom. No entanto, quando não há outras anomalias visíveis no ultrassom e os testes invasivos apresentam resultados normais, a arinia provavelmente será isolada.

O que devo observar durante a gravidez?

Bebês com arinia podem acumular excesso de líquido amniótico durante a gravidez, provavelmente devido a problemas de deglutição do bebê. Essa condição é chamada de polidrâmnio. O excesso de líquido pode esticar demais o útero, aumentando o risco de parto prematuro antes da data prevista. Saber disso com antecedência permite que seu médico ou parteira ajude a reduzir o risco de parto prematuro. Por isso, a maioria dos especialistas recomenda ultrassons regulares, pelo menos a cada 4 semanas.

O que isso significa para o meu bebê após o nascimento?

O prognóstico de bebês com arinia isolada é geralmente bom. Alguns bebês podem ter dificuldades respiratórias ou alimentares imediatamente após o nascimento, pois a passagem nasal está ausente. Esses bebês podem precisar de oxigênio ou da colocação de tubos para ajudar na respiração. Portanto, é recomendável discutir o local do parto com seu médico.

A alimentação por tubo gástrico geralmente será necessária, pois é difícil para esses bebês fazerem a sucção e a respiração ao mesmo tempo. Além disso, avaliações de visão e audição devem ser realizadas. O resultado cosmético da reconstrução nasal pode variar de pessoa para pessoa. Tratamentos com ortodontia e/ou fonoaudiologia são necessárias em muitos casos.

Quando a arinia faz parte de outra síndrome, o bebê pode apresentar mais problemas após o nascimento. O prognóstico para crianças com holoprosencefalia é geralmente muito ruim. Quando a arinia faz parte da síndrome de Bosma arinia-micróftalmia, a criança precisará de terapia hormonal com um endocrinologista pediátrico (médico especializado em distúrbios hormonais) para passar pela puberdade. Se não houver anomalias no cérebro, a inteligência geralmente será normal.

Isso vai acontecer novamente?

O risco de ter outro filho com arinia isolada é muito baixo. Se a arinia for parte de uma síndrome, o risco de recorrência depende do tipo de condição subjacente, e uma consulta com um especialista genético pode ser útil para determinar as chances de ocorrência em uma futura gravidez.

Quais outras perguntas devo fazer?

- Esta condição parece ser uma forma severa de arinia (completa ou parcial)?
- Há outras anomalias visíveis?
- Os testes invasivos são recomendados?
- Qual é a quantidade de líquido amniótico?
- Com que frequência farei exames de ultrassom?
- Onde devo realizar o parto?
- Onde o bebê receberá os melhores cuidados após o nascimento?
- Posso conhecer antecipadamente a equipe de médicos que cuidará do meu bebê quando ele nascer?

Última atualização: Novembro 2022.