

PE-229 - SÍNDROME DE GOLDENHAR – UM RELATO DE CASO

Diane Arbusti¹, Thaís Sena Mombach Barreto¹, Osvaldo Alfonso Pinto Artigas¹, Paula de Souza Dias Lopes¹

1 - Hospital da Criança Conceição, HCC, Porto Alegre, RS.

Introdução: A Síndrome de Goldenhar (SG) ou Espectro Óculo-Aurículo-Vertebral (EOAV), é uma anomalia congênita rara, com incidência variável de 1:5.600 a 1:56.000 nascidos vivos, predominando no sexo masculino (3:2). **Descrição de caso:** Menino, 1 ano, lactente sibilante, encaminhado à Emergência por disfunção respiratória. Apresentava fenda palatina posterior, dois apêndices pré-auriculares bilateralmente e atraso da fala. Tinha ecocardiograma ao nascimento com CIA tipo fossa oval, BERA que não descartava alterações cocleares e audiometria de reforço visual mostrando habilidades auditivas de localização inadequadas para idade. TC de ouvidos e mastoide com velamento da cavidade timpânica, epitimpânica e mastoide esquerdas por material com densidades de partes moles. Suspeitou-se de SG, porém perdeu vínculo com o serviço. Na internação atual, dada continuidade à investigação: avaliação oftalmológica evidenciou cistos dermóides perilimbares e atrofia iriana em olho direito, radiografia de coluna, mostrou malformações vertebrais na coluna cervical e torácica (hemivértebras e defeito de fusão do arco posterior), ausência da última peça sacral e do cóccix, confirmando o diagnóstico. **Discussão:** A SG resulta do defeito no desenvolvimento do primeiro e do segundo arcos branquiais. Além das anomalias craniofaciais, podem ocorrer defeitos cardíacos, vertebrais e do SNC. O diagnóstico é realizado com os achados dos estigmas caracterizados no acrônimo em inglês "OMENS", além de alterações em órbitas, mandíbula, ouvidos, nervo facial e tecido mole e não deve ser baseado somente em resultados radiológicos ou laboratoriais, mas considerar os aspectos clínicos e associar às condições sistêmicas de nascimento. **Conclusão:** O diagnóstico precoce é fundamental para oportunizar melhora na qualidade de vida ao paciente. A maioria dos casos não necessita intervenção cirúrgica, sendo reservada para quadros graves a correção em etapas. Sendo assim, é importante manter acompanhamento multidisciplinar para prevenir complicações.

PE-230 - DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE CORIORRETINITE POR STORCH E DOENÇA DE STARGARDT: UM RELATO DE CASO

Eduarda Tanus Stefani¹, Sofia Coch Broetto¹, Maitê Taffarel¹, André Luís Argenton Zortéa¹, Mariana Tanus Stefani², Islam Maruf Ahmad Maruf Mahmud³

1 - Universidade Luterana do Brasil, ULBRA; 2 - Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul, PUCRS;
3 - Hospital Banco de Olhos - Porto Alegre, RS.

Introdução: A doença de Stargardt é a distrofia macular hereditária mais prevalente em adultos jovens e é caracterizada por grande associação a mutações no gene ABCA4. A coriorretinite é um processo inflamatório que atinge a coróide e a retina, e pode ser característica das manifestações oculares patológicas de doenças infecciosas como toxoplasmose, sífilis, citomegalovírus, herpes e rubéola (STORCH). **Relato de caso:** Paciente feminina, 7 anos, encaminhada ao Hospital Banco de Olhos de Porto Alegre no serviço de Retina, para investigação de lesão retiniana, suspeita de Stargardt. A paciente apresentava ao exame acuidade com correção de 20/80 em ambos os olhos, esotropia intermitente do olho esquerdo e nistagmo em algumas posições do olhar e a oclusão. Na fundoscopia apresentava nervo óptico pálido, alteração pigmentar em polo posterior, envolvendo mácula e estendendo para região temporal, áreas bem delimitadas de atrofia e mobilização de pigmento, em ambos os olhos. Foi solicitada retinografia, com achados sugestivos de coriorretinite infecciosa e o resultado da investigação genética descartou a possibilidade de Doença de Stargardt. Paciente mantém acompanhamento no hospital, aguarda resultado de sorologias STORCH e apresenta-se com acuidade visual de 20/100 em olho direito e 20/200 em olho esquerdo com óculos. **Discussão:** As manifestações oculares da doença de Stargardt podem ser inúmeras, podendo se apresentar com distúrbios retinianos leves ou se estender até a perda progressiva da função e estrutura da retina. É caracterizada comumente por atrofia macular característica e manchas no polo posterior do epitélio pigmentar da retina. Doenças infecciosas são importantes causadoras de coriorretinite e constituem um importante diagnóstico diferencial com afecções retinianas, como Stargardt. **Conclusão:** Conforme evolução da investigação, afasta-se a possibilidade de Doença de Stargardt, uma vez que o teste genético foi negativo. Prossegue-se a investigação através de sorologias para STORCH, para assim concluir-se a causa da afecção retiniana.