



## Trabalhos Científicos

**Título:** Microsomia Hemifacial Com Padrão Raro De Herança Autossômica Dominante

**Autores:** JULIANA SALES MEDEIROS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), BRUNA NOGUEIRA CASTRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), CAROLINE ANTUNES DE ALMEIDA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), ESTEVÃO DA SILVA NETO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), MARIA DE FÁTIMA VITORIANO DE AZEVEDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ E INSTITUTO DA PRIMEIRA INFÂNCIA (IPREDE)), JÚLIA ARAÚJO QUINDERÉ (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), ANA NÁGILA ALVES FELIPE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), REBECA ANDRADE ARAÚJO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), LARISSA PIO DIAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), JÚLIA SOUZA OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ)

**Resumo:** Introdução: A microsomia hemifacial (HFM) é a assimetria facial isolada mais frequentemente encontrada, apresentando na maioria dos casos defeito genético esporádico. Contudo, há relatos raros onde o padrão de herança é autossômico dominante (AD), sendo risco estimado de recorrência para parentes em primeiro grau de um afetado de 3. Descrição do caso: Paciente do sexo masculino, 3 anos, com história de restrição do fluxo e restrição do crescimento intrauterino com oligodramnio na gestação, nascido prematuro com 34 semanas e 3 dias e pequeno para idade gestacional, com perímetro cefálico de 29,5 cm, necessitou de internação em UTI neonatal por evoluir com Síndrome do Desconforto Respiratório, Hipoglicemia neonatal, Emissões Otoacústicas alterado e Hemorragia Periventricular grau I. Encaminhado ao geneticista por suspeita de síndrome genética devido à micrognatia. Ao exame físico, notou-se micrognatismo, hipertelorismo ocular, presença de epicanto, fronte alta, orelha esquerda de implantação baixa e rodada posteriormente, apresentando como diagnóstico, de acordo com a classificação OMENS (indicando “O” - deformidades órbito-palpebrais, “M” - mandibulares, “E” - auriculares, “N” - alterações do nervo facial e “S” - partes moles), a HFM. Na investigação familiar, a partir do fenótipo dos parentes e da construção do heredograma, permitiu-se evidenciar que o pai e a avó paterna apresentam diagnóstico de HFM semelhante ao paciente, caracterizando o caso, portanto, como um defeito genético de padrão de herança AD. Diante disso, os pais receberam orientação sobre a raridade desse acontecimento, e foi realizado aconselhamento genético. Discussão: O padrão AD, apesar de raro na HFM, requer enfoque, pois denota acometimento de todas as gerações da família, sendo importante para família conhecimento sobre o evento. Conclusão: Na HFM de padrão AD, é notório que a investigação familiar detalhada, o diagnóstico precoce e aconselhamento genético interferem positivamente no planejamento da vida da família, sendo, então, imprescindível a intervenção pelo geneticista.