

Atresia de esôfago em um paciente com o espectro óculo-aurículo-vertebral (síndrome de Goldenhar)

Guilherme Parmigiani Bobsin, Esther Rodrigues Rocha Alves, Giulia Righetti Tuppini Vargas, Ana Luíza Kolling Konopka, Valberto Sanha, Taís Vanessa Salvador, Merialine Gresele, Mateus Arenhardt de Souza, Jéssica Karine Hartmann, Laira Francielle Ferreira Zottis, Paulo Ricardo Gazzola Zen, Rafael Fabiano Machado Rosa

¹Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA); ²Irmandade Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre (ISCOMPA)

INTRODUÇÃO

O espectro óculo-aurículo-vertebral, ou síndrome de Goldenhar, é uma condição caracterizada pelo acometimento, em especial, das estruturas originárias dos primeiros arcos branquiais, (face, olhos, orelhas e coluna). Ele apresenta uma prevalência de 1 para 5.600 a 45.000 nascidos vivos, sendo o resultado de um defeito na blastogênese. Nosso objetivo é relatar um paciente com espectro óculo-aurículo-vertebral que apresentava atresia de esôfago.

DESCRIÇÃO DO CASO

Criança nascida de parto cesáreo, à termo, pesando 2240 g e com escores de Apgar 7/8. Ela foi hospitalizada na unidade de terapia intensiva neonatal logo após o nascimento por quadro de sepse. Foi submetida a uma cirurgia de correção de atresia de esôfago com fístula traqueoesofágica no terceiro dia de vida, necessitando de ventilação mecânica. Aos 10 dias, observou-se a presença de uma cardiopatia. Além disso, teve um episódio de crise convulsiva. Apresentava também assimetria facial (com lado esquerdo menor),

fenda labial à direita e palatina, micrognatia e microtia à esquerda e apêndices pré-auriculares junto à mandíbula. As ecografias cerebral e abdominal não evidenciaram anormalidades. A radiografia de coluna mostrou uma costela cervical bilateral. Seu cariótipo foi normal (46,XY).

DISCUSSÃO

O espectro clínico da síndrome de Goldenhar é amplo. Alterações gastrointestinais, apesar de pouco comuns, podem estar presentes. A atresia de esôfago com fístula traqueoesofágica tem sido descrita em poucos casos. Imperfuração anal, com ou sem fístula, tem sido também eventualmente relatada.

CONCLUSÕES

Devemos ficar atentos aos detalhes da síndrome, com o intuito de aumentar o seu diagnóstico e melhorar o manejo e o prognóstico dos pacientes.