

## PE-041 - ANORMALIDADES OFTALMOLÓGICAS E SUA RELAÇÃO COM O ESPECTRO ÓCULO-AURÍCULO-VERTEBRAL (SÍNDROME DE GOLDENHAR): UM RELATO DE CASO

Laura Cavalheiro Brizola<sup>1</sup>, Ludmila de Souza Vasconcellos<sup>1</sup>, Júlia Rafaela Terebinto Agostini<sup>1</sup>, Guilherme Taioqui Fioruci<sup>1</sup>, Letícia Vieira Senger<sup>1</sup>, Helena Guedes da Rocha<sup>1</sup>, Ernani Bohrer da Rosa<sup>1</sup>, Cauê dos Santos de Oliveira<sup>1</sup>, Paulo Ricardo Gazzola Zen<sup>1</sup>, Rafael Fabiano Machado Rosa<sup>1</sup>

1 - UFCSPA - Porto Alegre, RS.

**Introdução:** O espectro óculo-aurículo-vertebral (EOAV) (síndrome de Goldenhar) caracteriza-se pelo envolvimento principalmente de estruturas originárias dos primeiros arcos branquiais. Nosso objetivo foi relatar uma paciente com EOAV apresentando anoftalmia unilateral. **Descrição do caso:** A paciente apresentava 15 anos e tinha história de anoftalmia à esquerda e de apêndices pré-auriculares. Ela era filha de pais jovens e não consanguíneos. Não havia casos semelhantes na família. Sua gestação cursou sem intercorrências. Somente a avaliação ultrassonográfica realizada na gestação havia evidenciado a presença no feto de alteração ocular, cardiopatia congênita e uma possível anormalidades de coluna. A criança nasceu de parto normal, a termo, pesando 2.750 gramas. Evoluiu com importante atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, sendo que começou a caminhar com 3 anos e 4 meses. Apresentou também atraso de fala (pronunciou as primeiras palavras aos 2 anos). Ela tinha dificuldade de aprendizagem. Contudo, já sabia ler e escrever. Começou a fazer uso também de prótese ocular. Ao exame físico, aos 15 anos, observaram-se assimetria facial, anoftalmia à esquerda, apêndices pré-auriculares e aparente escoliose. A radiografia de coluna confirmou este achado e revelou a presença de uma hemivértebra cervical e uma torácica. A ecografia abdominal e a ecocardiografia foram normais. A avaliação através do cariótipo de alta resolução e da hibridização *in situ* fluorescente (FISH) para microdeleção 22q11 não mostraram também anormalidades. **Discussão:** Os achados apresentados pela nossa paciente são compatíveis com o diagnóstico de EOAV. Anormalidades oftalmológicas são comuns e incluem a anoftalmia, tal como observado em nossa paciente. Outras alterações frequentemente descritas são o dermoide epibulbar, o coloboma de pálpebra, a microftalmia e o estrabismo. **Conclusão:** Todo paciente com EOAV deveria ser avaliado por um oftalmologista.

## PE-042 - IMPORTÂNCIA DA IDENTIFICAÇÃO DE "GOLF-BALLS" NO PERÍODO INTRAUTERINO E SUAS POSSÍVEIS ASSOCIAÇÕES

Laura Cavalheiro Brizola<sup>1</sup>, Karina Manzano Corrêa<sup>1</sup>, Stéfane Santos de Fraga<sup>1</sup>, Guilherme Rodrigues Viana<sup>1</sup>, Juliana Rossi Catao<sup>1</sup>, Melissa Pezzetti Pelliccioli<sup>1</sup>, Cauê dos Santos de Oliveira<sup>1</sup>, Thauan Júnior Santos de Souza<sup>1</sup>, Jorge Alberto Bianchi Telles<sup>2</sup>, Rafael Fabiano Machado Rosa<sup>1</sup>

1 - UFCSPA; 2 - HMIPV - Porto Alegre, RS.

**Introdução:** A "golf-ball" é o nome dado à presença de um foco ecogênico ou de hiperrefringência do músculo papilar no ventrículo do coração fetal, visualizado através da ultrassonografia. Ela foi primeiramente descrita na década de 80, e sua incidência tem sido relatada em média em 5,6% dos fetos. Nosso objetivo foi relatar a evolução de um feto identificado com múltiplas "golf-balls", discutindo suas possíveis associações. **Descrição do caso:** Paciente feminina, 30 anos, G2P1. Veio encaminhada para investigar a presença de arritmia fetal. Realizou-se então ecografia morfológica que mostrou feto em posição cefálica, pesando 570 g, com líquido amniótico normal. Havia a presença de imagem hiperecogênica ocupando 30% do ventrículo esquerdo, de origem a esclarecer. A válvula tricúspide apresentava pequena área hiperecogênica e aparente diminuição de sua mobilidade, com regurgitação tricúspide. A ecocardiografia fetal mostrou imagem sugestiva de "golf-ball" no ventrículo esquerdo. A ressonância magnética revelou apenas pequena hidronefrose materna à direita. A nova ecocardiografia fetal realizada posteriormente de controle mostrou múltiplas "golf-balls". O bebê nasceu com 41 semanas, por parto cesáreo, pesando 3.570 g. Não foram evidenciadas anormalidades cardíacas após o nascimento. **Discussão:** A etiologia da "golf-ball" ainda é desconhecida. Elas foram primeiramente descritas como achados benignos. Contudo, passaram a ser objeto de estudos depois de sua possível correlação com algumas alterações cromossômicas fetais, em especial a síndrome de Down. Entretanto, hoje em dia, a presença isolada da "golf-ball" tem pouco valor diagnóstico, sendo considerada mais uma variante da normalidade. **Conclusão:** Apesar da descrição inicial de uma possível associação das "golf-balls" com anormalidades cromossômicas, atualmente elas são consideradas apenas achados sem significado patológico.