

Macroglossia

Guia de Informações para Pacientes – O que você deve saber, o que você deve perguntar

O que é Macroglossia?

A macroglossia é o aumento anormal da língua. Ela pode ser verdadeira ou relativa. A macroglossia verdadeira ocorre devido a alterações na estrutura da língua, causando seu aumento, enquanto a macroglossia relativa acontece quando a língua parece grande devido a alterações nas estruturas ao redor, como a mandíbula ou o tônus muscular reduzido na região da boca.



O que causa a Macroglossia?

A macroglossia pode ser uma constatação isolada no ultrassom ou pode estar associada a diversas condições. A macroglossia isolada é comumente causada pelo aumento do músculo da língua. A condição também pode ser causada pela Síndrome de Beckwith-Wiedemann (BWS), uma anomalia genética que afeta o crescimento fetal, resultando no crescimento excessivo de várias estruturas, incluindo a língua. A síndrome de Down (Trissomia do 21) também pode causar macroglossia. Na síndrome de Down, a língua tem um tamanho normal, mas parece aumentada devido ao tônus muscular reduzido e aos ossos pequenos da face.

Como os cromossomos estão relacionados à Macroglossia?

Bebês com macroglossia podem ter a síndrome de Down (Trissomia do 21) que é uma condição causada pela presença de um cromossomo extra no par 21. Essa condição também pode estar associada a outras síndromes genéticas causadas por variações genéticas mais complexas. Esses distúrbios, como a BWS, não são detectados pela análise cromossômica de rotina.

Devo realizar mais exames?

Gestantes podem realizar mais testes para saber mais sobre a condição do bebê. Os exames disponíveis dependem da idade gestacional. Os exames a serem solicitados incluem:

- Exame de ultrassom detalhado: examina o bebê e verifica a presença de outras anomalias. O ultrassom pode identificar muitas, mas não todas as anomalias.

Macroglossia

Guia de Informações para Pacientes – O que você deve saber, o que você deve perguntar

- Ecocardiograma fetal: ultrassom focado no coração do bebê. Anomalias cardíacas podem ser observadas em várias condições que também causam macroglossia. Saber se há defeitos cardíacos pode ajudar a orientar os cuidados durante a gestação e após o nascimento do bebê.

- Amniocentese: retirada de uma pequena quantidade de líquido ao redor do bebê com uma agulha fina. O líquido é testado para diagnosticar condições genéticas, como a síndrome de Down (através de um teste chamado cariótipo) e pode também detectar a BWS, utilizando testes como microarray ou estudo de metilação do DNA.

- DNA fetal livre: teste não invasivo de sangue materno que examina o DNA do bebê. É um excelente teste de triagem para certas condições, mas não fornece tantas informações genéticas quanto a amniocentese. Quando a amniocentese não é realizada, este exame de sangue pode testar algumas condições genéticas e o sexo do bebê.

Quando a macroglossia é identificada ou suspeitada no ultrassom, é recomendada a consulta com um geneticista, pois, mesmo na ausência de outros defeitos congênitos, a macroglossia pode estar associada a distúrbios genéticos. Ter essa conversa pode ajudar os pais a decidir sobre as opções de teste disponíveis antes e após o nascimento.

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

Os resultados a longo prazo e as complicações da macroglossia dependem da causa. Alguns bebês com essa condição não têm problemas e levam uma vida normal. Em outros casos, alguns bebês podem apresentar complicações que variam de dificuldade para respirar e problemas de alimentação, até dificuldades para dormir, falar e alterações na aparência.

Isso poderá acontecer novamente?

O risco de ter um segundo filho afetado pela macroglossia depende da causa. Se a macroglossia for isolada, o risco de outro filho ser afetado pode ser de até 50% em uma gestação futura. Se o bebê afetado tem síndrome de Down, o risco de isso acontecer novamente em uma futura gestação é muito menor (1-1,5%). No entanto, o risco pode ser maior se a síndrome de Down for causada por uma variação genética nos pais. Para a BWS, essa chance é mais variável e pode variar de <1% a 50%, dependendo das variações genéticas dos pais.

Quais outras perguntas devo fazer?

- Há outras anomalias no ultrassom?
- Que tipo de teste genético eu precisarei fazer?
- Com que frequência farei exames de ultrassom?
- Meu bebê precisará de cirurgia após o nascimento?
- Onde devo realizar o parto?
- Posso conhecer a equipe de médicos que assistirá ao meu bebê quando ele nascer?

Última atualização: Setembro 2022