

## Casos Clínicos

# Síndrome de Goldenhar com válvulas da uretra posterior – Caso Clínico

António Pedro Carvalho\*, Alberto Palácios\*, Ribeiro de Castro\*\*,  
Armando Reis\*\*\*

Serviço de Urologia  
Hospital Central Especializado em Crianças M<sup>a</sup> Pia – Porto – Portugal

\* Interno Complementar Urologia

\*\* Assistente Hospitalar Graduado

\*\*\* Chefe de Serviço

## Resumo

O Síndrome de Goldenhar é um defeito congénito detectado à nascença que envolve malformações da face. Normalmente só afecta um lado. As características deste Síndrome incluem malformações do pavilhão auricular, assimetria da boca, dérmoides epibulbares do olho e até agenesia de um olho. Em adição a estas características comuns, a criança pode ainda ser portadora dos seguintes problemas: dificuldades auditivas, alterações do sistema urinário e malformações de outros órgãos.

Os autores apresentam o caso clínico de um lactente de 19 dias de idade com este Síndrome associado a válvulas da uretra posterior.

**Palavras chave:** Síndrome Goldenhar, válvulas da uretra posterior, displasia óculo-auriculo-vertebral

## Abstract

Goldenhar Syndrome is a congenital birth defect which involves deformities of the face. It usually affects one side of the face only. Characteristics include: a partially formed or totally absent ear, one corner of the mouth may be higher than the other, benign growths of the eye or a missing eye. In addition to the physical characteristics common to Goldenhar, the child may have the following problems: hearing problems, urinary system problems and other organs deformities.

The authors present a case report of 19 days old child with this Syndrome associated with posterior urethral valves.

**Key words:** Syndrome Goldenhar, posterior urethral valves, Oculo-Auriculo-Vertebral displasia



Figura 1

## Introdução

O Síndrome de Goldenhar é uma variante da displasia óculo-aurículo-vertebral, que se apresenta com uma ampla variedade de anomalias caracterizadas por uma combinação de microssomia hemifacial e outras alterações com dérmoides epibulbares ou lipodermóides, micrognatia, apêndices auriculares, hipoplasia mandibular, alterações vertebrais e malformações de múltiplos órgãos (1), incluindo o aparelho urinário. Embriologicamente o defeito óculo-aurículo-vertebral consta de uma alteração do primeiro e segundo arcos branquiais (2), ainda que esta alteração não explique as anomalias que aparecem no cérebro, coração, aparelho urinário ou medula (3).

## Caso Clínico

Apresentamos um caso clínico de um lactente do sexo masculino, 19 dias de idade, raça caucasiana, filho de um casal jovem (mãe 28 anos e pai 30), não consanguíneos, sem história de patologia hereditária renal ou outra conhecidas. Gravidez vigiada e sem problemas detectados. Serologia de sífilis, hepatites e VIH negativas. Mãe não imune à toxoplasmose e imune à rubéola. Calendário de vacinas actualizado. Parto eutócico às 37 semanas, sem complicações peri o pós parto. Apgar 9/10. Peso à nascença 2760 g, comprimento 48,5 cm e perímetro cefálico de 34,7 cm. Detectado à nascença apêndices pré-auriculares (fig. 1), micognatismo, dermóide epibulbar no olho esquerdo (fig. 2) e tumefacção escrotal sólida direita, aparentemente não dolorosa à palpação.

Internado por sépsis em contexto de pielonefrite aguda, tratamento de suporte na Unidade de Cuidados



Figura 2

Intensivos Neonatais para estabilização do quadro, antibioterapia com ampicilina, gentamicina e cefotaxima e para posterior esclarecimento de malformação nefrourológica (rim dto displásico, com 4,5 cm de diâmetro e duas pequenas imagens quísticas; síndrome juncional uretero-piéllico à esquerda?) detectadas em ecografia realizada à entrada.

Ao 14º dia realizou nova ecografia reno-pélvica-es-crotal que revelou hidronefrose bilateral, dilatação ureteral bilateral, bexiga muito volumosa e espessa, suspeita de válvulas da uretra posterior e tumefacção escrotal direita com imagens hipo e hiperecogéneas com septos e aparente destruição testicular.

Realizou cistouretrografia miccional seriada (fig.3), após estabilização dos parâmetros vitais e negativização de urocultura, em que se verificou uma dilatação da uretra posterior, bexiga trabeculada e sem a presença de refluxo vesico-ureteral passivo ou activo, levando a suspeitar da presença de válvulas da uretra posterior com bexiga de esforço.

Foi submetido a fulguração das válvulas da uretra posterior por via anterógrada, orquidectomia direita (Anatomia Patológica – orquiepididimite aguda supurada), exérese de reliquats dos pavilhões auriculares e granulomas cutâneos faciais. Pós-operatório sem complicações. Diurese normal com sonda uretral. Retirada sonda ao 14º dia, pós-operatório com micções espontâneas normais, função renal normal e urocultura negativa.

Um mês após a alta é reinternado com o diagnóstico de infecção respiratória no contexto de bronquiolite.

Apresenta uroculturas positivas com flora polimicrobiana. Foi medicado e teve alta com antibioprolaxia com co-trimoxazol.

Volta ao hospital um mês após o anterior internamento, com urina asséptica, para realizar Urografia endovenosa e cintilograma renal com MAG-3 com prova de furosemida apresentado megaureteres bilaterais, bifidez renal direita, com capacidade vesical normal e esvaziamento completo da bexiga. Uretra aparentemente sem alterações. Função renal bilateral conservada, respondendo à furosemida. Chegados ao diagnóstico de megaureteres não obstructivos associados a bifidez piélica, decidimos efectuar controlo a cada 6 meses.

O último controlo foi efectuado aos 15 meses de idade e apresenta função renal normal, boa diurese e sedimento urinário sem alterações.

## Discussão

Este Síndrome é raro, estando estimado 1 portador por cada 3000 a 5000 nascimentos, com ligeira predominância masculina (4).

O Síndrome de Goldenhar faz parte de uma entidade patológica óculo-auriculo-vertebral e é considerado um Síndrome porque, à parte de apresentar displasia mandibulofacial, existem com frequência alterações vertebrais.

O seu fenótipo varia desde uma hipoplasia unilateral do sistema musculo-esquelético facial (microsomia hemifacial) até uma combinação destas características com apêndices pré-auriculares, dermóide epibulbar, microftalmia, lábio leporino e alterações orgânicas, cardíacas, renais e do sistema nervoso central (4).

As assimetrias são mais comuns (70%) e mais frequentes à dta.

A inteligência habitualmente é normal, no entanto alguns indivíduos podem apresentar um baixo QI (13% inferior a 85).

A displasia oculo-auriculo-vertebral é normalmente esporádica e deve-se a uma interrupção da vascularização durante o desenvolvimento do 1º e 2º arcos branquiais aos 35-40 dias de gestação (5).

2% recorre em familiares em primeiro grau. Alguns casos já publicados de herança autossómica dominante e outros em que existia consanguinidade entre os pais o que faz supor um herança autossómica recessiva (5). Existem casos publicados de gémeos em que uma das crianças apresenta Síndrome de Goldenhar e outra é sã.

Podem estar associadas malformações do aparelho urinário alto (p. ex. rins em ferradura, duplicidade pie-



Figura 3

lo-uereteral), cardíacas e ânus imperfurado. Estas alterações não podem ser explicadas pela teoria de alterações no primeiro e segundo arcos branquiais, pelo que Russell et al propõem que o Síndrome possa ser o resultado de uma deficiência da mesoderme causada por uma alteração da migração celular, já que estes órgãos afectados na Síndrome são derivados mesodérmicos (6).

Há autores que referem que as malformações urinárias neste Síndrome encontram-se em cerca de 5%. A maioria das alterações são encontradas de um modo accidental e as mais frequentes são: ectopia e fusão renal, seguida da agenesia renal e refluxo vesico-ureteral. No entanto Ritchey e al publicam uma série de 28 crianças com Síndrome de Goldenhar em que 20 (70%) têm alterações do tracto urinário, o que leva os autores a concluir que todos os doentes com Síndrome de Goldenhar devem fazer estudo imagiológico do aparelho urinário (7).

Em todos os casos descritos, as alterações do tracto urinário são do alto aparelho urinário, no nosso caso a existência de válvulas da uretra posterior, portanto, baixo aparelho urinário, torna-o singular, confirmando-se esta situação pela pesquisa bibliográfica com recurso ao medline.

---

## Conclusão

Esta Síndrome é rara, estando descritas malformações associadas do aparelho urinário alto. A associação desta síndrome com malformações do aparelho urinário baixo (válvulas da uretra posterior) é um caso único. Concordamos com outros autores em que estas crianças devem ser submetidas a estudo imagiológico para descartar malformações do trato urinário.

---

## Bibliografia

1. Gorlin RJ, Jue KL, Jacobsen U, Goldschmidt E. Oculoauriculovertebral dysplasia. *J Pediatr* 1963;63:991-9.
2. Van Bever Y, van den Ende JJ, Richieri-Costa A. Oculoauriculo-vertebral complex and uncommon associated anomalies: Report on 8 unrelated Brazilian patients. *Am J Med Genet* 1992; 44: 683-90.
3. Sugar HS. The oculoauriculovertebral dysplasia syndrome of Goldenhar. *Am J Ophthalmol* 1966; 62: 678-82.
4. Gorlin RL. Branchial arch and oro-acral disorders. IN: Gorlin JJ, Cohen Jr MM, Hennekam RC, editors. *Syndromes of the head and neck*. London: Oxford University Press; 2001, p. 790-797.
5. Regenbogen L, Godel V, Goya V, Goodman RM. Further evidence for an autosomal dominant form of oculoauriculovertebral dysplasia. *J Pediatr*. 1986, *Clin Genet*. 1982; 21: 161-167.
6. Russell LJ, Weaver DD, Bull MJ: The axial mesodermal dysplasia spectrum. *Pediatrics* 1981; 67: 176-182.
7. Ritchey ML, Norbeck J, Hnang C, Keating MA, Bloom DA. Urologic manifestations of Goldenhar syndrome. *Urology* 1994 Jan; 43 (1): 88-91