

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Branquio-Oto-Renal: Um Relato De Caso

Autores: FERNANDA DE OLIVEIRA (FHSTE), NATÁLIA STARKE HOFES (FHSTE), GRAZIELE SALCHER (FHSTE), SUSIMARA ANESI (FHSTE), BEATRIZ RITTER KIRST DE LA CANAL (FHSTE), ALINE EMANUELLE POLETO DE SOUZA FRISON (FHSTE), GYOVANA PAULA ALBERTONI (FHSTE), MUNIQUE SACHET HANNECHER (FHSTE), MARCO ANTONIO NARDI (FHSTE), LORENZO TRINTINAIA SLAVIERO (URI), JONAS MAINARDI (URI), GLEDSON DE SOUZA MAIA (FHSTE), ROGGER ELANO HOELTGEBAUM RODRIGUES (FHSTE)

Resumo: A Síndrome Branquio-Oto-Renal (SBOR) é uma doença genética rara, autossômica dominante, que afeta o desenvolvimento adequado dos tecidos do pescoço, mais especificamente os tecidos branquiais, resultando na formação de fístulas ou cistos branquiais. Além disso, é caracterizada por agenesia ou hipoplasia renal, associada a perda auditiva ou alterações estruturais da orelha, como malformações do conduto auditivo interno e externo, perda auditiva ou formato anormal desta. As alterações mais comuns, são fossetas pré auriculares, defeitos na orelha externa e hipoacusia auditiva. Ademais, sabe-se que o gene homólogo humano da ausência dos olhos de drosófila (EYA1) é o causador da SBOR e localiza-se no braço longo do cromossomo 8q13.3. Paciente masculino de quatro meses e quinze dias de idade, nascido de cesárea com 39 semanas de gestação, índice de Apgar de 9/10. A história materna inclui uso crônico de álcool e drogas durante a gestação. Os testes de triagem neonatal foram normais, exceto pelo teste da orelhinha que revelou alteração bilateral. Ao exame físico, revelou anomalias específicas como fosseta pré-auricular bilateral, implantação baixa de orelhas e estas com dimensões reduzidas, além de fístula em região mandibular bilateral, com comunicação externa, e por fim, sopro cardíaco e hérnia inguinal direita importante. Investigações complementares foram conduzidas para elucidar a etiologia das anomalias observadas. A ultrassonografia de abdome revelou agenesia do rim esquerdo, confirmando a presença apenas do rim direito. Devido à alteração no teste da orelhinha, foi realizado Potencial Evocado Auditivo de Tronco Encefálico (BERA), evidenciando ausência de resposta auditiva bilateral. Cariótipo normal (46 + XY) e ecocardiograma sem alterações significativas. Para investigação das fístulas na região mandibular, tomografia computadorizada da região do pescoço com contraste não demonstrou anormalidades estruturais significativas, sendo indicada avaliação por otorrinolaringologista, que diagnosticou as fístulas como fístulas branquiais bilaterais, provavelmente derivadas do segundo arco branquial. E estas, associadas à agenesia renal e às fossetas pré-auriculares. Há simplicidade no diagnóstico da SBOR, sendo baseado em critérios fenotípicos, alguns já descritos, que são divididos em maiores: anormalidades branquiais, surdez, fenda pré-auricular e anormalidades renais - e menores: anormalidades de ouvido interno, médio e/ou externo, e cisto pré-auricular. Em relação ao tratamento, não existe algo específico a ser feito, apenas tentar perceber as alterações de forma precoce e acompanhá-las. Já as auditivas, o diagnóstico precoce, tem ainda mais significância, pela possibilidade de realizar intervenções mais adequadas, como implante de aparelhos de amplificação sonora, por exemplo. O aconselhamento genético também tem importância e a família deve ser orientada sobre o risco de ocorrência em gestações futuras.