



**UNIVERSIDADE
FERNANDO
PESSOA**

PATOLOGIAS CONGÊNITAS DA BOCA: MACROGLOSSIA - DA ETIOLOGIA À ABORDAGEM TERAPÊUTICA E PROGNÓSTICO: REVISÃO INTEGRATIVA

[Congenital pathologies of the mouth: macroglossia - from etiology to therapeutic approach and prognosis: integrative review]

Dissertação de Mestrado

[Mestrado Integrado em Medicina Dentária]

Nehla Loubna Janati

Orientador:

Doutor Jorge Pires Maciel Barbosa

Julho 2025

**PATOLOGIAS CONGÊNITAS DA BOCA: MACROGLOSSIA - DA
ETIOLOGIA À ABORDAGEM TERAPÊUTICA E PROGNÓSTICO:
REVISÃO INTEGRATIVA**

[Congenital pathologies of the mouth: macroglossia - from etiology to therapeutic approach and prognosis: integrative review]

Dissertação de Mestrado

[Mestrado Integrado em Medicina Dentária]

Nehla Loubna Janati

Orientador:

Doutor Jorge Pires Maciel Barbosa

Julho 2025

À mes parents Rajae et Abdou

À ma petite soeur Amira et mon petit frère Nizar

À mon futur mari Zakaria

À mes amis

AGRADECIMENTOS

Agradeço ao meu Professor Doutor Jorge Pires Maciel Barbosa pela sua gentileza. Estou-lhe grata pela sua disponibilidade e pelos valiosos conselhos que foram de grande ajuda nas minhas pesquisas.

Agradeço igualmente à Universidade Fernando Pessoa e ao seu corpo docente pela qualidade da formação que me habilitou como Médica Dentista. O ensino e os recursos disponíveis foram determinantes para o êxito do meu sucesso profissional.

La première personne que je souhaite remercier, tout naturellement, c'est toi, Maman. Il n'y a pas de mots assez grands pour décrire l'amour que je te porte. Toujours la première à te lever, la dernière à te reposer, prête à mettre nos rêves avant les tiens. Tu nous as tout donné sans compter, sans jamais rien attendre en retour. Tu nous as aimés sans limite et as trouvé la force, même lorsque tu n'avais plus rien à offrir, malgré le poids que tu portais sur tes épaules. Alors aujourd'hui, tu peux enfin te reposer et honorer ta promesse : pour moi, ton travail est terminé. Merci de m'avoir tenu la main, merci de m'avoir accompagné dans chacune de mes folies, merci pour ce cœur qui aime plus que tous les autres. Encore une fois, merci pour tout depuis toujours. C'est pourquoi quand on me dit que je te ressemble, c'est sans doute le plus beau des compliments, car j'ai de l'admiration pour la femme que tu es, au fond j'espère un jour te ressembler. Tous les mots seraient insuffisants pour exprimer ma reconnaissance. Dans mon cœur tu occuperas toujours une place spéciale. Je t'aime Maman.

À mon père, à mon meilleur ami, ma plus grande blessure, tu es parti il y a maintenant 12 ans avec une partie de moi, qui n'a jamais pu se refermer. J'ai enterré cette tristesse, mon devoir était d'être forte pour moi et pour eux. Et c'est dans ces moments importants de ma vie où tu n'es pas là, qui me rappelle à quel point la douleur est intense, m'empêchant de respirer, me rappelant cruellement ton absence, cette sensation de manque qui ne me quitte jamais vraiment. Mais tu es venu me le dire je sais que tu es là près de moi à chaque instant de ma vie, je sens ta présence. J'ai dû me construire sans ton repère et j'espère que tu es fier de moi, fier de la personne que je suis devenue. Ton amour et ta lumière continuent de briller en moi. On se retrouvera...

À ma petite sœur Amira et mon petit frère Nizar, merci pour votre soutien, vous qui m'avez connu à chaque étape de ma vie, ceux avec qui j'ai passé les meilleurs moments,

les meilleurs souvenirs sans parler des moments difficiles. Vous êtes les témoins de ma vie, de toutes mes réussites, de tous mes échecs. Mes alliés de tous les jours, et même si en grandissant on s'éloigne un peu, ce lien qui nous lie à jamais, personne ne pourra jamais le briser. Vous resterez toute ma vie mes petits bébés même si des fois à s'y méprendre, on se demande qui est la plus grande ! Ce sera toujours, nous 4 contre le reste!!

À Laura, mon binôme ! mon amie, liée par des obstacles de vie un peu similaires. J'ai tant de moments et de souvenirs qui me viennent à l'esprit. Merci d'avoir rendu mes études plus belles avec ce petit grain de folie qui est si caractéristique de notre duo. Je garderai en tête le jour où on nous dit « c'est dingue ! Vous vous suffisez à vous-même, on vous entend rire jusqu'à l'autre bout de la clinique ». Plus sérieusement tu as été mon pilier, et la main rassurante quand j'ai réalisé mes premiers actes, merci pour tout ça. Les séances potins du box 18, vont me manquer ! Merci Laura

À Lena, Anouk, Mathilde, Sam et Laura, mes sœurs je ne sais même pas par où commencer...j'ai vécu tellement de choses à vos côtés, j'ai chanté, j'ai dansé, j'ai pleuré, j'ai beaucoup ri, j'ai grandi, j'ai appris. Vous avez été ma famille pendant ces dernières années et je vous remercie d'avoir été là, d'avoir rendu tous ces moments inoubliables. Et maintenant je suis contente de commencer un nouveau chapitre de ma vie, avec vous à mes côtés. Love u guys

À Sam et Roman, mes frères de cœur, depuis le 1er jour de galère. Merci d'être ces amis sur lesquels je peux compter quoi qu'il se passe, de m'avoir supporté toutes ces années. Et dentaire ont l'a vraiment fait... je suis fier de nous et du chemin qu'on a parcouru. J'espère garder notre amitié le plus longtemps possible.

Merci à Pauline U., Julien, Adrien, Clara, Simon, April, Marine, Anabelle, Diana, Pauline A., Lea, Naomie et Matteo, pour les moments qu'on a passés ensemble. Votre amitié est précieuse et tous nos moments resteront gravés dans ma mémoire pour toujours. Merci d'être vous-mêmes simplement, je vous adore.

À Charlotte et Chloé, vous avez suivi mon aventure de loin mais vous avez toujours été là depuis le début. Merci pour le soutien durant ces années. J'ai hâte de commencer cette nouvelle aventure proche de vous.

À Eleni, Myriam, Evelyne, Ghislaine, Marianna, ma petite Sarah, Léana, Laure et Louise, toutes ces personnes qui de loin ou de près m'ont suivie, soutenue toutes ces années et m'ont vu grandir et évoluer. Je tenais à vous remercier d'être là, depuis tout ce temps.

Merci à mon tonton Samir Bennouna sur qui j'ai pu compter, je n'oublierai pas ta gentillesse et ton soutien dans les moments difficiles.

A Zakaria, l'amour de ma vie. Il y a des liens qui ne s'expliquent pas mais qui se ressentent, se vivent et débarquent dans la vie de manière spontanée, naturelle. Comme si c'était écrit, comme si c'était évident, comme si on avait attendu cette personne depuis tout ce temps. Cette personne avec qui on se sent soi-même, avec qui on peut parler pendant des heures, avec qui on se sent en paix, simplement vivre. Merci pour tout l'amour et le soutien que tu me portes au quotidien, ton calme, ta patience et ta manière de toujours trouver des solutions m'ont énormément aidée. Je suis tellement reconnaissante de t'avoir dans ma vie, tu m'apportes une stabilité, une sécurité et un tellement fort amour qui comble un certain vide en moi. J'écris la fin de ce chapitre avec toi et je suis impatiente de commencer à construire notre vie et voir ce que l'avenir nous réserve. Je t'aime tant, mon futur mari.

Merci, pour toute cette aventure qui sera gravée à jamais dans ma mémoire, au revoir Porto !

RESUMO

A macroglossia é uma doença congênita rara, frequentemente associada a patologias como a síndrome de Beckwith-Wiedemann, os linfangiomas e os hamartomas. Essas anomalias podem causar impactos significativos na respiração, na alimentação, na fala e no desenvolvimento maxilofacial, afetando tanto as funções quanto a estética dos pacientes. O objetivo desta tese é realizar uma análise detalhada das causas da macroglossia no contexto de patologias congênitas, com base numa revisão da literatura científica e no estudo de casos clínicos. A pesquisa pretende compreender e identificar as causas das macroglossias, para além das suas características clínicas, funcionais e morfológicas, para melhorar o diagnóstico e as abordagens terapêuticas. Ao explorar a relação entre macroglossia e patologias congênitas, este trabalho pretende fornecer uma visão ampla das estratégias de tratamento, com foco nos aspetos cirúrgicos, funcionais e estéticos necessários para uma orientação clínica mais eficaz. A revisão será baseada em estudos publicados nos últimos 5 anos, encontrados em bases de dados como *PubMed*, *Cochrane* e *Google Scholar*. As palavras-chave utilizadas serão “macroglossia”, “patologias congênitas”, “cirurgia lingual” e “resultados funcionais”. A principal pergunta a ser respondida é: «Qual é a eficácia das abordagens terapêuticas cirúrgicas no tratamento da macroglossia congênita, e quais são seus impactos funcionais?». Para isso, será utilizado o modelo PIO: P (Paciente): Pacientes com macroglossia associada a patologias congênitas. I (Intervenção): Intervenções cirúrgicas e conservadoras. O (Resultado): Resultados funcionais, estéticos e redução de complicações. Serão incluídos estudos em inglês, francês ou português que tratem de macroglossia em patologias congênitas, abordando aspetos clínicos, cirúrgicos e funcionais. Estudos irrelevantes serão excluídos. Por fim, será elaborada uma tabela geral com os artigos selecionados, para discutir e analisar os resultados encontrados.

Palavras-chave: “macroglossia”, “patologias congênitas”, “cirurgia”, “resultados funcionais”.

ABSTRACT

Macroglossia is a rare congenital disease, often associated with pathologies such as Beckwith-Wiedemann syndrome, lymphangiomas and hamartomas. These anomalies can have a significant impact on breathing, eating, speech and maxillofacial development. maxillofacial development, affecting both the functions and aesthetics of patients. The aim of this thesis is to carry out a detailed analysis of the causes of macroglossia in the context of congenital pathologies, based on a review of the scientific literature and the study of clinical cases. The research aims to understand and identify the causes of macroglossia, in addition to its clinical their clinical, functional and morphological characteristics, in order to improve diagnosis and therapeutic approaches. By exploring the relationship between macroglossia and congenital pathologies, this work aims to provide a broad overview of treatment strategies, with a focus on the surgical, functional and aesthetic aspects necessary for more effective clinical management. The review will be based on studies published in the last 5 years, found in databases such as databases such as PubMed, Cochrane and Google Scholar. The keywords used will be "macroglossia", "congenital pathologies", "lingual surgery" and "functional results". The main question to be answered is: "What is the efficacy of therapeutic approaches in the treatment of congenital macroglossia, and what are their functional impacts?". To this end, the PIO: P (Patient) model will be used: Patients with macroglossia associated with congenital pathologies. I (Intervention): Surgical and conservative interventions. O (Outcome): Functional and aesthetic results and reduction of complications. We will include studies in English, French or Portuguese dealing with macroglossia in congenital pathologies, addressing clinical, surgical and functional aspects. Irrelevant studies will be excluded. Finally, a general table will be drawn up with the selected articles to discuss and analyze selected, to discuss and analyze the results found.

Keywords: “macroglossia”, “congenital pathologies”, “surgery”, “functional results”.

ÍNDICE

1. INTRODUÇÃO.....	1
2. METODOLOGIA.....	5
2.1. Critérios de inclusão	5
2.2. Critérios de exclusão	6
3. RESULTADOS	11
4. DISCUSSÃO.....	19
4.1. Etiologia e diagnóstico precoce da macroglossia na síndrome de Beckwith-Wiedemann.....	19
4.2. Impactos funcionais e ortodônticos da macroglossia não tratada.....	19
4.2.1. Respiração e vias aéreas	20
4.2.2. Deglutição e alimentação.....	20
4.2.3. Fala e comunicação	21
4.2.4. Desenvolvimento dento-esquelético.....	22
4.2.5. Repercussões psicossociais e qualidade da vida.....	22
4.3. Estratégias cirúrgicas para a redução da língua.....	23
4.3.1. Indicações clínicas	23
4.3.2. Principais técnicas de redução lingual descritas na literatura.....	24
4.3.3. Anestesia e pós-operatório imediato.....	25
4.3.4. Reabilitação e prevenção de recidiva	25
4.4. Eficácia dos tratamentos cirúrgicos	26
4.5. Complicações associadas à cirurgia da macroglossia.....	27
4.6. Abordagem multidisciplinar na gestão da macroglossia	27
4.7. Limitações do estudo	28
5. CONCLUSÃO.....	31

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	33
----------------------------------	----

ÍNDICE DE FIGURAS

Figura 1 Fluxograma de PRSIMA para identificação, seleção e inclusão dos artigos..... 8

ÍNDICE DE GRÁFICOS

Gráfico 1 Percentagem de distribuição por tipo de estudo	9
Gráfico 2 Distribuição por ano de publicação dos artigos incluídos.....	9

ÍNDICE DE TABELAS

Tabela 1 Lista de bases de dados utilizadas, palavras-chave e números encontrados.....	5
Tabela 2 Estratégia de pesquisa PICOS	7
Tabela 3 Estudos analisados incluídos no trabalho	11

LISTA DE SIGLAS E ABREVIATURAS

AOS	Apneia Obstrutiva do Sono
BWS	Síndrome de Beckwith-Wiedemann
cm³	Centímetros Cúbicos (Unidade de Volume)
IC2	Centro de Impressão 2 (do inglês Imprinting Center 2)
OHIP-14	Perfil de Impacto na Saúde Oral - 14 (do inglês Oral Health Impact Profile - 14)
OHRQoL	Qualidade de Vida Relacionada com a Saúde Oral (do inglês Oral Health-related Quality of Life)
OSA 18	Questionário da Síndrome da Apneia Obstrutiva – 18 (do inglês Obstructive Sleep Apnea-18)
PDF	Formato de Documento Portátil (do inglês Portable Document Format)
PICOS	População, Intervenção, Comparação, Resultados e Desenho do Estudo (do inglês Population, Intervention, Comparison, Outcomes, and Study Design)
PRSIMA	Principais Itens para Relatar Revisões Sistemáticas e Meta-análises (do inglês Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses)
PSG	Polissonografia
RN	Recém-Nascidos
TMO	Terapia Miofuncional Orofacial
TRS	Indicação de Cirurgia de Redução da Língua (do inglês Tongue Recommendation for Surgery)

1. INTRODUÇÃO

A cavidade oral é uma estrutura anatômica essencial que desempenha um papel vital na sobrevivência e a qualidade de vida do indivíduo. A língua é um elemento muito importante deste ecossistema, em particular nas funções de: deglutição, mastigação, respiração, fonação e detecção gustativa. Contudo, em algumas circunstâncias pode ter efeitos significativos e complexas no desenvolvimento craniofacial e funcional dos indivíduos que têm alterações estruturais deste órgão como a macroglossia.

A macroglossia caracteriza-se como um aumento patológico do volume lingual, podendo ultrapassar os limites anatômicos naturais da cavidade oral. Esta condição patológica, embora rara, pode ocorrer de maneira isolada ou associada a diversas síndromes genéticas ou patologias congênitas.

Estas síndromes incluem o de Beckwith-Wiedemann (BWS), distúrbio genômico devido a alterações epigenéticas na região do cromossomo 11p15.5, responsável pela regulação do crescimento facial. Estudos recentes como os de Binhezaim et al. (2024), Kizek et al. (2024) e Ainuz et al. (2022) demonstram que a macroglossia é presente em 90% dos casos diagnosticados com esta síndrome, embora esta prevalência possa variar entre 80 e 90% dependendo da leitura, é que vai definir uma das características clínicas mais prevalentes e relevantes da síndrome de Beckwith-Wiedemann.

Identificada pela primeira vez por Beckwith em 1963 e Wiedemann em 1964, a síndrome de BWS caracteriza-se por defeitos da parede abdominal (como onfalocele), macroglossia, predisposição aumentada para tumores embrionários, anormalidades renais e hepáticas e hipoglicemia neonatal. A prevalência desta síndrome está estimada entre 1 a cada 10.000 a 15.000 nascimentos (Kaczan et al., 2019). Está designada como o distúrbio de crescimento mais frequente.

No contexto da síndrome de Beckwith-Wiedemann, a macroglossia não é apenas um sinal clínico isolado, mas uma entidade com implicações funcionais e estéticas profundas. Já desde os primeiros momentos da vida, o volume aumentado da língua provoca complicações. Como dificuldades respiratórias graves, obstrução das vias áreas superiores e apneia do sono que é frequentemente relatada em neonatas e crianças pequenas com essa patologia. Marsh & Perlyn (2024) e Cohen et al. (2020) são estudos

que demonstraram claramente o impacto respiratório significativo da macroglossia nestes pacientes, observando melhoria após intervenção cirúrgica.

Além das questões respiratórias, as dificuldades na alimentação também são frequentes e preocupantes. O facto de a língua ficar em protrusão, no recém-nascido, dificulta a sucção, o que pode levar frequentemente a má nutrição ou necessidade de alimentação por via alternativa como sondas nasogástricas ou gastrostomias, nos primeiros meses da vida. Diversos estudos clínicos e revisões sistemáticas evidenciaram claramente estes problemas da alimentação, como o trabalho de Naujokat et al. (2024).

A macroglossia relacionada com a BWS desempenha o papel essencial no desenvolvimento da linguagem e na aquisição da fala. O tamanho aumentado da língua limita os movimentos precisos necessários para articulação dos sons, levando a atrasos no desenvolvimento da linguagem e a problemas de comunicação persistentes. De acordo com alguns estudos, as intervenções cirúrgicas precoces, particularmente antes da fase de balbúcio, podem ter um impacto significativo no desenvolvimento linguístico e evitando ou reduzindo as complicações fonoaudiológicas futuras destas crianças.

Para além das consequências funcionais imediatas, a macroglossia tem repercussões no crescimento craniofacial. As modificações oclusais importantes são frequentemente causadas por uma pressão constante e inadequada da língua sobre os estruturas ósseas e dentárias, resultando em mordida aberta anterior, mordida cruzada posterior e prognatismo mandibular. Estes achados foram extensivamente documentados na literatura, como no estudo retrospectivo realizado por Marsh & Perlyn (2024) e Kim et al. (2023), que apontaram uma alta prevalência de deformidades dentofaciais associadas a macroglossia não tratada e demonstraram melhoria objetiva do prognatismo mandibular após glossectomia.

Perante este quadro clínico complexo, é essencial optar por uma abordagem rigorosamente multidisciplinar para tratar as macroglossias relacionadas à BWS, envolvendo pediatras, geneticistas, cirurgiões, oromaxilofaciais, ortodontistas, fonoaudiólogos e psicólogos. As intervenções terapêuticas variam entre técnicas conservadoras, estimulação orofacial e ortodontia preventiva até procedimento cirúrgico mais invasivo como a glossectomia parcial.

No entanto, apesar dos avanços no tratamento cirúrgico da macroglossia, vários desafios ainda permanecem. Ainda há muito debate sobre o momento ideal para intervenção

cirúrgica, com algumas evidências sugerindo que intervenções mais precoces (abaixo de um ano) estão associadas a melhores resultados ortodônticos e funcionais a longo prazo (Kizek et al., 2024; Kim et al., 2023). Embora Aleixo e al. (2023) indiquem que mesmo intervenções tardias podem oferecer bons resultados a longo prazo. Por outro lado, existem preocupações legítimas sobre os riscos anestésicos em pacientes muito jovens, e sobre possíveis complicações pós-operatórias, como edema, dor prolongada, dificuldade alimentar transitória e riscos infecciosos.

Esta tese propõe-se realizar uma revisão integrativa abrangente da literatura científica atual sobre a macroglossia associada à síndrome de Beckwith-Wiedemann, explorando especificamente a eficácia das diferentes abordagens cirúrgicas descritas, seus resultados funcionais em termos respiratórios, alimentares e fonatórios, os resultados ortodônticos e dentários observados após intervenção, além das complicações potenciais descritas. O objetivo central é oferecer uma visão clara e atualizada que permita aos clínicos tomar decisões baseadas em evidências sólidas e atuais.

Pretende-se também, através deste estudo, identificar lacunas ainda existentes na literatura sugerindo áreas específicas que necessitem de mais investigação. Dessa forma, este trabalho visa contribuir não apenas para a prática clínica imediata, mas também para estimular futuros estudos que aprofundem o conhecimento e melhorem as estratégias terapêuticas e preventivas para pacientes com macroglossia associada a síndrome de Beckwith-Wiedemann.

2. METODOLOGIA

A elaboração deste trabalho baseia-se numa revisão integrativa da bibliografia existente relacionada com o tema a desenvolver: macroglossia nas patologias congénitas - da etiologia à abordagem terapêutica e perspectivas funcionais -, procura de artigos na literatura; recolha de artigos; análise crítica dos artigos incluídos; discussão dos resultados; e por último a revisão integrativa da literatura. Foi realizada uma pesquisa bibliográfica nas bases de dados científicas: *PubMed*, *Scopus* e *Google Scholar*. Os termos de pesquisa foram os seguintes: “*macroglossia*” AND “*congenital disorders*”, “*macroglossia*” AND “*surgical treatment*” e “*macroglossia*” AND “*functional outcomes*”. (cf. Tabela 1)

Tabela 1

Lista de bases de dados utilizadas, palavras-chave e números encontrados.

Base de dados	Palavras chaves da pesquisa	Numero de artigos
PubMed	“macroglossia” AND “congenital disorders”, “macroglossia” AND “surgical treatment” e “macroglossia” AND “functional outcomes”	55
Scopus	“macroglossia” AND “congenital disorders”, “macroglossia” AND “surgical treatment” e “macroglossia” AND “functional outcomes”	193
Google Scholar	“macroglossia” AND “congenital disorders”, “macroglossia” AND “surgical treatment” e “macroglossia” AND “functional outcomes”	1 000

2.1. Critérios de inclusão

1. Artigos em idiomas: inglês, francês e português
2. Data de publicação: artigos publicados nos últimos 5 anos (entre 2019 e 2024)
3. Intervenções cirúrgicas (redução da língua) ou conservadoras (estímulo orofacial, terapia fonoaudiológica, ortodontia)
4. Tipo de estudo: ensaios clínicos, estudo de coorte ou retrospectivo, séries/ casos

clínicos, revisão sistemáticas e integrativas.

5. Estudos em humanos com macroglossia congênita
6. Obtenção de artigos em PDF completos e em “*free full-text*”

2.2. Critérios de exclusão

1. Artigos que não estavam nos idiomas inglês, francês ou português
2. Data de publicação inferior a 2019 ou posterior a 2024
3. Macroglossia não congênita (tumoral, adquirida)
4. Estudos em animais ou in vitro
5. Artigos não recuperáveis em PDF em texto completo

Os estudos incluídos nesta revisão integrativa foram selecionados de acordo com os seguintes critérios, seguindo a estratégia PICOS. (cf. Tabela 2).

Tabela 2

Estratégia de pesquisa PICOS.

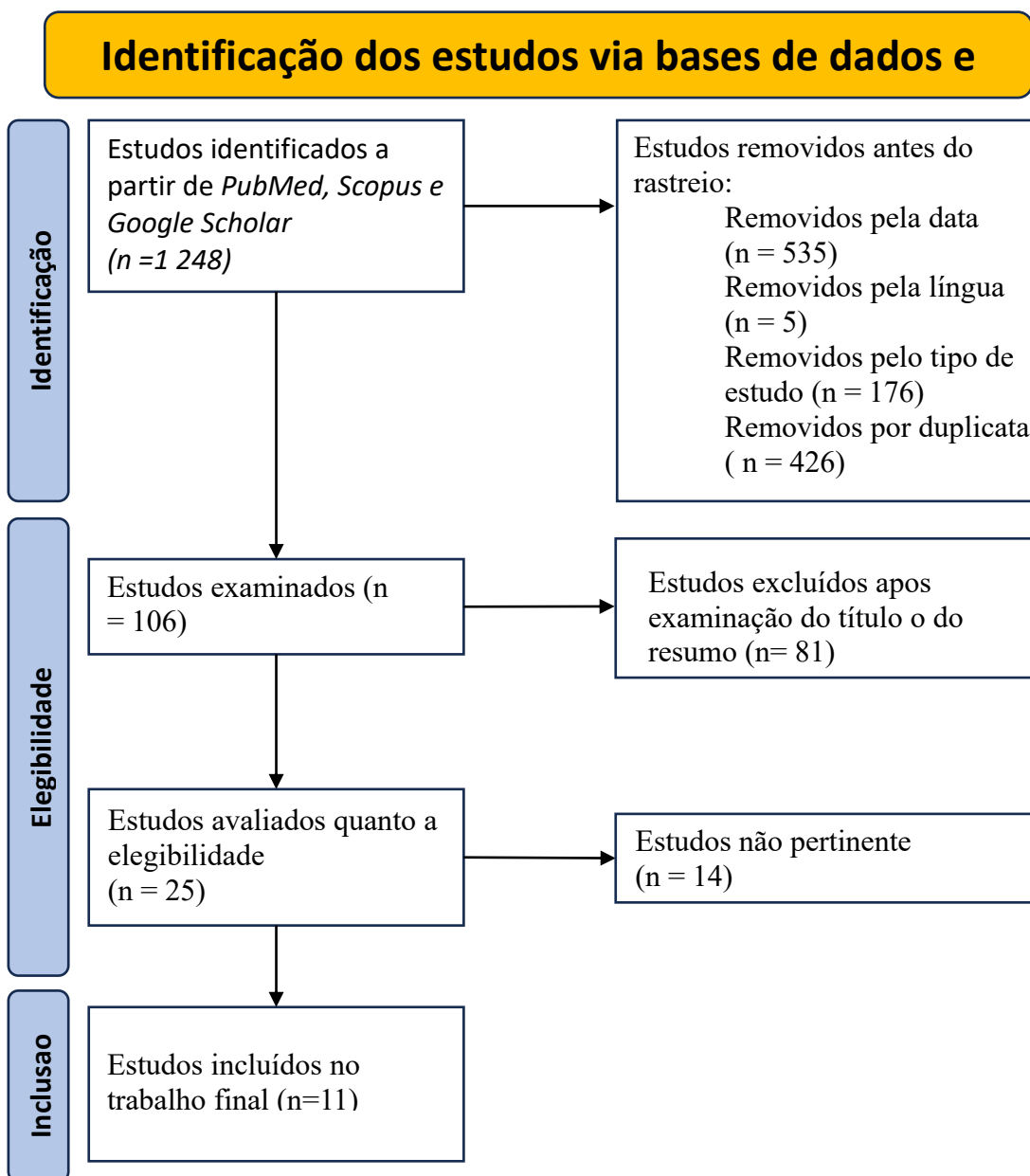
Descrição	Abreviatura	Componentes de pergunta
População	P	Pacientes com macroglossia congênita associada à síndrome.
Intervenção	I	Identificação e tratamento de redução cirúrgica da língua para diminuir o volume lingual e melhorar as funções orofaciais.
Comparação	C	A eficácia comparando as diferentes técnicas cirúrgicas, como as intervenções precoces ou tardias e as suas consequências. E brevemente os efeitos de tratamentos mais conservadores, ou seja, antes da cirurgia.
Resultados	O	Os resultados dividem-se em quatro categorias principais: os resultados funcionais (respiração, alimentação/ deglutição e fonação), os resultados ortodônticos/dentários (relacionados às más oclusões), avaliação da qualidade da vida do paciente e as complicações possíveis decorrentes da cirurgia. E todos os fatores são avaliados antes/depois da cirurgia para ver alguma melhoria do paciente neste quatro fator importante.
Tipo de estudos	S	Estudos retrospectivos, casos clínicos (e caso clínico longitudinal), revisão sistemática e estudo transversal comparativo para avaliar a eficácia da identificação e tratamento da macroglossia nas patologias congênitas.

A questão decorrente da PICOS é a seguinte:

“Qual é a eficácia das abordagens terapêuticas cirúrgicas no tratamento da macroglossia congênita, e quais são os seus impactos funcionais?”

Figura 1

Fluxograma de PRSIMA para identificação, seleção e inclusão dos artigos.



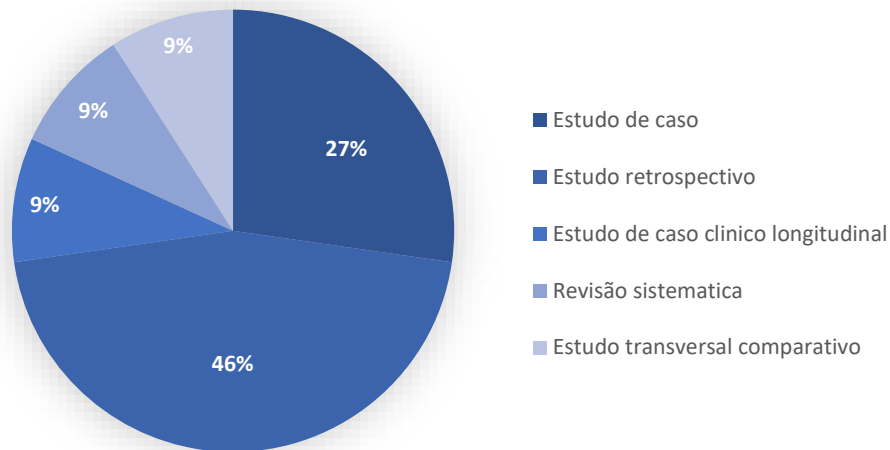
Com base na pesquisa bibliográfica utilizada no presente trabalho foram identificados 106 artigos. A seleção foi realizada em etapas por: título, resumo, leitura do texto na íntegra e critérios de inclusão e exclusão. Após uma análise abrangente foram selecionados 11 artigos, com a metodologia intitulada PRISMA ilustrado na Figura 1.

Através do Gráfico 1, observamos o tipo de artigos avaliados. 5 são estudos retrospectivos (Naujokat et al., 2024; Kim et al., 2023; Cohen et al., 2020; Ainuz et al., 2022; Marsh & Perlyn, 2024), 3 são estudos de caso clínico (Kaczan et al., 2019; Binhezaim et al., 2024;

Harada et al., 2019), 1 é uma revisão sistemática (Kizek et al., 2024), 1 é um estudo de caso clínico longitudinal (Aleixo et al., 2023) e 1 é um estudo transversal comparativo (Defabianis et al., 2022).

Gráfico 1

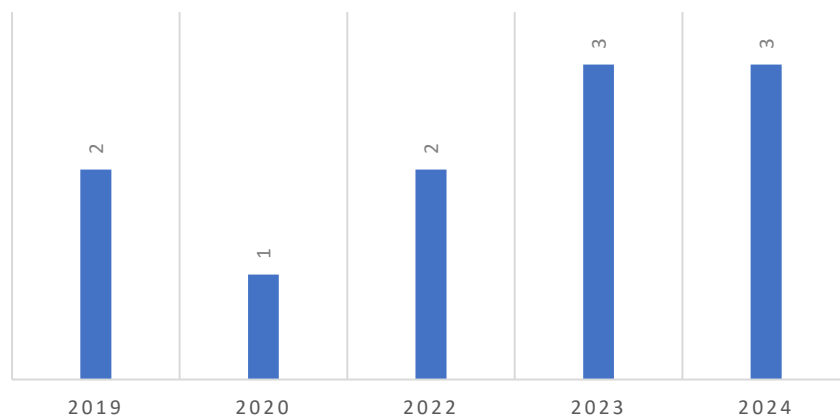
Percentagem de distribuição por tipo de estudo.



Em relação ao período de publicação, os anos de 2023 e 2024 contabilizaram o maior número de artigos sobre o tema em questão (um total de 3 cada ano), 2 artigos foram encontrados em 2019 e 2022 e 1 artigo encontrado em 2020. Distribuição relativamente aos anos de publicação, no Gráfico 2.

Gráfico 2

Distribuição por ano de publicação dos artigos incluídos.



3. RESULTADOS

Os resultados dos estudos analisados estão compilados e apresentados sobre a forma de uma tabela (cf. Tabela 3).

Tabela 3

Resultados dos estudos analisados

Autor/Ano	Tipo de estudo	Género / Idade	Técnicas cirúrgicas	Resultados funcionais (Alimentação, Respiração, Fonação)	Resultados ortodônticos /dentários	Qualidade de vida	Complicações eventuais
Kizek et al. (2024)	Revisão sistemática	4 a 12 meses ambos os sexos	Glossectomias parciais, principalmente ressecção “wedge” ou “stellate” modificada, conforme a gravidade e a idade do paciente.	Cirurgia antes de 1 ano: a maioria dos RN deixa de ter dificuldades de sucção e sialorreia. Antecede a fase de balbucio: desenvolvimento fonético tende a seguir o padrão normal. Intervenções após 15 meses mostram benefício funcional bem menor.	Intervenção antes de 12 meses previne ou corrige prognatismo mandibular, mordida aberta e aumento das arcadas. Sem cirurgia (ou com cirurgia tardia) observam-se tais alterações.	Reinserção da lingual na cavidade oral e o fim da sialorreia melhora o conforto diário e a aparência facial, fatores que se presume serem benéficos para a socialização.	Duas dificuldades principais: intubação complexa nos RN com macroglossias, e o edema lingual pós-operatório exige acompanhamento.

Autor/Ano	Tipo de estudo	Género / Idade	Técnicas cirúrgicas	Resultados funcionais (Alimentação, Respiração, Fonação)	Resultados ortodônticos /dentários	Qualidade de vida	Complicações eventuais
Naujokat et al. (2024)	Estudo retrospectivo	68 crianças com síndrome de Beckwith-Wiedemann: 24 com macroglossia leve (tratamento conservador), 44 com macroglossia moderada/ grave submetidas à glossectomia. Idade na cirurgia variou de 3,5 meses a 8 anos (média 2,5 anos).	Dois métodos principais: A técnica de ressecção central com remoção da ponta descrita por Egyedi-Obwegeser (22 casos) e a técnica que preserva a ponta com ressecção central e cunha lateral Schwenzer (22 casos). Volume médio ressecado: 10,2 cm ³ .	Após um seguimento médio de 15 anos, 26 operados e 10 tratados de forma conservadora. A idade média na avaliação foi de 18 anos (4,5-36). No grupo cirúrgico: 85 % ainda apresentavam língua volumosa e 19 % cicatrizes inestéticas, mas não houve perda de paladar ou sensibilidade. Mobilidade foi considerada boa, embora 38 % mostrassem leve desvio na protrusão. Metade relatou desenvolvimento tardio de fala e 50 % dificuldade de fonação; apesar disso, 92 % estavam satisfeitos com a sua pronúncia e 81 % com a forma atual da língua.	No seguimento de 15 anos, 62 % de malposição, 58 % de mordida aberta e alguns casos de prognatismo. 8 % precisaram cirurgia ortognática versus 0 % no manejo conservador. Não operados tiveram mais maloclusões (80 % versus 70 %), confinadas à correção ortodôntica. Glossectomia reduz a gravidade e a necessidade de cirurgia esquelética, embora não elimine totalmente as deformidades.	A longo prazo não se registou qualquer limitação de inteligibilidade da fala, mesmo com a presença de cicatrizes. Pacientes e pais referiram alto grau de satisfação global. Impacto positivo sobre conforto funcional e bem-estar estético.	Complicações em um terço dos operados: deiscência, sangramento, hematoma ou necrose da ponta da língua. Cinco crianças precisaram revisão cirúrgica e três permaneceram intubadas > 3 dias por dificuldade respiratória. Reoperações tardias em três pacientes (duas após 3 anos, uma após 5,5 anos). Um óbito ocorreu no 3.º dia (miocardite viral aguda) sem relação causal com a glossectomia.

Autor/Ano	Tipo de estudo	Género / Idade	Técnicas cirúrgicas	Resultados funcionais (Alimentação, Respiração, Fonação)	Resultados ortodônticos /dentários	Qualidade de vida	Complicações eventuais
Harada et al. (2019)	Estudo clínico (relato de caso)	Um menino, 3 anos, com BWS, paralisia cerebral e atraso intelectual.	Redução lingual pela técnica modificada do tipo “Keyhole”, realizada com electrocautério. Volume lingual foi reduzido até ao limite lingual do arco decíduo inferior, evitando encurtamento excessivo. Simultaneamente, frênulo e músculo genioglosso foram tracionados anteriormente, manobra pensada para ampliar a via aérea.	A glossectomia elevou o escore OSA-18, refletindo melhora global. Mobilidade lingual aumentou, os distúrbios de alimentação regrediram e observou-se alívio clínico da apneia do sono. Mudanças na articulação da fala e no paladar não puderam ser confirmadas (devido ao atraso intelectual).	Sem medições cefalométricas, relatam boa contenção lingual dentro do arco inferior após 1 ano.	Melhora significativa da qualidade de vida, avaliada pelo questionário “OSA-18” (pontuação total passou de 32 para 70). Melhora acentuada em sono, conforto físico e ansiedade parental. Diferença entre OSA-18 e PSG atribuída a viés do cuidador e falhas técnicas do exame.	Sem complicações, recuperação pós-operatória sem incidentes notáveis, alta no 18º dia pós-operatório.
Kim et al. (2023)	Estudo retrospectivo	11 crianças (idade média de 35 meses, 4 meninos, 7 meninas).	Glossectomia pela técnica "Keyhole" (resseção elíptica mediana e cuniforme anterior) com <i>Harmonic Scalpel</i> .	Sem complicações respiratórias agudas. Sialorreia residual em 2 casos e dificuldade de deglutição transitória em um caso. Cinco pacientes iniciaram dieta oral já no 4.º dia, os demais migraram da sonda para via oral entre 5 e 6 dias. Desenvolvimento de fala normal em todos, exceto um com atraso neurológico.	Análise cefalométrica mostrou melhora objetiva do prognatismo mandibular e relações oclusais após a glossectomia. Correção foi mais eficaz em pacientes operados mais jovens.	Melhora estética observada após a cirurgia, com melhora da posição mandibular e das relações oclusais.	Dois casos de deiscência cicatricial (1 com necessidade de cirurgia de revisão). Nenhum caso de neuropatia lingual ou hipoglosso, nem atrofia da língua.

Autor/Ano	Tipo de estudo	Género / Idade	Técnicas cirúrgicas	Resultados funcionais (Alimentação, Respiração, Fonação)	Resultados ortodônticos /dentários	Qualidade de vida	Complicações eventuais
Cohen et al. (2020)	Estudo retrospectivo	36 pacientes com BWS (idade mediana de 9,5 meses, 3,8 a 22,8 meses).	Glossectomia pela técnica modificada em "W" com "Keyhole", realizada em todos os pacientes. Incisões com eletrocautério (Bovie).	A cirurgia proporcionou queda expressiva no índice de apneia-hipopneia com melhor saturação mínima. Cinco dos 14 pacientes dependentes de sonda passaram a alimentar-se exclusivamente por via oral enquanto a fala não foi avaliada.	Melhora da oclusão dentária com aumento da classe I e redução das más oclusões classe III e das mordidas abertas anteriores.	Realizar a glossectomia antes dos 12 meses não eleva o índice de complicações nem a necessidade de reoperações, configurando-se como estratégia eficaz para tratar a macroglossia grave, ao mesmo tempo que melhora a respiração, a alimentação e a estética facial dos lactentes.	Uma deiscência da ferida exigiu revisão, um paciente precisou de segunda glossectomia. Sem défices neuro-gustativos documentados e nenhuma complicação anestésica grave.
Ainuz et al. (2022)	Estudo retrospectivo	19 pacientes com BWS (idade média de 405 dias, 8 meninos, 11 meninas).	Glossectomia com a técnica "W anterior", realizada sob anestesia geral.	Todas as crianças passaram a manter a língua dentro da boca com lábios fechados, sem qualquer episódio de apneia ou obstrução respiratória. Dificuldades de alimentação regrediram (persistiram em apenas um caso). Atraso da fala manteve-se ou melhorou sem novos problemas relevantes (6 pacientes receberam acompanhamento fonoaudiológico). Ganho funcional consistente no curto-médio prazo.	Redução das classes III (de 53% para 37%) e diminuição das mordidas abertas anteriores de 26% para 16%.	Restauração completa da competência oral eliminou a protrusão visível da língua, reduzindo o estigma social e a ansiedade dos pais. A maioria deixou de ter dificuldades de alimentação e não houve piora na fala. Resultando numa melhoria global do bem-estar da criança e da família.	A única intercorrência foi deiscência superficial na ponta da língua em três crianças, acompanhada de candidíase. Resolvida apenas com nistatina tópica, sem reoperação.

Autor/Ano	Tipo de estudo	Género / Idade	Técnicas cirúrgicas	Resultados funcionais (Alimentação, Respiração, Fonação)	Resultados ortodônticos /dentários	Qualidade de vida	Complicações eventuais
Binhezaim et al. (2024)	Estudo de caso	Uma menina de 5 anos com BWS.	Glossectomia pela técnica "Keyhole", combinando ressecção em cunha anterior e redução central da língua, sob anestesia geral. Com preservação dos feixes neurovasculares laterais.	Articulação e inteligibilidade melhoraram com fonoterapia intensiva. Deglutição e mastigação adequadas, cessando sialorreia. O gosto preservado (criança distinguia os quatro sabores).	Planeamento ortodôntico em curso para correção de mordida aberta e protrusão e acompanhamento a longo prazo.	Relato clínico descreve melhora estética imediata. Maior facilidade na alimentação e comunicação, refletindo benefício psicossocial.	Nenhuma complicação pós-operatória.
Defabianis et al. (2022)	Estudo transversal comparativo	48 pacientes com BWS (idade entre 2 e 16 anos) e 48 controles saudáveis.	Não descreve procedimentos operatórios. Parte da coorte já havia sido submetida a glossectomia, mas sem detalhes técnicos.	Pacientes com BWS apresentaram mais dificuldades funcionais do que os controles saudáveis (mastigação 10,4 %, respiração ruidosa 22,9 %, salivação 27,1 %). Os operados tiveram dificuldades de mastigação e respiração ainda mais frequentes (27,3 % e 45,5 %). 54,5 % dos operados com alterações fonéticas (nos sons /s/, /t/ e /r/), sugerindo comprometimento funcional persistente nos casos mais graves, apesar da cirurgia. Não houve variações relevantes em função da idade/sexo.	Mordida aberta anterior em 45,8 % dos pacientes com BWS, comparativamente a 6,2 % dos controles saudáveis. Entre os operados, 81,8 % ainda apresentavam mordida aberta. A cirurgia nem sempre corrige completamente as alterações dento-esqueléticas nos casos mais severos, exigindo acompanhamento ortodôntico/ortopédico adicional.	Pacientes com BWS operados apresentaram piores escores de qualidade de vida oral (OHIP-14), com maior impacto nas funções orais, estética e psicossociais. No entanto, a maioria dos pais relatou satisfação com os resultados da cirurgia.	Nenhuma complicação cirúrgica aguda foi relatada. No entanto, pacientes operados apresentaram taxas elevadas de dificuldades persistentes de mastigação, respiração e alterações fonéticas. Isso pode refletir limitações funcionais nos casos mais graves.

Autor/Ano	Tipo de estudo	Género / Idade	Técnicas cirúrgicas	Resultados funcionais (Alimentação, Respiração, Fonação)	Resultados ortodônticos /dentários	Qualidade de vida	Complicações eventuais
Kaczan et al. (2019)	Estudo de caso clínico	Uma menina com BWS. Glossectomia parcial aos 13 meses. Nova cirurgia 10 dias depois, devido a deiscência da ferida.	Glossectomia parcial.	Dificuldade de sucção e fecho labial. Língua ainda volumosa limitava a deglutição (motivo da segunda cirurgia). Mastigava bem com padrão funcional observado, apesar de protrusão lingual esporádica. Não houve alteração da percepção gustativa ou da fonética após a primeira cirurgia. No entanto, a fala encontra-se bastante atrasada. A fonoterapia foi iniciada precocemente.	Acompanhamento ortodôntico, não foi descrito. Reabilitação inclui controlo postural mandibular e estimulação das funções orais.	Apesar do atraso na fala, bom desenvolvimento psicomotor, autonomia, atividades diárias e interações sociais adequadas com apoio terapêutico contínuo.	Deiscência da ferida cirúrgica no 10º dia pós-operatório, necessidade de nova intervenção. Infecções respiratórias frequentes, sem relação com a cirurgia.
Marsh & Perlyn (2024)	Estudo retrospectivo	526 pacientes, 391 pacientes com BWS operados.	Glossectomia realizada exclusivamente com a técnica única de ressecção anterior em "W" executada por um único cirurgião entre 1986 e 2014.	Após a glossectomia, a evolução funcional foi boa. Complicações respiratórias graves em 2 %. Apneia do sono desapareceu ou melhorou nos casos controlados. Todos retomaram alimentação oral, as sondas foram retiradas em até 3 semanas (só um caso exigiu gastrostomia). Na fala, 79 % têm articulação normal ou melhorada, e os demais mantiveram distorções leves sem piora, com tendência a corrigir-se com fonoterapia.	Mais de um ano após a cirurgia, apenas 30 % mantinham alguma má oclusão anterior. 53 % exibiam relação normal e 17 % mantinham relação <i>edge-to-edge</i> , mostrando correção significativa do cruzamento anterior e da mordida aberta.	Elevada satisfação familiar. Língua contida, estética aceita e estigma social minimizado. Pedidos pontuais de retoque cicatricial na adolescência.	Dois casos de deiscência com reoperação. Três transfusões por sangramento e uma mucocele. Nenhuma lesão nervosa relatada.

Autor/Ano	Tipo de estudo	Género / Idade	Técnicas cirúrgicas	Resultados funcionais (Alimentação, Respiração, Fonação)	Resultados ortodônticos /dentários	Qualidade de vida	Complicações eventuais
Aleixo et al. (2023)	Estudo de caso clínico longitudinal (10 anos).	Menino avaliado desde os 8 meses aos 10 anos, com síndrome de Beckwith-Wiedemann (BWS)	Glossectomia parcial realizada aos 9 anos. Técnica combinada incisões elípticas e cuniformes.	Pós-glossectomia (9 anos): respiração nasal estável e silenciosa, língua contida com bom selamento labial. Mastigação e deglutição normais (disfagia grave inicial resolvida) e a fala inteligível: distorção de /r/ desapareceu em seis meses.	Correção ortodôntica da mordida aberta anterior e da mordida cruzada posterior unilateral. Recidiva observada aos 9 anos (relacionada à macroglossia). Após a cirurgia houve alinhamento e estabilidade inicial.	Melhoras funcionais significativas observadas ao longo do acompanhamento em múltiplas áreas (respiração, mastigação, fonação), permitindo postergar a cirurgia por anos e refletindo impacto positivo na funcionalidade geral.	Nenhuma complicação maior relatada. Leve distorção temporária no fonema /r/ observada após a cirurgia, resolvida com fonoterapia em seis meses.

4. DISCUSSÃO

4.1. Etiologia e diagnóstico precoce da macroglossia na síndrome de Beckwith-Wiedemann

A síndrome de Beckwith-Wiedemann (BWS) é uma condição genética que afeta vários sistemas do corpo, apresentando uma variedade de manifestações fenotípicas. Em 2018, devido a esta diversidade, foi reclassificada como Beckwith-Wiedemann *spectrum* (BWSp), segundo Kizek et al. (2024). A macroglossia, macrosomia e anomalias de parede abdominal são características desta síndrome. A macroglossia sendo um dos critérios que diferencia o BWSp de outro distúrbio, deteta-se como o sinal mais eficaz para o diagnóstico, afetando 80-99% dos pacientes (Kizek et al., 2024; Naujokat et al., 2024).

O BWSp é um distúrbio genômico multissistêmico que é associado a anormalidades epigenéticas na região do cromossomo 11p15, onde os genes reguladores do crescimento fetal estão localizados. A etiologia molecular do BWSp é complexa devido às alterações que são frequentemente de tipo mosaico. O mais comum dos casos envolve um mecanismo epigenético com a perda da metilação em IC2 (*Imprinting center 2*) que representa a etiologia molecular em 50-60% dos casos. A incidência do BWSp é de aproximadamente 1:10.000 a 10.500 nascidos vivos (Aleixo et al., 2023).

A classificação de BWSp é tradicionalmente identificada por características como macroglossia (língua aumentada), macrosomia (crescimento acima da média antes e depois do nascimento), anormalidades da parede abdominal (incluindo hérnia umbilical ou onfalocele), e um maior de risco de tumores embrionários (Kizek et al., 2024); Ainuz et al., 2022). Entre outras manifestações clínicas podem incluir hemihiperplasia (crescimento excessivo do lado do corpo), pregas ou fendas auriculares, anomalias renais e hipoglicemia neonatal (Ainuz et al., 2022; Kaczan et al., 2019). O conhecimento das características clínicas da síndrome permite um diagnóstico rápido.

4.2. Impactos funcionais e ortodônticos da macroglossia não tratada

A macroglossia se não for tratada pode ter um grande impacto significativo nas funções orofaciais e no desenvolvimento dento-esquelético. O aumento de tamanho da língua, as

alterações na postura habitual e a pressão exercida pela musculatura podem interferir negativamente na realização das funções orofaciais e na oclusão dentária (Kizek et al., 2024), que podem ter efeitos significativos na fala, ingestão de alimentos e qualidade da vida geral.

4.2.1. Respiração e vias aéreas

Em casos graves, a macroglossia pode levar a obstrução das vias aéreas e a insuficiência respiratória (Ainuz et al., 2022). A macroglossia, que provoca a obstrução das vias aéreas superiores é particularmente importante na primeira infância e ela pode ser um sinal de perturbações do sono, como a apneia obstrutiva do sono (AOS). No caso de macroglossia com AOS não tratada pode ser uma fonte de graves problemas de saúde em pacientes jovens, tais como atraso no crescimento, perturbação do défice de atenção e hiperatividade, enurese, deformidade torácica, hipertensão pulmonar, deficiência intelectual, conduta desajustada, doença cardiovascular e outras anomalias (Kizek et al., 2024).

Alguns autores consideram que a intervenção precoce no tratamento, mesmo nas formas moderadas de macroglossia, poderia ajudar a prevenir ou aliviar a apneia do sono, inferindo que a falta de tratamento pode levar a um risco acrescido de complicações respiratórias. Embora o estudo de Marsh & Perlyn (2024) mostra que a macroglossia da BWS é raramente associada a problemas respiratórios de longo prazo. Mas tal como os outros autores, sublinha-se a necessidade de considerar a intervenção cirúrgica precoce em casos severos ou devido a indicações vitais associadas a macroglossia não tratada para assegurar as vias áreas.

4.2.2. Deglutição e alimentação

A macroglossia na síndrome de Beckwith-Wiedemann (BWS) leva a problemas funcionais importantes na cavidade oral, como a deglutição e a alimentação. Os doentes não tratados apresentam dificuldades na alimentação, a mastigar e a engolir (disfagia) devido a mobilidade limitada da língua e a incapacidade de gerir corretamente o objeto alimentar. As consequências associadas à língua no desenvolvimento da cavidade oral devem ser corrigidas o mais cedo possível. Segundo Aleixo et al. (2023), o risco de aspiração de líquidos devido a complicações na fase oral de deglutição é um aspeto

crítico.

A sialorreia (salivação excessiva) é um fator comum na síndrome de Beckwith-Wiedemann, resultante da incapacidade de manter a língua dentro da boca. Esta hipersalivação pode não só causar problemas de saúde como desidratação ou infecções, mas também tem um impacto no indivíduo a nível social (Kizek et al., 2024).

Em situações graves, as dificuldades alimentares e a disfagia podem constituir uma indicação para intervenção cirúrgica precoce. Antes da cirurgia, podem ser utilizados métodos de alimentação alternativos como biberões adaptados ou alimentação por sonda, pode ser útil para a nutrição e para otimizar o crescimento (Kaczan et al., 2019; Cohen et al., 2020). No entanto a dependência a longo prazo destes métodos pode potencialmente dificultar o desenvolvimento das competências de alimentação oral.

Embora o estudo de Defabianis et al. (2022) refira que a macroglossia raramente esteja associada a dificuldades alimentares a longo prazo em indivíduos não operados, outras fontes salientam o seu impacto significativo na função oral. A cirurgia de redução da língua permite eliminar ou limitar consideravelmente estes problemas (Kizek et al., 2024).

4.2.3. Fala e comunicação

Neste ponto da fala e da comunicação, a macroglossia na síndrome de Beckwith-Wiedemann exerce uma influência considerável. Os doentes não tratados ou antes da cirurgia apresentam dificuldade de fonação e distorções na fala, incluindo complicações referentes à articulação de sons específicos. Defabianis et al. (2022) mencionam a possibilidade de atraso no desenvolvimento da fala que pode ocorrer. Essencialmente, isso significa uma dificuldade adicional de verbalizar as necessidades dos pacientes (Kaczan et al., 2019).

A protrusão constante da língua e a dificuldade de mantê-la na boca durante a fala não só afeta a função, mas também tem consequências psicossociais importantes. A aparência pode ser mal interpretada, levando a um sentimento de ser diferente ou a percepções erróneas que afetam as relações sociais (Aleixo et al., 2023; Naujokat et al., 2024).

Naujokat et al. (2024), para prevenir a formação de maus hábitos e para ajudar no desenvolvimento da fala é possível recorrer a uma terapia de suporte e conservadora, a

fonoterapia. Normalmente iniciada precocemente para que seja benéfica. A presença de distorções significativas na fala e a protrusão constante da língua são critérios essenciais para indicação da cirurgia da língua (TRS). Isto reforça que estas dificuldades estão presentes quando a macroglossia não é gerida cirurgicamente (Aleixo et al., 2023).

4.2.4. Desenvolvimento dento-esquelético

Naujokat et al. (2024) indicam que a macroglossia significativa na Síndrome de Beckwith-Wiedemann (BWS) leva a grandes alterações no desenvolvimento dento-esquelético, devido ao aumento da pressão pela língua.

Em pacientes com macroglossia não tratada cirurgicamente ou antes da intervenção, frequentemente são observadas anomalias na oclusão e no sistema musculoesquelético. De acordo com Naujokat et al. (2024) e Marsh & Perlyn (2024), uma grande percentagem destes indivíduos apresentam oclusão anterior anormal além de características como uma arcada dentária alargada e corpo mandibular maior.

As deformidades típicas que podem ser observadas incluem: mordida aberta anterior, má oclusão incluindo Classe III, prognatismo mandibular, alargamento das arcadas dentárias, diastemas e protrusão dos incisivos. Embora a macroglossia possa estimular o crescimento da mandíbula, a sua influência precisa e a conexão com o momento da cirurgia são objeto de debate. Mas não têm suporte consistente em grandes estudos (Naujokat et al., 2024).

É essencial notar que a macroglossia persistente não normaliza espontaneamente estas estruturas. Sem intervenção cirúrgica ou se é realizada tardiamente, estas deformidades persistem e muitas vezes exigem tratamento ortodôntico e, por vezes, cirurgia maxilar na adolescência (Marsh & Perlyn, 2024).

4.2.5. Repercussões psicossociais e qualidade da vida

A macroglossia significativa na BWS afeta negativamente a qualidade de vida dos pacientes. Em indivíduos que apresentam macroglossia não tratada, um dos fatores mais importante que já mencionamos é a aparência da língua proeminente. Que pode levar a percepção de que há uma deficiência mental. Essa aparência combinada com a sialorreia, causa um sentimento de ser diferente e impacta as interações sociais, afetando a imagem

corporal e o bem-estar psicológico (Aleixo et al., 2023).

Pacientes com BWS têm Qualidade de Vida Relacionada com a Saúde Oral (OHRQoL) consideravelmente inferior em comparação aos indivíduos saudáveis. Especialmente nos aspectos de função oral e impacto psicossocial (Defabianis et al., 2022).

Esses desafios psicossociais, assim como os funcionais, são critérios relevantes para a indicação de cirurgia de redução da língua (TRS). A recuperação da aparência e da função oral após a cirurgia mostrou diminuir o estigma social, a ansiedade dos pais promovendo uma melhoria no estado geral do paciente (Ainuz et al., 2022).

4.3. Estratégias cirúrgicas para a redução da língua

A cirurgia de redução da língua (TRS) é uma técnica utilizada para tratar a macroglossia, apresentando uma taxa média de ressecção cirúrgica em torno de 70%. O objetivo é diminuir o tamanho da língua, mantendo a sua forma e função normais (Kizek et al., 2024).

4.3.1. Indicações clínicas

Naujokat et al. (2024) notam que as indicações para a cirurgia de redução da língua são extensíveis e fundamentais nos efeitos funcionais e estéticos da macroglossia. Os critérios incluem obstrução das vias aéreas superiores, dificuldades persistentes na alimentação e protrusão da língua, má oclusão dentária ou esquelética, distorções na fala e impacto psicológico (Aleixo et al., 2023). De acordo com Naujokat et al. (2024), em situações críticas com perigo vital, como obstrução das vias aéreas ou complicações de deglutição que levam a perda de peso. Pode ser imprescindível realizar a intervenção cirúrgica mesmo em crianças com menos de 12 meses. A seleção das técnicas cirúrgicas é determinada pela severidade do tamanho da língua e o grau de comprometimento das funções mencionadas (Kizek et al., 2024).

Um profissional de saúde qualificado deve tomar decisão cirúrgica caso a caso. Um estudo retrospectivo indica que a ressecção deve ser feita em bebês ou indivíduos com dentição decídua (Marsh & Perlyn, 2024; Naujokat et al., 2024), indicam que as crianças com idade inferior a 12 meses, só foram operadas apenas em casos graves, sendo o paciente mais jovem a ter sido operado com 3,5 meses de idade. Ele sugere então que a

redução da língua deve ser realizada após o primeiro ano de vida para minimizar o risco de complicações perioperatórias, a menos que haja uma indicação vital. Por outro lado, estudos indicam que uma intervenção cirúrgica realizada antes dos dois anos de idade é eficaz na prevenção ou redução da má oclusão dento-esquelética (Marsh & Perlyn, 2024; Naujokat et al., 2024).

De acordo com Cohen et al. (2020) e Kizek et al. (2024), o momento da cirurgia deve ser determinado pela sintomatologia e não pela idade do paciente. Argumentam que a realização de uma intervenção numa idade jovem pode necessitar de uma cirurgia subsequente devido ao crescimento da língua. Uma cirurgia realizada precocemente, combinada com fisioterapia e o tratamento ortodôntico, pode proporcionar resultados estáveis.

4.3.2. Principais técnicas de redução lingual descritas na literatura

Várias técnicas cirúrgicas foram propostas para a redução da língua. A maioria dos procedimentos inclui a remoção da extremidade ao nível da ponta da língua. O objetivo a atingir é um tamanho quase normal, de modo que a língua permaneça atrás dos incisivos com mobilidade suficiente (Naujokat et al., 2024).

Técnicas amplamente utilizadas incluem a descrita por Egyedi e Obwegeser, que envolve a resseção do corpo central e da ponta da língua, sendo simétrica e indicada para macroglossia bilateral (Egyedi & Obwegeser, 2008 cit in Naujokat et al., 2024). Outra técnica é a de Schwenzer, que preserva a ponta da língua, mas reduz o corpo centralmente em combinação com uma resseção em cunha lateral, recomendada para macroglossia unilateral (Naujokat et al., 2024). Outras técnicas incluem a modificada em forma de “W com *keyhole*” (Cohen et al., 2020), a técnica “*Keyhole*” descrita como resseção elíptica mediana e cunifórmica anterior (Kim et al., 2023), por vezes combinada com redução central (Binhezaim et al., 2024), e a técnica “W anterior” (Ainuz et al., 2022). As propostas básicas envolvem incisões em formato de cunha no vértice da língua e elíptica no centro, ou a combinação de ambas. O conhecimento tridimensional da anatomia permite criar variantes individualizadas, segundo Aleixo et al. (2023).

4.3.3. Anestesia e pós-operatório imediato

Frequentemente a redução cirúrgica da língua é efetuada sob anestesia geral e com intubação nasotraqueal, de acordo com Naujokat et al. (2024). Embora possa haver exageros nas alegações de intubação difícil, um estudo retrospectivo registou intubação difícil numa pequena proporção das crianças com BWSp intubadas na idade inferior a um ano sendo um fator influenciador. Os padrões cirúrgicos sugerem uma idade mínima de 3 anos para procedimentos cirúrgicos devido a complicações que podem surgir após a anestesia, como a necessidade de reintubação (Kizek et al., 2024).

Naujokat et al. (2024) indicam que no pós-operatório imediato, os doentes são colocados sob ventilação mecânica e sedação na unidade de cuidados intensivos pediátricos. É utilizada uma sonda nasogástrica para administrar e para garantir a nutrição e proteger a ferida cirúrgica. Edema e inchaço pós-operatório podem levar a obstrução grave das vias aéreas, exigindo intubação prolongada e ventilação artificial. Em geral a dieta oral inicia-se por volta do sétimo dia após a cirurgia dependendo do edema. No entanto, em determinados casos, pode ser iniciado já no quarto dia, segundo Kim et al. (2023). E nos casos mais severos, como demonstrado no estudo Naujokat et al. (2024) a alimentação por sonda nasogástrica pode durar até 11 dias numa situação específica.

4.3.4. Reabilitação e prevenção de recidiva

A reabilitação pós-cirúrgica é fundamental para maximizar os resultados (Aleixo et al., 2023). A terapia miofuncional orofacial (TMO) é essencial para a recuperação dos movimentos e na reabilitação funcional após a cirurgia. A fonoterapia, por Naujokat et al. (2024), pré e pós-operatório é um procedimento essencial no decurso do tratamento. A restauração da função orofacial é obrigatória para um prognóstico favorável nos resultados funcionais ortodônticos, de acordo com Aleixo et al. (2023). A ortodontia e cirurgia ortognática podem, de acordo com Naujokat et al. (2024) ser necessárias como terapia complementar.

Além disso, Kizek et al. (2024) escrevem que nalgumas situações pode ser necessária uma segunda cirurgia (*debulking* ou cirurgia em duas etapas). Essa necessidade pode advir do crescimento da língua, resultados insuficientes na primeira vez no caso em que a cirurgia foi realizada tardiamente ou simplesmente quando a estética é mais desejável.

4.4. Eficácia dos tratamentos cirúrgicos

A cirurgia para redução da língua é considerada um tratamento eficaz para a macroglossia em pacientes com BWS. A revisão da literatura de Kizek et al. (2024) demonstrou que a macroglossia é uma condição frequentemente observada com impactos consideráveis, sendo uma indicação para ressecção cirúrgica, e a correção por glossectomia parcial pode ser benéfica. Em casos graves com indicações vitais, o tratamento cirúrgico é indiscutível e particularmente relevante, conforme Naujokat et al. (2024).

Naujokat et al. (2024) salientam que a cirurgia de redução da língua realizada em crianças em crescimento tem uma influência positiva no desenvolvimento musculoesquelético, dento-alveolar e funcional. As técnicas cirúrgicas utilizadas foram eficazes no tratamento da macroglossia, com consequências insignificantes em relação a complicações tardias para a fala e o paladar. Num estudo, não foram observadas limitações na inteligibilidade da fala a longo prazo, e a satisfação com o tratamento foi alta. A técnica de cunha anterior foi considerada simples, eficaz e segura. A sensibilidade geral e gustativa é geralmente preservada após o procedimento (Aleixo et al., 2023).

Do ponto de vista ortodôntico, a glossectomia reduz a gravidade e a necessidade de cirurgia esquelética, embora não elimine completamente as deformidades. Estudos demonstraram que a redução da língua, quando realizada antes dos 2 anos de idade, é eficaz na prevenção do desenvolvimento ou agravamento da má oclusão dento-esquelética (Kim et al., 2023; Marsh & Perlyn, 2024). Um estudo observou melhora objetiva do prognatismo mandibular e das relações oclusais após a glossectomia, sendo a correção mais eficaz em pacientes operados mais jovens (Kim et al., 2023). Outro estudo mostrou correção significativa da mordida cruzada anterior e da mordida aberta observadas no pré-operatório (Marsh & Perlyn, 2024).

Em termos funcionais, Marsh & Perlyn (2024), Ainuz et al. (2022) e Cohen et al. (2020) relatam que a cirurgia demonstrou ser eficaz na melhoria da respiração e da apneia do sono, da alimentação e da competência oral. Todos os pacientes retomaram a alimentação oral. A fala geralmente apresentou articulação normal ou melhorada, com tendência a corrigir-se com fonoterapia. Do ponto de vista psicossocial, a restauração completa da competência oral eliminou a protrusão visível da língua, reduzindo o estigma social e a ansiedade dos pais, resultando numa melhoria global do bem-estar da criança e da família. A eficácia é suportada por achados polissonográficos melhorados e raras complicações ou necessidade de cirurgia repetida. A redução precoce da língua é uma opção eficaz e

segura a curto prazo para pacientes com BWS. Um estudo de caso longitudinal demonstrou a eficácia do tratamento interdisciplinar ao longo de 10 anos (Aleixo et al., 2023).

4.5. Complicações associadas à cirurgia da macroglossia

As complicações associadas à cirurgia de redução da língua foram descritas na literatura. No estudo retrospectivo de Naujokat et al. (2024), complicações ocorreram num terço dos pacientes operados. As complicações cirúrgicas incluíram deiscência da ferida, sangramento, hematoma e necrose da ponta da língua. Cinco casos necessitaram de revisão cirúrgica. Em outro estudo, ocorreram dois casos de deiscência cicatricial, um necessitando de cirurgia de revisão (Kim et al., 2023). A deiscência superficial na ponta da língua foi observada em três crianças em outro estudo (Ainuz et al., 2022). Sangramento com necessidade de transfusão ocorreu em três casos numa grande série com um episódio de infecção por mucocele também foi relatado por Marsh & Perlyn (2024).

Complicações gerais, embora menos frequentes, também foram relatadas. No estudo retrospectivo de Naujokat et al. (2024), três pacientes sofreram distúrbios respiratórios e necessitaram de intubação por mais de três dias. O edema e inchaço pós-operatório podem levar a obstrução grave das vias aéreas, exigindo intubação prolongada. A reintubação é uma questão potencial após a anestesia. Um paciente faleceu no terceiro dia pós-operatório devido a miocardite viral aguda. Os autores não estabeleceram uma relação causal definitiva com a glossectomia.

A necessidade de reoperações tardias pode surgir, com alguns pacientes a precisar de um segundo procedimento anos após a cirurgia inicial, segundo Naujokat et al. (2024). No entanto, em estudos com menor tempo de seguimento ou amostras específicas (Ainuz et al., 2022; Cohen et al., 2020), as complicações foram relatadas como raras. Não foram documentados défices neuro-gustativos em alguns estudos. Não foram relatados casos de neuropatia lingual ou do hipoglosso, nem atrofia da língua em um estudo.

4.6. Abordagem multidisciplinar na gestão da macroglossia

A macroglossia, devido à língua aumentada pode levar vários problemas que já foram

enunciados precedentemente: dificuldade na fala, alimentação e deglutição, obstrução das vias respiratórias, alterações dento-esqueléticas, sialorreia, impacto social (Ainuz et al., 2022; Aleixo et al., 2023). Binhezaim et al. (2024) relata que, devido à natureza complexa da síndrome, e das suas manifestações, o tratamento destes doentes requer a colaboração de vários especialistas. Uma equipa típica pode incluir cirurgiões orais e maxilofaciais, terapeutas de fala, ortodontistas, pediatras, geneticistas, pneumologistas, gastroenterologistas, entre outros...

Esta abordagem de equipa é essencial para uma avaliação abrangente do doente, para tomada de decisões de tratamento e para o planeamento individualizado do tratamento, (Kizek et al., 2024). O tratamento pode passar por uma terapia conservadora, como a terapia miofuncional orofacial e a ortodontia, e pela redução cirúrgica da língua nos casos mais graves. Segundo Aleixo et al. (2023), o terapeuta da fala desempenha um papel essencial tanto nas abordagens conservadoras como no acompanhamento pré e pós-cirúrgico para melhorar a deglutição, a mastigação e a fala. O objetivo da cirurgia é reduzir o tamanho da língua, preservando na medida do possível a sua forma e função. Pode ser necessário um tratamento ortodôntico para corrigir ou melhorar os dentes.

Então, a colaboração efetiva entre as diferentes áreas é considerada essencial para obter os melhores resultados funcionais, estéticos e psicossociais. O acompanhamento a longo prazo por esta equipa é essencial (Aleixo et al., 2023).

4.7. Limitações do estudo

As fontes identificam várias limitações nos estudos existentes e apresentam investigações sobre a gestão da macroglossia na síndrome de Beckwith-Wiedeman. As limitações frequentemente referidas são o pequeno tamanho da amostra de doentes incluídos nestes estudos (Kim et al., 2023; Defabianis et al., 2022). Dada a raridade do BWS (incidência 1:10.000/10.500 nados) (Aleixo et al., 2023; Kizek et al., 2024), a realização de estudos com um grande número de casos é difícil, limitando a capacidade de tirar conclusões definitivas.

Além disso, pode haver falta de informação ou viés de seleção nos dados recolhidos, o que pode reduzir o poder estatístico. Uma limitação importante é a falta de dados de seguimento a longo prazo para muitos doentes. Há pouco informação sobre os resultados a longo prazo em grupos de pacientes, particularmente em relação ao curso do

desenvolvimento dentofacial, aos resultados da fala, a percepção do paladar e a qualidade de vida na idade adulta. A duração variável do seguimento em diferentes estudos também dificulta as comparações, de acordo com Marsh & Perlyn (2024).

Cohen et al. (2020) mencionam outra limitação sobre a avaliação dos resultados e por vezes limitada pela subjetividade da evolução ou ausência de teste unificado para medir funções como a deglutição, fala ou o crescimento ortognático. Num estudo de Defabianis et al. (2022), os participantes foram auxiliados pelos pais ou tutores no preenchimento dos questionários no caso da primeira infância. O que aumenta o risco de os autorrelatos não refletirem totalmente a qualidade de vida e de as respostas poderem ser subestimadas ou imprecisas.

Existem limitações relacionadas com a comparação de diferentes técnicas cirúrgicas ou com falta de grupos de controlo para comparação direta dos resultados. Alguns estudos foram realizados numa única instituição (Cohen et al., 2020; Ainuz et al., 2022), o que pode afetar a generalização dos resultados.

Estes fatores realçam a necessidade de pesquisas futuras mais robustas e mais bem coordenadas.

Patologias congénitas da boca: macroglossia - da etiologia à abordagem terapêutica e prognóstico: revisão integrativa

5. CONCLUSÃO

A gestão da macroglossia na síndrome de Beckwith-Wiedemann (BWS) é essencial para mitigar os seus impactos e otimizar a qualidade de vida dos doentes. A macroglossia é uma característica proeminente da BWS, afetando uma percentagem significativa de doentes. Esta condição pode causar problemas nas funções orofaciais, no desenvolvimento dento-esquelético e no bem-estar geral dos pacientes afetados, incluindo dificuldades de alimentação, deglutição, respiração (como apneia do sono), alterações na fala e na oclusão dentária, bem como impacto psicossocial.

A natureza complexa da macroglossia na BWS exige inequivocamente uma abordagem interdisciplinar e coordenada. Uma equipa de especialistas, incluindo potencialmente cirurgiões oromaxilofaciais, pediatras e outros, é essencial para a avaliação, tomada de decisão de tratamento e seguimento. Os tratamentos variam desde terapias conservadoras, como a terapia miofuncional orofacial e a terapia da fala, que podem ser suficientes para casos ligeiros ou servir como complemento a cirurgia até à glossectomia para casos moderados a graves quando existe um comprometimento funcional significativo.

O momento ideal para a cirurgia é motivo de debate na literatura. Embora a cirurgia possa ser benéfica em muitas idades, vários estudos sugerem que a intervenção precoce, especialmente antes dos 12 a 24 meses ou antes do desenvolvimento de alterações dento-esqueléticas e padrões compensatórios da fala, pode proporcionar benefícios adicionais. A intervenção precoce demonstrou potencial para prevenir ou reverter alterações dento-esqueléticas, como a mordida aberta e o prognatismo mandibular, reduzindo assim a necessidade de cirurgia ortognática subsequente. No entanto, as decisões sobre a indicação cirúrgica e o momento da intervenção devem ser baseadas principalmente na gravidade dos sintomas e no impacto funcional individual.

As técnicas cirúrgicas atuais, como a ressecção em “W modificada”, a técnica de “*Keyhole*” ou as combinações, procuram reduzir o volume da língua preservando ao máximo a sua forma, mobilidade e sensibilidade (incluindo o paladar). Os resultados relatados mostram, geralmente, melhorias na respiração (especialmente apneia do sono), alimentação e deglutição, retenção da língua na cavidade oral e estética facial. O impacto na fala pode variar e alguns sons podem continuar a necessitar de intervenção de terapia da fala após a cirurgia. Embora geralmente não graves, as complicações perioperatórias

como deiscência da ferida, hemorragia ou dificuldades respiratórias podem ocorrer e requerem uma monitorização cuidadosa. Alguns doentes podem necessitar de reoperação tardia.

Em resumo, o tratamento da macroglossia associada a BWS é um processo complexo que beneficia enormemente da coordenação entre as diferentes especialidades. A redução cirúrgica da língua é uma ferramenta eficaz e relativamente segura para casos bem indicados, sendo a decisão sobre o momento ideal orientada pela gravidade dos sintomas, impacto funcional e potencial para a prevenção de sequelas a longo prazo. A monitorização contínua, o tratamento individualizado e a reabilitação pós-operatória são essenciais para otimizar os resultados, minimizar as complicações e melhorar a qualidade de vida destes doentes e das suas famílias. Apesar dos progressos alcançados, são necessários estudos a longo prazo com um maior número de doentes para uma compreensão mais aprofundada e padronização dos procedimentos.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Ainuz, B. Y., Geisler, E. L., Hallac, R. R., Perez, J. K., Seaward, J. R., & Kane, A. A. (2022). Anterior "W" Tongue Reduction for Macroglossia in Beckwith-Wiedemann Syndrome. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 59(9), 1145–1154. <https://doi.org/10.1177/10556656211036607>
- Aleixo, B. D. L. P., Gomes, E., Ferreira, E., Ponzoni, D., Langie, R., & Puricelli, E. (2023). Abordagem interdisciplinar no tratamento da macroglossia na síndrome de Beckwith-Wiedemann: relato de caso. *Audiology-Communication Research*, 28, e2740. <https://doi.org/10.1590/2317-6431-2022-2740pt>
- Binhezaim, A., Al Qurashi, A. A., Alissa, S., & Alyazeedi, I. A. (2024). Effective Collaboration in the Surgical Management of Macroglossia in Beckwith-Wiedemann Syndrome. *Plastic and reconstructive surgery. Global Open*, 12(3), e5635. <https://doi.org/10.1097/GOX.00000000000005635>
- Cohen, J. L., Cielo, C. M., Kupa, J., Duffy, K. A., Hathaway, E. R., Kalish, J. M., & Taylor, J. A. (2020). The Utility of Early Tongue Reduction Surgery for Macroglossia in Beckwith-Wiedemann Syndrome. *Plastic and Reconstructive Surgery*, 145(4), 803e–813e. <https://doi.org/10.1097/PRS.00000000000006673>
- Defabianis, P., Ninivaggi, R., & Romano, F. (2022). Oral Health-Related Quality of Life among Children and Adolescents with Beckwith-Wiedemann Syndrome in Northern Italy. *Journal of Clinical Medicine*, 11(19), 5685. <https://doi.org/10.3390/jcm11195685>
- Harada, T., Yamanishi, T., Kurimoto, T., & Nishio, J. (2019). Improved Quality of Life for Children With Beckwith-Wiedemann Syndrome Following Tongue Reduction Surgery. *The Journal of Craniofacial Surgery*, 30(1), 163–166. <https://doi.org/10.1097/SCS.00000000000004823>
- Kaczan, T., Śmigiel, R., Kazimierska-Zajac, M., Dymarek, R., & Rosińczuk, J. (2019). Early Therapeutic Intervention in a Child with Beckwith–Wiedemann Syndrome in Inpatient and Outpatient Conditions — Case Report. *The Journal of Neurological and Neurosurgical Nursing*, 8(1), 23–29. <https://doi.org/10.15225/PNN.2019.8.1.4>
- Kim, D. W., Kim, J. K., Huh, G., Lee, D. Y., & Kwon, S. K. (2023). Tongue Reduction Surgery Improves Mandibular Prognathism in Beckwith-Wiedemann Syndrome Without Compromising Tongue Function. *Clinical and Experimental Otorhinolaryngology*, 16(1), 67–74. <https://doi.org/10.21053/ceo.2022.00976>
- Kizek, P., Glinska, K. K., Riznic, M., Borza, B., Schwartzova, V., & Kotulicova, Z. (2024). Comprehensive review of the timing of surgical management of macroglossia in Beckwith-Wiedemann syndrome. *Bratislavske Lekarske Listy*, 125(1), 33–37. https://doi.org/10.4149/BLL_2024_006
- Marsh, J. L., & Perlyn, C. A. (2024). Beckwith-Widemann Macroglossia: The Role of Surgical Tongue Reduction. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 61(4), 599–609. <https://doi.org/10.1177/10556656221148900>

Naujokat, H., Möller, B., Terheyden, H., Birkenfeld, F., Caliebe, D., Krause, M. F., Fischer-Brandies, H., & Wiltfang, J. (2019). Tongue reduction in Beckwith-Wiedemann syndrome: outcome and treatment algorithm. *International Journal of Oral and Maxillofacial Surgery*, 48(1), 9–16. <https://doi.org/10.1016/j.ijom.2018.07.008>