



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Goldenhar E A Importância Do Diagnóstico Precoce

Autores: FERNANDA COSTA (CENTRO MATERNO INFANTIL DE CONTAGEM)

Resumo: A síndrome de Goldenhar, também conhecida como displasia óculo-aurículo-vertebral, é uma condição multifatorial rara que atinge um em cada 3.500 a 5.000 crianças, com predominância do sexo masculino, caracterizada por um defeito no desenvolvimento de estruturas derivadas do primeiro e segundo arcos branquiais. Paciente do sexo feminino, nascida de parto vaginal termo 37 semanas e 5 dias, pesando 2344g, com 45 cm de comprimento, perímetro cefálico de 32 cm e Apgar 7/9. Mãe etilista, tabagista e drogadita, fez uso de maconha e cocaína durante a gestação. Pré-natal sem alterações nos exames. Seu primeiro exame médico revelou malformação extensa em pavilhão auricular a esquerda com apêndice pré-auricular presente, além de tônus cervical levemente reduzido. Aventada hipótese de síndrome de goldenhar e realizados exames para investigação. Tomografia de neuroeixo revelou múltiplas deformidades caracterizadas nas colunas cervical e torácica configurando anomalia de formação, hemivértebra esquerda em C1, C3 e T8, além de hemivértebra direita em T4. Avaliado também pela oftalmologia na maternidade, sem alterações oculares. O paciente foi encaminhado para estudo cromossômico, otorrinolaringológico, acompanhamento neurológico e multidisciplinar para intervenção precoce. Atualmente, com 3 meses de vida, apresentando discreto atraso motor, em acompanhamento clínico, aguardando exames solicitados pelo otorrinolaringologista. A síndrome de Goldenhar é uma doença congênita rara que afeta o desenvolvimento da região craniofacial, coluna vertebral e orelhas. É caracterizada por uma ampla gama de sintomas que podem incluir assimetria facial, anomalias vertebrais e anormalidades oculares. Embora a causa dessa patologia não seja totalmente compreendida, acredita-se que esteja relacionada a interrupções no desenvolvimento embrionário inicial dos tecidos afetados. Muitos fatores de risco foram propostos, como o uso de cocaína durante a gravidez. A interação entre fatores genéticos e ambientais, como infecção, uso de drogas e álcool na gestação, podem desempenhar um papel nesta doença. O diagnóstico é preferencialmente clínico, exames de imagem podem auxiliar no mesmo, e para avaliar a gravidade dos sintomas. O tratamento pode envolver uma equipe multidisciplinar, é necessária uma abordagem caso a caso. As opções dependem dos sintomas específicos e podem incluir cirurgia, fisioterapia e terapia de fala. Embora a síndrome de Goldenhar possa ter implicações físicas e funcionais para indivíduos afetados, como atraso na fala e desenvolvimento auditivo em pacientes. A detecção precoce pelos profissionais de saúde e o tratamento adequado , precocemente, pode ajudar a melhorar a qualidade de vida dos indivíduos afetados.