38º Congresso Brasileiro de Pediatria
DE 10 A 14 DE OUTUBRO - FORTALEZA/CE
Do pediatra cuidando do futuro do Brasil

Trabalhos Científicos

Título: Espectro Oculoauriculovertebral E Teratoma Sacrococcígeo: Associação Casual?

Autores: FERNANDA MAIA BRUSTOLONI (UNIFESP); VIRGÍNIA MARIA CASELATO DE SOUSA (UNIFESP); JULIANA ABREU BARBIERI (UNIFESP); MARÍLIA PEREIRA ALVES (UNIFESP); TICIANA THARCILLA TOSCANO FUNDAO (UNIFESP); SUELY DORNELLAS DO NASCIMENTO (UNIFESP); EDUARDO PERRONE (UNIFESP); LUIZA DO AMARAL VIRMOND (UNIFESP); MIRLENE CECILIA SOARES PINHO CERNACH (UNIFESP)

Resumo: Introdução: O espectro Oculoauriculovertebral (EOAV) é uma desordem complexa, caracterizada por alterações craniofaciais, em geral assimétricas, envolvendo estruturas derivadas do primeiro e segundo arcos faríngeos, como face (microssomia hemifacial, acometimento de nervo facial), boca, mandíbula, e orelhas (microtia/anotia e apêndices pré-auriculares). Outros órgãos e sistemas podem estar envolvidos: olhos (dermóide epibulbar e microftalmia), sistema nervoso, cardíaco, renal e esquelético (vértebras fundidas ou hemivértebras). Descrevemos o caso de um recém-nascido (RN) que apresentou, além do EOAV, teratoma sacrococcígeo, ocorrência sem relato anterior na literatura. Relato do caso: RN de termo precoce (37 semanas e três dias), sexo masculino, nascido de parto cesáreo indicado por diagnóstico antenatal de massa cística em região sacrococcígea. Mãe primigesta, 32 anos, previamente hígida, sem relato de uso de medicações, sangramentos e processos patológicos no período pré-natal, com sorologias negativas. Ao nascimento apresentava, além de tumoração compatível com teratoma sacrococcígeo (de diâmetro estimado em 20 cm) (Figura 1), assimetria facial e paralisia periférica à esquerda (Figura 2), microtia grau III à esquerda com agenesia de conduto (Figura 3) e ausência de primeiro dedo da mão esquerda (Figura 4). Genital masculino típico e ânus lateralizado devido ao teratoma. Os exames complementares evidenciaram hemivértebra torácica (T4-T5), rins de tamanhos reduzidos e comunicação interventricular. Cariótipo em andamento. Discussão: O EOAV apresenta fenótipo altamente heterogêneo e etiologia considerada multifatorial, com mecanismos da doença ainda pouco esclarecidos. No entanto, não há descrição na literatura de teratoma sacrococcígeo associado ao espectro, podendo tratar-se de manifestação associada ao quadro ou ocorrência casual. Conclusão: A descrição de manifestações pouco frequentes é importante para a compreensão abrangente dessa desordem, já que o tratamento de cada paciente depende de sua expressão fenotípica, exigindo manejo terapêutico multiprofissional e aconselhamento genético adequado do indivíduo e suas famílias.