

PE-220 - SÍNDROME DE GOLDENHAR: RELATO DE CASO

Caroline Lenz Ziani¹, Pedro Juan Lawisch Rodríguez¹, Anna Carolina Aurélio Peres², Jenifer Grotto de Souza¹

1 - Universidade de Santa Cruz do Sul/UNISC,

2 - Hospital São Lucas da Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul/HSL-PUCRS.

Introdução: A Síndrome de Goldenhar, ou displasia óculo-aurículo-vertebral, é uma anomalia congênita rara, caracterizada por malformações originadas de estruturas derivadas do primeiro e segundo arcos branquiais, atingindo desde a formação auricular, face, até a coluna. **Descrição do caso:** V.S.L., masculino, caucasiano. Prematuro, baixo peso, sem assistência pré-natal, Apgar 2/6/8, necessitou de manobras de reanimação. Evidenciada malformação craniomaxilofacial com ausência de articulação temporomandibular à esquerda, deformidade do pavilhão auditivo e ausência de conduto. Ausculta cardíaca com sopro sistólico 1+/4+. Internação em Unidade de Terapia Intensiva (UTI) por desconforto respiratório. Ecocardiograma com regurgitação tricúspide leve, forame oval patente, Comunicação Interatrial leve, hipertensão pulmonar com gradiente de 36 mm. Ultrassonografia de abdome e transfontanelar sem alterações. Raio X temporomandibular com assimetria e tortuosidade da mandíbula esquerda. Apresentou boa evolução clínica e alta da UTI com alimentação exclusivamente por via oral. **Discussão:** A Síndrome de Goldenhar, clinicamente, manifesta-se por microtia/anotia, apêndices pré-auriculares, microssomia hemifacial, microftalmia e alterações vertebrais. Trata-se de uma síndrome rara com prevalência estimada de 1:26.000 nascidos vivos e maior no sexo masculino (3:2). Sua etiologia ainda não é bem conhecida, o que dificulta ações de prevenção. De modo geral, a síndrome apresenta prognóstico dependente da gravidade das manifestações, principalmente de vias aéreas e presença de defeitos cardíacos congênitos. O diagnóstico é baseado em dados clínicos, resultados de exames complementares e pode ser realizado já durante a gravidez mediante ecografia fetal e estudos genéticos. O manejo desta síndrome é complexo e a abordagem deve ser multidisciplinar, englobando avaliações da visão, audição, mobilidade cervical, função renal, cardíaca e dentição. **Conclusão:** A displasia óculo-aurículo-vertebral é uma anomalia rara que pode ser diagnosticada ainda durante a gestação. A identificação precoce das características clínicas favorece a evolução, uma vez que o manejo é complexo e multidisciplinar.

PE-221 - CARCINOMA RENAL DE CÉLULAS CLARAS EM PACIENTE FEMININO DE 10 ANOS

Andressa Gregianin Beckmann, Rubens Rodriguez, Gustavo Pileggi Castro, Amanda Cassol, Emily Vaz, Henrique Mezzomo Pasqual, Luana Pretto Dias, Maiara Christine Macagnan, Manuela Meinhardt Pinheiro dos Santos, Gyovana Paula Albertoni, Daniela Billig Tonetto, Isadora Proner Martins, Gustavo Longhini, Luisa Antunes Pedrazani, Amanda Sandri, Juliana Baraldi, Luis Henrique Vizioli

Hospital São Vicente de Paulo/HSVP.

Introdução: Carcinomas de células renais (CCR) apresentam diagnóstico na sexta a oitava década de vida, raramente menores de 40 anos e crianças. O subtipo mais prevalente é o Carcinoma Renal de Células Claras. Esta patologia, comumente, ocorre pela deleção do cromossomo 3p, associando-se à doença de von Hippel-Lindau (VHL). **Descrição do caso:** Feminino, 10 anos, com hematúria macroscópica. História pregressa: prematuridade (32 semanas), gemelar, internação em UTI neonatal por 20 dias. Vacinações atualizadas. História de câncer intestinal em avó materna. Exame físico normal. Tomografia computadorizada abdominal: lesão expansiva no terço médio e superior do aspecto anterior do rim direito, calcificação contrastada de contornos lobulados. Exame urinário com 10 hemácias por campo, urocultura negativa, alfa-fetoproteína 1,24ng/mL. Demais exames normais. Estabeleceu-se nefrectomia com linfadenectomia. Anatomopatológico sugeriu CCR claras com padrão similar a carcinoma papilar de células claras, grau nuclear 3. **Discussão:** O CCR claras é raro em pacientes pediátricos, com prevalência de 5,9% dos tumores renais malignos. Sintomatologicamente a paciente diferiu-se da tríade clássica: dor abdominal, massa palpável e hematúria. Ao anatomopatológico, a lesão de 4x3 cm apresentava padrão similar a carcinoma papilar de células claras, grau nuclear 3. Não houve invasão de ureter subjacente, metástases suprarrenais e linfonodo aderido à direita. O diagnóstico do subtipo histológico CCR corresponde entre 52,2 a 84,1% dos casos em menores de 18 anos. Sugeriu-se investigação de deleção de VHL, pelo método de FISH, para esclarecimento etiológico e prognóstico, porém não encontrou-se laboratório apto no País. Em seguimento, encaminhou-se a tratamento quimioterápico. **Conclusão:** Mesmo sendo raro, deve-se investigar com exames de imagem tal queixa em crianças. Ressalta-se a importância de se promover mais estudos que abordem o assunto tanto no que tange diagnóstico, como tratamento e seus resultados.