

Um Caso de Hiporrinia em Idade Geriátrica *A Case of Hyporhinia in Geriatric Age*

Maria João Serpa (<https://orcid.org/0000-0002-4904-0391>), Susana Franco (<https://orcid.org/0000-0003-2519-2056>), Diana Repolho (<https://orcid.org/0000-0003-4057-8360>), Isabel Araújo² (<https://orcid.org/0000-0002-2396-2435>)

Palavras-chave: Anomalias Congénitas; Idoso; Nariz/anomalias

Keywords: Aged; Congenital Abnormalities; Nose/abnormalities

Relata-se o caso de um doente do género masculino, 85 anos, com história de insuficiência respiratória global decorrente de hiporrinia, doença pulmonar obstrutiva crónica tabágica GOLD B e cardiopatia hipertensiva com insuficiência cardíaca com fracção de ejeção preservada em NYHA (New York Heart Association) classe III. Apresentava, ainda, diabetes tipo 2 não insulino-necessitante e dislipidémia.

A hiporrinia é uma malformação congénita craniofacial muito rara,¹ pertencente ao grupo da arrinia ou ausência congénita de nariz² e decorrente de um defeito na embriogénese nasal entre a quarta e a oitava semanas de gestação.¹ Nos últimos anos, o uso rotineiro da ecografia pré-natal permite o diagnóstico desta condição entre as 12 e as 16 semanas de gestação.¹

No caso descrito tratava-se de uma anomalia *minor*, caracterizada apenas pela ausência de fossas nasais e anosmia, estando as vias aéreas e bulbo olfactivo preservados. O doente não apresentava as características oculares habitualmente associadas (hipertelorismo, microftalmia ou coloboma da pálpebra), lábio leporino, subdesenvolvimento do maxilar ou defeitos da linha média.³ Não havia evidência de hipogonadismo hipogonadotrófico ou de problemas na deglutição² (Fig.s 1 e 2).

Ausência de consanguinidade parental e os cinco irmãos não apresentavam anomalias congénitas conhecidas. O parto decorreu por via vaginal no domicílio, sem intercorrências. O doente nunca havia sido submetido a intervenções cirúrgicas. Na infância, sem necessidade de suporte ventilatório embora houvesse referência a intolerância ao exercício. O doente teve um filho do género masculino, sem malformações congénitas.



Figura 1: Hiporrinia.



Figura 2: Hiporrinia, perfil.

A partir dos 50 anos e com o surgimento das comorbilidades, ocorreu desenvolvimento progressivo de insuficiência respiratória parcial e, posteriormente, global, com necessidade de oxigenioterapia de longa duração no domicílio com recurso a máscara de Venturi com FiO₂ (fracção de oxigénio inspirado) 31%, estimando-se um real aporte de oxigénio inferior devido às limitações impostas pela anomalia anatómica.

Existem apenas 43 casos descritos na literatura, a grande maioria em idade fetal. Na base de dados Orphanet (doenças raras) de março de 2016 existiam apenas 20 casos descritos de arrinia com o número ORPHA 1134. ■

Conflitos de Interesse: Os autores declaram a inexistência de conflitos de interesse na realização do presente trabalho.

Fontes de Financiamento: Não existiram fontes externas de financiamento para a realização deste artigo.

Confidencialidade dos Dados: Os autores declaram ter seguido os protocolos da sua instituição acerca da publicação dos dados de doentes.

Serviço de Medicina Interna, Hospital Beatriz Ângelo, Loures, Portugal

<https://revista.spmi.pt> - DOI:10.24950/rspmi/Imagem/161/18/3/2019

Consentimento: Consentimento do doente para publicação obtido.
Proveniência e Revisão por Pares: Não comissionado; revisão externa por pares.

Ethical Disclosures

Conflicts of Interest: *The authors have no conflicts of interest to declare.*

Financing Support: *This work has not received any contribution, grant or scholarship.*

Confidentiality of Data: *The authors declare that they have followed the protocols of their work center on the publication of data from patients.*

Patient Consent: *Consent for publication was obtained.*

Provenance and Peer Review: *Not commissioned; externally peer reviewed.*

© Autor (es) (ou seu (s) empregador (es)) 2019. Reutilização permitida de acordo com CC BY-NC. Nenhuma reutilização comercial.

© Author(s) (or their employer(s)) 2019. Re-use permitted under CC BY-NC. No commercial re-use.

Correspondence/Correspondência:

Maria João Serpa – mariajoaoserpa10@gmail.com
Serviço de Medicina Interna, Hospital Beatriz Ângelo, Loures, Portugal
Avenida Carlos Teixeira, 3, 2674-514 Loures

Received/Recebido: 25/09/2018

Accepted/Aceite: 06/01/2019

Publicado / Published: 20, de Setembro de 2019

REFERÊNCIAS

1. Tessier P, Ciminello F, Wolfe A. The arhinias. Scand J Plast Reconstr Surg Hand Surg. 2009; 43: 177-96. doi: 10.1080/028443108025172592.
2. Hunter J, Davis M, Law R. Hypogonadotropic hypogonadism in a female patient with congenital arhinia. J Pediatr Endocrinol Metab. 2016; 30:101-4. Doi: 10.1515/jpem-2016-0082
3. Aruna E, Chakravarthy V, Rao DN, Rao DR. Holoprosencephaly with multiple anomalies of the craniofacial bones – an autopsy report. J Clin Diagn Res. 2013;7:1722-4. doi: 10.7860/JCDR/2013/5734.3268.
4. Brudvik JS, Reimers D. The tooth-removable partial denture interface. J Prosthet Dent. 1992;68:924-7. doi:10.1016/j.prosdent.2016.04.014.