



# Deformidades maxilo-faciais em associação com a síndrome de Goldenhar

*Maxillofacial deformities in association with Goldenhar syndrome*

**João Bosco Oliveira Ribeiro da Silva**  
Doutor em Odontologia pela FO/UFRJ  
Professor de Odontopediatria da Unifenas

**Luciana Pomarico**  
Doutoranda em Odontologia pela FO/UFRJ  
Professora da Disciplina de Odontopediatria da FO/UVA

**Laura Guimarães Primo**  
Doutora em Odontopediatria pela FO/USP  
Professora Adjunta da Disciplina de Odontopediatria da FO/UFRJ

## Resumo

A síndrome de Goldenhar ou displasia oculoauriculovertebral consiste em uma má formação complexa envolvendo várias estruturas e que tem como características principais: dermóide epibulbar, apêndice ou fístula auricular, surdez, microsomia hemifacial e anomalias vertebrais. Observam-se também anormalidades nos ossos da face, em especial nos maxilares. O tipo de herança desta malformação congênita ainda não é perfeitamente conhecido. Outras síndromes e malformações têm sido documentadas associadas a esta desordem. O propósito deste relato foi descrever as características clínicas e os achados bucais de uma paciente portadora da síndrome de Goldenhar.

**Palavras-chave:** síndrome de Goldenhar; crianças portadoras de deficiência; assimetria facial.

## Abstract

*Goldenhar syndrome or oculoauriculovertebral dysplasia is a complex malformation which involves many structures and the main characteristics are: epibulbar dermoids, auricular appendages or fistulae, deafness, hemifacial microsomia and vertebral anomalies. Some anomalies in facial bone structure are also observed, especially on the maxilla. The inheritance type of this congenital malformation is not exactly known. Other syndromes and malformations have been documented in association with this disorder. The purpose of this report was to describe the clinical characteristics and oral findings of a patient with Goldenhar syndrome.*

**Keywords:** Goldenhar syndrome; disabled children; facial asymmetry.

## Introdução

A síndrome de Goldenhar é também conhecida por displasia oculoauriculovertebral (20) ou microsomia hemifacial (12). A frequência estimada é de 1:3000 a 1:5000 com uma discreta predominância pelo gênero masculino (3:2) (11). É uma malformação complexa que envolve várias estruturas originadas dos primeiro e segundo arcos branquiais, o prolongamento do primeiro arco faríngeo, fissura branquial primária e primórdios do osso temporal (14). Não se conhece exatamente o tipo de herança desta malformação congênita, podendo estar relacionada com a idade paterna avançada e com a possibilidade de neomutação autossômica dominante (8). As características principais desta síndrome são dermóide epibulbar, apêndice ou fístula auricular (13), surdez (11) e anomalias vertebrais (3, 13). Outras malformações têm sido documentadas em associação com esta síndrome, como as anomalias do sistema nervoso central (13), alterações cardíacas, pulmonares e renais (3, 13), anormalidades nos ossos da face, como os maxilares, e coluna vertebral (17). Além disto, outras síndromes podem estar relacionadas com o diagnóstico diferencial, tais como disostose acrofacial de Nager, disostose mandibulofacial (Treacher-Collins-Francescetti), síndrome de Klipper-Feil (6), síndrome de Townes-Brochs e síndrome de Delleman (oculocerebrocutânea) (16).

O propósito deste relato foi descrever as características clínicas gerais e os achados bucais de uma paciente portadora da síndrome de Goldenhar.

## Caso Clínico

Paciente do gênero feminino, feoderma, 8 anos de idade, foi encaminhada para a Clínica de Odontopediatria de uma Instituição Pública de Ensino Superior pela Disciplina de Ortodontia da mesma instituição para tratamento odontológico. Durante a anamnese, a responsável relatou que durante a gravidez realizou acompanhamento pré-natal, não havendo intercorrências. O parto foi normal com Apgar de 9 no primeiro minuto e no quinto minuto. A menor era portadora da síndrome de Goldenhar, com expressividade leve, diagnosticada quando a criança tinha 3 anos de idade. Não

há relato de outros casos na família, bem como consangüinidade entre os pais. Foi também relatado que a paciente submeteu-se a cirurgia cardíaca aos quatro meses, teve rubéola aos três anos de idade e realizou adenoidectomia e amigdalectomia aos quatro anos. Além disso, apresentava perda auditiva de leve a moderada, confirmada através do prontuário médico. Na ocasião do exame odontológico, a paciente encontrava-se em tratamento fonoaudiológico e apresentava comportamento tímido. Ao exame clínico extrabucal e radiográfico, observou-se assimetria facial devido à atresia hemifacial do lado direito (Figura 1), olho direito com leve inclinação inferior, orelha direita com baixa implantação e dismórfica, pescoço curto, ombro direito com escápula elevada e parte anterior do tórax protuberante.

No exame radiográfico de punho, constatou-se que a idade óssea da paciente era compatível com uma idade cronológica de 4 anos, pois ainda apresentava os ossos escafóide e trapezóide inteiramente cartilagosos (19) (Figura 2). Ao exame clínico intrabucal e radiográfico, verificou-se desvio de linha média do arco superior para o lado esquerdo, inclinação distal das raízes dos incisivos decíduos inferiores para o lado direito, anomalia na região de côndilo do lado direito (Figura 3), sobremordida profunda (Figura 4) e apinhamento dentário. Além disso, apresentava lesões cariosas nos elementos 55, 54, 52, 61, 62, 64, 75, 74, 84 e 85 (Figura 5). O

elemento 36 apresentava hipoplasia na face vestibular e o 46 atraso de erupção. Foi constatado também que a paciente apresentava tecidos gengivais saudáveis e higiene bucal regular, com dificuldade de realizar a escovação dentária, em parte por sua limitação de abertura de boca. O plano de tratamento consistiu em restaurações de resina fotopolimerizável em todos os elementos acometidos por cárie. No presente caso, a paciente, após ter seu tratamento dentário realizado e ter sido orientada quanto aos hábitos de higiene e de controle de dieta, retornou para acompanhamento e posterior tratamento ortodôntico em outro departamento da mesma instituição.



Figura 1. Radiografia extra-oral apresentando assimetria facial



Figura 2. Radiografia de punho para verificação de idade óssea: ausência de calcificação dos ossos escafóide e trapezóide. Esta calcificação é observada a partir dos 5 anos

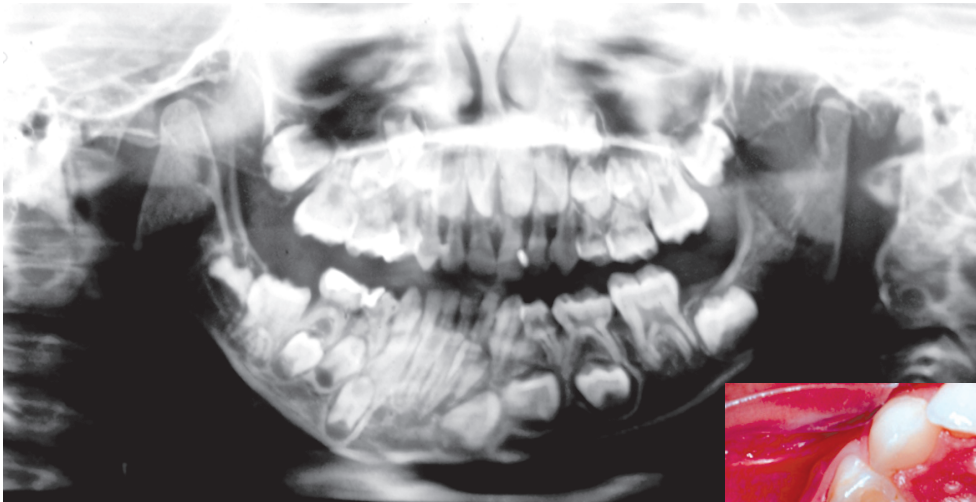


Figura 3. Radiografia panorâmica evidenciando alterações ósseas e dentárias



Figura 4. Aspecto clínico da sobre-mordida



Figura 5. Aspecto intrabucal: A) fotografia do arco superior; B) fotografia do arco inferior

## Discussão

A literatura médica sobre a síndrome de Goldenhar mostra falta de uniformidade no critério necessário para diagnosticar corretamente esta doença, assim como o papel dos fatores patogênicos envolvidos (21). Alguns autores chegaram a propor o envolvimento de efeitos teratogênicos, seja oriundos da tríade de má nutrição, fumo e estresse relacionado ao trabalho excessivo (1) ou devido a alterações endócrinas como no caso de mães diabéticas (7), além dos fatores genéticos (8). No presente caso, a mãe não possuía diabetes, os pais não fumavam e tinham, segundo a mãe, uma vida saudável.

A síndrome de Goldenhar é considerada rara, podendo ter outras síndromes como diagnóstico diferencial (6, 10, 16). Há relatos de casos de síndrome de Goldenhar em associação com condrossarcoma (17) e a pacientes com comportamento autista (15). No presente relato estas alterações não foram diagnosticadas, nem a presença de fissura de lábio e palato descrita por IGNACIO RODRIGUES *et al.* (9), sendo, no entanto, observada perda de audição relatada por SCHOLZ *et al.* (20) e BAUM & FEINGOLD (2). Outro aspecto diz respeito ao gênero, pois no presente caso se tratava de uma paciente do gênero feminino contrariando a predominância pelo masculino (11).

O dermóide epibulbar pode ser encontrado isoladamente, sendo, no entanto, mais comum estar associado a síndromes, em especial a síndrome de Goldenhar (18), porém no presente relato

esta alteração não foi observada. A malformação cardíaca congênita é observada em até 60% (4) dos casos de síndrome de Goldenhar e as alterações no ouvido em 70% dos casos (2), e ambas ocorreram no presente relato.


Os vários ramos do conhecimento médico propõem tratamentos específicos conforme as necessidades dos pacientes com síndrome de Goldenhar. A literatura médica apresenta várias opções nas áreas de otorrinolaringologia, cirurgia plástica e cardiologia (2, 4). Além disto, existem vários relatos de tratamentos ortodônticos (12), como a distração osteogênica em pacientes com esta síndrome. Utiliza para isto aparelho interno com o objetivo de estimular crescimento ósseo e, conseqüente, melhora da estética destes pacientes (5), tendo em vista as alterações da face com hipoplasia da região malar,

maxila ou mandíbula, especialmente do ramo e côndilo mandibular, como no presente caso, e da articulação têmporo-mandibular (11).

Considerando as deformidades maxilo-faciais características da síndrome de Goldenhar, é importante o diagnóstico precoce e o estabelecimento de um protocolo de prioridade de tratamento. Destaca-se a relevância da atuação do cirurgião-dentista quando há acometimento na cavidade bucal, como neste caso, com a presença de sobremordida profunda, apinhamento dentário e limitação da abertura de boca devido à microsomia hemifacial. Esta última característica deve ser considerada tanto quando da realização de procedimentos restauradores clínicos, como, também, na higiene bucal caseira, o que explica o fato da paciente apresentar lesões cáries proximais. Entretanto, apesar da dificulda-

de na realização da escovação, pode-se perceber uma preocupação da mãe quanto aos cuidados dos dentes da criança, que até então não havia sido orientada sobre como fazer estes procedimentos.

## Conclusão

O paciente portador da síndrome de Goldenhar apresenta alterações na cavidade bucal e na face, dentre elas, o crescimento facial prejudicado. Assim, é necessária uma atenção multidisciplinar, envolvendo várias especialidades odontológicas, como a Cirurgia Buco-Maxilo-Facial e a Ortodontia. No entanto, para o sucesso do tratamento, é imperativo o diagnóstico em estágio inicial e acompanhamento do odontopediatra desde tenra idade para manutenção da saúde bucal. 

## Referências Bibliográficas

1. ALTAMAR-RIOS, J. Síndrome de Goldenhar. A propósito de um caso. *An. Otorrinolaringol. Ibero. Am.*, v. 25, n. 5, p. 491-497, 1998.
2. BAUM, J. L., FEINGOLD, M. Ocular aspects of Goldenhar's syndrome. *Am. J. Ophthalmol.*, v. 75, n. 2, p. 250-257, 1973.
3. BENACERRAF, B. R., FRIGOLETTO, ED. Jr. Prenatal ultrasonographic recognition of Goldenhar's syndrome. *Am. J. Obstet. Gynecol.*, v. 159, n. 4, p. 950-952, 1988.
4. BUSTAMANTE, L. N., de GUERRA, I. V., IWAHASHI, E. R. *et al.* Goldenhar syndrome. Report of 5 cases in association with cardiac malformations. *Arq. Bras. Cardiol.*, v. 53, n. 5, p. 287-290, 1989.
5. CHIN, M., TOTH, B. A. Distraction osteogenesis in maxillofacial surgery using internal devices: review of five cases. *J. Oral Maxillofac. Surg.*, v. 54, n. 1, p. 45-53, 1996.
6. DAVID, A., MERCIER, J., VERLOES, A. Child with manifestations of Nager acrofacial dysostosis, and the MURCS, VACTERL, and pulmonary agenesis associations: complex defect of blastogenesis? *Am. J. Med. Genet.*, v. 62, n. 1, p. 1-5, 1996.
7. EWART-TOLAND, A., YANKOWITZ, J., WINDER, A. *et al.* Oculoauriculovertebral abnormalities in children of diabetic mothers. *Am. J. Med. Genet.*, v. 90, n. 4, p. 303-309, 2000.
8. GONZALES-RAMOS, M., EGUIARTE ORTEGA, M. C., COSTA MIRO, M. *et al.* Síndrome de Goldenhar. *Bol. Med. Hosp. Infant. Mex.*, v. 33, n. 6, p. 1423-1433, 1976.
9. IGNACIO RODRIGUEZ, J., PALACIOS, J., LAPUNZINA, P. Severe axial anomalies in the oculo-auriculo-vertebral (Goldenhar) complex. *Am. J. Med. Genet.*, v. 47, n. 1, p. 69-74, 1993.
10. JOHNSON, J. P., POSKANZER, L. S., SHERMAN, S. Three-generation family with resemblance to Townes-Brocks Syndrome and Goldenhar/Oculoauriculovertebral Spectrum. *Am. J. Med. Genet.*, v. 61, n. 2, p. 134-139, 1996.
11. JONES, K. L. *Smith's recognizable patterns of human malformation*. Philadelphia: W.B. Saunders Company, 1997.
12. KAHL-NIEKE, B., FISCHBACH, R. Effect of early orthopedic intervention on hemifacial microsomia patients: an approach to a cooperative evaluation of treatment results. *Am. J. Orthod. Dentofacial Orthop.*, v. 114, n. 5, p. 538-550, 1998.
13. KALAVREZOS, N. D., BOCHLOGYROS, P. N., PANOS, G. Cheirourgike antimetopise periptoses syndromou Goldenhar. *Hell. Period. Stomat. Gnathopathoprosopike Cheir.*, v. 5, n. 4, p. 147-150, 1990.
14. KUMAR, R., BALANI, B., PATWARI, A. K. *et al.* Goldenhar syndrome with rare associations. *Indian. J. Pediatr.*, v. 67, n. 3, p. 231-233, 2000.
15. LANDGREN, M., GILLBERG, C., STROMLAND, K. Goldenhar syndrome and autistic behaviour. *Dev. Med. Child. Neurol.*, v. 34, n. 11, p. 999-1005, 1992.
16. McCANDLESS, S. E., ROBIN, N. H. Severe oculocerebrocutaneous (Delleman) syndrome: overlap with Goldenhar anomaly. *Am. J. Med. Genet.*, v. 78, n. 3, p. 282-285, 1998.
17. OSTLERE, S. J., McDONALD, B., ATHANASOU, N. A. Mesenchymal chondrosarcoma associated with Goldenhar's syndrome. *Arch. Orthop. Trauma. Surg.*, v. 119, n. 5-6, p. 347-348, 1999.
18. PRIDJIAN, G., GILL, W. L., SHAPIRA, E. Goldenhar sequence and mosaic trisomy 22. *Am. J. Med. Genet.*, v. 59, n. 4, p. 411-413, 1995.
19. PYLE, S. I., WATERHOUSE, A. M., GREULICH, W. W. *A Radiograph standard of reference for the growing hand and wrist*. 2<sup>nd</sup> ed., Ohio: Stanford University Press, 1971.
20. SCHOLTZ, A. W., FISH, J. H., KAMMENJOLLY, K. *et al.* Goldenhar's syndrome: congenital hearing deficit of conductive or sensorineural origin? Temporal bone histopathologic study. *Otol. Neurotol.*, v. 22, n. 4, p. 501-505, 2001.
21. TRESSERRA, L., REGAS, J., ALONSO, D. *et al.* El síndrome de Goldenhar. *Cir. Pediatr.*, v. 2, n. 3, p. 99-105, 1989.

Recebido em: 17/04/2008

Aprovado em: 28/07/2008

Luciana Pomarico

Praia do Flamengo, 370/202

Rio de Janeiro/RJ - CEP: 22210-030

E-mail: lupomarico@superig.com.br