

Agenesia do osso nasal: Relato de caso

Nasal bone agenesis: Case report

Agenesia ósea nasal: Reporte de un caso

Recebido: 02/10/2025 | Revisado: 09/10/2025 | Aceitado: 10/10/2025 | Publicado: 12/10/2025

Natally Macedo Torrente

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-4042-6041>

Universidade Professor Edson Antônio Velano, Brasil

E-mail: Natally.torrente@hotmail.com

Annie Beatriz De Carvalho

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-4635-6470>

Universidade Professor Edson Antônio Velano, Brasil

E-mail: anniebcarvalho78@gmail.com

Julia Andrade Pereira

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-9783-7194>

Universidade Professor Edson Antônio Velano, Brasil

E-mail: Juandrade.20@gmail.com

Resumo

A agenesia do osso nasal é uma condição rara, de causas ainda incertas, caracterizada pela ausência congênita do osso nasal, podendo estar associada a diversas síndromes e malformações faciais significativas. Dada a raridade da condição, o presente estudo visa descrever um caso de arrinia nasal identificado no Hospital Universitário Alzira Velano, de forma a contribuir para a pesquisa e entendimento do diagnóstico, tratamento e seguimento da arrinia. A condição foi diagnosticada no período intrauterino, por meio de ultrassonografia fetal. No nascimento, o exame físico revelou ausência do osso nasal, além de alterações nas estruturas adjacentes. Foram solicitados exames de imagem, como radiografia e tomografia computadorizada da face, para melhor entendimento do acometimento ósseo e tecidual. O tratamento proposto envolveu equipe multidisciplinar, com encaminhamento ao serviço de otorrinolaringologia e fonoaudiologia. Realizou-se posterior discussão com revisão de literatura sobre agenesia do osso nasal, com enfoque nos desafios diagnósticos e possíveis terapias atuais. Este trabalho evidencia a importância do diagnóstico precoce para manejo adequado da condição de forma multidisciplinar, com intuito de proporcionar melhor qualidade de vida ao paciente, além de enfatizar a necessidade de mais estudos para melhor compreensão desta rara malformação craniofacial.

Palavras-chave: Anormalidades craniofaciais; Osso nasal; Nariz.

Abstract

Nasal bone agenesis is a rare condition with uncertain causes, characterized by the congenital absence of the nasal bone and may be associated with several syndromes and significant facial malformations. Given the rarity of the condition, this study aims to describe a case of nasal arrhinia identified at the Alzira Velano University Hospital, contributing to research and understanding of the diagnosis, treatment, and follow-up of arrhinia. The condition was diagnosed intrauterinely through fetal ultrasound. At birth, the physical examination revealed the absence of the nasal bone, as well as alterations in the adjacent structures. Imaging tests, such as radiography and computed tomography of the face, were requested to better understand the bone and tissue involvement. The proposed treatment involved a multidisciplinary team, with referral to the otorhinolaryngology and speech-language pathology services. A subsequent discussion and literature review on nasal bone agenesis were conducted, focusing on diagnostic challenges and possible current therapies. This work highlights the importance of early diagnosis for adequate management of the condition in a multidisciplinary manner, with the aim of providing a better quality of life to the patient, in addition to emphasizing the need for further studies to better understand this rare craniofacial malformation.

Keywords: Craniofacial abnormalities; Nasal bone; Nose.

Resumen

La agenesia ósea nasal es una afección poco frecuente de causa incierta, caracterizada por la ausencia congénita del hueso nasal, que puede estar asociada a diversos síndromes y malformaciones faciales significativas. Dada su rareza, este estudio pretende describir un caso de arrinia nasal identificado en el Hospital Universitario Alzira Velano, contribuyendo así a la investigación y la comprensión del diagnóstico, tratamiento y seguimiento de la arrinia. El diagnóstico se realizó intrauterinamente mediante ecografía fetal. Al nacer, la exploración física reveló la ausencia del hueso nasal, así como alteraciones en las estructuras adyacentes. Se solicitaron pruebas de imagen, como radiografía y tomografía computarizada facial, para comprender mejor la afectación ósea y tisular. El tratamiento propuesto implicó

un equipo multidisciplinar, con derivación a los servicios de otorrinolaringología y logopedia. Posteriormente, se realizó una discusión y revisión bibliográfica sobre la agenesia ósea nasal, centrándose en los retos diagnósticos y las posibles terapias actuales. Este trabajo resalta la importancia del diagnóstico temprano para un adecuado manejo de la condición de manera multidisciplinaria, con el objetivo de brindar una mejor calidad de vida al paciente, además de enfatizar la necesidad de mayores estudios para comprender mejor esta rara malformación craneofacial.

Palabras clave: Anomalías craneofaciales; Hueso nasal; Nariz.

1. Introdução

A agenesia do osso nasal é uma anomalia rara e complexa do desenvolvimento da porção craniofacial, envolvendo a ausência total ou parcial do nariz, cavidades nasais e seios paranasais. A prevalência dessa malformação é extremamente baixa, sendo de aproximadamente 1 em 200.000 e 1 em 500.000 nascidos vivos. Não mostra predileção clara por gênero, podendo acometer igualmente homens e mulheres. Os fatores associados ainda não estão bem esclarecidos pela medicina, sendo apontados alguns como diabetes materno, polidrâmnio, anomalias cromossômicas e histórico de sangramento no primeiro trimestre de gestação. (Abukhalaf, 2020; Cohen, 1987; Ng, Rajapathy & Ishak, 2017)

Geralmente seu diagnóstico é realizado no período anteparto, por meio da ultrassonografia da primeira metade do período gestacional. Diagnósticos mais tardios podem ser feitos por meio da tomografia computadorizada (TC) ou pela ressonância nuclear magnética (RNM), capazes de mapear alterações ósseas e diferenciar tecidos de partes moles, respectivamente. A principal preocupação no pós-parto é o suporte ventilatório, podendo ser necessário intubação orotraqueal ou traqueostomia para manutenção de vias aéreas périvas. (Castro, 2025; Ribeiro et al., 2015)

Esta condição pode ocorrer isoladamente ou pode ser uma manifestação de uma síndrome genética envolvendo malformações craniofaciais, tais como a Síndrome de Goldenhar, a Síndrome de Treacher Collins e a Síndrome de Bosma, além de anormalidades cromossômicas fetais, como trissomia 13, 18 e 21. Em países como China e Estados Unidos, ao se identificar ausência ou hipoplasia do osso nasal em ultrassonografia gestacional, é mandatório a realização de análises cromossômicas de cariótipo para aconselhamento clínico. (Du et al., 2018; Gu et al., 2019)

Dada a raridade da condição, o presente estudo visa descrever um caso de arrinia nasal identificado no Hospital Universitário Alzira Velano, de forma a contribuir para a pesquisa e entendimento do diagnóstico, tratamento e seguimento da arrinia.

2. Metodologia

Este é um relato que descreve um caso de agenesia do osso nasal, sendo conduzido conforme as diretrizes éticas e com consentimento livre e esclarecido da responsável pelo paciente. Realizou-se uma pesquisa descritiva, de natureza qualitativa e do tipo específico de relato de caso (Pereira et al., 2018). O paciente foi selecionado a partir de uma revisão de casos atendidos no Hospital Alzira Vellano, no ano de 2024. A agenesia do osso nasal foi diagnosticada durante ultrassonografia do primeiro trimestre gestacional, com base nos critérios diagnósticos estabelecidos pela literatura médica para malformações craniofaciais.

Inicialmente, o paciente foi avaliado pelo corpo clínico do hospital por meio de anamneses detalhadas, sendo colhidas informações do período pré gestacional, gestacional e pós-parto, tais como antecedentes pessoais maternos e familiares, condições associadas e intercorrências gestacionais. Foi realizado exame físico, incluindo inspeção e palpação da região nasal, além de análise de outras características fenotípicas relacionadas à condição do paciente. Foram solicitados exames de imagem, como radiografia da face, ultrassom transfontanela e tomografia computadorizada. Além disso, foi realizada revisão laboratorial e análise de cariótipo. O tratamento proposto incluiu profissionais como otorrinolaringologistas e fonoaudiólogos, de caráter multidisciplinar e de longo prazo.

Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Instituição Universidade Professor Edson Antônio Velano, com o número de protocolo (92083825.9.0000.5143). A responsável legal pelo paciente assinou o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) (Apêndice 1), autorizando o uso de suas informações clínicas e imagens para fins de pesquisa científica. Todos os dados coletados serão divulgados de forma anônima, sendo mantida sob sigilo as informações pessoais da paciente, conforme as diretrizes da Lei Geral de Proteção de Dados (LGPD).

3. Resultados

Este relato refere-se a uma criança de 16 dias do sexo masculino, raça parda, nascido no Hospital Universitário Alzira Velano, em Alfenas, Minas Gerais. Mãe primigesta, 34 anos, tipagem sanguínea A positivo, diagnosticada previamente com Lúpus Eritematoso Sistêmico (LES) e em tratamento com cloroquina, prednisona e azatioprina. Durante a gestação, foi diagnosticada com hipotireoidismo e infecção do trato urinário baixo no primeiro trimestre, com tratamento adequado de ambos.

O acompanhamento pré-natal foi realizado em outro distrito, sendo que todas as informações do período foram recolhidas de relatórios médicos e exames realizados. Na ultrassonografia obstétrica realizada no segundo trimestre, os achados de imagem sugeriram alterações correspondentes à trissomia do cromossomo 21, dentre eles: nariz com aspecto hipoplásico, osso nasal curto e ângulo naso-frontal aumentado. Apresentou também foco ecogênico intracraniano em ventrículo esquerdo, alteração conhecida como Golf Ball, além de polidrâmnio severo, alteração do doppler em artéria cerebral média (IP 1,3 e percentil 3) e ausência de bolha gástrica.

O parto cesáreo foi realizado em setembro de 2024, com 36 semanas e 3 dias de gestação, sem intercorrências. O recém-nascido chorou logo após o parto, evoluindo com leve adaptação respiratória durante o primeiro dia de vida, sem necessidade de suporte respiratório por manter boa saturação e bom padrão ventilatório. Foi encaminhado à Unidade de Terapia Intensiva (UTI) por suspeita de atresia de esôfago, baixo peso ao nascer (2425g), arrinia e lúpus materno. A seguir, a Figura 1 apresenta a fotografia da criança em vista frontal.

Figura 1. Fotografia da criança em projeção frontal.



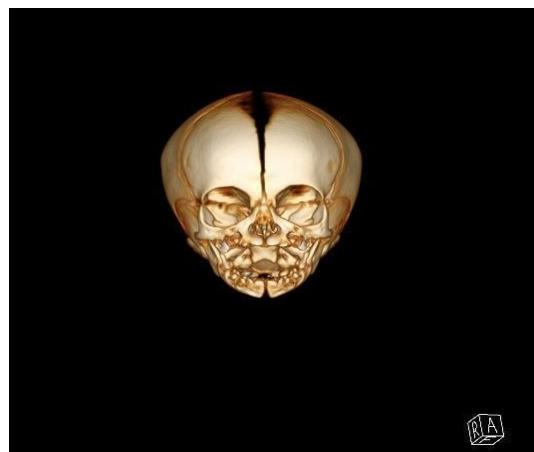
Fonte: Arquivo dos Autores (2025).

A atresia de esôfago foi descartada após progressão de sonda orogástrica até a porção do estômago , confirmada por controle radiológico. Exames laboratoriais identificaram elevação nos níveis de PCR, iniciando antibioticoterapia com ampicilina e amicacina no segundo dia de internação. Realizada ultrassonografia transfontanela e de rins e vias urinárias, além de eletrocardiograma e triagem neonatal do coraçãozinho, todos dentro da normalidade. Repetido ecocardiograma, evidenciando persistência do canal arterial (PCA), aumento discreto de câmaras direitas e comunicação interatrial (CIA) sem necessidade de abordagem cirúrgica. Triagem neonatal do olhinho com reflexo ocular opaco bilateralmente, sendo encaminhado para serviço de oftalmologia após alta hospitalar.

Radiografia de face, mãos e punhos evidenciaram agenesia do osso nasal e falanges distais encurtadas bilateralmente. Solicitada tomografia computadorizada (TC) de crânio, que confirmou o diagnóstico de agenesia do osso nasal. RN encaminhado

para o serviço de otorrinolaringologia, sendo mantida conduta expectante, visto a ausência de alterações funcionais. A seguir, as Figuras 2 e 3 apresentam as imagens da tomografia computadorizada de crânio nas projeções tridimensionais frontal, anteroposterior e perfil.

Figura 2. Tomografia computadorizada de crânio: projeção tridimensional frontal.



Fonte: Arquivo dos Autores (2025).

Figura 3. Tomografia computadorizada de crânio: projeção anteroposterior e perfil.



Fonte: Arquivo dos Autores (2025).

Além disso, foi realizada cariotipagem, com resultado 46, XY. Associando todos os exames realizados com sinais e características do RN, foi concluído a ausência de características compatíveis com o diagnóstico de trissomia do 21. Até o momento, a criança mantém acompanhamento ambulatorial com o serviço de otorrinolaringologia e fonoaudiologia, visando à definição de possíveis intervenções cirúrgicas futuras.

4. Discussão

Retomando a formação embriológica, os ossos nasais são originados a partir do desenvolvimento do mesênquima, proveniente do primeiro arco braquial. Os primórdios faciais aparecem ao redor do estomodeu no início da quarta semana gestacional, na forma de proeminências. Entre a 7^a e 10^a semana, ocorre a fusão das proeminências nasais, com formação do septo nasal, parte média do nariz e maxila. Os ossos nasais se formam a partir de ossificação intramembranosa do mesênquima,

derivado da crista neural. A partir da 10^a semana a ossificação continua com a articulação das estruturas na linha frontomedial. Falhas na migração das células da crista neural ou na fusão das proeminências nasais podem interferir na formação de estruturas ósseas, culminando na agenesia de osso nasal. (Moore, Persaud & Torchia, 2022; Sadler, 2013)

O caso descrito nesse estudo trata de um paciente masculino, pediátrico, com agenesia do osso nasal e alterações cardíacas, tais como PCA e CIA, identificadas por meio de exames de radiografia, tomografia computadorizada e ecocardiograma, além de anamnese e exame físico. Além disso, para maior elucidação diagnóstica, foi realizado estudo de cariótipo, com resultado negativo para cromossomopatias.

A literatura descreve a arrinia como uma condição rara, podendo ou não estar associada a outras síndromes genéticas, tais como Síndrome de Bosma (SBAM), caracterizada como a tríade compreendendo arrinia, microftalmia e hipogonadismo hipogonadotrófico. Já a Síndrome de Treacher Collins está mais relacionada ao acometimento do primeiro e segundo arcos faríngeos, culminando em microtias, fissuras palpebrais, micrognatias, e, em casos mais graves, pode levar a malformações nasais. (Cong et al., 2023; Marszalek-Kruk et al., 2021)

Além disso, cromossomopatias como Síndrome de Down, Síndrome de Patau e Síndrome de Edwards podem causar hipoplasia do osso nasal, ou até mesmo arrinia. A ultrassonografia realizada no primeiro ou no segundo trimestre de gestação é um marcador que vem sendo cada vez mais utilizado para rastrear tais condições. Um estudo realizado na China analisou 71 fetos com ausência de osso nasal em ultrassonografia obstétrica de 2 trimestre, identificando 16 casos de cromossomopatias entre eles. O diagnóstico pré-natal é de suma importância, visto que os recém-nascidos com essa condição necessitam de suporte respiratório especializado, com a criação de uma via aérea artificial. Após identificada a condição do paciente do estudo por meio da ultrassonografia, a gestante foi direcionada a um serviço de maior complexidade, de modo a oferecer um acompanhamento mais adequado durante o pré-natal e o parto. Após o nascimento, o paciente foi submetido a diversos exames para avaliar a presença de malformações concomitantes, sendo descartado, até o momento, o diagnóstico de alguma cromossomopatia ou síndrome. (Du et al., 2017; Zemtsov et al., 2022)

O manejo da condição depende da presença de alterações associadas e do impacto que estas causam no paciente. Ainda não há um consenso na medicina de qual o momento ideal para a realização de cirurgia reconstrutiva, sendo que alguns cirurgiões defendem a necessidade de intervenção cirúrgica antes do primeiro ano, enquanto outros optam por aguardar até a adolescência. Dessa forma, o tratamento deve ser individualizado, de acordo com as necessidades do paciente, que deve ser acompanhado com equipe multidisciplinar. No presente caso, o paciente não apresentou dificuldade respiratória importante, não sendo necessário, portanto, obtenção de via aérea definitiva, como intubação orotraqueal ou traqueostomia. Por isso, após estabilização clínica, optou-se pelo acompanhamento ambulatorial com o setor de otorrinolaringologia e fonoaudiologia, de forma a monitorizar possíveis alterações no desenvolvimento, ofertando um tratamento multidisciplinar personalizado com vistas na melhoria da qualidade de vida do paciente. (Ribeiro et al., 2015)

5. Conclusão

Os dados colhidos pelos pesquisadores foram avaliados concomitantemente à literatura científica, buscando semelhanças e diferenças em casos já relatados por pesquisadores. O diagnóstico precoce da agenesia do osso nasal é a peça principal para um planejamento adequado em relação ao acompanhamento multidisciplinar do paciente. Uma abordagem multidisciplinar, envolvendo profissionais como otorrinolaringologistas, fonoaudiólogos, cirurgiões plásticos, assistência social, entre outros, desempenham um fundamental papel na melhoria da qualidade de vida daqueles afetados por essa rara condição.

Embora seja uma condição ainda não totalmente compreendida e de diagnóstico desafiador, o acompanhamento personalizado é a melhor forma de proporcionar um tratamento otimizado para cada paciente, resultando em resultados clínicos

positivos. Este trabalho evidencia a necessidade de mais pesquisas sobre a agenesia do osso nasal, de forma a contribuir para diagnósticos precoces e mais sensíveis, além de contribuir para o desenvolvimento de abordagens que ofertem melhor qualidade de vida e melhor manejo de casos futuros.

Referências

- Abukhalaf, S. A. et al. (2020). Congenital arrhinia: a case report and literature review. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*. 135, 110083.
- Castro, P. T. et al. (2025) Isolated congenital arrhinia: fetal magnetic resonance imaging and pediatric computed tomography 3D reconstructions, long-term follow-up and review of the literature. *Journal of Clinical Ultrasound*. 53(1), 202-6.
- Cicero, S., Curcio, P., Papageorghiou, A., Sonek, J. & Nicolaides, K. (2001). Absence of nasal bone in fetuses with trisomy 21 at 11-14 weeks of gestation: an observational study. *The Lancet*. 358(9294), 1665-7.
- Cohen, D. & Goitein, K. (1987). Arhinia revisited. *Rinology*. 25, 237.
- Cong, N. V. et al. (2023). Bosma Arhinia Microphthalmia Syndrome (BAMS): First report from Vietnam. . *Cureus*. 15(2):e35222. doi: 10.7759/cureus.35222.
- Du, Y., Ren, Y., Yan, Y. & Cao, L. (2018). Absent fetal nasal bone in the second trimester and risk of abnormal karyotype in a prescreened population of Chinese women. *Acta Obstetricia et Gynecologica Scandinavica*. 97(2), 180–6.
- El-Dessouky, S. H. et al. (2020). Prenatal ultrasound findings of holoprosencephaly spectrum: unusual associations. *Prenatal Diagnosis*. 40(5), 565-76.
- Gu, Y. Z., Nisbet, D. L., Reidy, K. L. & Palma-Dias, R. (2019). Hypoplastic nasal bone: a potential marker for facial dysmorphism associated with pathogenic copy number variants on microarray. *Prenatal Diagnosis*. 39(2), 116–23.
- Harrison, L. M. et al. (2022). Reconstruction of congenital arhinia with stereolithographic modeling: case correlate and literature review. *Cleft Palate-Craniofacial Journal*. 59(4), 530-7.
- Marszalek-Kruk, B. A. et al. (2021). Treacher Collins Syndrome: genetics, clinical features and management. *Genes (Basel)*. 12(9), 1392.
- Moore, K. L., Persaud, T. V. N. & Torchia, M. G. (2022). Embriologia clínica. (10.ed). Editora Guanabara Koogan. p. 107-8.
- Ng, R. L., Rajapathy, K. & Ishak, Z. (2017). Congenital arhinia – first published case in Malaysia. *The Medical Journal of Malaysia*. 72(5), 308-10.
- Pereira, A. S. et al. (2018). Metodologia da pesquisa científica. [free ebook]. Santa Maria. Editora da UFSM.
- Ribeiro, R. et al. (2015). Prenatal diagnosis of arhinia: case report. *Acta Obstétrica e Ginecológica Portuguesa*. 9(4), 305-9.
- Sadler, T. W. (2013). Langman: embriologia médica. (12.ed). Editora Guanabara Koogan.
- Zemtsov, G. E. et al. (2022). Prenatal diagnosis of arhinia. *AJP Reports*. 12(2), 127-130.