

Trabalhos Científicos

Título: Quando Suspeitar De Síndrome De Goldenhar?

Autores: NATALIA DAL PIVA (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO - GHC), PAULA DIAS LOPES (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO - GHC), MARINA HEINEN VALENTE (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO - GHC), AMANDA PAVAN (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO - GHC), AMANDA CHAGAS SELEME (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO - GHC), BRUNA SCHMITT PUHL (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO - GHC), BARBARA BRUM FONSECA (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO - GHC), GISELE DALAZERI (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO - GHC), VICTORIA IOCHPE (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO - GHC)

Resumo: A síndrome de Goldenhar (SG), conhecida como displasia oculoauriculovertebral, é uma condição congênita rara que afeta o desenvolvimento craniofacial e esquelético. O espectro de apresentação da síndrome varia de casos leves à severos, podendo também acometer órgãos internos. O presente caso traz uma paciente feminina com o diagnóstico clínico da síndrome. Paciente feminina, atualmente com 6 meses de idade, ultrassonografia morfológica evidenciando artéria umbilical única, ausência de plexo coróide à direita, de cerebelo e fossa posterior, de órbita direita e de osso nasal, fenda labial superior bilateral, fenda palatina à esquerda. Cariótipo por amniocentese 46,XX. Nascida de parto cesárea, com 37 semanas e 1 dia de idade gestacional por restrição de crescimento intrauterino, necessitou de intubação orotraqueal por ausência de movimentos ventilatórios espontâneos em sala de parto, internou em UTI neonatal. Exames complementares mostraram dismorfismo craniofacial assimétrico, hipoplasia das estruturas da face à direita, associada a fenda labial e palatina bilateral, diversas malformações encefálicas, vertebrais (hemivértebra em C4, vértebras ´em borboleta´) e auriculares (ausência de pavilhão e conduto auditivos à direita). Ecocardiograma com comunicação interatrial tipo defeito da fossa oval e persistência do canal arterial mínimo. Evolui com traqueostomia por conta de falhas de extubação devido a laringomalácia e glossoptose graves. Diante das alterações estruturais e fenotípicas, paciente com critérios clínicos para Síndrome de Goldenhar. Durante internação foi acompanhada por equipe multidisciplinar que foi essencial para que a paciente tivesse desfecho favorável e desospitalização. Discussão: A SG é caracterizada por malformações craniofaciais, como microtia, hipoplasia mandibular, hipoplasia hemifacial, e anomalias oculares. A coluna vertebral também pode ser afetada, apresentando sinostose cervical, escoliose, vértebras em ´borboleta´ e outras alterações. A etiopatogenia ainda não é bem esclarecida, mas acredita-se ser multifatorial, envolvendo fatores genéticos e ambientais durante a embriogênese. O diagnóstico é baseado em uma avaliação clínica detalhada das anomalias físicas presentes na criança, através de exame clínico, de imagem e estudo genético. O tratamento é dependente do estágio da doença e deve ser individualizado, com objetivo de melhorar a qualidade de vida dos pacientes e a funcionalidade das estruturas afetadas. Conclusão: A SG representa um desafio clínico devido à sua variabilidade fenotípica e complexidade de manifestações. O diagnóstico é predominantemente clínico, complementado por achados de exames de imagem, com suspeição já em período intrauterino. O tratamento deve ser multidisciplinar e individualizado. Ademais, a conscientização sobre a síndrome entre os profissionais de saúde é essencial para garantir um atendimento integral e efetivo aos pacientes afetados por esta condição rara.