

*Artigo de Relato de Caso**Case Report Article*

A importância do conhecimento das características craniofaciais da síndrome de Goldenhar pelo cirurgião-dentista: relato de caso

The importance of knowledge of the craniofacial features of the Goldenhar syndrome by the dentist: case report

Andrelyna Vitoria Leal Oliveira¹Kathllen Milena Pereira Rocha¹Graziane Ribeiro Couto²Tito Marcel Lima Santos¹Gabriela Mancia de Gutierrez²**Autor para correspondência:**

Tito Marcel Lima Santos

Rua Anna Dulce Vieira de Carvalho, 130

CEP 49026-196 – Aracaju – SE – Brasil

E-mail: tito_marcel@hotmail.com

¹ Centro Universitário Ages, Departamento de Odontologia – Paripiranga – BA – Brasil.² Fundação Estadual de Saúde, Odontologia – Aracaju – SE – Brasil.**Data de recebimento: 20 out. 2021. Data de aceite: 17 mar. 2022.****Palavras-chave:**

anormalidades congênitas; síndrome de Goldenhar; assimetria facial.

Resumo

Introdução: A síndrome de Goldenhar (SG), também designada como displasia óculo-aurículo-vertebral (OAV), consiste em uma desordem congênita múltipla e rara que envolve principalmente uma tríade com características craniofaciais expressivas. Apresenta etiologia ainda desconhecida, porém alterações genéticas autossômicas, fatores ambientais durante a gravidez, como exposição a talidomida, medicamentos vasoativos e uso de cocaína, assim como diabetes materno e relação entre pais consanguíneos podem contribuir para o desenvolvimento da displasia OAV. **Objetivo:** Descrever o caso de uma adolescente com síndrome de Goldenhar e discutir as peculiaridades da síndrome, destacando as características craniofaciais e a percepção do cirurgião-dentista sobre esse diagnóstico. **Relato de caso:** Paciente do sexo feminino, 16 anos de idade, procurou atendimento odontológico em virtude de uma malocclusão. A jovem

apresentava aspectos característicos e variações da síndrome de Goldenhar, com deformidades craniofaciais, alterações congênitas na orelha esquerda (classificadas como microtia), apêndice pré-auricular na orelha direita, além da presença de dermoide epibulbar no olho esquerdo. A adolescente também possuía uma patologia vertebral, do tipo escoliose em “S”. Após as avaliações clínica e radiográfica, ela foi informada sobre a necessidade de encaminhamento ao geneticista para investigação e conclusão do diagnóstico médico de síndrome de Goldenhar, pois possuía displasia OAV, porém ainda sem definição quanto ao seu diagnóstico final. **Conclusão:** Em virtude de uma grande variedade de anormalidades e diferentes gravidades de sintomas, pacientes com SG representam um desafio para a equipe envolvida. O reconhecimento de anomalias faciais pelo cirurgião-dentista contribui para o diagnóstico precoce.

Keywords:

congenital abnormalities;
Goldenhar syndrome;
facial asymmetry.

Abstract

Introduction: The Goldenhar syndrome (GS), also known as Oculo-Auriculo-Vertebral (OAV) dysplasia, is a multiple and rare congenital disorder that mainly involves a triad with expressive craniofacial features. Its etiology is still unknown, but autosomal genetic alterations, environmental factors during pregnancy such as exposure to thalidomide, vasoactive drugs, and cocaine use, as well as maternal diabetes and relationship between consanguineous parents may contribute to the development of OAV dysplasia. **Objective:** This article aims to describe the case of an adolescent with Goldenhar syndrome and discuss the peculiarities of the syndrome, highlighting the craniofacial features and the dentist’s perception of this diagnosis. **Case report:** A 16-year-old female patient seeking dental care due to a malocclusion. The young woman presented characteristic aspects and variations of Goldenhar syndrome, with craniofacial deformities, congenital alterations in the left ear classified as microtia, pre-auricular appendix in the right ear, in addition to the presence of epibulbar dermoid in the left eye. She also had a vertebral pathology, S-type scoliosis. After the clinical and radiographic evaluations, the patient was informed of the need to be referred to a geneticist for investigation and conclusion of the medical diagnosis of Goldenhar syndrome because she had OAV dysplasia, but her final diagnosis was still undefined. **Conclusion:** Due to a wide variety of abnormalities and different severity of symptoms, patients with GS represent a challenge to the team involved. The recognition of facial abnormalities by the dentist contributes to early diagnosis.

Introdução

A síndrome de Goldenhar (SG), descrita na literatura pela primeira vez em 1845 por Von Arlt e reconhecida pelo oftalmologista suíço Maurice Goldenhar em 1952 [12], também é designada como displasia óculo-aurículo-vertebral (OAV) [22]. Trata-se de uma desordem congênita múltipla e rara que envolve, em sua maioria, uma tríade estabelecida entre características clássicas que afetam a face, os olhos e as orelhas. Isso se deve a erros na

morfogênese da primeira e segunda arcadas faríngeas que acontecem entre a 4.^a e 7.^a semanas de gestação, período que compreende o crescimento das estruturas craniofaciais [15]. Problemas vertebrais e defeitos cardíacos congênitos, como malformações dos septos atrial e ventricular, são descritos [24]. Vários estudos vêm constatando uma prevalência variável dessa síndrome, oscilando entre 1:3000 a 1:45000 em nascidos vivos [19]. Quanto ao gênero, a predominância é de 3:2 para homens [6, 27]. Embora seja considerada

rara [5] e com sua etiologia ainda desconhecida, alterações genéticas de ordem autossômica e fatores ambientais durante a gravidez, como exposição a talidomida, medicamentos vasoativos e uso de cocaína, podem contribuir para o curso da displasia OAV [4]. O diabetes materno e a relação entre pais consanguíneos também foram relatados como dois fatores etiológicos consideráveis [2].

Clinicamente, os pacientes com SG podem apresentar uma série de anomalias. Bhuyan *et al.* [7] relatam que as mais expressivas características craniofaciais presentes na literatura são as alterações oculares, sendo as mais descritas a dermoide epibulbar, microftalmia, coloboma e malformações lipodermoides; assim como as deformidades de orelhas com ou sem perda auditiva, dando ênfase a microtia, atresia, apêndices da orelha e fístulas auriculares. O comprometimento dos ossos da face, com destaque para a hipoplasia dos ossos malar, mandíbula, maxila e arco zigomático, também foi relatado. A SG, descrita como microsomia hemifacial unilateral, em 85% dos casos [8] acaba causando maloclusão severa e possibilitando o surgimento de mordida aberta anterior, retrognatismo, limitação de abertura bucal e alterações das funções respiratórias, por causa das deformidades nas áreas craniofacial e orofaríngea [20].

Como alternativa e subsídio terapêutico, as mais diversas condutas interdisciplinares devem ser utilizadas, uma vez que a displasia OAV acomete diversas estruturas [23]. Bogusiak *et al.* [10] relatam a importância de um planejamento de tratamento cronológico envolvendo oftalmologista, laringologista, ortodontista, cirurgião bucomaxilofacial e cirurgião plástico desde a manifestação dos primeiros sintomas. O processo de tratamento é longo e, muitas vezes, há a necessidade de intervenção cirúrgica desde o nascimento.

Para o tratamento das maloclusões advindas da microsomia hemifacial, tem-se como indicação o procedimento cirúrgico ortognático até a consolidação do crescimento facial, de maneira que previamente sejam realizados acompanhamento ortodôntico para as correções da oclusão e preparo cirúrgico [9]. A percepção por parte do cirurgião-dentista (CD) de todas as circunstâncias dentro do contexto da síndrome, juntamente com adequada orientação sobre as devidas intervenções relacionadas ao que lhe atribui, dará melhores condições ao paciente, beneficiando-o ao máximo [23].

Este artigo relata um caso clínico de uma adolescente com síndrome de Goldenhar (ainda não previamente diagnosticada), ressaltando as peculiaridades da displasia, dando ênfase às características craniofaciais e à percepção do CD diante desse diagnóstico.

Relato de caso

Paciente, gênero feminino, 16 anos de idade, procurou o Centro de Especialidades Odontológicas (CEO), sediado no município de Boquim, no estado de Sergipe, e foi encaminhada para tratamento com o especialista em Odontologia para pacientes com necessidades especiais (OPNE). Durante a anamnese, sua mãe apresentou relatório médico informando que a adolescente possui deficiências múltiplas, com quadro de deformidade craniofacial e discreto atraso cognitivo aos 6 anos e 6 meses de idade. Em sua família, há casos diagnosticados de paralisia cerebral e epilepsia, e a genitora possuía transtorno mental, sendo diagnosticada com ansiedade e depressão; por tal motivo, fazia uso das medicações clonazepam e fluoxetina. Ela interrompeu o uso da fluoxetina no primeiro mês de gestação. O parto foi normal, e a criança não chorou ao nascer, apresentou quadro de anoxia e permaneceu na incubadora por um dia. Durante os seis primeiros meses de vida, a criança fez uso de órtese na perna esquerda. Não teve atraso na fala, mas seus primeiros passos foram com 2 anos e seis meses de idade.

A jovem é respiradora bucal e refere frequentes quadros de gripe associados a fortes inflamações na garganta, além de queixas de dores de ouvido na infância. Foram relatados problemas auditivos em seu lado esquerdo e uma piora dessa capacidade com o decorso do tempo. Além da deformidade craniofacial apresentada, a paciente possui uma condição patológica vertebral do tipo escoliose em "S".

Ao realizar o exame extraoral, notaram-se assimetria facial e crescimento mandibular reduzido, configurando um quadro de retrognatismo com perfil convexo. A paciente apresenta, na orelha esquerda, uma deformidade congênita classificada como microtia e presença de apêndices pré-auriculares na orelha direita (figura 1 - A e B). Nota-se também presença de dermoide epibulbar no olho esquerdo (figura 2).



Figura 1 - Vista lateral da face da paciente evidenciando assimetria facial e retrognatismo, além da malformação das orelhas, envolvendo apêndices pré-auriculares (A) e microtia (B)



Figura 2 - Aspecto ocular exibindo dermoide epibulbar em olho esquerdo

No exame intraoral, constatou-se que a paciente já tinha realizado procedimentos restauradores nas unidades dentárias 16, 17, 27, 36, 46 e 47 em face oclusal, com pequeno acúmulo de placa em alguns pontos próximos à margem gengival. Era evidente a maloclusão severa com presença de mordida aberta esquelética. Com a paciente em máxima intercuspidação habitual (MIH), foi encontrado o valor de 0,90 mm na região de incisivos (figura 3), além da presença de desvio de linha média para a esquerda (figura 4). A paciente não apresentava limitação de abertura bucal, com amplitude máxima de 37,0 mm (figura 5).



Figura 3 - Máxima intercuspidação habitual (MIH) evidenciando a presença de mordida aberta, que se estende da região posterior à anterior e mede 0,9 mm na região de incisivos



Figura 4 - Vista frontal da mordida aberta evidenciando o desvio de linha média



Figura 5 - Abertura máxima bucal de 37,0 mm, sem limitação

Após o exame clínico, foram realizadas instruções de higiene bucal, raspagem supragengival, profilaxia e aplicação tópica de flúor. Solicitou-se à paciente uma radiografia panorâmica para avaliação dos terceiros molares e das estruturas do complexo maxilo-mandibular (figura 6).



Figura 6 - Radiografia panorâmica exibindo estruturas maxilo-mandibulares apresentando encurtamento do ramo mandibular do lado esquerdo

Por meio da imagem radiográfica, pode-se observar a presença de terceiros molares inclusos, além de um encurtamento do ramo mandibular esquerdo, o que explica a assimetria facial, conferindo um quadro de microssomia hemifacial.

Após as avaliações clínica e radiográfica, a paciente foi informada sobre a indispensabilidade do encaminhamento ao geneticista para investigação e conclusão do diagnóstico médico de síndrome

de Goldenhar, pois apresentava displasia óculo-aurículo-vertebral, mas ainda não havia recebido o parecer médico final. Ela também foi orientada sobre a necessidade de exodontia de terceiros molares impactados e tratamento ortodôntico previamente à cirurgia ortognática, com a finalidade de corrigir o desenvolvimento defeituoso da mandíbula, restaurar a oclusão efetiva e a simetria facial, proporcionando função e estética mais adequadas.

Discussão

Pacientes com síndrome de Goldenhar possuem características de malformações craniofaciais baseadas na tríade que consiste em: anomalia ocular (epidermoide bulbar), associada a anormalidades de orelha (apêndices pré-auriculares e microtia), de mandíbula e de vértebra [4, 7]. Essas malformações podem interferir nas funções respiratória, auditiva e funcional, o que reforça a necessidade de diagnóstico e intervenções precoces [23]. No presente caso, mesmo com a presença de displasia óculo-aurículo-vertebral, com microtia da orelha esquerda (provável causa da perda auditiva progressiva), a paciente não havia sido diagnosticada ou encaminhada a um geneticista, sendo o cirurgião-dentista o primeiro profissional de saúde a realizar o encaminhamento.

A literatura aponta o gênero masculino como predominante para a SG em 3:2 [6, 21], e a maioria dos casos relatados é composta por meninos [10, 23, 25]. Trazemos o caso de uma adolescente que apresenta características faciais semelhantes às do gênero masculino.

A etiologia do desenvolvimento da SG é incerta, mas de caráter heterogêneo [14]. Um possível acidente vascular foi sugerido como causa da diminuição do aporte sanguíneo e consequente produção de coágulos nas áreas teciduais que vão desenvolver as estruturas da orelha e mandíbula [17]. A severidade da síndrome estaria ligada ao período de desenvolvimento em que ocorreu esse acidente, bem como à relação entre este e as áreas teciduais de formação que foram afetadas. Para o caso relatado, ainda não se tem tal informação.

Fatores como a ingestão de medicamentos por gestantes podem estar relacionados ao desenvolvimento da síndrome, principalmente quando são utilizadas drogas vasoativas, ácido retinoico e talidomida nas primeiras 10 semanas de gestação [5]. Estudos sugerem que o diabetes materno seja um fator de risco para o surgimento da síndrome [4], assim como o uso constante de cocaína [14]. No presente caso, houve relato de ingestão de medicamentos para transtorno mental

pela mãe durante o primeiro trimestre de gravidez, além de história de uma gestação conturbada.

Com relação aos aspectos bucais, Ferreira e Gonzaga [11] citam diversas alterações estruturais, sendo as mais encontradas: mordidas aberta, cruzada e profunda, palato alto, micrognatia/retrognatia, hipoplasia unilateral do ramo mandibular e do côndilo. Pacientes com deformidades esqueléticas da face, que envolvem sobretudo o complexo maxilo-mandibular, como alterações na postura desta, geralmente apresentam diminuição dos contatos oclusais e eficiência mastigatória reduzida [3]. No caso em estudo, verificou-se que a paciente apresentava assimetria facial e redução do crescimento mandibular e que apenas recentemente procurou tratamento ortodôntico em virtude de uma queixa estética.

Não existe na literatura um exame diagnóstico para a SG, visto que seus aspectos clínicos são diversificados, entretanto as expressões auriculares/otológicas, oftálmicas, vertebrais e a presença de microsomia hemifacial são fundamentalmente coesas com o diagnóstico da displasia OAV [18]. Alguns casos da literatura já envolvem o diagnóstico médico do paciente ainda bebê [16, 23, 26]. Por isso, profissionais da saúde devem estar atentos às características faciais da criança diante do exame clínico. A paciente citada já havia passado por diversos especialistas da saúde que haviam sinalizado as malformações, porém sem suspeitar de um quadro sindrômico.

Além disso, síndromes que se manifestam por meio de anomalias craniofaciais, com destaque para aquelas que acometem a cavidade oral, requerem diagnóstico rápido e precoce [1]. Assim, não se deve negligenciar a atuação do cirurgião-dentista como profissional que possui conhecimentos específicos sobre aspectos craniofaciais e da cavidade oral, contribuindo com esse diagnóstico. Ele seria o principal responsável por direcionar o planejamento de abordagens terapêuticas mais complexas que envolvam uma equipe multidisciplinar, dependendo das particularidades e do comprometimento de cada caso.

Os pacientes com a síndrome de Goldenhar apresentam uma grande variedade de anormalidades e diferentes gravidades dos sintomas que refletem um desafio para a equipe envolvida. Portanto, com base no diagnóstico estabelecido, o manejo do tratamento desses pacientes deve obedecer a uma ordem cronológica, priorizando os acometimentos mais severos, a fim de minimizar suas consequências [13]. O tratamento geralmente é estabelecido a longo prazo, e os profissionais comumente envolvidos são cirurgiões-dentistas especializados em cirurgia

bucomaxilofacial e ortodontia, pediatras, geneticistas, otorrinolaringologistas, oftalmologistas, cirurgiões plásticos e ortopédicos, além de fonoaudiólogos, entre outros. Para Ferreira e Gonzaga [11], em decorrência da raridade da displasia OAV, trata-se de uma síndrome de difícil acompanhamento, com tratamento de grande complexidade que exige essencial e indispensavelmente o envolvimento e a colaboração interprofissional.

Conclusão

A síndrome de Goldenhar é um defeito congênito raro que gera alterações na cavidade bucal e na face, entre as quais o crescimento facial prejudicado e alterações esqueléticas. O domínio sobre todos os aspectos craniofaciais da SG pelo cirurgião-dentista permite sua atuação no diagnóstico precoce, acompanhamento da manutenção da saúde bucal, garantindo ao paciente uma assistência integral. A correção de todas as malformações requer um plano de tratamento complexo com abordagem individualizada, preservando uma cronologia orientada para a funcionalidade e envolvendo uma equipe interdisciplinar no planejamento.

Referências

1. Agnol MAD, Brown AL, Thomaz LA, Junqueira JLC, Oliveira LB. Goldenhar syndrome in a pediatric patient: a case report and review of literature. *RGO*. 2016 Oct-Dec;64(4):472-6.
2. Araneta MRG, Moore CI, Onley RS, Edmonds LD, Karcher JA, McDonough C et al. Goldenhar syndrome among infants born in military hospital to Gulf war veterans. *Teratology*. 1997 Oct;56:244-51.
3. Balanta-Melo J. Cambios craneofaciales por el uso a largo plazo de dispositivos de avance mandibular en el tratamiento de la apnea obstructiva del sueño: revisión sistemática. *Rev Estomatol*. 2014;22(2):35-46.
4. Barisic I, Odak L, Loane M, Garne E, Wellesley D, Calzolari E et al. Prevalence, prenatal diagnosis and clinical features of oculo-auriculo-vertebral spectrum: a registry-based study in Europe. *Eur J Hum Genet*. 2014 Aug;22(8):1026-33.
5. Beleza-Meireles A, Clayton-Smith J, Saraiva JM, Tassabehji M. Oculo-auriculo-vertebral spectrum: a review of the literature and genetic update. *J Med Genet*. 2014 Oct;51:635-45.
6. Beleza-Meireles A, Hart R, Clayton-Smith J, Oliveira R, Reis CF, Venâncio M et al. Oculo-auriculo-vertebral spectrum: clinical and molecular analysis of 51 patients. *Eur J Med Genet*. 2015 Sep;58(9):455-65.
7. Bhuyan R, Pati AR, Bhuyan SK, Nayak BB. Goldenhar syndrome: a rare case report. *J Oral Maxillofac Pathol*. 2016 May-Aug;20(2):328.
8. Bielicka B, Nęcka A, Andrych M. Interdisciplinary treatment of patients with Goldenhar syndrome – clinical reports. *Dent Med Probl*. 2006;43(3):458-62.
9. Birgfeld CB, Heike C. Craniofacial microsomy. *Semin Plast Surg*. 2012 May;26(2):91-104.
10. Bogusiak K, Piot A, Skorek-Stachnik K, Kozakiewicz M. Treatment strategy in Goldenhar syndrome. *J Craniofac Surg*. 2014 Jan;25(1):177-83.
11. Ferreira JM, Gonzaga J. Síndrome de Goldenhar. *Rev Bras Oftalmol*. 2016 Sep-Oct;75(5):401-4.
12. Goldenhar M. Associated malformations of eye and ear, particularly dermoid syndrome epibulbar-appendices, congenital auricular fistulas and its relations with manibulofacial dysostosis. *J Genet Hum*. 1952;1:243-82.
13. Guevara-Valmaña OI, Nahas-Combina L, Andrade-Delgado L, Apellaniz-Campo AG, Leyva-Sotelo LM, Gaspar-Daniel A. Síndrome de Goldenhar: protocolo de manejo quirúrgico en un centro de referencia. *Cir Cir*. 2019;87(5):516-27.
14. Hartsfield JK. Review of the etiologic heterogeneity of the oculo-auriculo-vertebral spectrum (hemifacial microsomia). *Orthod Craniofac Res*. 2007 Aug;10(3):121-8.
15. Kumar R, Balani B, Patwari AK, Anand VK, Ahuja B. Goldenhar syndrome with rare associations. *Indian J Pediatr*. 2000 Mar;67(3):231-3.
16. Kurniawan R, Suarca IK, Suryawan IWB. Goldenhar syndrome: a case report. *Open Access Maced J Med Sci*. 2019 Apr;7(8):1342-5.
17. Lam CH. A theory on the embryogenesis of oculo-auriculo-vertebral (Goldenhar) syndrome. *J Craniofacial Surg*. 2000 Dec;11(6):547-52.
18. Martelli-Júnior H, Miranda RT, Fernandes CM, Bonon PRF, Paranaíba LMR, Graner E et al. Goldenhar syndrome: clinical features with orofacial emphasis. *J Appl Oral Si*. 2010 Dec;18(6):646-9.
19. Mehta B, Nayak C, Savant S, Amladi S. Goldenhar syndrome with unusual features. *Indian J Dermatol Venereol Leprol*. 2008;74:254-6.

20. Perkins JA, Sie KC, Milczuk H, Richardson MA. Airway management in children with craniofacial anomalies. *Cleft Palate Craniofac J.* 1997 Mar;34(2):135-40.
21. Schaefer GB, Olney HA, Kolodziej P. Oculo-auriculo-vertebral spectrum. *Ear Nose Throat J.* 1998 Jan;77(1):17-8.
22. Scholtz AW, Fish JH 3rd, Kammen-Jolly K, Ichiki H, Hussl B, Kreczy A et al. Goldenhar's syndrome: congenital hearing deficit of conductive or sensorineural origin? Temporal bone histopathologic study. *Otol Neurotol.* 2001 Jul;22(4):501-5.
23. Silva LCP, Penido CVSR. Síndrome de Goldenhar: relato de caso clínico. *J Bras Odontopediatr Odontol Bebê.* 2003;6(32):283-6.
24. Smith KLJ. Padrões reconhecíveis de malformações congênicas. 5. ed. São Paulo: Manole; 1998.
25. Sun YH, Zhu B, Ji BY, Zhang XH. Airway management in a child with Goldenhar syndrome. *Chin Med J (Engl).* 2017 Dec;130(23):2881-2.
26. Torres Salinas C. Síndrome de Goldenhar: manifestaciones clínicas y revisión de literatura. *Pediátr Panamá.* 2020;49(1):17-20.
27. Tuna EB, Orino D, Ogawa K, Yildirim M, Seymen F, Gencay K et al. Craniofacial and dental characteristics of Goldenhar syndrome: a report of two cases. *J Oral Sci.* 2011 Mar;53(1):121-4.