

PE-095 - SÍNDROME DE DOORS: RELATO DE CASO

Rafaela Kathrine da Silva¹, Iury Fernandes Scanagata¹, Laurem Oliveira e Silva¹,
Queila Esteves de Oliveira², Leandro Meirelles Nunes¹

1 - Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), 2 - Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA).

Introdução: A síndrome de DOORS é uma doença de herança autossômica recessiva com uma apresentação fenotípica variada e que acomete igualmente ambos os sexos. É uma doença extremamente rara com uma prevalência mundial estimada é de menos de 1/1 000 000 hab. O acrônimo DOORS, do inglês, representa as cinco principais manifestações da doença: *deafness* (surdez), *onychodystrophy* (onicodistrofia), *osteodystrophy* (osteodistrofia), *retardation* (deficiência intelectual) e *seizures* (convulsões). RN masculino nascido a termo (IG 38+4 semanas) em hospital terciário de Porto Alegre com hálux hipoplásicos e oncodistrofia bilateralmente evidenciados no exame físico, rx de pés demonstrando agenesia de falanges distais de primeiros pododáctilos e teste da orelhinha (Emissões Otoacústicas e BERA) alterado. Solicitada avaliação da genética e levantada a hipótese de síndrome de DOORS. Pais negaram qualquer histórico familiar de dismorfismo ou relatos condizentes com síndromes genéticas. Permaneceu 2 dias em alojamento conjunto com a mãe, recebendo alta com plano de completar investigação posteriormente. Foi trazido à emergência pelos pais com 11 dias de vida com quadro de crises convulsivas com EEG alterado. Durante a internação foi avaliado pela genética que solicitou exames complementares que corroboram a hipótese diagnóstica, entre eles ácido 2-oxoglutarico aumentado. Coletado Painel Mendelics Movimento - que inclui o gene TBC1D24 - com resultado a ser esclarecido em retorno ambulatorial. **Discussão:** Descrita pela primeira vez em 1961, a síndrome de DOORS cursa com surdez de origem neurosensorial, alterações na textura, estrutura e coloração das unhas, hipoplasia de falanges distais, crises convulsivas desde os primeiros meses de vida e deficiência intelectual progressiva. O diagnóstico é feito, na maioria das vezes, ainda na infância, e pode ser corroborado com testes moleculares e genéticos. Embora a base genética da doença ainda não seja completamente conhecida e pareça ter um caráter heterogêneo, há forte relação da mutação do gene TBC1D24 com a incidência da doença. **Conclusão:** A expectativa de vida das pessoas com a síndrome parece ser a mesma da população em geral e o manejo dos pacientes com DOORS é baseado numa abordagem multidisciplinar focada no auxílio ao desenvolvimento neuropsicomotor e no aconselhamento genético das famílias.

PE-096 - SEQUÊNCIA DE PIERRE-ROBIN EM UMA PACIENTE COM ESPECTRO ÓCULO-AURÍCULO-VERTEBRAL (SÍNDROME DE GOLDENHAR): TRATAMENTO E EVOLUÇÃO

Julio Cesar da Silva Mendes¹, Guilherme Parmigiani Bobsin¹, João Paulo Farezin Fortti¹,
Cauê dos Santos de Oliveira¹, Paulo Ricardo Gazola Zen^{1,2}, Rafael Fabiano Machado Rosa^{1,2},
Wiktoria Rodrigues Dallago¹, Daniel Barbosa Tresmondi¹, Jordana Luiza Bender Silva¹, Elisa Marques Mentz¹

1 - Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSA), 2 - Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre.

Introdução: O espectro óculo-aurículo-vertebral (EOAV), ou síndrome de Goldenhar, é uma condição caracterizada pelo envolvimento das estruturas originárias dos primeiros arcos branquiais. **Objetivo:** Nosso objetivo foi relatar uma paciente com EOAV apresentando sequência de Pierre-Robin e salientando o seu manejo e evolução. **Relato de caso:** A paciente é a segunda filha de um casal sem casos semelhantes na família. Ela nasceu de parto cesáreo, a termo, pesando 3.095 g 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. A distração osteogênica é uma opção terapêutica para estes casos, fazendo com que haja um aumento do tamanho da mandíbula e conseqüente melhora do quadro respiratório, por deixar as vias aéreas altas pérvias. **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, bem como intervenções cirúrgicas importantes, incluindo a distração osteogênica bilateral.