



Data de Submissão: 19/08/2024
Data de Aprovação: 03/01/2025

RELATO DE CASO

Um relato de caso de Síndrome de Melkersson-Rosenthal na adolescência

A case report of Melkersson-Rosenthal syndrome in adolescence

Emerson Faria Borges¹, Gabriela Favaro Zavan¹, Larissa Rosa Passos³, Bruna Schuster de Oliveira Mercer¹, Jacqueline Martins Siqueira², Natasja Boszczowski², Anderson Nitsche³

Palavras-chave:

Síndrome de
Melkersson-Rosenthal,
Pediatria,
Paralisia facial.

Resumo

A Síndrome de Melkersson-Rosenthal (SMR) é caracterizada pela tríade: edema orofacial recorrente, paralisia facial e língua fissurada. Ela é uma desordem rara e pode se manifestar na forma oligossintomática ou monossintomática. No relato atual, apresenta-se uma paciente de 13 anos, com paralisia facial periférica e cefaleia diária desde os 8 anos de idade, principalmente em região temporal e frontal, em masseteres bilaterais e holocraniana, com dor em períodos noturnos sem sinais de alerta. Após o primeiro episódio de paralisia facial, manteve seguimento ambulatorial, com melhora parcial dos movimentos de pálpebras e desvio labial, sendo estabelecido o diagnóstico de Síndrome de Melkersson-Rosenthal devido à presença de paralisia facial periférica persistente, dois episódios de língua plicata e edema orofacial em crises. Ressalta-se a importância de realizar o diagnóstico precoce e o tratamento adequado para a melhora da qualidade de vida e investigação de doença sistêmica subjacente, podendo ou não estar presente.

Keywords:

Melkersson-Rosenthal
Syndrome,
Pediatrics,
Facial palsy.

Abstract

Melkersson-Rosenthal Syndrome is characterized by the triad: recurrent orofacial edema, facial paralysis and fissured tongue. It is a rare disorder and it can manifest itself in oligosymptomatic or monosymptomatic form. In this report, a 13-year-old patient is presented with peripheral facial paralysis and daily headache since the age of eight, mainly in the temporal and frontal regions, in bilateral masseters and holocranial, with pain at night without warning signs. After the first episode of facial paralysis, she continued outpatient follow-up with partial improvement in eyelid movements and lip deviation. The diagnosis of Melkersson-Rosenthal Syndrome had been established due to the presence of persistent peripheral facial paralysis, in addition to two episodes of plicated tongue and orofacial edema in crises. The importance of carrying out early diagnosis and appropriate treatment to improve quality of life and investigation of an underlying systemic disease, which may or may not be present, is highlighted.

¹ Hospital Pequeno Príncipe, Pediatria - Curitiba - Paraná - Brasil.

² Faculdades Pequeno Príncipe, Curso de Medicina - Curitiba - Paraná - Brasil.

³ Hospital Pequeno Príncipe, Neurologia Pediátrica - Curitiba - Paraná - Brasil.

Endereço para correspondência:

Emerson Faria Borges.

Hospital Pequeno Príncipe, Pediatria, Curitiba, Paraná, Brasil. Rua Ruawicket, 2.670, Seminário, Curitiba, Paraná, Brasil. E-mail: emersonfariab@gmail.com

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Melkersson-Rosenthal é uma desordem neurológica rara, cuja tríade clássica consiste em edema orofacial recorrente, paralisia facial periférica e língua fissurada de forma episódica¹; porém, pode também se manifestar nas formas oligossintomáticas ou monossintomática em crises^{1,2}. Sua patogênese é incerta, limitando o tratamento, mas sabe-se que está associada a fatores hereditários, alérgicos e infecciosos, além de poder ser decorrente de traumas locais ou de disfunção do sistema nervoso parassimpático^{1,3,4}.

Normalmente, os primeiros sintomas surgem entre 25 e 40 anos, sendo uma condição rara na infância e adolescência, com média de aparecimento entre 7 e 12 anos nesse grupo¹. Quando presente a tríade completa, o diagnóstico é clínico, sendo os exames complementares necessários para descartar diagnósticos diferenciais e secundários⁵. Não há consenso sobre o tratamento ideal, mas este consiste geralmente na administração de imunossuppressores e medicamentos sintomáticos¹.

Apesar da raridade da doença, é fundamental o conhecimento dessa síndrome pela comunidade médica, com intuito de evitar subdiagnósticos e consequentes lesões irreversíveis.

RELATO DE CASO

Paciente do sexo feminino, 13 anos de idade, procurou hospital pediátrico terciário por apresentar lombalgia há 9 dias. Após 1 semana, iniciou com cefaleia biparietal e paralisia facial periférica (House-Brackmann grau IV). Previamente, apresentava cefaleia crônica diária desde os 8 anos de caráter tensional. No exame neurológico da admissão, constata-se apenas paralisia de caráter periférico, com tomografia de crânio sem alterações, prescrito corticoterapia com prednisona 40mg/dia por 5 dias, com resolução parcial do quadro clínico. Dois meses após o primeiro internamento, a paciente apresentou novo episódio de paralisia facial, voltando ao atendimento. Nessa situação, solicitada ressonância magnética de crânio, que revelou assimetria e tênue impregnação ao meio de contraste paramagnético junto ao aspecto ântero-superior do conduto auditivo interno esquerdo, na projeção do segmento intracanalicular do nervo facial esquerdo (Figuras 1 e 2), corroborando a hipótese aventada pelo médico assistente de processo inflamatório/infeccioso (neurite facial) na dependência de correlação com os dados clínicos e laboratoriais. A conduta tomada foi alta com prescrição de hidrocortisona por 5 dias.

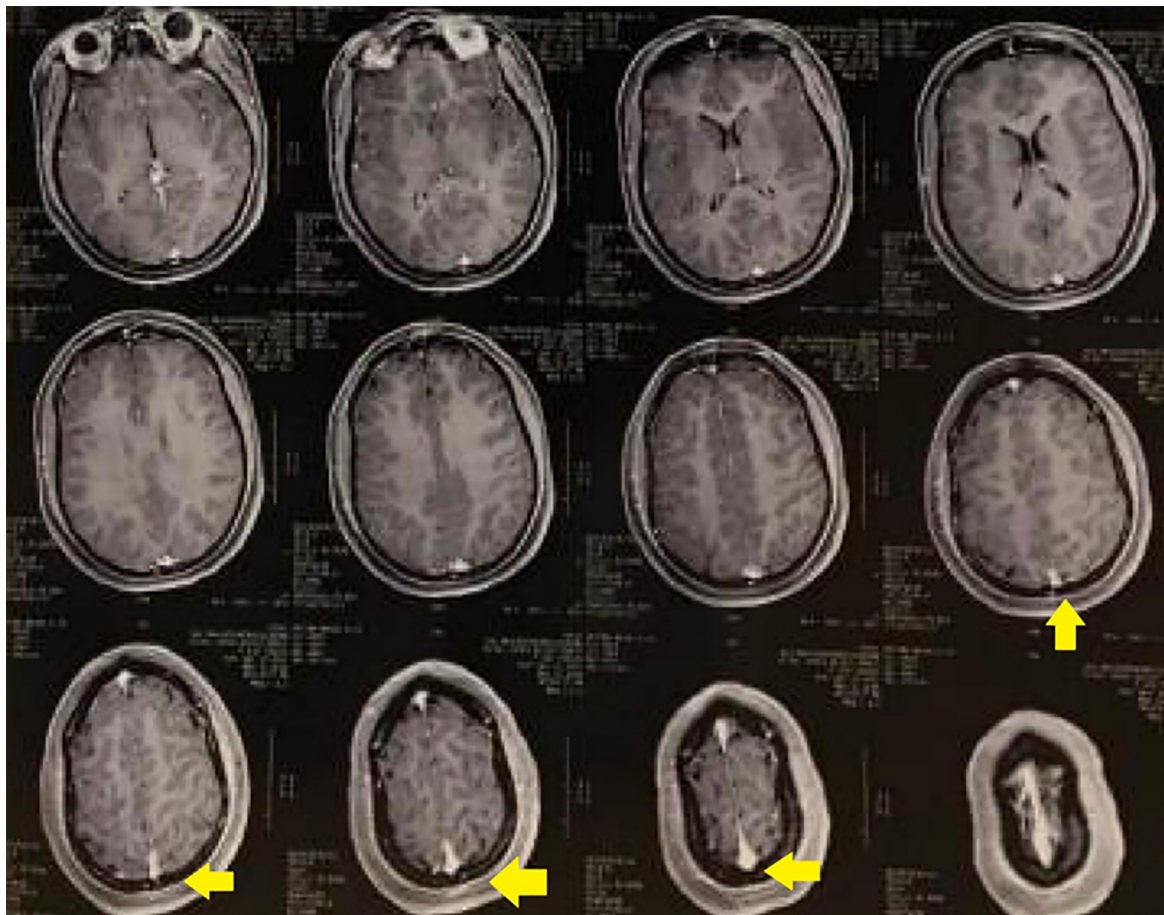


Figura 1. Assimetria e tênue impregnação ao meio de contraste paramagnético junto ao aspecto ântero-superior do conduto auditivo interno esquerdo, na projeção do segmento intracanalicular do nervo facial esquerdo.

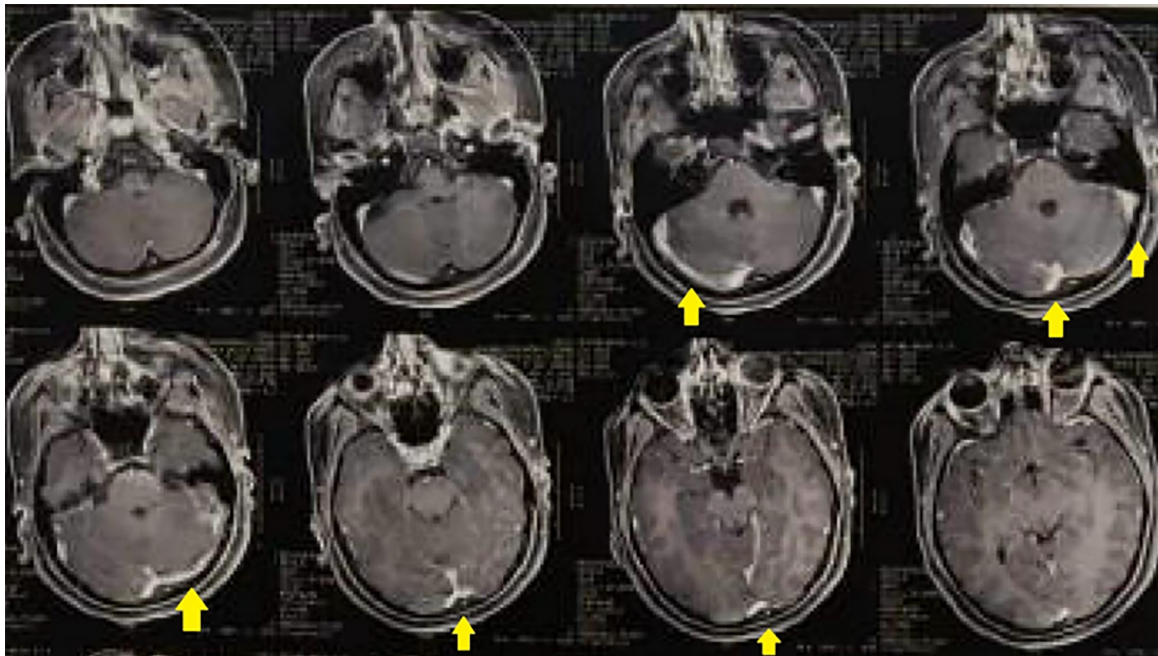


Figura 2. Assimetria e tênue impregnação ao meio de contraste paramagnético junto ao aspecto ântero-superior do conduto auditivo interno esquerdo, na projeção do segmento intracanalicular do nervo facial esquerdo.

Após 3 meses, a paciente retorna por episódios de lipotimia, náuseas, edema orofacial especialmente em lábios superiores e cefaleia diários desde maio do mesmo ano, além de língua plicata notada no exame físico, sem melhora da paralisia facial e da dor ocular. A terapêutica decidida foi a prescrição de 600mg/dia de carbamazepina, 50mg/dia de sertralina, colírio lubrificante e pomada oftalmológica composta de acetato de retinol, metionina e cloranfenicol. Devido aos episódios em surto de paralisia facial e edema orofacial recorrente, junto ao achado de língua plicata, aventada a hipótese de SMR.

Após 7 meses da última consulta em emergência, paciente retorna ao ambulatório de neurologia infantil, com queixa de edema orofacial e cefaleia bifrontal, associada à fotofobia e náusea, sem melhora da paralisia facial. A investigação de doenças autoimunes foi negativa. Nos intervalos das consultas, havia grande insatisfação de não haver uma cura ou remissão completa dos sintomas, com uso de múltiplas farmacoterapias. Houve ajuste da farmacoterapia para gabapentina 900mg/dia, ciclobenzaprina 5mg/dia e fluoxetina 40mg/dia, devido à baixa resposta da dor neuropática com a carbamazepina, além de fármacos que atuassem no quadro psicológico comórbido adquirido. Manteve-se com as mesmas medicações com seguimento até os 18 anos, com melhora progressiva da paralisia facial, principalmente em segmento superior da face, mas ainda com quadro sequelar discreto em em região inferior — desvio de rima e assimetria —, notadas ao sorriso forçado (House-Brockmann II). O último esquema terapêutico foi o mais efetivo, com melhora das queixas e remissão do quadro recorrente, sendo encaminhada ao serviço de Neurologia aos 18 anos para seguimento em outro serviço.

DISCUSSÃO

Apenas em um terço dos casos da síndrome o quadro clínico consistirá na tríade clássica, uma vez que os sintomas podem ocorrer de forma isolada, com intervalo que varia de meses a anos. O principal achado é o edema orofacial ipsilateral à paralisia e, quando presente, tem as seguintes características: não eritematoso, assimétrico, não pruriginoso e indolor; normalmente observado no lábio superior, mas pode acometer bochechas, lábio inferior, nariz, pálpebras e região temporal². A paralisia facial pode ser unilateral ou bilateral, completa ou incompleta, e, conforme a doença progride, torna-se mais frequente, podendo afetar o nervo corda do tímpano, culminando em distúrbios auditivos. A língua fissurada ou plicata consiste em uma variação anatômica sem significado patológico⁴. Pacientes com essa condição também podem apresentar migrânea, comprometimento de outros pares cranianos, hiperacusia, alterações oftalmológicas e disfunção das glândulas salivares e lacrimais, principalmente após surtos repetidos^{4,6}.

O diagnóstico clínico pode ser feito quando dois ou três elementos da tríade estão presentes. Na presença de apenas um, faz-se necessária biópsia mucocutânea, geralmente de lábios ou pálpebra, com evidência de queilite granulomatosa ou infiltrado linfocítico perivascular. A complexidade do quadro clínico, somada à etiologia desconhecida, dificulta o diagnóstico, fazendo com que muitos casos sejam subdiagnosticados e a média entre aparecimento e diagnóstico seja de 4 a 9 anos¹.

A investigação de outras causas consiste em exame neurológico focado nos nervos cranianos, otoscopia, acuidade

visual e auditiva. As investigações laboratoriais sugeridas são hemograma, glicemia, provas de atividade inflamatória, função renal e hepática, tomografia e ressonância de crânio, radiografia de tórax, níveis de enzima conversora de angiotensina, fatores antinucleares, anticorpos antineutrófilos citoplasmáticos, função tireoidiana, avaliação oftalmológica, potencial evocado visual e auditivo e estudos de condução nervosa do nervo facial. Toda essa investigação foi realizada na paciente do caso, sem sinais para doença secundária subjacente, além de acompanhamento de longa data sem aparecimento de novos sintomas. Investigações pormenorizadas mais dependentes da causa-base secundária de acordo com cada paciente são prova tuberculínica, cariótipo, colonoscopia para doença inflamatória intestinal, ausência do inibidor de C1 para angioedema hereditário e sequenciamento de nova geração¹.

Devido à raridade da doença e à complexidade em estabelecer o diagnóstico, a SMR permanece como um diagnóstico de exclusão. É fundamental descartar condições congênitas associadas à paralisia do nervo facial, tais como a síndrome de Möbius, síndrome de Goldenhar, paralisia pseudobulbar congênita e síndrome de Arnold-Chiari. Traumas obstétricos que resultam em paralisia facial também devem ser considerados, especialmente nos casos de utilização de fórceps, macrosomia fetal, prematuridade ou parto cesáreo. Adicionalmente, é necessário excluir doenças infecciosas que causam paralisia uni ou bilateral do nervo facial, como aquelas provocadas pelos vírus *Herpes simplex*, *Varicela-zóster*, *Epstein-Barr* e *Citomegalovírus*, além de infecções por *Mycobacterium tuberculosis* e *Treponema pallidum*. A doença de Lyme, particularmente em áreas endêmicas, deve ser investigada como uma causa comum de paralisia facial aguda em crianças. Ademais, doenças granulomatosas, como sarcoidose e doença de Crohn, também podem simular a SMR. Por fim, é crucial afastar causas de edema orofacial: angioedema hereditário ou alérgico, granulomatose com poliangíte; causas de língua plicata: deficiência de vitamina B12⁴.

Apesar de existirem diversas teorias para explicar a etiologia da SMR, sua fisiopatologia ainda é incerta, consequentemente o tratamento ainda é questionável. A terapia com corticosteroides para manejo do edema orofacial e da paralisia facial é proposta devido à desregulação imune e tendência alérgica associadas à síndrome, com melhora aproximada de 50%-80% e redução da recorrência em 60%-75%, sendo utilizados por até 14 dias, com utilização de pulsoterapia apenas nos casos graves¹. Há outras abordagens sintomáticas propostas, como o uso de triancinolona acetonida ou lidocaína intralesional, antibióticos, fluoxetina, outros imunossuppressores, imunobiológicos e, em alguns casos selecionados, tratamento cirúrgico, sendo ainda necessários mais estudos para comprovação da eficácia de cada uma dessas abordagens^{1,2}.

No presente relato de caso, a paciente foi diagnosticada com SMR oligossintomática, apresentando-se apenas em uma ocasião com a tríade completa, tendo sido tratada com medicações para dor crônica e corticosteroides. Além

da farmacoterapia, é necessário um acompanhamento multiprofissional, especialmente com a equipe de saúde mental, devido ao seu possível comprometimento da imagem.

CONCLUSÃO

A Síndrome de Melkersson-Rosenthal, apesar de sua raridade, apresenta um quadro clínico complexo que pode dificultar o diagnóstico e o manejo adequado, principalmente em pacientes pediátricos, população de maior escassez dos casos. O caso da paciente demonstrou a importância de uma abordagem abrangente, considerando a variedade de sintomas que podem se manifestar, desde a paralisia facial até o edema orofacial e a língua fissurada, os quais podem não ser sincrônicos com apresentações em intervalos longos, exigindo acompanhamento longitudinal.

O tratamento, embora ainda em debate, obtém benefício do uso de corticosteroides e outras intervenções sintomáticas, mostrando-se eficaz em muitos casos, com objetivo de minimizar complicações irreversíveis, pois mesmo a síndrome se apresentando classicamente de forma episódica com remissão completa dos sintomas, podem ocorrer sintomas residuais e sequelas aos afetados, que podem ser minimizadas com acompanhamento e tratamento precoce, com reabilitação motora. Dessa forma, a importância de não haver atraso diagnóstico e do acesso às terapias medicamentosas e não medicamentosas.

Além disso, o acompanhamento multidisciplinar, especialmente no que diz respeito à saúde mental, é essencial para melhorar a qualidade de vida dos pacientes e minimizar os impactos emocionais da condição, principalmente na faixa etária adolescente; fase, em que a estética começa a ser valorizada com intuito de pertencer ao meio. O atraso na terapia pode resultar em recidivas e graves problemas sociais decorrentes das alterações faciais; algumas vezes, permanentes e sequelares, como aconteceu no caso apresentado. A educação continuada da comunidade médica sobre a SMR é crucial para reduzir os subdiagnósticos e promover intervenções precoces, evitando sequelas permanentes e melhorando o prognóstico dos afetados por esta síndrome.

REFERÊNCIAS

1. Dhawan SR, Saini AG, Singhi PD. Management Strategies of Melkersson-Rosenthal Syndrome: A Review. *Int J Gen Med*. 2020;26(13):61-5.
2. Wehl G, Rauchenzauner M. A Systematic Review of the Literature of the Three Related Disease Entities Cheilitis Granulomatosa, Orofacial Granulomatosis and Melkersson - Rosenthal Syndrome. *Curr Pediatr Rev*. 2018;14(3):196-203.
3. Mansour M, Mahmoud MB, Kacem A, Zaouali J, Mrissa R. Melkersson-Rosenthal syndrome: About a Tunisian family and review of the literature. *Clin Neurol Neurosurg*. 2019;185:105457.
4. Savasta S, Rossi A. Melkersson-Rosenthal Syndrome in Childhood: Report of Three Paediatric Cases and a Review of the Literature. *Int J Environ Res Public Health*. 2019;16(7):1289.

5. Bordino L, Juchli M, Fernandez M. Síndrome de Melkersson-Rosenthal: Presentación de dos casos pediátricos. Arch Argent Pediatr. 2016;114(4):e224-7.
6. Cockerham KP, Hidayat AA, Cockerham GC, Depper MH, Sorensen S, Cytryb AS, et al. Melkersson-Rosenthal Syndrome: new clinicopathologic findings in 4 cases. Arch Ophthalmol. 2000;118(2):227-32.