



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Goldenhar: Relato De Caso

**Autores:** LARISSA ALBUQUERQUE AGUIAR (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ); AMANDA PIMENTEL LOPES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ); FERNANDA LENNARA PEREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ); FERNANDO CARLOS DOS SANTOS FILHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ); ANA CAROLINA PEREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ); CAMILA NUNES GUERRA (INSTITUTO PRIMEIRA INFÂNCIA (IPREDE)); MARIA DE FÁTIMA VITORIANO DE AZEVÊDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ)

**Resumo:** Introdução: Síndrome de Goldenhar (SG) ou displasia óculoaurículo-vertebral cuja tríade: microssomia craniofacial, cistos dermóides oculares e anomalias espinhais, é rara. Prevalente no sexo masculino. Sua etiologia não é clara, ocorrendo devido a anormalidades dos primeiros e segundos arcos branquiais. A carência de critérios e a variação no fenótipo são fatores que dificultam o diagnóstico. Descrição do caso: FDSR, masculino, 12 dias, em avaliação Genética pelas malformações faciais. Mãe de 14 anos. Pré-natal e parto vaginal à termo. APGAR 8/9. Peso: 2.325g. Altura: 47 cm. PC: 34 cm. Exame: apêndices preauriculares bilaterais, fosseta auricular à E; fossetas faciais bilaterais; apêndice nasal; falhas em mucosa gengival; freio labial curto; micrognatia; macrostomia; coloboma de íris e pálpebra; palato alto e estreito. Avós paternos consanguíneos, história negativa para SG. Aos 7 meses, atraso leve no desenvolvimento. Ganho ponderoestatural, entre 15% e 50% no 7<sup>a</sup> mês. Hipoacusia bilateral. USG: coloboma de nervo óptico em olho esquerdo. RNM de crânio, formação amorfa em olho direito, sugere cisto dermóide. Raio-X: redução do cavo plantar, discreta verticalização do tálus bilateralmente e discreto genovaro em perna esquerda. Coluna normal. Eletrocardiograma: taquicardia sinusal. Cariótipo 46, XY. Aguarda estudo molecular. Cirurgia plástica corretiva com sucesso. Discussão: Quadro compatível com dados de literatura. Apêndices auriculares são as alterações mais frequentes. Audição geralmente é normal, contudo houve hipoacusia bilateral. É comum pouco ganho de peso nos primeiros anos de vida. Paciente apresentava macrostomia e micrognatia, sem anomalias vertebrais. Podem ocorrer alterações sistêmicas. Ocorrência esporádica, mas foram descritos raros casos de recorrência familiar ainda em estudo. Conclusão: Caso de provável etiologia esporádica, com alterações auriculares e oculares compatíveis com SG, sem anomalias vertebrais. Esperando USG para afastar anomalias urinárias ou renais e aguardando estudo molecular. Em seguimento de Aconselhamento Genético e tratamento com equipe multidisciplinar.