

SÍNDROME DE GOLDENHAR. RELATO DE CINCO CASOS EM ASSOCIAÇÃO COM MALFORMAÇÕES CARDÍACAS

LUIZ NARCIO P. BUSTAMANTE, IZABEL VIDAL DE GUERRA, ELIZA RUMIKO IWAHASHI, MUNIR EBAID

O trabalho se resume na apresentação de cinco casos de síndrome descrita por Goldenhar, que consiste em alterações óculo-aurículo-vertebrais. Nas descrições clássicas são relatadas, a presença de dermóide epibulbar, apêndices pré-auriculares, hipoplasia de mandíbula e anomalias vertebrais. Excetuando-se as alterações vertebrais, todas as outras anomalias foram comuns aos cinco casos.

Esta síndrome pode-se acompanhar de cardiopatias congênitas em percentual que varia de 15-50% dependendo das publicações.

O motivo do atendimento hospitalar foi a presença real da cardiopatia congênita, de importante repercussão clínica. Três pacientes eram portadores de téttrade de Fallot, um de transposição das grandes artérias e o último de drenagem anômala total de veias pulmonares, que veio a falecer.

Os quatro pacientes foram submetidos à correção cirúrgica de seus defeitos cardíacos, sendo programado posterior correção de seus defeitos faciais.

Arq. Bras. Cardiol. 53/5: 287-290—Novembro 1989

A displasia óculo-aurículo-vertebral, descrita pela primeira vez por Goldenhar em 1952, é constituída pela tríade clássica—dermóide epibulbar e/ou lipodermóide, apêndices pré-auriculares e anomalias vertebrais. Em adição a estas características, faciais e vertebrais, variações da síndrome e associações a outras malformações como neurológicas e renais, têm sido descritas. Entidade de etiologia desconhecida, sendo uma anomalia do suprimento vascular embriológico do primeiro e segundo arcos branquiais, pode-se interrogar a origem genética ou teratogênica. Goldenhar e outros autores descrevem vários casos de gêmeos monozigotos em que apenas um, apresentava as características da síndrome. A incidência varia entre 1:3000—1:5000 nascidos vivos, observando-se certa preferência pelo sexo masculino (3:2), mais frequentemente entre os caucasianos (77,5%) e rara nos orientais (0,34%); malformações cardíacas foram descritas em cerca de 15-50%.

O reconhecimento da síndrome cria importância pela possibilidade de tratamento precoce, tanto das manifestações cardíacas, como das estéticas. A descrição das alterações faciais mais comuns são resumidas no quadro I.

No presente relato foram reunidos cinco casos com a síndrome, todos com cardiopatias complexas que ilustram esta condição sindrômica.

RELATO DOS CASOS

A casuística é constituída de cinco pacientes, sendo dois do sexo masculino e três do sexo feminino, com idades variando de três meses a 4a.5m (média 28 meses), quatro eram de raça branca e um oriental. A admissão hospitalar foi motivada pela repercussão clínica das respectivas cardiopatias. A téttrade de Fallot (T₄F) representada em três crianças, transposições das grandes artérias (TGA) e drenagem anômala total de veias pulmonares (DATVP) nas outras duas.

Os defeitos somáticos encontrados são relacionados no quadro II.

QUADRO I - Variantes das alterações faciais na displasia óculo-aurículo vertebral

Variantes	%
Microtia s/ hipoplasia mandibular	31
Microtia e hipoplasia mandibular	49
Microtia, hipoplasia mandibular e anomalias vertebrais (cervicais)	16
Microtia, hipoplasia mandibular e epibulbar dermóides ou lipodermóide	1
Microtia, hipoplasia mandibular e epibulbar dermóide ou lipodermóide e anomalias vertebrais (cervical)	3

QUADRO II - Associação das malformações somáticas e cardíacas DOAV

Idade/Sexo	Malformação Somática	Malformação Cardíaca
3 meses feminino 1	Cisto dermóide olho D apêndices fibromatosos pré-auriculares	Drenagem anômala total de veias pulmonares
6 meses feminino 2	Dermóide epibulbar olho E pálpebra com fenda na borda, macrostomia, apêndices fibromatosos pré-auriculares assime- tria da aleta nasal D (fig. 1-3)	Transposição de grandes artérias
2a. 6m. masculino 3	Mierotia, ausência do conduto auditivo exter- no, apêndices fibroma- tosos pré auriculares	Tétrade de Fallot
2a. 7m. feminino 4	Apêndices fibromatosos pré auriculares macros- tomia, micrognatismo (fig. 4-6)	Tétrade de Fallot
4a. 5m. masculino 5	Dermóide epibulbar olho D, estrabismo, exo- trobismo, apêndices fi- bromatosos pré-auricu- lares	Tétrade de Fallot

Dos cinco pacientes, quatro foram submetidos à intervenção cirúrgica, sendo os portadores de téttrade de Fallot através da correção total e a transposição das grandes artérias pela técnica de Senning, com evolução pós-operatória favorável. A criança portadora de drenagem anômala total de veias pulmonares apresentava-se com quadro infeccioso (septicemia) e faleceu.

DISCUSSÃO

Na literatura registram-se publicações da síndrome de Goldenhar, observando-se uma incidência de associação de mal-formações cardíacas, em torno de 15 a 50%, dependendo dos autores. Assim, são mencionados ao todo cerca de 60 destas ocorrências nas quais as cardiopatias descritas como mais freqüentes foram: téttrade de Fallot (30%), cardiopatias complexas (16%), comunicação interventricular (15%), persistência de canal arterial (8,3%) e outras como transposição das grandes artérias, drenagem anômala de veias pulmonares, etc.

No presente relato de cinco casos, houve uma coincidência no que se refere a prevalência das anomalias, onde a téttrade de Fallot esteve representada na maioria dos casos (60%), sendo um caso de transposição das grandes artérias e outro de drenagem anômala total dos grandes vasos. A repercussão clínica da cardiopatia foi, em todos os pacientes, o motivo principal da admissão hospitalar.



Fig. 1 — Paciente de 6 meses de idade, portador de TGA (caso 2) observou-se no olho esquerdo dermóide epibulbar; pálpebra superior com fenda, macrostomia por alteração do músculo orbicular (comissura labial direita); assimetria das aletas nasais; assimetria de mandíbula e apêndices pré-auriculares (síndrome de Goldenhar)

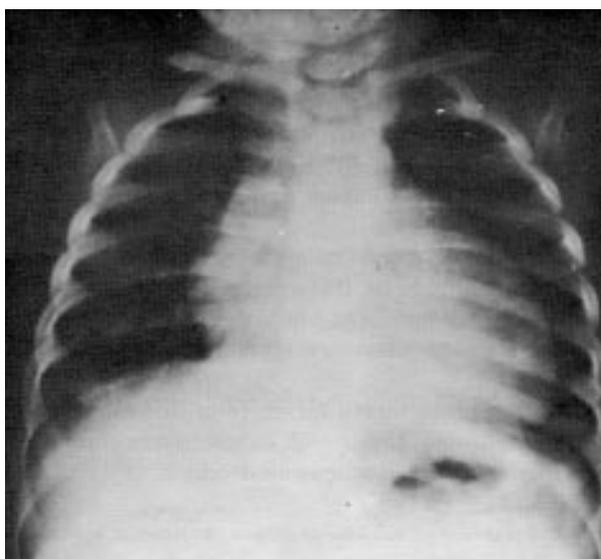


Fig. 2 — Radiografia de Tórax do mesmo paciente (caso 2) com TGA associada a forame oval que submeteu-se a cirurgia de Senning.

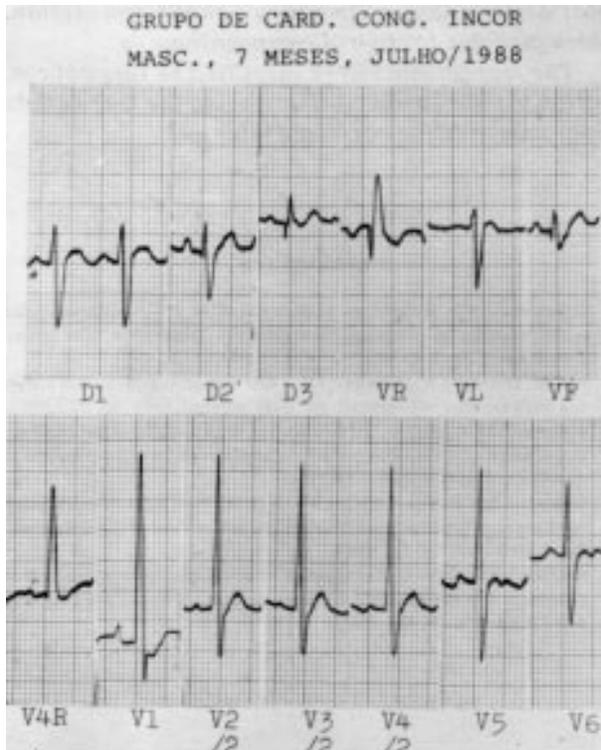


Fig. 3—Eletrocardiograma do mesmo paciente (TGA + FO), mostrando a sobrecarga ventricular direita característica da referida cardiopatia.



Fig. 4—Paciente de 2 anos e 7 meses (caso 4) portadora de Tétrade de Fallot, apresentando dentro da Síndrome de Goldenhar os seguintes defeitos somáticos: acentuada macrostomia, hipoplasia da mandíbula, comissuras labiais fendidas e apêndices pré-auriculares.

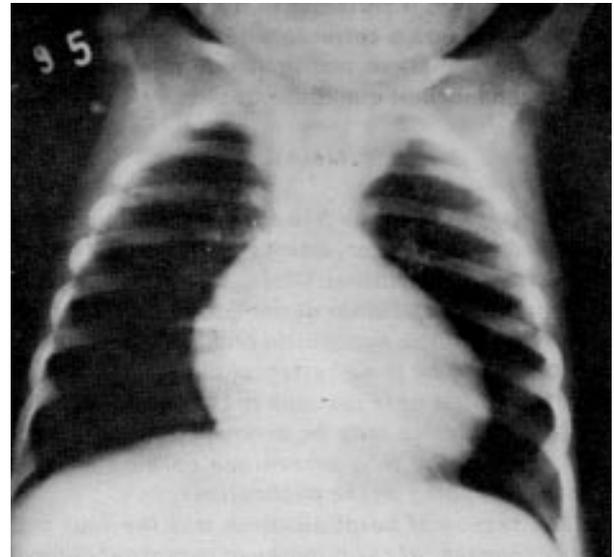


Fig. 5—Radiografia de tórax (caso 4) portadora de tétrade de Fallot mostrando vascularidade pulmonar diminuída e a silhueta característica da cardiopatia.

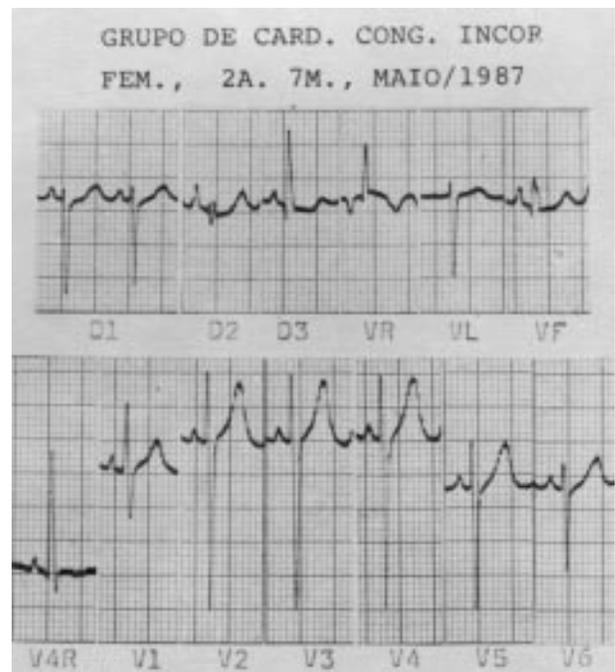


Fig. 6—Eletrocardiograma de paciente (nº 4) revelando sobrecarga ventricular direita observada na Tétrade de Fallot.

O conhecimento da síndrome, cuja exteriorização somática, não oferece dificuldades na identificação, pelas características faciais, reveste-se de importância pela necessidade de complementação diagnóstica para a eventual possibilidade da presença de cardiopatia. O defeito pode apresentar-se de forma simples e sem manifestações clínicas até complexas, com evolução desfavorável, exigindo terapêutica cirúrgica.

Finalmente, o tratamento da cardiopatia abre perspectivas para a correção estética ou reparadora dos defeitos somáticos, principalmente faciais possibilitando uma melhor qualidade de vida.

SUMMARY

The paper presents five cases of the Syndrome described by Goldenhar, which consists in oculo-auriculo-vertebral alterations. Classic descriptions relate the presence of epibulbar dermoid, pre-auricular appendices, mandible hypoplasia and vertebral anomalies. Excepting by some vertebral alterations, all the other anomalies were common to the five cases.

This syndrome may be accompanied by congenital cardiopathy in a percentage varying from 15 to 50%, depending on the publications.

The reason of hospitalization was the real presence of congenital cardiopathy of important clinical repercussion, Three patients had Tetrad of Fallot, one transposition of the great arteries, and the last one

total anomalous pulmonary venous connection, which died due to clinical complications.

The four patients were submitted to surgical correction of their cardiac defects, being the face defects programmed to the corrected later on.

REFERÊNCIAS

1. Greenwood RD, Rosenthal A, Sommer A et al—Cardiovascular malformations in oculoauriculovertebral (Goldenhar syndrome). *J Pediatrics*, 85: 816,1974.
2. Abe K, Ihiskawa N, Murakami Y—Goldenhar's syndrome associated with cardiac malformations. *Helv paediat Acta*, 30: 57,1975.
3. Pierpont MEM, Moller JH, Gorlim RJ et al—Congenital cardiac, pulmonary, and vascular malformations in oculoauriculovertebral dysplasia. *Ped Cardiol*, 2: 297,1982.
4. Boles DJ, Bordurtha J, Nance WE—Goldenhar complex in discordant monozygotic twins: a case report and review of the literature. *Am J Med Gen*, 29: 103,1987.
5. Rollinick BR, Kaye C, Nagatoshi K et al—Oculoauriculovertebral dysplasia and variants: phenotypic characteristics of 294 patients. *Am J Med Gen*, 26: 361,1987.