39º CBP Congresso Brasileiro de Pediatria
DE 09 A 12 DE OUTUBRO - PORTO ALEGRE/RS
Vamos construir o pediatra do futuro

Trabalhos Científicos

Título: Microssomia Hemifacial Familiar - Relato De Caso

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

Resumo: Introdução: A microssomia hemifacial (HFM) é uma deformidade congênita que se apresenta como uma malformação facial caraterizada por deformidades assimétricas do rosto, que são geralmente unilaterais, em que a maioria dos casos é esporádica, havendo, entretanto, casos familiares raros que exibem herança autossômica dominante. Descrição do caso: JL, masculino, 3 anos, encaminhado ao ambulatório de genética apresentando orelhas displásicas bilateralmente, havendo na direita pseudo-chanfradura em hélice e apêndice pós-auricular, e sendo a esquerda micrótica, em abano e de implantação baixa, em que se notou duas pequenas vesículas. Observaram-se também fendas palpebrais oblíquas assimétricas, prega palmar única à direita e de transição à esquerda e fosseta em região posterior dos ombros, bilateralmente. Somavam-se a estas alterações morfológicas uma hipertonia apendicular severa, sobretudo dos braços, alteração no Desenvolvimento Neuropsicomotor (DNPM), com atraso na fala, e movimento estigmatizador da cabeça. Não havia registro de condições pré-natais, nem história familiar positiva para casos similares, apesar da mãe apresentar discreta assimetria de face. Exames complementares evidenciaram ausência das ondas I, III e V, bem como do potencial evocado auditivo de tronco encefálico na orelha esquerda. Não foram encontradas alterações laboratoriais dignas de nota. Discussão: A HFM tem sua etiologia multifatorial de caráter congênito e não se conhece nenhum gene responsável pela doença. Sabe-se que a maioria dos casos de HFM é esporádica estando descrito um modo de transmissão autossômico dominante (AD) apenas em cerca de 1-3 dos casos. O padrão de herança AD demanda aconselhamento genético pela característica de acometer todas as gerações da família. Conclusão: A possibilidade de apresentação de um padrão de herança AD evidencia a importância do aconselhamento genético na HFM, o qual, acompanhado do diagnóstico precoce, promove uma melhor qualidade de vida ao paciente, em virtude da realização de um tratamento adequado desenvolvido por uma equipe multidisciplinar.