



SÍNDROME DE RICHIERI-COSTA-PEREIRA: UMA REVISÃO LITERATURA

AUTORES: Mariana Mânica Machado Soares (marianamanicams@gmail.com), Catherine Schmitz Espezim, Raphael Marques Varela e Levy Hermes Rau.

NOME DA INSTITUIÇÃO: Hospital Infantil Joana de Gusmão

INTRODUÇÃO:

A Síndrome de Richieri-Costa-Pereira (SRCP) é classificada como uma disostose acrofacial autossômica recessiva e está associada a defeitos na face e nos membros. Alguns artigos na literatura mencionam a possibilidade da consanguinidade estar relacionada à essas malformações. Dentre as características presentes estão: baixa estatura, microstomia, fissura mandibular mediana, Sequência de Pierre Robin (micrognatia, glossoptose e fissura palatina), malformações laríngeas e anomalias de extremidades, como pré/pós-axiais da mão e pé-torto congênito, clinodactilia do 5º dedo e hipoplasia de polegar (Ogando et al., 2011).

Diversas são as malformações laríngeas e que podem ser diagnosticadas e observadas na nasofibrolaringoscopia. Em casos de insuficiência respiratória, ela pode estar relacionada a retroprojeção da língua que oclui a região glótica. De acordo com Favaro et al. (2014), a maioria dos indivíduos que apresentam essa doença possuem dificuldades de aprendizagem e linguagem.

Em relação às características dentárias, Severini (2011) afirma que estes pacientes apresentam alta prevalência de agenesias dentárias, principalmente incisivos e pré-molares inferiores, bem como alta frequência de opacidades de esmalte. Estes achados são compatíveis com a fissura mandibular presente em todos os indivíduos e refletem também a característica hipoplasiante da síndrome. Dessa maneira, a maioria dos pacientes com a síndrome frequentemente necessitam de procedimentos ortodônticos e cirúrgicos (Pardo et al., 2021).

Um dos possíveis tratamentos para a SRCP é a distração osteogênica dos cotos mandibulares, a fim de obter crescimento do ramo e corpo mandibular, como relatada na Revista da Sociedade Brasileira de Cirurgia Craniomaxilofacial. A síndrome apresenta bom prognóstico quando a manutenção de ventilação e nutrição são mantidas (Miotto et al., 2015).

OBJETIVO:

Analisar as malformações associadas à SRCP e suas manifestações clínicas, com ênfase na área craniofacial e dentária.

METODOLOGIA:

Foram selecionados artigos científicos nas bases de dados da PubMed e relatos de casos com seguintes descritores: Síndrome de Richieri-Costa-Pereira, malformações craniofaciais e anomalias dentárias.

RESULTADOS:

Após a análise dos artigos, foi possível observar que a SRCP apresenta um padrão clínico recorrente envolvendo as extremidades e o desenvolvimento deficiente craniofacial.

CONCLUSÃO:

Dessa forma, o acompanhamento médico-odontológico visa aumentar a expectativa de vida desses pacientes de modo a auxiliar na mastigação, deglutição, fala e respiração, além de aspectos estéticos para melhor inclusão social e qualidade de vida.

REFERÊNCIAS:

- COLLARES, M. V. M. et al. **Distração osteogênica de mandíbula em paciente com Síndrome de Richieri-Costa/ Pereiral.** Revista da Sociedade Brasileira de Cirurgia Craniomaxilofacial, São Paulo , v. 9, n. 2, p. 45, jul./dez. 2006. Disponível em: http://www.abccmf.org.br/Revi/pdf/Rev%20Jul_Dez_2006.pdf.
- FAVARO, Francine P. et al. **A Noncoding Expansion in EIF4A3 Causes Richieri-Costa-Pereira Syndrome, a Craniofacial Disorder Associated with Limb Defects.** The American Journal Of Human Genetics, [S.L.], v. 94, n. 1, p. 120-128, jan. 2014. Elsevier BV. <http://dx.doi.org/10.1016/j.ajhg.2013.11.020>.
- MIOTTO, Daniela Elisa et al. **Síndrome de Richieri-Costa-Pereira: relato de caso.** 2015. Disponível em: <http://hdl.handle.net/10183/141038>. Acesso em: 27 jul. 2025.
- OGANDO, Patrícia Barcelos et al. **Laryngeal malformations in the Richieri Costa and Pereira syndrome with airway obstruction.** Brazilian Journal Of Otorhinolaryngology. Porto Alegre, p. 138. fev. 2011.
- PARDO, Milena P.; SANTOS, Gabriela Lopes dos; CARVALHO, Izabel M.M.; TJIOE, Kellen Cristine. **Craniofacial Features in Richieri-Costa-Pereira Syndrome.** The Cleft Palate Craniofacial Journal, [S.L.], v. 58, n. 11, p. 1370-1375, 28 jan. 2021. SAGE Publications. <http://dx.doi.org/10.1177/1055665620987749>.
- SEVERINI, Janete Mary Baaclini Galante. **Disgenesias dentárias na síndrome Richieri-Costa Pereira.** 2011. 89 f. Tese (Doutorado) - Curso de Odontologia, Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo, Bauru, 2011.