

Genética | Caso Clínico

EP-121 - (1JDP-10145) - O DIAGNÓSTICO É DE “CARAS”

Inês Pais-Cunha¹; Débora Valente¹; Laura Leite-Almeida¹; Ana Maia^{1,2}; Carla Pinto-Moura^{3,4,5}

1 - Serviço de Pediatria, Unidade Autónoma Gestão da Mulher e da Criança, Centro Hospitalar Universitário de São João; 2 - Departamento de Ginecologia-Obstetrícia e Pediatria, Faculdade Medicina da Universidade do Porto; 3 - Serviço de Otorrinolaringologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 4 - Serviço de Genética, Centro Hospitalar Universitário de São João, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 5 - i3S Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto

Introdução / Descrição do Caso

A Síndrome de Goldenhar (SG) é uma anomalia congénita que resulta de alterações embrionárias no 1º e 2º arcos branquiais. Caracteriza-se por anomalias auriculares e hipoplasia facial, geralmente unilateral. O fenótipo é variável: pode ter atingimento multiorgânico com alterações cardíacas, vertebrais, baixa estatura, atraso psicomotor e perturbações do espectro do autismo. A etiologia é multifatorial. A maioria dos casos é esporádica, mas está descrita hereditariedade autossómica dominante. GM, 19 meses, sexo masculino, visto na consulta de Pediatria por atraso do desenvolvimento psicomotor. Sem antecedentes perinatais de relevo. Ao nascimento apresentava microtia (grau III) do pavilhão auricular direito, sem alterações do ouvido interno na ressonância magnética, e assimetria da face com hipoplasia da mandíbula à direita. Sem cardiopatia. Colocou prótese de condução óssea aos 15 dias de vida. Amigdalites de repetição e roncopatia. No estudo genético efetuado foi detetada microdeleção 18q22.3.

Comentários / Conclusões

Este caso tem uma clínica compatível com SG. As alterações fenotípicas orientam o diagnóstico. A ecografia pré-natal é importante no diagnóstico precoce. Têm sido descritos padrões ecográficos de atingimento facial, microssomia e malformações auriculares unilaterais. Pelo largo espectro clínico, é fundamental um acompanhamento multidisciplinar. As deformidades craniofaciais podem condicionar dificuldades alimentares com necessidade de correção cirúrgica. Esta depende do padrão de crescimento ósseo que difere do lado afetado versus o não afetado. É comum apresentarem redução da patência da via aérea, com necessidade de traqueostomia em casos extremos. O aconselhamento genético permite o planeamento reprodutivo da família.

Palavras-chave : Síndrome de Goldenhar, malformações congénitas, Microtia, surdez, hipoplasia hemifacial, atraso psicomotor