



# CARATERIZAÇÃO E IMPLICAÇÕES CLÍNICAS DO SÍNDROME DE GOLDENHAR NUM PACIENTE PEDIÁTRICO

61

ANA LUÍSA COSTA<sup>1,2</sup>, ANA MARGARIDA ESTEVES<sup>1</sup>, BÁRBARA CUNHA<sup>1</sup>, DANIELA SANTOS SOARES<sup>1</sup>, INÊS NUNES<sup>1</sup>, MARIA TERESA XAVIER<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Instituto de Odontopediatria e Medicina Dentária Preventiva, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra  
<sup>2</sup>Centro de Investigação e Inovação em Ciências Dentárias, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra

## INTRODUÇÃO

O Síndrome de Goldenhar, também designado de espectro oculo-auriculo-vertebral, é uma doença congénita rara (prevalência na Europa inferior a 1/26.000, com ligeira predominância no sexo masculino), que cursa patognomonicamente com microssomia hemifacial, malformações auriculares e/ou oculares e alterações vertebrais de acometimento variável; outros órgãos e sistemas podem apresentar malformações associadas, nomeadamente sistema nervoso central, sistema circulatório/vascular, entre outros, contribuindo para a sua heterogeneidade fenotípica. Geralmente as alterações são unilaterais, com o lado direito mais frequentemente afetado (não obrigatoriamente) podendo, não obstante, ser bilaterais. A etiologia não está completamente estabelecida/compreendida, ponderando-se ser heterogénea multifatorial e com influência genética. O diagnóstico é baseado em achados clínicos, não existindo diretrizes unanimemente estabelecidas para critérios diagnósticos mínimos.

## DESCRIÇÃO do CASO CLÍNICO

Apresenta-se o caso de uma menina de 4 anos, referenciada e em seguimento há cerca 1 ano na consulta de Odontopediatria, com diagnóstico genético confirmado de Síndrome de Goldenhar. Em termos fenotípicos, as características mais marcadas resultam de alterações oculares e microssomia hemifacial com hipoplasia mandibular severa (neste caso esquerda), inevitável assimetria (Figs 1, 2, 3), condicionamento muscular e articular. Em termos orais, apresenta má oclusão, não aparenta afetação vascular de tecidos moles e a erupção dentária decídua (sequência e número) (Figs 4, 7, 8, 9) ocorreu sem alterações, ainda que apresente defeitos de estrutura, particularmente marcados nos caninos e 2<sup>os</sup> molares (Figs 3, 7, 8, 9). As imagens clínicas e imagiológicas (Figs 4, 5, 6) infra ilustram algumas destas alterações. Outras malformações puderam ser verificadas à nascença, em parte já intervencionadas numa primeira fase (fenda palatina incompleta, malformação das estruturas nasais, alterações esqueléticas vertebrais).



## DISCUSSÃO e CONCLUSÕES

Dadas as óbvias condicionantes funcionais, estéticas e sociais, todas com reflexos em termos de qualidade de vida, e atendendo a que muitas destas manifestações clínicas podem vir a alterar-se/evidenciar-se com o crescimento, a prossecução de procedimentos múltiplos, de maior ou menor complexidade, perspetiva-se necessária a nível multidisciplinar, incluindo, entre várias outras áreas médicas e afins, a Odontopediatria e a Ortodontia. Os *timings* de intervenção são longitudinais e faseados, cumprindo-se etapas sinergicamente conjugadas e desejavelmente obedecendo a planeamento precoce. O prognóstico destas situações está dependente da extensão e complexidade das alterações observadas, assim como do momento do diagnóstico e das abordagens preconizadas, nem sempre unânimes. A manutenção de um *follow-up* a longo prazo é essencial para monitorização do crescimento e desenvolvimento destas crianças, com reflexos a nível das diferentes estruturas afetadas.

## BIBLIOGRAFIA

1. E Hsu Hsiang E, Iihihara Y, Hara C, & Kamioka H. (2017). Modification of Dentofacial Growth Associated with Goldenhar Syndrome. *Acta medica Okayama*, 71(5), 437-443. <https://doi.org/10.18926/AMJO/55443>
2. Boguski K, Ruch A, & Akiuzawski P. (2017). Goldenhar syndrome: current perspectives. *World journal of pediatrics*, WJP, 13(5), 405-415. <https://doi.org/10.1007/s12519-017-0048-z> & Goswami M, Bhushan U, & Jangra B. (2014). Goldenhar Syndrome: A Case Report with Review. *International journal of clinical pediatric dentistry*, 9(3), 278-280. <https://doi.org/10.5005/ijp-journals-10005-1377>
3. Jahanmoghdam F, & Shariif M. (2019). Goldenhar Syndrome in a 6-Year-Old Patient: a Case Report and Review of Literature. *Journal of dentistry (Shiraz, Iran)*, 20(4), 298-303. <https://doi.org/10.30476/DENTJ.OJDS.2019.44905>
4. Bhuyon R, Pait A, R, Bhuyon S, K, & Nayak B. B. (2016). Goldenhar Syndrome: A rare case report. *Journal of oral and maxillofacial pathology: JOMFP*, 20(2), 328. <https://doi.org/10.4103/0975-089X.185907>
5. Ashokan C S, Sreenivasan A, & Saravathy G K. (2014). Goldenhar syndrome - review with case series. *Journal of clinical and diagnostic research: JCDR*, 8(4), 2D17-2D19. <https://doi.org/10.7860/JCDR/2014/7926.4240>
6. Martelli H, Jr, Miranda R T, Fernandes C M, Bonan P R, Paranalba L M, Graner E, & Coletta R D. (2010). Goldenhar syndrome: clinical features with orofacial emphasis. *Journal of applied oral science: revista FOB*, 18(6), 646-649. <https://doi.org/10.1590/s1678-77572010000600019>
7. Ferré F C, Frank M, Gogly B, Galmard L, Naveau A, Chériif H, Emmerich J, Gaultier F, Berard A, Jeunemaitre X, & Fournier B. P. (2012). Oral phenotype and scoring of vascular Ehlers-Danlos syndrome: a case-control study. *BMJ open*, 2(2), e000705. <https://doi.org/10.1136/bmjopen-2011-000705>
8. Tuna E, B, Orlino D, Ogawa K, Yildirim M, Seymen F, Gencyay K, & Moesita T. (2011). Craniofacial and dental characteristics of Goldenhar syndrome: a report of two cases. *Journal of oral science*, 53(1), 121-124. <https://doi.org/10.2334/josnusd.53.121>