

Síndrome de Goldenhar e suas peculiaridades: um relato de um caso

Goldenhar Syndrome and its peculiarities: a case report

DOI:10.34119/bjhrv6n4-081

Recebimento dos originais: 13/06/2023

Aceitação para publicação: 14/07/2023

Luciano da Silva Pontes

Residente em Neurologia Pediátrica

Instituição: Fundação de Medicina Tropical Doutor Heitor Vieira Dourado (FMT-HVD)

Endereço: Av. Pedro Teixeira, s/n, Dom Pedro, Manaus – AM, CEP: 69040-000

E-mail: lucianopontes@live.com

João Francisco Tussolini

Especialista em Neurologia Pediátrica

Instituição: Fundação de Medicina Tropical Doutor Heitor Vieira Dourado (FMT-HVD)

Endereço: Av. Pedro Teixeira, 25, Dom Pedro, Manaus – AM, CEP: 69040-000

E-mail: tussolini.neuro@hotmail.com

Patrícia Delgado da Silva

Residente em Neurologia Pediátrica

Instituição: Fundação de Medicina Tropical Doutor Heitor Vieira Dourado (FMT-HVD)

Endereço: Av. Pedro Teixeira, 25, Dom Pedro, Manaus – AM, CEP: 69040-000

E-mail: patdelg@hotmail.com

Ana Cleide Silva Souza

Residente em Neurologia Pediátrica

Instituição: Fundação de Medicina Tropical Doutor Heitor Vieira Dourado (FMT-HVD)

Endereço: Av. Pedro Teixeira, 25, Dom Pedro, Manaus – AM, CEP: 69040-000

E-mail: anacleidesouza5415@gmail.com

Jadson Rago Junior

Residente em Neurologia Pediátrica

Instituição: Fundação de Medicina Tropical Doutor Heitor Vieira Dourado (FMT-HVD)

Endereço: Av. Pedro Teixeira, 25, Dom Pedro, Manaus – AM, CEP: 69040-000

E-mail: rago3000@hotmail.com

Iury Gabriel Amazonas Tussolini

Especialista em Neurologia Pediátrica

Instituição: Fundação de Medicina Tropical Doutor Heitor Vieira Dourado (FMT-HVD)

Endereço: Av. Pedro Teixeira, 25, Dom Pedro, Manaus – AM, CEP: 69040-000

E-mail: iurytussolini@hotmail.com

Mario Tércio Rocha Junior

Especialista em Neurologia Pediátrica

Instituição: Fundação de Medicina Tropical Doutor Heitor Vieira Dourado (FMT-HVD)

Endereço: Av. Pedro Teixeira, 25, Dom Pedro, Manaus – AM, CEP: 69040-000

E-mail: mtercio@gmail.com

Gabrielle Rodrigues Tussolini

Graduada em Medicina

Instituição: Universidade Nilton Lins

Endereço: Av. Nilton Lins, s/n, P. Laranjeiras, Manaus – AM, CEP: 690580-030

E-mail: gabytussolini@hotmail.com

RESUMO

A Síndrome de Goldenhar ou displasia OAV (oculo-auriculo-vertebral) é uma doença rara, complexa e fenotipicamente variável podendo gerar como principais características a microssomia hemifacial, má formação do pavilhão auditivo, anomalias vertebrais e atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. A causa exata ainda é desconhecida e está provavelmente relacionada a alterações durante o desenvolvimento fetal na sétima semana de gestação onde se tem uma alteração na formação das fendas branquiais. A face, o pavilhão auricular e as pálpebras são originadas na primeira e segunda fendas branquiais. Descrevemos um paciente do sexo masculino, de 7 anos, que procurou o serviço de neurologia infantil de referência da região apresentando atraso de fala, deficiência intelectual leve, hipertelorismo, perda da audição bilateral, má formação do pavilhão auricular direito com apêndices pré auriculares, desvio de rima labial à direita, hipoplasia mandibular e cistos dermóides bilaterais. O diagnóstico foi estabelecido após a avaliação da equipe multidisciplinar incluindo neuropediatra, geneticista, otorrinolaringologia e oftalmologia. Exames complementares incluíram radiografia simples, ressonância magnética de crânio e BERA (Potencial Evocado Auditivo de Tronco Encefálico). Em conclusão, dada a raridade e a variedade do espectro de apresentação desta síndrome nosso trabalho tem como objetivo contribuir para suspeição precoce e auxiliar no conhecimento e entendimento da doença por profissionais da saúde em casos futuros.

Palavras-chave: Síndrome de Goldenhar, doenças raras, neuropediatria, neurologia pediátrica, otorrinolaringologia, Amazonas.

ABSTRACT

Goldenhar's Syndrome or OAV (oculo-auriculo-vertebral) dysplasia is a rare, complex and phenotypically variable disease that can lead to hemifacial microsomia, malformations of the auditory pinna, vertebral anomalies and neuropsychomotor development delay as main characteristics. The exact cause is still unknown and is probably related to changes during fetal development in the seventh week of gestation, where there is a change in the formation of the gill slits. The face, pinna and eyelids originate from the first and second gill slits. We describe a 7-year-old male patient who sought the reference child neurology service in the region with speech delay, mild intellectual disability, hypertelorism, bilateral hearing loss, malformation of the right pinna with pre-auricular appendages, deviation rhyme on the right, mandibular hypoplasia and bilateral dermoid cysts. The diagnosis was established after evaluation by the multidisciplinary team including a neuropediatrician, geneticist, otorhinolaryngologist and ophthalmologist. Complementary tests included simple X-rays, magnetic resonance imaging of the skull and BERA (Auditory Evoked Potential of the Brainstem). In conclusion, given the rarity and variety of the spectrum of presentation of this syndrome, our work aims to contribute to early suspicion and help health professionals in the knowledge and understanding of the disease in future cases.

Keywords: Goldenhar's Syndrome, rare diseases, neuropediatric, pediatric neurology, otolaryngology, Amazonas.

1 INTRODUÇÃO

A Síndrome de Goldenhar (SG) ou displasia OAV (oculo-auriculo-vertebral) é uma doença rara descrita primeiramente em 1952 por Maurice Goldenhar, tem uma incidência de 1 para cada 56.000 nascimentos (1), de etiologia multifatorial, complexa e fenotipicamente variável podendo ocorrer manifestações mais prejudiciais ao indivíduo quando esta herança é paterna, autossômica dominante (8). A síndrome relatada tem como principais características a microsomia hemifacial, má formação do pavilhão auditivo, anomalias vertebrais e atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. A tríade clássica característica é formada por alterações oculares, auriculares e vertebrais (2).

Podemos citar como manifestações associadas a hipoplasia malar e/ou mandibular, hipoplasia da musculatura facial, apêndices pré auriculares e/ou displasia de orelha externa, hipoplasia de vértebras, cistos dermóides epi bulbares, microftalmia, alterações cardíacas congênitas sendo a Tetralogia de Fallot a mais frequente correspondendo por cerca de 30% dos casos (3), alterações renais e do sistema nervoso central como no caso relatado onde temos o atraso de fala e a deficiência intelectual onde encontramos uma incidência estimada de 5% a 10% dos casos. Foram demonstrados também em exames de neuroimagem acometimentos raros como lipoma de corpo caloso (4,5).

A literatura em geral nos mostra que podem ser encontradas como primeiros achados ao exame clínico as protuberâncias ou fistulas pré auriculares, seguidas das alterações ortopédicas 30 a 60% dos casos, as alterações ortopédicas mais encontradas são de vértebras cervicais, como occipitalização do Atlas e sinostoses, podendo também ter achados como espinha bífida e hipoplasia vertebral.

As alterações oculares como a alteração do dermóide epibulbar são manifestações achadas frequentemente. A microsomia hemifacial associada ou não as displasias de pavilhão auricular são encontradas em até 65% dos casos (5).

Por se tratar de uma síndrome multissistêmica o diagnóstico não deve se basear somente em achados radiográficos ou laboratoriais, devendo resultar de avaliações clínicas de diversas especialidades, incluindo como principais a avaliação auditiva, vertebral, neurológica, oftalmológica e genito-urinária (6,7).

A estratégia de tratamento e acompanhamento é claramente individualizada de forma multidisciplinar buscando melhorar a aparência e a funcionalidade das estruturas que foram acometidas (9, 10), podendo assim abrir mão de procedimentos cirúrgicos ou outros métodos específicos (8). A abordagem mais precoce possível contribui para a promoção de um desenvolvimento normal do indivíduo acometido.

Este relato de caso objetiva relatar um caso de síndrome de Goldenhar, dada a raridade desta doença principalmente na região amazônica e a variedade de manifestações da doença, aumentando assim o conhecimento científico dos profissionais de saúde em geral sobre o assunto, permitindo seu reconhecimento e abordagem em futuras condutas perante a possíveis casos.

O paciente relatado foi atendido no ambulatório da Residência Médica de Neurologia Infantil encaminhado pela equipe de genética médica para avaliação, na capital do Amazonas, Brasil.

2 RELATO DO CASO

Escolar do sexo masculino, 7 anos de idade, 2º filho de pais jovens e não consanguíneos, nascido de parto normal, a termo, APGAR 8/9, sem intercorrências relatadas. Não havia registro de condições pré-natais nem história familiar positiva para casos similares. Seus genitores procuraram o serviço de referência em neurologia infantil da região com queixa de ‘‘atraso de fala’’ e ‘‘dificuldade auditiva’’.

Ao exame físico a criança estava corada, hidratada, ativa, em bom estado geral, na somatoscopia apresentava-se com microcefalia (perímetro cefálico de 49 centímetros), hipertelorismo com desvio de rima labial à direita, má formação do pavilhão auricular direito com apêndices pré auriculares, hipoplasia mandibular e aparentes cistos esbranquiçados em ambos os olhos sem etiologia definida até aquele momento.

O exame neurológico revelou uma criança com atraso de fala, com deficiência intelectual leve, consciente, orientada, com fala pouco fluente e coerente. Sensibilidades tátil e vibratória preservadas na porção distal dos membros superiores e inferiores. Ausência de tremor ou outros movimentos involuntários. Força muscular simétrica às manobras comparativas contra a força da gravidade nos membros superiores e inferiores. Coordenação motora: eumetria à prova index-nariz, eudiadocinesia. Reflexos profundos tricipitais, bicipitais, patelares e aquileus 2+ e simétricos. Reflexo cutâneo plantar em flexão bilateralmente. Sem sinais meníngeos aparentes.

Na investigação laboratorial inicial foi solicitado hemograma, ionograma, glicemia, função renal e hepática, sem alterações. A ressonância magnética de crânio e de ambas as órbitas mostrou hipoplasia de mandíbula com cisto dermóides evidentes bilateralmente, sem outras alterações, sendo então encaminhado para oftalmologia pediátrica onde posteriormente foi realizada a exérese dos cistos dermóides. O Potencial Evocado Auditivo de Tronco Encefálico (BERA) apresentou déficit auditivo severo em lado direito, tendo registro de

potencial evocado de via auditiva comprometida com potencial fisiológico até o limiar de 75 dB, sendo então acompanhado regularmente com a otorrinolaringologia e a fonoaudiologia, apresentando boa evolução terapêutica. Foi encaminhado a ortopedia onde foi solicitado a radiografia de coluna vertebral sendo observado uma lordose lombar fisiológica, não sendo encontradas outras alterações na estrutura, dimensão ou formas das vértebras. O ecocardiograma com dopplerfluxometria não demonstrou alterações.

O diagnóstico foi estabelecido após a avaliação da equipe multidisciplinar incluindo neuropediatra, geneticista, otorrinolaringologia e oftalmologia.

3 DISCUSSÃO

De origem ainda desconhecida, a síndrome de Goldenhar ou displasia óculoaurículo-vertebral vem sendo a cada dia mais estudada, a raridade da doença e sua heterogeneidade de espectros nos mostram o caráter multifatorial da SG. A tríade clássica as alterações oculares, vertebrais e auriculares, apresentam a microsomia hemifacial e as displasias de pavilhão auricular como alterações mais prevalentes e como primeira suspeita diagnóstica no consultório médico, como no caso relatado.

Como uma das principais hipóteses do surgimento da síndrome está a hipótese de uma redução do suprimento sanguíneo ou uma hemorragia local na região do desenvolvimento dos primeiros e segundos arcos branquiais, ocorrendo por volta da sétima semana de gestação, durante o período da blastogênese.

Essas alterações justificariam as más formações na orelha externa, pois o 1º arco branquial origina o primórdio da parte anterior das aurículas e o 2º arco branquial o primórdio da parte posterior do pavilhão auricular (11).

Entre as manifestações estruturais encontradas na SG, podemos destacar a macrostomia, alterações de mordida, palato alto, fissura labiopalatal, paralisia facial, micrognatia ou retrognatia, fístula traqueo-esofágica, má formação da orelha externa, média e interna, aplasia, resultando em perda da audição, apêndices fibromatosos pré auriculares e atresia do meato acústico externo (14,15). Além disso, a displasia OAV pode estar associada a fissuras palatinas e/ou labiais (17).

As anomalias oculares ocorrem em cerca de 50% dos casos relatados e podem apresentar-se como lipodermóides epi bulbares como no caso relatado, representando as alteração ocular mais frequente, podendo apresentar também pequenas manchas dermóides, obstrução nasolacrimal, oftalmoplasia, entre outras (14).

Considerando a ampla manifestação clínica congênita da síndrome de Goldenhar, sua possível detecção desde o período neonatal, destaca-se a importância da investigação clínica frente aos achados compatíveis para se obter mais brevemente diagnóstico e seguimento (16). Por se tratar de uma patologia multifatorial é de suma importância o aconselhamento genético e o estudo detalhado da causa em cada paciente acometido uma vez que fatores associados como o uso drogas ilícitas e ingestão de álcool durante a gestação, dentre outros fatores de risco podem ser prevenidos, evitando, na medida do possível, o surgimento de novos casos. No caso relatado, a família do paciente descrito procurou o serviço tardiamente, porém com uma abordagem e acompanhamento multidisciplinar adequados foi possível estabelecer uma melhor qualidade de vida para o mesmo, o controle preventivo posterior ao diagnóstico da síndrome deve englobar avaliações da visão, audição, mobilidade cervical em geral, da função renal e cardíaca (12). A variedade do espectro de apresentação da síndrome com seus variados graus de acometimento é um fator agravante para o diagnóstico e seguimento dos pacientes (12, 13).

AGRADECIMENTOS

Gostaríamos de agradecer a todos os professores da Residência de Neurologia Infantil, localizada na Policlínica Dr. Antônio Comte Telles, vinculada a Fundação de Medicina Tropical Dr. Heitor Vieira Dourado do Estado do Amazonas aonde este trabalho e muitos outros foram relatados. Em especial ao Dr. Francisco Tussolini pela dedicação e tempo despendido em nosso auxílio na realização da pesquisa e nos guiando sempre em busca do melhor para comunidade científica e acima de tudo em busca do melhor para os nossos pacientes.

REFERÊNCIAS

1. Gorlin JJ, Cohen MM Jr, Levin LS. Syndromes of the Head and Neck. 3rd ed. London: Oxford Univ. Press 1990. Pp. 641-649.
2. Brosco KC, Zorzetto NL, Costa AR. Perfil audiológico de indivíduos portadores da síndrome de Goldenhar. Rev. Brás. Otorrinolaringol. 2004; 70(5): 645-9.
3. KUMAR, A. et al. Pattern of cardiac malformation in oculoauriculovertebral spectrum. Am. J. Med. Genet., New York, v.46,n.4, p.423-426, 1993.
4. Kalavrezos ND, Bochlogyros PN, Panos G. - Surgical corrections of a patient with Goldenhar syndrome. Heel Period Stomt Gnathopathoprosopike Cheir, 1990; 5(4): 147-50.
5. Verona LL, Damian NG, Pavarina LP, Ferreira CHF, Melo DG. Síndrome de Goldenhar: relato de um caso com discordância em gêmeas monozigóticas. J Pediatría Vol. 82, Nº1, 2006.
6. ISHITOYA, S. et al. Left retrocaval ureter associated with the Goldenhar Syndrome (Branchial Arch Syndrome). J. Urol., Hagerstown, v.158, n.2, p.572-573, 1997.
7. Araneta MRG, Moore CI, Onley RS, Edmonds LD, Karcher JA, McDonough C, Hiliopoulos KM, Schlangen KM, Gray GC. Goldenhar syndrome among infants born in military hospital to Gulfwar veterans. Teratology 1997; 56: 244-251.
8. Alonso JM, Tato JM. Tratado de Otorrinolaringologia e broncoesofágica. 4ª edição.
9. Greenwood RD, Rosenthal A, Sommer A, Wolff G, Craenen J. Cardiovascular malformations in oculoauriculovertebral dysplasia (Goldenhar syndrome). J Pediatr. 1974;85(6):816-8.
10. Lima FT, Araújo CB, Sousa EC, Chiari BM. Alterações fonoaudiológicas presentes em um caso de síndrome de Goldenhar. Rev Soc Bras Fonoaudiol. 2007;12(2):141-5.
11. Rollnick BR, Kaye CI, Nagatoshi K, Hauck W, Martin AO. Oculo auriculovertebral dysplasia and variants: phenotypic characteristic of 294 patients. Am J Med Genet. 1987;26(2):361-75.
12. SCHOLTZ, A.W. et al. Goldenhar's syndrome: congenital hearing deficit of conductive or sensorineural origin? Temporal bone histopathologic study. Otol. Neurotol., Hagerstown, v.22, n.4, p.501-505, 2001.
13. Lisbôa RC, Mendez HM, Paskulin GA. Síndrome de Goldenhar e variantes: relato de sete pacientes. Rev AMRIGS. 1987;31:265-9
14. Bustamante LN, Guerra IV, Iwahashi ER, Ebaid M. Síndrome de Goldenhar. Relato de cinco casos em associação com malformações cardíacas. Arq Bras Cardiol. 1989;53(5):287-90.
15. Greenwood RD, Rosenthal A, Sommer A, Wolff G, Craenen J. Cardiovascular malformations in oculoauriculovertebral dysplasia (Goldenhar syndrome). J Pediatr. 1974;85(6):816-8.

16. <https://ojs.brazilianjournals.com.br/ojs/index.php/BJHR/article/view/7594/6602>
17. <https://ojs.brazilianjournals.com.br/ojs/index.php/BJHR/article/view/22662/18157>