

Trabalhos Científicos

Título: Malformações Craniofaciais Podem Ser A Síndrome De Goldenhar

Autores: MARIA EDUARDA ALVES DORTA (FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS DE SANTOS), INGRID DAMACENO ROSA DORTA (CLÍNICA VITTA), ALEXANDRE ALVES DORTA FILHO (UNIVERSIDADE 9 DE JULHO), MARIANA MARTINS RODRIGUES (FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS DE SANTOS)

Resumo: O EOAV (espectro óculo-aurículo-vertebral) é conhecido como síndrome de Goldenhar. Suas peculiaridades vão desde acometimentos auriculares (mais comuns são microtia e apêndices pré auriculares), faciais, oculares e até vertebrais. A literatura mostra que a etiologia mais aceita é por erro no desenvolvimento dos primeiros arcos branquiais, porém há envolvimento genético com padrão autossômico recessivo e autossômico dominante. Relato de caso: M.M.D.F., feminino, 11 meses, sem intercorrências no pré-natal, nascido a termo, com peso adequado para idade gestacional, Apgar 8/9, apresenta apêndice auricular bilateral, implantação baixa das orelhas e micrognatia. Já na maternidade apresentou debilidade nas mamadas, com hipoglicemia, devido à sua má formação facial. Diagnosticado depois das primeiras 48 horas de vida com comunicação interventricular, após desenvolver sopro holossistólico, ao ultrassom, dos rins e vias urinárias, pós natal teve o diagnóstico de dilatação pielocalicial em rim esquerdo. Apresentou teste do pezinho com aumento de TSH, confirmando diagnóstico de hipotireoidismo congênito. Devido às deformidades acima descritas e à avaliação genética que revelou a deleção do gene 17q22, foi diagnosticado com síndrome de Goldenhar. Discussão: A síndrome de Goldenhar é caracterizada pela deleção do gene 17q22, apresentando manifestações óculo-aurículo-vertebrais, associada a anomalias cardíaca e renal. A apresentação clínica dos pacientes pode cursar com diversas anomalias ou alterações simples e discretas. Apesar da portadora apresentar má formação auricular, não manifesta surdez, que pode estar presente em 40% dos afetados. Defeitos cardíacos congênitos apresentam uma prevalência de 5% a 58% nesse espectro, e neste caso está presente na paciente. O diagnóstico pode ser feito em associação dos dados clínicos com o resultado dos exames complementares (ecografia e ressonância nuclear magnética) e da condição sistêmica ao nascimento. O tratamento nem sempre é de viés cirúrgico, sendo reservado para casos mais graves. Conclusão: Portanto, o acompanhamento multidisciplinar é de extrema importância, visto que a maioria dos pacientes portadores da Síndrome de Goldenhar podem manifestar diversas alterações clínicas. Além disso, o diagnóstico precoce é essencial para uma melhor qualidade de vida e evitar complicações.