

Síndrome polimalformativa com cardiopatia associada

Polymalformative syndrome with congenital heart defect

Sara Pimentel Marcos¹, Teresa Castro², Anabela Salazar¹, Rui Anjos³



Figura 1. Hipoplasia da hemiface direita, com microtia, ausência de arcada zigomática, hipoplasia mandibular e maxilar



Figura 2. Radiografia mostrando cardiomegalia, hemivertebbras dorsais, fusões ao nível dos primeiros seis arcos costais direitos e aparente malformação mandibular direita

Recém-nascido do gênero masculino, com antecedentes maternos de terapêutica com clorpromazina, topiramato e diazepam durante a gravidez; sem outros antecedentes familiares relevantes, nomeadamente de malformações congênitas. Diagnóstico de transposição dos grandes vasos (TGV) às 34 semanas de gestação. Parto às 37 semanas, peso ao nascer de 3.229g, índice de Apgar 1/7/8, ficando em ventilação invasiva desde o nascimento. Confirmação pós-natal da TGV com *foramen ovale* restritivo, tendo realizado septostomia de Rashkind às 2 horas de vida, sob terapêutica com prostaglandina E1; aos 13 dias de vida, foi realizada cirurgia de *switch* arterial, sem intercorrências significativas. Ao nascimento, foi também objetivada hipoplasia da hemiface

direita, com microtia, ausência de arcada zigomática, hipoplasia mandibular e maxilar (Figura 1); da avaliação oftalmológica, salientava-se assimetria ocular ligeira; a radiografia de tórax mostrou malformação da coluna dorsal, com hemivertebbras e fusão de arcos costais (Figura 2); a ecografia renal não revelou malformações. Com base nesses achados, admitiu-se o diagnóstico de microssomia hemifacial. Manteve seguimento pluridisciplinar para vigilância de complicações, intervenção precoce e programação da correção das malformações faciais.

A microssomia hemifacial, também conhecida como espectro óculo-aurículo-vertebral ou síndrome de Goldenhar, resulta de uma alteração no desenvolvimen-

¹ Hospital de São Francisco Xavier, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal.

² Hospital do Espírito Santo de Évora, Évora, Portugal.

³ Hospital de Santa Cruz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal.

Autor correspondente: Sara Pimentel Marcos – Hospital de São Francisco Xavier, Estrada do Forte do Alto do Duque – São Francisco Xavier – CEP: 1449-005 – Lisboa, Portugal – Tel.: +00351210431441
E-mail: sarasenamarcos@gmail.com

Data de submissão: 5/8/2013 – Data de aceite: 11/3/2014

DOI: 10.1590/S1679-45082015A12900

to do primeiro e segundo arcos branquiais, possivelmente consequência de lesão vascular numa fase precoce da gravidez.^(1,2) A maioria das situações é esporádica, estando descritos casos familiares.⁽³⁾ A síndrome caracteriza-se pela combinação de malformações auriculares e hipoplasia das estruturas ósseas da face. Exibe uma grande variabilidade fenotípica, podendo associar-se a anomalias da coluna vertebral, do sistema nervoso central, renais e cardíacas.^(1,2) Essas últimas estão descritas em 5 a 58% dos casos, sendo as malformações do septo atrial ou ventricular e do trato de saída dos ventrículos as mais frequentes.⁽⁴⁾ Com esse caso, pretendemos salientar o diagnóstico pré-natal de uma TGV que se veio

a contextualizar numa situação esporádica de microsomia hemifacial.

REFERÊNCIAS

1. OMIM® and Online Mendelian Inheritance in Man® [Internet]. Baltimore: McKusick-Nathans Institute of Genetic Medicine, Johns Hopkins University School of Medicine; c1966-2013 [cited 2014 Mar 28]. Available: <http://www.omim.org>
2. Firth HV, Hurst JA. Oxford desk reference: Clinical Genetics. Oxford; Oxford University Press; 2005.
3. Kelberman D, Tyson J, Chandler DC, McInerney AM, Slee J, Albert D, et al. Hemifacial microsomia: progress in understanding the genetic basis of a complex malformation syndrome. *Hum Genet.* 2001;109(6):638-45.
4. Digilio MC, Calzolari F, Capolino R, Toscano A, Sarkozy A, de Zorzi A, et al. Congenital heart defects in patients with oculo-auriculo-vertebral spectrum (Goldenhar syndrome). *Am J Med Genet Part A.* 2008;146A(14):1815-9.