

Síndrome de Goldenhar

Goldenhar syndrome

João Maria Ferreira¹, Jéssica Gonzaga²

RESUMO

Os autores apresentam um caso de síndrome de Goldenhar, com seus aspectos característicos e variações, observando uma criança do sexo masculino de 4 anos de idade no Serviço de Oftalmologia do Hospital São José na cidade de Teresópolis (RJ). O diagnóstico foi concluído devido às alterações externas e internas do paciente após ter sido avaliado pela pediatria, genética, otorrinolaringologia e oftalmologia. O espectro óculo-aurículo-vertebral (EOAV) conhecida como Síndrome de Goldenhar é uma condição rara, complexa e fenotipicamente variável. De origem ainda desconhecida é caracterizada por cistos dermóides epibulbares, apêndices auriculares e hipoplasia mandibular. Objetivamos com este relato de caso, dada a raridade desta síndrome e variedades do espectro de apresentação, aumentar o conhecimento da classe médica sobre este assunto, para facilitar seu reconhecimento e auxiliar condutas perante casos futuros.

Descritores: Síndrome de Goldenhar/diagnóstico; Cisto dermóide; Relatos de casos

ABSTRACT

The authors present a case of Goldenhar syndrome, with its characteristic features and variations. A male child of four years old at the Ophthalmology Service, Hospital São José The diagnosis was completed due to external and internal changes of the patient, after being evaluated by pediatrics, genetics, otolaryngology and ophthalmology. The oculoauriculovertebral spectrum (OAVS) known as Goldenhar Syndrome is a rare, complex and phenotypically variable condition, of still unknown origin is characterized by dermoid cysts epibulbar, auricular appendices and mandibular hypoplasia. We aim to case report, given the rarity of this syndrome and varieties of presentation spectrum, increase knowledge of the medical profession on this subject, to facilitate recognition and help conduct before future cases.

Keywords: Goldenhar syndrome/diagnosis; Dermoid cyst; Case reports

¹Departamento de Medicina, Centro Universitário Serra dos Órgãos – Teresópolis (RJ), Brasil;
²Curso Acadêmico de Medicina, Centro Universitário Serra dos Órgãos – Teresópolis (RJ), Brasil.
Instituição: Hospital São José (HSJ) – Teresópolis (RJ), Brasil

Os autores declaram não haver conflitos de interesse

Recebido para publicação em 07/04/2015 - Aceito para publicação em 14/12/2015

INTRODUÇÃO

O espectro óculo-aurículo-vertebral (EOAV) conhecido como síndrome de Goldenhar foi descrita por Goldenhar em 1952 e completada por Gorlin em 1936. Trata-se de uma síndrome por suas peculiaridades que perpassam sintomas que atingem desde o acometimento auricular (em especial, microtia/anotia e apêndices pré-auriculares), face (microsomia hemifacial), olhos (dermoide epibulbar) e (microftalmia) até a coluna (alterações vertebrais). Trata-se de uma síndrome rara com prevalência estimada de 1:26000 nascidos vivos com maior prevalência no sexo masculino (3:2)⁽¹⁾.

Na literatura encontramos que sua etiologia é caracterizada pelo envolvimento dos primeiros arcos brâncuias e há casos relatados que sugerem a existência de fatores genéticos, com padrão de herança autossômico recessivo e autossômico dominante⁽²⁾.

Diversos trabalhos publicados demonstram a presença de anormalidades genéticas e exposições gestacionais como: exposição à talidomida, ácido retinoico e ao *diabetes mellitus*, mimetizando o seu fenótipo^(3,4).

Relatamos aqui um caso de síndrome de Goldenhar, uma síndrome com poucas descrições na literatura, perpassando sua apresentação, o seu diagnóstico e a conduta diante da queixa oftalmológica.

RELATO DE CASO

No dia 14/01/2015 a mãe de A.A.S.R, masculino, 4 anos, pardo, natural de Teresópolis (RJ), procurou o serviço de Oftalmologia do Hospital São José afirmando que seu filho apresentava o diagnóstico de síndrome de Goldenhar e que desenvolvera “cistos nos dois olhos com incômodo e fotofobia”, sem queixas adicionais.

A mãe relatou em anamnese dirigida que o diagnóstico foi firmado pela pediatria, genética e otorrinolaringologia no primeiro ano de vida de seu filho. Relatou ainda que o menor foi operado há 30 dias para tratar de uma fístula uretral. De acordo com a mãe não há relato de casos familiares, os pais são saudáveis. O paciente frequenta creche, porém não possui fala fluente e obedece mal aos comandos. A mãe relata ter ido a outros serviços de oftalmologia, mas os mesmos não indicaram cirurgia, apesar das queixas relatadas pela mãe do menor como: lacrimejamento, hiperemia, secreção e prurido constante.

Durante o exame, não foi possível realizar a acuidade visual, pois o paciente não cooperava e não respondia aos desenhos apresentados. No que tange à biomicroscopia, observou-se esta presença nos dois olhos com o aparecimento de lesão tumoral elevada, esbranquiçada, vascularizada e com folículos pilosos em toda sua superfície (Figuras 1, 2 e 3). Através dos traumatismos dos cílios da pálpebra superior apresentava ulcerações corneanas bastante acentuadas no olho direito. Sendo sugerido o diagnóstico de cistos dermóides em ambos os olhos.

A ressonância magnética de ambas as órbitas não mostrou solução de continuidade da parede posterior dos cistos dermóides com a superfície corneana e com a esclera. Apenas demonstrou hipoplasia de mandíbula (Figura 4) e cisto dermoide evidente (Figura 5). A cirurgia para exérese do cisto dermoide foi marcada para dia 06/02/2015.

O procedimento cirúrgico foi realizado sob anestesia geral, com remoção total dos cistos dermóides até a superfície da córnea, e removida a camada epitelial da mesma. Houve a cauterização

dos vasos mais profundos das lesões dermóides e da região perilimbar, sem necessidade de pontos, com pós-operatório imediato sem intercorrências (Figura 6).

Foi prescrito para uso tópico a Tobramicina colírio e dexametasona colírio de 1%, 4 vezes ao dia pelo período de 15 dias.

No pós-operatório marcado para o dia 23/02/2015, o paciente não apresentava sinais de infecção, revelando sinais inflamatórios, porém sem queixas.

Em consulta no dia 25/02/2015 o paciente se apresentava sem ulcerações corneanas, sem queixas e com regressão dos sinais inflamatórios. Foram suspensas as medicações do pós-operatório e prescrito apenas lubrificante ocular (Hialuronato de sódio colírio).

Orientamos a mãe quanto ao acompanhamento da criança e retorno uma vez ao mês durante 6 meses para avaliação do prognóstico da lesão.



Figura 1: Cisto dermoide em olho direito



Figura 2: Cistos dermóides bilaterais



Figura 3: Cisto dermoide em olho direito; presença de pelos no cisto e úlcera de córnea

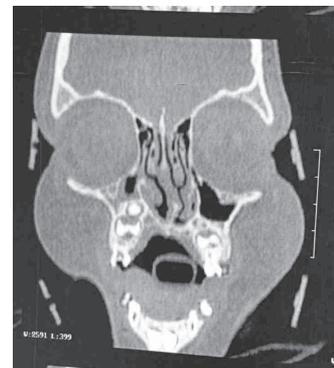


Figura 4: Ressonância magnética apresenta hipoplasia mandibular

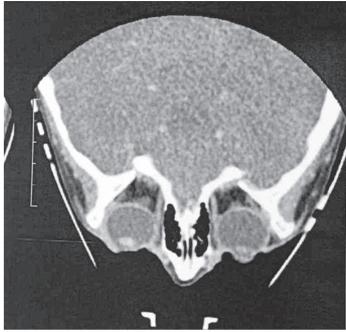


Figura 5: Ressonância magnética com cistos dermóides



Figura 6: Pós-operatório imediato



Figura 7: Apêndices auriculares

DISCUSSÃO

A síndrome de Goldenhar faz parte do espectro óculo-aurículo-vertebral (EOAV) sendo reconhecida como uma síndrome pela presença da mesma tríade clássica de alterações oculares, auriculares e vertebrais. É caracterizada principalmente pelos apêndices auriculares, cistos dermóides epibulbares e microsomia hemifacial, além de alterações cardíacas, genitais, renais, pulmonares, incluindo o sistema nervoso central e, em raros casos, são descritos lipomas de corpo caloso^(1,3).

A síndrome de Goldenhar foi detectada em 1845 por Von Arlt e reconhecida como entidade clínica em 1952 pelo médico Maurice Goldenhar que a descreveu em uma criança. Também foi nomeada como “síndrome do primeiro arco” e “síndrome de Gorlin”. Atualmente é mais conhecida como displasia óculo-aurículo-vertebral^(4,5).

De origem ainda desconhecida sabe-se hoje que há acometimento dos primeiros arcos branquiais⁽⁶⁾. Dos mecanismos

patofisiológicos que têm sido atribuídos a síndrome de Goldenhar, há a hipótese de um suprimento sanguíneo reduzido ou uma hemorragia focal na região do desenvolvimento dos primeiros e segundos arcos branquiais, ocorrido por volta dos 30-45 dias de gestação, no período da blastogênese. Essas alterações explicariam as anormalidades de orelha externa, pois o primeiro arco branquial dá origem ao primórdio da parte anterior das aurículas e o segundo arco branquial ao primórdio da parte posterior das orelhas⁽⁷⁾.

Outra hipótese levanta a ideia de que sua etiologia possa estar relacionada a uma anormalidade da migração das células da crista neural. Alguns estudos sugerem um padrão de herança autossômico recessivo e autossômico dominante⁽⁸⁾. Na literatura há descrições de anormalidades cromossômicas e exposições gestacionais como a talidomida, ácido retinoico e ao *diabetes mellitus*, mimetizando seu fenótipo^(9,10).

O diagnóstico é baseado em dados clínicos: anamnese, exame físico e resultados de exames complementares. O diagnóstico da síndrome de Goldenhar pode ser realizado durante a gravidez, mediante ecografia fetal e estudos genéticos e, posteriormente ao nascimento, mediante ecografia e ressonância magnética nuclear⁽¹¹⁾.

Existem critérios diagnósticos como os adotados por Strömmland et al.⁽¹²⁾ que é dado quando há duas ou mais características nas áreas orocrânio-facial, ocular, auricular e vertebral. Temos também os critérios de Digilio et al. onde deve estar presente pelo menos dois dos seguintes achados: microtia unilateral, hipoplasia mandibular unilateral, cistos dermóides epibulbares (unilaterais ou bilaterais) ou malformações vertebrais. Sintomas inespecíficos não foram relatados⁽¹³⁾.

É importante destacar que uma de suas características é a extrema variabilidade de expressão dos indivíduos afetados. Alguns pacientes apresentam uma ampla variedade de anomalias. Em outros, só se observa uma anomalia discreta e simples, como um apêndice pré-auricular ou uma orelha moderadamente displásica⁽¹⁴⁾. Cerca de 10% dos pacientes apresentam retardo mental⁽¹⁵⁾.

Dentre as alterações estruturais encontradas, podemos destacar: macrostomia, mordida aberta, mordida cruzada, mordida profunda, palato alto, fissura labiopalatal, paralisia facial, micrognatia/retrognatia, hipoplasia unilateral do ramo mandibular e do côndilo, língua geográfica, língua hipoplásica, língua e úvula bífidas, agenesia da glândula salivar com aparecimento de fístulas, atrofia ou hipoplasia de masseter, temporal e pterigoide, anomalia faríngea, fístula traqueo-esofágica, aplasia ou má-formação de orelha externa, média e interna, apêndices dérmicos pré-auriculares, fístulas cegas na região do pré-trago, microtia unilateral e atresia do meato acústico externo^(10,14).

As anormalidades nos olhos ocorrem em cerca de 50% dos casos e podem apresentar-se como pequenas manchas dermóides, lipodermóides epibulbares, coloboma (geralmente na parte superior dos olhos), fissura palpebral, obstrução nasolacrimal, oftalmoplasia ou síndrome de Dnam, catarata atrofiada, enftalmia, cistos dermóides, fístulas secas, microftalmia e anoftalmia. As anomalias oculares mais encontradas são os dermóides e lipodermóides epibulbares⁽¹³⁾.

As malformações auriculares podem variar da completa aplasia até deformidades na orelha externa, média e interna, resultando em perda da audição. Frequentemente, existem apêndices fibromatosos pré-auriculares e cavidades na frente da orelha ou na linha entre esta e o canto da boca. Nas malformações auriculares, o canal da orelha pode estar completamente ausente, implicando em surdez (unilateral) em aproximadamente 40% dos casos^(14,15).

O paciente do caso descrito apresentava cistos dermóides, apêndices auriculares (Figura 7), fistula uretral, além de atraso no desenvolvimento.

Um estudo mostrou a prevalência de defeitos cardíacos congênitos (DCC) em portadores da síndrome de Goldenhar, onde temos uma prevalência de 5 a 58%. Neste estudo, todos os pacientes com EOAV da amostra morreram antes do final do segundo ano de vida, devido a complicações diretamente relacionadas com seus DCC. É sabido que estes defeitos representam a principal causa de morte de pacientes com om EOAV, a qual normalmente ocorre nos primeiros anos de vida^(9,11,12).

O tratamento é realizado dentro de cada área com o objetivo de fornecer o melhor tratamento cabível, baseado na literatura e experiência dos profissionais envolvidos. No caso relatado, os cistos dermóides prejudicavam a visão do paciente além do prejuízo estético sendo de extrema importância a abordagem realizada no serviço de Oftalmologia.

O controle preventivo posterior na Síndrome de Goldenhar deve englobar avaliações da visão, da audição, da mobilidade cervical, da função renal, cardíaca e da dentição. As dificuldades alimentares geralmente não persistem para além do primeiro ano de vida. Por vezes, é necessária a colaboração de terapeutas da fala e dentistas quando existem disfunções do palato e anomalias dentárias. Tendo portanto uma abordagem multidisciplinar^(10,15).

A síndrome de Goldenhar continua sendo muito rara e de difícil acompanhamento, além da complexidade do seu tratamento. Suas alterações faciais, principalmente a micrognatia, costumam ser tratadas cirurgicamente. As alterações oculares tratadas com exérese dos cistos dermóides ou lipodermóides. Os déficits, principalmente o auditivo, podem ser tratados também com processos cirúrgicos e seguimento com o fonoaudiólogo. A variedade de espectro de apresentação da doença, com variados graus de acometimento é um fator agravante no diagnóstico e seguimento dos pacientes^(12,15).

CONCLUSÃO

Por tratar-se de uma síndrome rara e comumente diagnosticada *a priori* por pediatras e otorrinolaringologistas, a Síndrome muitas vezes ocorre sem que o especialista na área seja procurado inicialmente, o que podemos observar neste estudo de caso especificamente. Observamos, neste caso, necessidade cirúrgica dado que os cistos dermóides provocam uma retração palpebral ocasionando um entrópio com lesões ulceradas da córnea e conseqüente importante prejuízo da visão. O paciente relatado apresentou um pós-operatório sem qualquer tipo de complicação com cicatrização das lesões corneanas ulceradas sem recidivas até o ultimo *follow-up*.

No caso descrito a abordagem da lesão foi motivo de grande satisfação e alívio para os pais que se encontravam ansiosos por uma intervenção médica incisiva que pudesse proporcionar a melhoria da qualidade visual do seu filho.

Depreendemos deste estudo que se fazem importantes as publicações referentes às doenças de rara incidência, como a descrita neste relato, haja vista que tais descrições possibilitam maior auxílio aos profissionais que podem estar diante deste tipo de paciente e assim melhor atendê-los, facilitando uma conduta e diagnóstico mais rápidos e corretos.

O presente estudo possibilita uma análise mais aprofundada da síndrome buscando oferecer elementos mais específicos sobre sua etiologia, diagnóstico e tratamento cirúrgico.

REFERÊNCIAS

1. Cohen MM Jr, Rollick BR, Kaye CI. Oculoauriculovertebral spectrum: an updated critique. *Cleft Palate J*. 1989;26(4):276-86.
2. Morrison PJ, Mulholland HC, Craig BG, Nevin NC. Cardiovascular abnormalities in the oculo-auriculo-vertebral spectrum (Goldenhar syndrome). *Am J Med Genet*. 1992;44(4):425-8.
3. Castori M, Brancati F, Rinaldi R, Adami L, Mingarelli R, Grammatico P, et al. Antenatal presentation of the oculo-auriculo-vertebral spectrum (OAVS). *Am J Med Genet*. 2006;140A(14): 1573-9.
4. Strömland K, Miller M, Sjögreen, Johansson M, Joelsson BM, Billstedt E, et al. Oculo-auriculo-vertebral spectrum: associated anomalies, functional deficits and possible developmental risk factors. *Am J Med Genet*. 2007;143A(12):1317-25.
5. Kumar A, Friedman JM, Taylor GP, Patterson MW. Pattern of cardiac malformation in oculoauriculovertebral spectrum. *Am J Med Genet*. 1993;46(4):423-6.
6. Digilio MC, Calzolari F, Capolino R, Toscano A, Sarkozy A, Zorzi A, et al. Congenital heart defects in patients with oculo-auriculo-vertebral spectrum (Goldenhar syndrome). *Am J Med Genet*. 2008;146A(14):1815-9.
7. 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.
8. Tasse C, Böhringer S, Fischer S, Lüdecke HJ, Albrecht B, Horn D, et al. Oculo-auriculo-vertebral spectrum (OAVS): clinical evaluation and severity scoring of 53 patients and proposal for a new classification. *Eur J Med Genet*. 2005;48(4):397-411.
9. Friedman S, Saraclar M. The high frequency of congenital heart disease in oculo-auriculo-vertebral dysplasia (Goldenhar's syndrome). *J Pediatr*. 1974;85(6):873-4.
10. Greenwood RD, Rosenthal A, Sommer A, Wolff G, Craenen J. Cardiovascular malformations in oculoauriculovertebral dysplasia (Goldenhar syndrome). *J Pediatr*. 1974;85(6):816-8.
11. Toulitatu V, Fryssira H, Mavrou A, Kanavakis E, Kitsiou-Tzeli S. Clinical manifestations in 17 Greek patients with Goldenhar syndrome. *Genet Couns*. 2006;17(3):359-70.
12. Lisboa RC, Mendez HM, Paskulin GA. Síndrome de Goldenhar e variantes: relato de sete pacientes. *Rev AMRIGS*. 1987;31:265-9.
13. 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.
14. Verona LL, Damian NG, Pavarina LP, Ferreira CH, Melo DG. Monozygotic twins discordant for Goldenhar syndrome. *J Pediatr*. 2006;82(1):75-8.
15. 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.

Autor correspondente

João Maria Ferreira
Rua Edmundo Bittencourt, nº 70, Bairro Várzea
Teresópolis (RJ), Brasil
E-mail:clinoft@hotmail.com