

# Johanson-Blizzard syndrome

## Síndrome de Johanson-Blizzard

Sérgio Ramos<sup>1</sup>, Henrique F. Ramos<sup>2</sup>, Rosângela F. Ramos<sup>3</sup>, Carlos A. M. Peixoto<sup>4</sup>, Bernardo F. Ramos<sup>5</sup>

**Keywords:** congenital abnormalities, craniofacial abnormalities, otitis media with effusion, hearing loss.

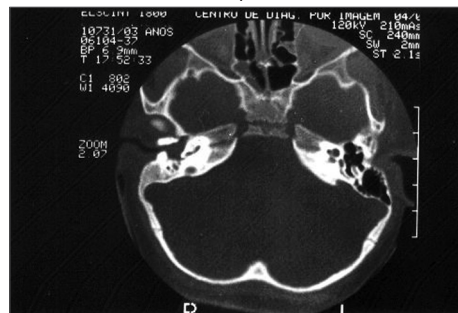
**Palavras-chave:** anormalidades congênitas, anormalidades craniofaciais, otite média serosa, perda auditiva.

### INTRODUÇÃO E REVISÃO DA LITERATURA

A Síndrome de Johanson-Blizzard (SJB) é hereditária autossômica recessiva. Apresenta displasia ectodérmica, insuficiência endócrina e exócrina, podendo haver deficiência mental e do crescimento. É marcada com a aparência de hipoplasia ou aplasia da asa do nariz e anormalidades dentárias<sup>1</sup>. Pode apresentar deficiência no crescimento pré-natal; surdez neurosensorial; hipotonia; microcefalia; defeito na linha média do crânio; cabelo ralo ou topete frontal; fístula nasolacrimal; calicectasia ou hidronefrose; imperfuração anal; vagina septada; criptorquidia; micropênis; hipotireoidismo primário; insuficiência pancreática com mal absorção. Descrita pela primeira vez em 1971 por Johanson & Blizzard<sup>2</sup>. A literatura identifica 51 casos até 2004.

### APRESENTAÇÃO DO CASO

Paciente da raça branca, sexo feminino, três anos de idade, com atraso de desenvolvimento. Nascimento no 8º mês de gestação por cesárea, alta hospitalar em três dias. Aos quatro meses não sustentava a cabeça, quando foi submetida à cirurgia de craniostenose. Sentou-se com apoio aos doze meses e sem apoio aos dezoito. Não



**Figura 1.** Tomografia computadorizada de ossos temporais corte axial: atresia dos condutos auditivos externos que se afinam, não chegando até o que seriam as membranas timpânicas. Perda da aeração das células e antro da mastoide e caixa do tímpano ocupadas por material com densidade de parte mole na orelha direita.

pronunciava palavras e parecia não ouvir. Ficava de pé com apoio e não andava. Nenhum antecedente gestacional. EXAME FÍSICO: Hipertelorismo; nariz afilado; micrognatia; hipotonia global com frouxidão dos ligamentos; força muscular grau V nos quatro membros; hiporreflexia miotática; coordenação motora normal membros superiores e inferiores; reflexo cutâneo plantar em flexão bilateral. Tonsilas palatinas volumosas, pavilhões auriculares com hélices alteradas, atresia dos meatos acústicos externos (MAE) e hipoplasia da asa do nariz. EXAMES COMPLEMENTARES: Hormônios tireoidianos normais. BERA: Ouvido direito - ausência de potenciais evocados auditivos com 130 dBpeSpl; Ouvido esquerdo - limiar com 100 dBpeSpl. Análise da morfologia das ondas e diferenciais de latência I-III, III-V e I-V (11PPS): Ouvido esquerdo - 130 dBpeSpl, ondas I, II e III de morfologia normal; onda V com amplitude inferior em mais de duas vezes à da I; intervalo de latências normal. TOMOGRAFIA COMPUTADORIZADA (TC) DOS OSSOS TEMPORAIS: atresia dos MAE e até as orelhas médias interposição de material sugestivo de tecido de parte mole; orelhas médias, internas e meatos acústicos internos normais, exceção da perda da aeração das células e antro da mastoide e caixa do tímpano da orelha direita, ocupadas por material com densidade de parte mole (Figura 1).

### DISCUSSÃO

Os casos considerados como SJB, mostram variedades de achados clínicos e anatômicos diferindo um pouco da descrição original. Nesta paciente não há hipotireoidismo, presente em 1/3 dos casos<sup>1,3</sup> e não se investigou insuficiência pancreática porque não apresentava sintomas que justificasse. Há vários casos em que a insuficiência pancreática não foi citada, porque o diagnóstico foi intrauterino, ou porque o enfoque foi o estudo radiológico do osso temporal<sup>4</sup>. Há casos de irmãos portadores da SJB<sup>5</sup> e a consanguinidade é considerada como fator de risco, havendo dúvidas se a herança é mesmo autossômica recessiva. Na maioria dos casos não foi feita uma investigação genética e

há casos bem definidos com cariótipo normal<sup>6</sup>.

A malformação do MAE nesta síndrome não havia sido descrita. Apenas em um caso há um estudo de TC<sup>4</sup> onde foi encontrada dilatação cística bilateral da cóclea e do vestíbulo. Não há relato da presença de otite média secretora, que foi possível mediante a TC. A malformação não permitiu a realização da otoscopia e da timpanometria.

### CONSIDERAÇÕES FINAIS

O diagnóstico precoce é importante pela insuficiência pancreática e pelo hipotireoidismo, que podem ser os principais fatores do atraso do desenvolvimento mental<sup>3</sup>. Na ultrassonografia pré-natal, o sigmoide dilatado e a aplasia da asa do nariz (nariz em forma de bico) podem representar o diagnóstico mais precoce da SJB, sobretudo quando gestação de casos consanguíneos<sup>7</sup>. Em relação à surdez neurosensorial, considerar a reabilitação com aparelho individual de amplificação sonora e o implante coclear. Quanto à disacusia de condução, tentar o tratamento clínico.

### REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- JONES KL. - Smith's recognizable patterns of human malformation, 4<sup>th</sup> edition, Philadelphia, W. B. Saunders Company; 1988.p.98-9.
- JOHANSON A, BLIZZARD R. - A syndrome of congenital aplasia of the alae nasi, deafness, hypothyroidism, dwarfism, absent permanent teeth and malabsorption. J Pediatr. 1971; 79: 982-7.
- MOESCHLER JB, LUBINSKY MS. - Johanson-Blizzard syndrome with normal intelligence. Am J Med Genet. 1995; 22(1): 69-73.
- BRAUN J, LERNER A, GERSHONI-BARUCH R. - The temporal bone in the Johanson-Blizzard syndrome: a CT study. Pediatr Radiol.1991; 21(8): 580-3.
- HELINI I, JODAL V - a syndrome of congenital hypoplasia of the alae nasi, situs inversus and severe hypoproteinemia in two sibilings. J Pediatr. 1981;99: 932-4.
- SWANEMBURG-DE-VEYE HF, HEINEMAN DE BOER JÁ, BEEMER FA. - A child of high intelligence with the Johanson-Blizzard syndrome. Genet Couns. 1991; 2(1): 21-5.
- AUSLANDER R, NEVO O, DIUKMAN R, MORRAD E, BARDICEF M, ABRAMOVI H - Johanson-Blizzard syndrome: a prenatal ultrasonographic diagnosis. Ultrasound Obstet Gynecol. 1999; 13 (6): 450-2.

<sup>1</sup> Professor Titular da Disciplina de Otorrinolaringologia do Centro de Ciências da Saúde da Universidade Federal do Espírito Santo (UFES). Chefe do Departamento de Medicina Especializada do Centro de Ciências da Saúde da Universidade Federal do Espírito Santo (UFES) e Chefe do Serviço de Otorrinolaringologia do Hospital Universitário Cassiano Antônio de Moraes (HUCAM).

<sup>2</sup> Médico Especialista em Otorrinolaringologia pela Associação Brasileira de Otorrinolaringologia e Cirurgia Cérvico-Facial. Médico Preceptor da Divisão de Clínica Otorrinolaringológica do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP).

<sup>3</sup> Mestra em Otorrinolaringologia e Doutora em Medicina pela Universidade Federal de São Paulo - Escola Paulista de Medicina (EPM-UNIFESP). Médica Otorrinolaringologista em Vitória, ES.

<sup>4</sup> Médico Especialista em Neuropediatria. Neuropediatra do Hospital Universitário "Cassiano Antônio de Moraes (HUCAM).

<sup>5</sup> Residente em Otorrinolaringologia do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP). Serviço de Otorrinolaringologia do Hospital Universitário "Cassiano Antônio de Moraes" - Centro de Ciências da Saúde da Universidade Federal do Espírito Santo.

Endereço para correspondência: Prof. Dr. Sérgio Ramos - Av. Saturnino de Brito 256 Enseada do Suá Vitória ES 29050-385.

Tel. (0xx27) 3345-1600 - Fax (0xx27) 3345-0195

Este artigo foi submetido no SGP (Sistema de Gestão de Publicações) da BJORL em 24 de julho de 2006. cod. 3295

Artigo aceito em 15 de maio de 2010.