

PE-137 - ESPECTRO ÓCULO-AURÍCULO-VERTEBRAL (SÍNDROME DE GOLDENHAR): EVOLUÇÃO E TRATAMENTO DE UM PACIENTE APRESENTANDO A SEQUÊNCIA DE PIERRE-ROBIN

Guilherme Parmigiani Bobsin¹, Giulia Righetti Tuppini Vargas¹, Ana Luíza Kolling Konopka¹, Valberto Sanha¹, Thais Vanessa Salvador¹, Isadora Schneider Ludwig¹, Bruna Dorini Vieira¹, Lennon Vidori¹, Franciele Manica¹, Rafael Fabiano Machado Rosa¹

1 - UFCSPA - Porto Alegre, RS.

Introdução: O espectro óculo-aurículo-vertebral (EOAV), ou síndrome de Goldenhar, é uma condição caracterizada pelo envolvimento das estruturas originárias dos primeiros arcos branquiais. Nosso objetivo foi relatar o caso de uma paciente com este diagnóstico apresentando sequência de Pierre-Robin e salientando o seu manejo e evolução. **Descrição do caso:** A paciente é a segunda filha de um casal sem casos semelhantes na família. Ela nasceu de parto cesáreo, a termo, pesando 3095g e com escore de Apgar de 6 no quinto minuto. Logo após o seu nascimento, constatou-se macrostomia à direita, orelhas baixo implantadas, apêndices pré-auriculares, além de micrognatia, glossoptose e fenda palatina, o que configura a sequência de Pierre-Robin. A criança evoluiu com disfunção respiratória e necessidade de traqueostomia, ventilação mecânica e tratamento para broncopneumonia. A ultrassonografia de abdome e a radiografia de coluna e membros não revelaram anormalidades. O exame tomográfico do crânio evidenciou alteração congênita dos ossos da face com agenesia das arcadas zigomáticas, acentuada hipoplasia mandibular, ausência de ossificação dos ramos e côndilos mandibulares, além de retrognatismo. O cariótipo foi normal (46,XX). As avaliações da cirurgia plástica e craniomaxilofacial, além da oftalmologia constataram estenose de conduto auditivo externo, olho direito com dermoide epibulbar e papila hipoplásica, e olho esquerdo com papila oblíqua e tortuosidade vascular. A paciente foi submetida à cirurgia de osteoplastia de mandíbula com posterior distração osteogênica bilateral, apresentando boa evolução. **Discussão:** O envolvimento no EOAV dá-se principalmente através do acometimento dos olhos, orelhas e vértebras. A sequência de Pierre Robin pode estar presente, devido ao envolvimento das estruturas originárias dos primeiros arcos branquiais, o que pode levar à obstrução respiratória alta e necessidade de um manejo de urgência. **Conclusão:** Pacientes com EOAV podem apresentar a sequência de Pierre-Robin, o que pode levar à necessidade de cuidados relacionados às vias aéreas já ao nascimento.

PE-138 - MICROCEFALIA E SUA RELAÇÃO COM A HOLOPROSENCEFALIA: DISCUSSÃO A PARTIR DO RELATO DE UMA FAMÍLIA

Guilherme Parmigiani Bobsin¹, Valberto Sanha¹, Victória Porcher Simioni¹, Fernanda Silva dos Santos¹, Isadora Schneider Ludwig¹, Bruna Dorini Vieira¹, Fábio Biguelini Duarte¹, Diego Henrique Terra¹, Paulo Ricardo Gazzola Zen¹, Rafael Fabiano Machado Rosa¹

1 - UFCSPA - Porto Alegre, RS.

Introdução: A holoprosencefalia é considerada uma das malformações cerebrais mais comuns em humanos. Ela pode cursar com diversos graus de falha de separação dos hemisférios cerebrais, que variam em gravidade. **Descrição do caso:** Paciente avaliado, então com 2 meses e 20 dias, devido à microcefalia, terceiro filho de casal não consanguíneo. Os outros dois filhos do casal eram saudáveis. A mãe apresentava história prévia de uma perda gestacional espontânea. Os exames pré-natais da gestação do paciente não mostraram alterações. A gestação foi de 40 semanas e o parto foi normal. No exame físico da criança, observou-se presença de microcefalia. A mãe também apresentava este mesmo achado. O exame de cariótipo do paciente foi normal. Ele evoluiu com bom desenvolvimento neuropsicomotor. A mãe engravidara novamente, agora de uma menina. Esta foi também avaliada com 2 dias de idade e apresentava suspeita de holoprosencefalia. A gestação teve duração de 40 semanas e o parto foi normal. A ultrassonografia fetal indicou a presença de dilatação do sistema ventricular, com possível agenesia do corpo caloso, microcefalia, hipotelorismo e narina única. No exame físico após o nascimento, evidenciou-se microcefalia, hipotelorismo, narina única, e orelhas sobredobradas e pequenas. A ecografia cerebral e a tomografia computadorizada de crânio revelaram a presença de holoprosencefalia do tipo alobar. O exame de cariótipo foi normal. A análise molecular realizada por sequenciamento dos genes SHH, TGIF, SIX3, GLI2 e PTCH a partir do DNA extraído da mãe e das duas crianças não revelou anormalidades. **Discussão:** A holoprosencefalia é considerada do ponto de vista etiológico um distúrbio complexo e predominantemente genético. Até o momento, 17 genes já foram descritos em associação com ela. Estes codificam proteínas que são importantes dentro da formação do cérebro. As características craniofaciais observadas são extremamente variáveis, independentemente do tipo de holoprosencefalia. Isto pôde ser observado em nossa família, onde o único achado apresentado pela mãe e por um dos seus filhos era o de microcefalia. **Conclusão:** A holoprosencefalia pode se mostrar com uma variabilidade clínica bastante grande, incluindo entre pessoas de uma mesma família. Por isso, a importância da avaliação cuidadosa também dos pais nestes casos.