

# Síndrome de Goldenhar - Relato de um caso

Goldenhar's syndrome - Report of one case

Carla Paranhos Godoy Garcia <sup>(1)</sup>  
Daniela Michielim Ramos Boff <sup>(1)</sup>

## RESUMO

O presente trabalho tem por objetivo apresentar um caso de Síndrome de Goldenhar na sua forma incompleta, que é mais comum, bem como discutir aspectos clínicos, diagnósticos e terapêuticos, comparando-o com dados da literatura.

**Palavras-chave:** Displasia óculo-aurículo-vertebral; Síndrome de Goldenhar; Malformações congênitas.

## INTRODUÇÃO

A Síndrome de Goldenhar compreende uma tríade de achados clínicos característicos que são: dermóides ou lipodermóides epibulbares, fistulas e apêndices pré-auriculares <sup>(1-6)</sup>. Geralmente é unilateral <sup>(4,5)</sup>.

A frequência desta síndrome na população geral é de aproximadamente 1:4.000 nascidos vivos <sup>(1,5,6)</sup>, com o sexo masculino sendo afetado em 60% dos casos <sup>(4)</sup>. Sua etiologia permanece desconhecida <sup>(1,5)</sup>. A maioria dos casos é esporádica, não havendo história familiar <sup>(4-6)</sup>.

Os dermóides epibulbares, presentes em cerca de 75% dos casos <sup>(4)</sup>, quase sempre localizam-se no limbo no quadrante inferotemporal <sup>(1-6)</sup>, geralmente unilaterais e únicos <sup>(1,2)</sup>.

Os dermolipomas ou lipodermóides não são tão frequentes e preferencialmente se localizam no quadrante superotemporal subconjuntivalmente e geralmente são bilaterais <sup>(1-4,6)</sup>.

Os apêndices pré-auriculares são frequentes e em geral múltiplos e bilaterais <sup>(1,2)</sup>.

Associadas às anomalias congênicas podemos encontrar inúmeras manifestações oculares e sistêmicas.

Dentre as alterações oculares podem ocorrer coloboma de pálpebra <sup>(1-4,6)</sup>,

anomalias de sistema lacrimal (geralmente obstrução do ducto nasolacrimal) <sup>(1,2,4)</sup> e distúrbios da motilidade ocular (Síndrome de Duane, estrabismo) <sup>(1,2,4)</sup>.

Dentre as alterações sistêmicas chamamos atenção para: assimetria facial <sup>(1,4-6)</sup>, microtia <sup>(1,2,5)</sup> e malformações vertebrais (fusão de vértebras, escoliose, espinha bífida) <sup>(1-6)</sup>, que são as mais frequentes. Se existem malformações do ouvido médio ou interno pode ocorrer perda auditiva, principalmente por defeito de condução, sendo usualmente unilateral <sup>(2)</sup>.

O diagnóstico diferencial deve ser feito com Microsomia Hemifacial, Síndrome de Treacher-Collins-Franceschetti (Disostose Mandibulofacial), Síndrome de Pierre Robin e Síndrome Cérvico-óculo-acústica <sup>(1,2)</sup>.

Quanto à terapêutica, deve-se fazer a remoção cirúrgica do dermóide epibulbar quando este traz distúrbio visual ou defeito estético óbvio <sup>(2)</sup>, como o tumor pode envolver toda a espessura corneana deve-se evitar a remoção completa, pois há risco de perfuração corneana <sup>(4)</sup>. Dermolipomas e colobomas também podem ser removidos <sup>(4)</sup>. A obstrução lacrimal geralmente necessita de dacriocistotomia <sup>(4)</sup>. Diagnóstico precoce de alterações do aparelho auditivo propiciam a correção cirúrgica

Trabalho realizado no Serviço de Oftalmologia da Irmandade Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre (ISCMPA), em 1992.

<sup>(1)</sup> Médicas-residente do Serviço de Oftalmologia da ISCMPA

Endereço para correspondência: Dra. Carla P. Godoy Garcia - Rua Sarmento Leite, 763/307, CEP 90050-170, Porto Alegre, RS.

ca, colaborando para o bom desenvolvimento neuropsicomotor da criança<sup>(3)</sup>. O tratamento cirúrgico precoce da assimetria facial é importante, evitando hiperplasia compensatória do lado não afetado<sup>(5)</sup>, envolvendo a colaboração de cirurgião bucofacial e neurocirurgião.

O diagnóstico da Síndrome de Goldenhar deveria resultar de exame completo de anormalidades sistêmicas associadas, especialmente cardiovasculares, vertebrais, renais, gênitourinárias, SNC e aparelho auditivo<sup>(4)</sup>.

---

#### RELATO DO CASO

---

J.M.O.P., 5 anos, masculino, branco, natural de Porto Alegre. Criança veio ao Serviço trazida pela mãe por apresentar nódulo em junção córneo-escleral temporal superior de OD. A mãe refere início do aparecimento quando criança tinha 2 anos de idade.

Ao exame macroscópico e na lâmpada de fenda constatou-se massa esbranquiçada de localização límbica, em região temporal superior de OD, com diâmetro de aproximadamente 7,0 cm X 6,0 cm e consistência endurecida, avascular, bem delimitada, com pêlos em sua superfície.

Todo o restante do exame oftalmológico foi normal.

À inspeção geral constatou-se a presença de 3 apêndices pré-auriculares à direita e 1 à esquerda. O paciente também apresentava lábio leporino e fenda palatina.

Foi realizada ampla investigação sistêmica. O estudo radiológico de coluna vertebral evidenciou leve escoliose dorsal sinistro-convexa e lombar dextro-convexa.

O paciente foi submetido à cirurgia para retirada da massa tumoral, que não envolvia o eixo visual, com finalidade estética. Foi realizada a delaminação esclerocorneana, respeitando o plano da membrana de Bowman. Houve boa evolução com estética aceitável e olho calmo.

---

#### COMENTÁRIOS

---

O caso apresentado trata-se de Síndrome de Goldenhar na sua forma incompleta, pois não foi encontrado fistula pré-tragal, que completa a tríade clássica da síndrome, conforme literatura revisada.

O laudo histopatológico revelou dermolipoma que, neste caso, localizava-se tipicamente na região límbica temporal superior, comprometendo córnea e esclera.

Dentre as malformações sistêmicas foi encontrada escoliose dorsal sinistro-convexa e lombar dextro-convexa, bem como malformações de cavidade oral (lábio leporino e fenda palatina).

Conforme indicado na bibliografia, o paciente foi submetido à avaliação sistêmica e auditiva, porém não foi encontrado nenhuma outra evidência de alterações.

Foi realizada excisão cirúrgica do dermolipoma com finalidade estética.

Concluindo, chamamos atenção para o aspecto típico da Síndrome de Goldenhar, com ilustração de um caso clínico, para que o diagnóstico possa ser feito mais precocemente e assim realizar-se o tratamento adequado, principalmente auditivo, colaborando para o bem estar e desenvolvimento do paciente.

---

#### SUMMARY

---

*The present work has for objective to present one case of Goldenhar's Syndrome in its incomplete form, the most common, as well as, to discuss the clinical, diagnostic and treatment aspects comparing with the literature.*

---

#### REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

---

1. ALVES, M.A.S.; REAL, S.V.; SOUZA, S.R. - Síndrome de Goldenhar (Displasia Óculo-Auriculo-Vertebral) - Relato de um Caso. *Rev. Bras. Ofal.*, 50:60-63, 1991.
2. BAUM, J.L.; FEINGOLD, M. - Ocular Aspects of Goldenhar's Syndrome. *Am. J. Ophthalmol.*, 75:250-256, 1973.
3. KANSKI, J.J. - Enfermedades de La Conjuntiva - Tumores No Pigmentarios. In: KANSKI, J.J. - *Oftalmologia Clínica*, Segunda Edición, Barcelona, Ediciones Doyma, 1985, cap 4, pp 16.
4. LEONE Jr., C.R. - Oculoauriculovertebral Dysplasia. In: FRAUNFELDER, F.T. & ROY, H. - *Current Ocular Therapy*, 3rd Ed, Philadelphia, WB. Saunders, 1990, section 12, pp 224-225.
5. LISBOA, R.C.; MENDEZ, H.M.M.; PASKULIN, G.A. - Síndrome de Goldenhar e Variantes: Relato de Sete Pacientes. *R. AMRIGS.*, 31:265-268, 1987.
6. ZIAVRAS, E.; FARBER, M.G.; DIAMOND, G.R. - A Pedunculated Lipodermoide in Oculoauriculovertebral Dysplasia. *Arch. Ophthalmol.*, 108:1032-1033, 1990.