

As alterações fonoaudiológicas na síndrome de Goldenhar – Relato de caso

Speech, language and hearing deficits in the Goldenhar syndrome – Case report

Rafaela Carolina Lopez Silva¹, Fabiana Faúla da Silva Alves², Sírley Soares Gonzaga Netto³, Carla Menezes da Silva⁴

RESUMO

O objetivo do trabalho foi relatar um caso clínico sobre a síndrome de Goldenhar e realizar um levantamento das alterações fonoaudiológicas encontradas no mesmo. O presente estudo foi realizado com uma criança de seis anos e oito meses, do gênero masculino, com diagnóstico da síndrome de Goldenhar. Para o estudo foi realizada anamnese e o paciente foi submetido às avaliações de motricidade orofacial, audiologia clínica completa, educacional e vectoeletronistagmografia computadorizada, voz e linguagem oral e escrita. Foram observadas as seguintes alterações: dificuldade de vedamento labial, bochechas e olhos assimétricos, mordida aberta anterior, amígdalas palatinas hipertróficas e micrognatia, respiração do tipo oro-nasal, dificuldade de coordenação pneumofônica, hábito bucal de apertamento; qualidade vocal ruim com presença de tensão laríngea durante a fonação, habilidades auditivas alteradas, perda auditiva neurossensorial de grau profundo bilateral, curva timpanométrica do tipo A, com ausência de reflexos acústicos, ausência de dados patognomônicos de alteração central no teste vestibular. O paciente não possui fala fluente, faz uso da Língua Brasileira de Sinais, leitura orofacial e gestos para se comunicar, apresenta dificuldades de leitura e escrita e o desenvolvimento de linguagem está adequado à sua faixa etária. Pode-se concluir que é importante que o paciente com a síndrome de Goldenhar receba um acompanhamento multidisciplinar, o que lhe proporcionará um diagnóstico precoce, uma intervenção adequada e um desenvolvimento global satisfatório.

Descritores: Síndrome de Goldenhar/diagnóstico; Disostose mandibulofacial; Assimetria facial; Perda auditiva

INTRODUÇÃO

A síndrome de Goldenhar é uma anomalia congênita rara, de etiologia ainda desconhecida e caracterizada por uma tríade clássica de alterações oculares, auriculares e vertebrais. É causada por uma herança multifatorial, apresentando história familiar positiva em 6% dos casos, não havendo evidência de distúrbio hereditário⁽¹⁻⁷⁾.

O crescimento crânio-facial sofre influência das caracte-

terísticas genéticas de cada indivíduo e dos fatores como: hereditariedade, desnutrição, doenças, raça, hábitos, clima e problemas sócio-econômicos, que podem atuar sobre esse crescimento, determinando alterações na execução e coordenação das funções vitais do sistema estomatognático^(3,5).

Sua prevalência é de 1: 3000/1: 26000, com ocorrência em ambos os gêneros^(1-3, 5-6).

O diagnóstico da síndrome de Goldenhar pode ser realizado durante a gravidez mediante ecografia fetal e estudos genéticos. Posteriormente ao nascimento, mediante ecografia e ressonância magnética nuclear^(2,5).

A síndrome de Goldenhar também é conhecida como Síndrome do Primeiro e Segundo Arcos Branquiais, Displasia Óculo-aurículo-vertebral, Microsomia Hemifacial, Disostose Mandibulofacial com Dermóide Epibulbar, Displasia Facial Lateral^(1-2,4).

Acredita-se que a síndrome de Goldenhar faça parte de um quadro clínico mais complexo de anomalias de primeiro e segundo arcos branquiais, mais comumente conhecido como espectro óculo-aurículo-vertebral e caracterizado pela presença adicional de anomalias vertebrais e dermóide epibulbar^(2,7-9).

A síndrome de Goldenhar foi descrita em 1845 por Von Arlt e reconhecida como entidade clínica em 1952 pelo médico

Trabalho de Conclusão do Curso de Fonoaudiologia realizado na Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais – PUC Minas – Belo Horizonte (MG), Brasil.

(1) Mestre, Professora do Curso de Fonoaudiologia da Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais – PUC Minas – Belo Horizonte (MG), Brasil.

(2) Acadêmica do Curso de Fonoaudiologia da Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais – PUC Minas – Belo Horizonte (MG), Brasil.

(3) Acadêmica do Curso de Fonoaudiologia da Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais – PUC Minas – Belo Horizonte (MG), Brasil.

(4) Mestre, Professora do Curso de Fonoaudiologia da Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais – PUC Minas – Belo Horizonte (MG), Brasil; Fonoaudióloga Clínica – Belo Horizonte (MG), Brasil.

Endereço para correspondência: Rafaela Carolina Lopez Silva. R. Dom Aristides Porto, 252/301, Bairro Coração Eucarístico. Belo Horizonte – MG. CEP 30535-450. E-mail: rafaelalopezaudio@yahoo.com.br

Recebido em: 7/1/2008; **Aceito em:** 31/5/2008

Maurice Goldenhar que a descreveu em uma criança. Também foi descrita como “síndrome do primeiro arco” e “síndrome de Gorlin”. Atualmente é mais conhecida como displasia óculo-aurículo-vertebral^(1,6,8).

Os portadores da síndrome de Goldenhar apresentam anomalias orais, músculo-esqueléticas, auriculares e oculares, além de alterações cardíacas, genitais, renais, pulmonares, de sistema nervoso central e, em raros casos, são descritos lipomas de corpo caloso^(1-2,4,8-11).

As anomalias presentes na síndrome de Goldenhar costumam ser assimétricas e unilaterais em aproximadamente 70% dos casos e, quando existe acometimento bilateral, um dos lados é mais afetado^(2,4,10).

É importante destacar que uma de suas características é a extrema variabilidade de expressão dos indivíduos afetados. Alguns pacientes apresentam uma ampla variedade de anomalias. Em outros, só se observa uma anomalia discreta e simples, como um apêndice pré-auricular ou uma orelha moderadamente displásica. Cerca de 10% dos pacientes apresentam retardo mental^(3,6,10-14).

Dentre as alterações estruturais encontradas, podemos destacar macrostomia, mordida aberta, mordida cruzada, mordida profunda, palato alto, fissura labiopalatal, paralisia facial, micrognatia/retrognatia, hipoplasia unilateral do ramo mandibular e do côndilo, língua geográfica, língua hipoplásica, língua e úvula bífidas, agenesia da glândula salivar com aparecimento de fístulas, atrofia ou hipoplasia de masseter, temporal e pterigóide, anomalia faríngea, fístula traqueo-esofágica, aplasia ou má formação de orelha externa, média e interna, apêndices dérmicos pré-auriculares, fístulas cegas na região do pré-trago, microtia unilateral e atresia do meato acústico externo^(1-2,4,6,8-13).

As anormalidades nos olhos ocorrem em cerca de 50% dos casos e podem apresentar-se como pequenas manchas dermóides, lipodermóides epibulbares, coloboma (geralmente na parte superior dos olhos), fissura palpebral, obstrução nasolacrimal, oftalmoplasia ou síndrome de Dnam, catarata atrofiada, enftalmia, cistos dermóides, fístulas secas, microftalmia e anoftalmia. As anomalias oculares mais encontradas são os dermóides e lipodermóides epibulbares^(1,5).

As malformações auriculares podem variar da completa aplasia até deformidades na orelha externa, média e interna, resultando em perda da audição. Frequentemente, existem apêndices fibromatosos pré-auriculares (*skin tags*) e cavidades na frente da orelha ou na linha entre esta e o canto da boca. Nas malformações auriculares, o canal da orelha pode estar completamente ausente, implicando em surdez (unilateral) em aproximadamente 40% dos casos^(1,5).

Em 40 a 60% dos pacientes se observa anomalias ósseas, em especial a coluna vertebral. As anomalias vertebrais podem compreender ausência de vértebras, hemivértebras, fusão de costelas e vértebras cervicais, cifose e escoliose⁽⁸⁻¹¹⁾.

Visando o bem estar físico, psicológico e social do paciente portador da síndrome de Goldenhar e o aprimoramento da equipe multidisciplinar ou interdisciplinar, faz-se necessária a realização de estudos e publicações que contribuam e aumentem o conhecimento da classe fonoaudiológica, para assim auxiliar nas condutas de casos futuros.

O objetivo desta pesquisa foi relatar um caso clínico de síndrome de Goldenhar e realizar um levantamento das alterações fonoaudiológicas do mesmo.

APRESENTAÇÃO DO CASO CLÍNICO

Com o intuito de aprofundar os estudos sobre as alterações fonoaudiológicas na síndrome de Goldenhar foi realizado um estudo de caso. Esse trabalho foi desenvolvido após aprovação do Comitê de Ética e Pesquisa da Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais - PUC Minas (CAAE 0097.0.213.000-06).

O presente estudo foi realizado, entre os meses de abril de 2006 e maio de 2007, com uma criança de seis anos e oito meses, do gênero masculino, MGQL, com diagnóstico da Síndrome de Goldenhar (Figura 1).



Figura 1. MGQL, masculino, 6 anos e 8 meses de idade

Antes do início do estudo de caso, o paciente foi submetido a exames médicos como tomografia, ressonância magnética e radiografia, e foram encontrados os seguintes resultados:

- 01/06/01 - Tomografia computadorizada de ouvidos: anomalia congênita das orelhas: externa, média e interna à direita. Elementos ósseos das orelhas: interna, média e externa, à esquerda, estão conservados.
- 28/06/02 - Ressonância magnética de osso temporal: má formação das orelhas internas, caracterizada por cóclea esquerda hipoplásica e com septação incompleta, estenose do conduto auditivo direito e agenesia da cóclea, vestíbulo e canais semicirculares deste lado.
- 25/09/02 - Tomografia computadorizada das articulações têmporo-mandibulares: hipoplasia do arco zigomático à esquerda. Ramos mandibulares com topografia, forma e densidade usuais. Articulações têmporo-mandibulares simétricas, côndilos regulares, cavidades glenóides não visibilizadas. Espessamento do revestimento muco-periosteal do antro maxilar esquerdo e células etmoidais (exame

direcionado). Abaulamento da rinofaringe à esquerda, sugestiva de hipertrofia de adenóide.

- 25/09/02 - Tomografia computadorizada das órbitas: aspecto tomográfico sugestivo de microssomia hemifacial esquerda compatível com síndrome de Goldenhar. Estruturas ópticas sem evidências de alterações detectáveis pelo método.
- 06/07/06 - Radiografia digital da coluna cervical: redução do espaço atlanto-occipita; alargamento do espaço atlanto-odontóide na incidência realizada em flexão; espaços disciais no segmento C3-C5 reduzidos; corpo vertebral de C6 com altura reduzida; aspecto usual dos pedículos e estruturas dos arcos posteriores.

O estudo de caso iniciou com a realização da anamnese, na qual não foram levantados dados relevantes em relação à saúde dos pais e fatos da história familiar que pudessem estar relacionados ao caso.

O paciente reside com a família, o pai tem 43 anos de idade, é dentista; a mãe tem 40 anos de idade, trabalha com relações públicas e o irmão de 13 anos é estudante.

A mãe relatou que a gestação foi desejada e que fez acompanhamento pré-natal desde o primeiro mês. No sexto mês, devido a dores nas costas, foi submetida à radiação, quando foi detectado um aumento do líquido amniótico. A criança nasceu de cesariana, 38 semanas, sem intercorrências. Apresentou Apgar 6/8, peso de 2.740 kg, estatura de 47 cm, demorou mais ou menos um minuto para chorar e mamou no seio logo após o parto.

Durante a alta hospitalar, que ocorreu dois dias após o nascimento, o médico responsável alertou os pais sobre a suspeita da criança ser portadora da Síndrome de Treacher-Collins e que, possivelmente, ela teria perda auditiva.

O paciente foi encaminhado para estudo cromossômico, que revelou cariótipo masculino normal (46, XY). Seu fenótipo sugeriu o diagnóstico de espectro oculoauriculovertebral (síndrome de Goldenhar), porém não foram constatadas anomalias vertebrais.

A criança apresenta perda auditiva neurossensorial profunda bilateral e encontra-se protetizada na orelha esquerda (aparelho da marca Siemens®, modelo Phoenix 313) desde os dois anos de idade, porém, segundo a mãe não houve um ganho significativo.

Com relação aos aspectos respiratórios, segundo a mãe, a criança baba no travesseiro, apresenta ronco noturno, hábito bucal de apertamento, fez cirurgia de adenóide e faz tratamento fonoaudiológico desde os dois anos de idade.

Nos aspectos relacionados à saúde, a mãe relatou que a criança fez cirurgia para retirar epidermóide na região auricular, ligadura de veia na região esofagiana via endoscopia e possui alterações músculo-esquelético, oculares (estrabismo convergente, hipermetropia e cistos dermóides) auriculares e retromicrognatia. Atualmente, faz uso de medicamento *Propanolol* para evitar a ruptura de varizes esofagianas. Tem otites freqüentes na orelha direita, fala alto, grita e se comunica por meio de Língua Brasileira de Sinais (LIBRAS), gestos e fala.

De acordo com a história otoneurológica, o paciente tem tendência à queda para frente.

No desenvolvimento da linguagem, segundo a mãe, a criança pronunciou as primeiras palavras aos três anos e as primeiras frases aos seis anos. Atualmente, fala, em média, 50 palavras inteligíveis e apresenta dificuldades nos fonemas /i/, /k/, /s/, /z/ e /r/.

A criança é muito sociável, está bem adaptada à escola especial para deficientes auditivos, na série CP3 (corresponde ao 3º período de Educação Infantil), acompanha a turma, se relaciona bem com os professores, é cooperativa, possui boa compreensão e apresenta dificuldade específica na expressão oral.

Após a realização da anamnese, foram aplicados protocolos para a avaliação fonoaudiológica, que revelaram os resultados que se seguem.

Avaliação de motricidade orofacial

Na análise do exame clínico, observamos que o paciente possui ombros assimétricos com rotação interna, dificuldade de vedamento labial, bochechas e olhos assimétricos, mordida aberta anterior, amígdalas palatinas hipertróficas retromicrognatia e hábito bucal de apertamento.

O paciente possui funcionalidade e mobilidade muscular dentro da normalidade, porém não conseguiu vibrar lábio e língua.

Não foram encontradas alterações quanto à mastigação, deglutição, sensibilidade e propriocepção de face e língua. Para a avaliação foram utilizadas as três consistências, sendo: líquido (leite fermentado Yakult®), pastoso (Danoninho®) e sólido (pão seco).

Avaliação de linguagem oral

Para avaliação da linguagem oral foi utilizado o Protocolo de Observação do Comportamento de Crianças de Zero a Seis Anos⁽¹⁵⁾ a fim de verificar a comunicação (receptiva e expressiva); o desempenho motor e os aspectos cognitivos relacionados ao desempenho da linguagem.

Dentre os dados relevantes que caracterizaram o desenvolvimento da linguagem, o paciente conseguiu realizar todos os itens relacionados à comunicação - recepção, aspectos motores e cognitivos da linguagem. Com relação à emissão, o paciente não foi capaz de nomear posições de objetos, dizer seu endereço e número de telefone, nem por LIBRAS. Nos resultados deste teste, pode-se concluir que a criança apresenta linguagem dentro dos padrões de normalidade para a idade.

O paciente vocaliza algumas palavras de forma inteligível e outras ininteligíveis; se comunica por meio de leitura orofacial (LOF), gestos e Língua Brasileira de Sinais (LIBRAS).

Avaliação de Audiologia Educacional

Na avaliação de Audiologia Educacional o paciente foi capaz de realizar visualização; detecção de sons instrumentais (tambor, agogô, prato e sino). O paciente compreende ordem simples, adequadamente, com o apoio da leitura orofacial.

Foram observadas as seguintes alterações: não detectou os sons da fala, o próprio nome, nem palavras e sentenças;

não discriminou, nem reconheceu os sons de fala, palavras e sentenças e não apresentou compreensão auditiva.

Avaliação audiológica

- Audiometria tonal: perda auditiva neurossensorial de grau profundo em ambas as orelhas.
- Imitanciometria: curva timpanométrica do tipo A com ausência de reflexos acústicos ipsilaterais e contralaterais.
- Emissões otoacústicas: transientes e produtos de distorção ausentes, bilateralmente.
- PEATE: foram pesquisadas as ondas eletrofisiológicas I, III e V nas intensidades de 110 e 120 dB NPS, havendo ausência das mesmas bilateralmente.
- Vectoeletronistagmografia computadorizada: resposta inconclusiva e sem dados patognomônicos de alteração central.

Avaliação de linguagem escrita

A avaliação de leitura foi realizada por meio da leitura de palavras e frases do vocabulário da criança, registrada por meio de filmagem (filmadora da marca gradiente, modelo GCP-150CR e fita da marca JVC, modelo VHS-C) que consistiu na observação da fluência, entonação, velocidade, decodificação, compreensão e extrapolação.

O paciente apresenta fluência silabada, sem entonação, velocidade de leitura lenta, correção imediata e boa compreensão. Não foi possível realizar a extrapolação da compreensão da leitura.

A avaliação da escrita consistiu em analisar as atividades de cópia e ditado. Na avaliação da escrita, foram observadas: grafia com traçado regular; formato de letra adequado; corta o “t”, não pinga o “i” e usa letra de imprensa.

Na ortografia, a pontuação foi inadequada para a cópia e ausente para o ditado. A acentuação foi ausente para o ditado, mas adequada para a cópia. O ditado de palavras e frases foi feito utilizando Leitura Oro Facial (LOF).

Não foram avaliados os itens de decodificação, organização das idéias, coerência, análise e síntese, recepção e associação auditiva, já que o paciente não foi capaz de realizar a produção de texto.

Na organização espaço-temporal, o paciente respeita as margens, mantém linearidade, aproveita o espaço e apresentou boa atenção durante toda a avaliação.

Avaliação de voz

A respiração é do tipo oro-nasal e abdominal, e apresenta dificuldade de coordenação pneumofônica respiratória.

Na Avaliação Perceptivo-Auditiva o paciente apresentou qualidade vocal normal, suporte respiratório alterado e hiperfunção para números, velocidade de fala reduzida, *pitch* agudo, *loudness* aumentado e tensão na membrana tireoideia.

No Protocolo de Análise Acústica: *VoxMetria* foram observados os seguintes resultados:

- Na emissão do [a] prolongado, o paciente apresentou frequência fundamental modal dentro dos padrões de

normalidade para crianças (maior que 250 Hz), apesar do *pitch* estar alterado.

- A intensidade também se encontra dentro dos padrões de normalidade, apesar do *loudness* estar aumentado. Não existe quebra de frequência e/ou de sonoridade.
- Os valores de *jitter* e *shimmer* encontram-se aumentados, o que demonstra que o paciente possui irregularidade na variabilidade da frequência fundamental e da amplitude da onda em curto prazo, respectivamente.

Os dados da análise acústica revelam que o paciente não possui boa qualidade vocal e indicam tensão laríngea durante a fonação.

Não foi possível realizar os registros da tessitura vocal e da fala espontânea, gama tonal habitual, prova terapêutica manipulação laríngea e relação s/z, uma vez que o paciente possui perda auditiva neurossensorial de grau profundo e na maior parte do tempo se comunica por LIBRAS.

DISCUSSÃO

Os portadores da síndrome de Goldenhar podem apresentar anomalias anatômicas, funcionais e cognitivas que afetam o organismo como um todo.

O diagnóstico da síndrome de Goldenhar pode ser realizado durante a gravidez, mediante ecografia fetal e estudos genéticos e, posteriormente ao nascimento, mediante ecografia e ressonância magnética nuclear^(5,13). No presente estudo, segundo os dados coletados em anamnese, o diagnóstico foi realizado após o nascimento, por meio da ressonância magnética nuclear, tomografia computadorizada, estudo genético e fenótipo.

A grande variedade de espectro de apresentação da doença, com variados graus de acometimento, é um fator dificultante no diagnóstico e seguimento dos pacientes⁽⁶⁾. Na anamnese, a mãe relatou que o primeiro diagnóstico revelou síndrome de Treacher-Collins.

A síndrome de Goldenhar é caracterizada por uma tríade clássica de alterações oculares, auriculares e vertebrais^(5,8-11,13). O paciente deste estudo de caso apresenta alterações oculares e auriculares que condizem com a literatura, porém não apresenta alteração vertebral, o que caracteriza a tríade clássica descrita na literatura.

O estudo de caso concorda com a literatura quanto às alterações: orais, músculo-esqueléticas, auriculares e oculares, mas não foram encontradas alterações cardíacas, genitais, renais, pulmonares, de sistema nervoso central, porém o paciente apresenta alterações na região digestiva - região esofágica, que não foram relatadas na literatura pesquisada^(1-2,4-5,8-14).

A literatura relata que as alterações encontradas na síndrome de Goldenhar apresentam extrema variabilidade na expressão dos indivíduos estudados. Alguns pacientes apresentam uma ampla variedade de anomalias. Em outros, só se observa uma anomalia discreta e simples, como um apêndice pré-auricular ou uma orelha moderadamente displásica. Cerca de 10% dos pacientes apresentam retardo mental^(3,6,10-14). As alterações observadas no paciente estão pertinentes com as características descritas na literatura pesquisada e sua variabilidade e grau de acometimento, são relativamente discretos.

O presente estudo de caso revelou que entre as alterações fonoaudiológicas o paciente apresenta: perda auditiva neurossensorial de grau profundo bilateral e ausência de dados patognômicos de alteração central no teste vestibular. Apresenta, também, alterações estruturais como anomalia congênita das orelhas externa, média e interna à direita, cóclea esquerda hipoplásica e com septação incompleta, estenose do meato acústico externo direito e agenesia da cóclea, vestíbulo e canais semicirculares deste mesmo lado, fixação epitimpânica da cadeia ossicular bilateralmente.

Os resultados encontrados corroboram com a literatura que relata que as malformações auriculares podem variar da completa aplasia até deformidades na orelha externa, média e interna, resultando em perda da audição, apêndices fibromatosos pré-auriculares (*skin tags*), cavidades na frente da orelha ou na linha entre esta e o canto da boca; ausência do canal da orelha^(1,5,11,14).

As anomalias presentes na síndrome de Goldenhar costumam ser assimétricas, unilaterais em aproximadamente 70% dos casos e, quando existe acometimento bilateral, um dos lados é mais afetado^(2,8,14), o que pode ser confirmado no caso, uma vez que o paciente apresenta alterações bilaterais, porém há maior comprometimento do lado direito.

As alterações encontradas na literatura foram: macrosomia, mordida aberta, mordida cruzada, mordida profunda, palato alto, fissura labiopalatal, paralisia facial, micrognatia/retrognatia, hipoplasia unilateral do ramo mandibular e do côndilo, língua geográfica, língua hipoplásica, língua e úvula bífidas, agenesia da glândula salivar com aparecimento de fístulas, atrofia ou hipoplasia de masseter, temporal e pterigóide, anomalia faríngea, fístula traqueo-esofágica^(1-2,4-10,12-14). No entanto, as alterações encontradas, nessa pesquisa, com relação aos aspectos da motricidade orofacial foram: ombros assimétricos com rotação interna, dificuldade de vedamento labial, assimetria facial, mordida aberta anterior, amígdalas palatinas hipertróficas, retromicrognatia e hábito bucal de apertamento.

O recém-nascido possui um retrognatismo de 5 a 8 mm e a criança portadora da síndrome de Goldenhar pode apresentar micrognatia; por isso, alterações no padrão de sucção podem ocorrer e necessitam de intervenção precoce, pois podem refletir nas funções de mastigação e deglutição^(2,6,8). No entanto, segundo os dados colhidos na anamnese e observados na avaliação, o paciente não apresentou alterações relacionadas às funções de sucção, mastigação e deglutição.

Quanto aos aspectos de voz, na literatura pesquisada não

há consenso, uma vez que autores⁽¹¹⁾ relatam ausência de alterações vocais orgânicos ou funcionais e na pesquisa⁽¹⁴⁾ de um relato de caso da síndrome de Goldenhar, os achados revelaram intensidade de voz aumentada. Em nosso estudo, o paciente apresenta alterações vocais, porém deve-se enfatizar que as alterações vocais do paciente podem estar associadas à perda auditiva, uma vez que ele não apresenta *feedback* auditivo.

A exposição ao estímulo sonoro é fator essencial para que a criança desenvolva a linguagem e a maturação, adequadas do sistema auditivo central; daí a importância de se fazer a detecção e a intervenção precoces dos distúrbios da audição. Qualquer dificuldade na linguagem pode, por sua vez, influenciar no desenvolvimento intelectual, sócio-emocional e, por consequência, a qualidade de vida da criança⁽¹¹⁾.

Os dados obtidos no presente trabalho demonstram que o paciente sofreu privação sensorial até os dois anos de idade; que sua dificuldade específica está relacionada à expressão oral, fato este que não refletiu em seu desenvolvimento intelectual e sócio-emocional, já que o paciente apresentou nível de desenvolvimento de linguagem adequado à sua faixa etária, menos no quesito linguagem oral, uma vez que este se comunica por Libras, gestos e necessita do apoio da leitura orofacial.

COMENTÁRIOS FINAIS

O paciente do estudo de caso apresenta alterações fonoaudiológicas, nas áreas de audição, linguagem, motricidade orofacial e voz; porém, essas não podem ser generalizadas para todos os portadores da síndrome de Goldenhar, principalmente pela gama de alterações que essa síndrome pode apresentar.

A definição da conduta fonoaudiológica adequada para cada caso, implica não só o reconhecimento das características encontradas na síndrome de Goldenhar, mas também o conhecimento anatomofisiológico e o respeito às limitações do paciente.

Por isso, é importante que o paciente receba um acompanhamento multidisciplinar, o que lhe proporcionará um diagnóstico precoce, uma intervenção adequada e um desenvolvimento global satisfatório.

Devido à raridade da síndrome de Goldenhar, à variedade de sinais e sintomas e à carência de literatura específica com relação à abordagem fonoaudiológica, faz-se necessária a realização de novos estudos que contribuam e aumentem o conhecimento da classe fonoaudiológica, para assim auxiliar nas condutas de casos futuros.

ABSTRACT

The aim of this study was to report a case and analyze the speech, language and hearing deficits observed in the Goldenhar syndrome. The study reports the case of a male six years, eight months old child diagnosed with Goldenhar syndrome. The history of the patient was carried out, and he was submitted to oral motricity, voice, educational, verbal and written language evaluations, full audiological exam, and computerized vectoeletronistagmography. The following alterations were observed: difficulty in closing the lips, asymmetrical cheeks and eyes, anterior open bite, hypertrophic palatine tonsils, micrognathia, oro-nasal breathing, difficulty with pneumophonic coordination, dental tightness, poor vocal quality with presence of laryngeal tension during phonation, poor auditory abilities, profound bilateral sensory loss, type A tympanometric curve with absence of acoustic reflexes, absence of pathognomonic signs of central alteration on the vestibular test. The patient does not have fluent speech, uses the Brazilian Sign Language, orofacial reading and gestures to communicate, presents reading and writing difficulties and chronologically adequate language development. It can be concluded that it is important to the patient with the Goldenhar syndrome to receive multidisciplinary follow-up, which will provide early diagnosis, adequate intervention and satisfactory global development.

Keywords: Goldenhar syndrome/diagnosis; Mandibulofacial dysostosis; Facial asymmetry; Hearing loss

REFERÊNCIAS

- Pinto NF, Figueiredo MC, Guarienti CAD. Relato de caso clínico - Síndrome de Goldenhar. *Publ UEPG Ci Biol Saúde*. 2004;10(3/4):25-32. Disponível em: http://www.uepg.br/prosp/publicatio/bio/2004_3-4/03.pdf
- Verona LL, Damian NGC, Pavarina LP, Ferreira CHF, Melo DG. Monozygotic twins discordant for Goldenhar syndrome. *J Pediatr (Rio J)*. 2006;82(1):75-8.
- Alves MSD, Cruz VLB. *Embriologia*. 7a ed. Belo Horizonte: Imprensa Universitária da UFMG. 2002. p. 90.
- Silva LCP, Penido CVSR. Síndrome de Goldenhar: relato de caso clínico. *J Bras Odontopediatr Odontol Bebe*. 2003;6(32):283-6.
- Sanvito WL. Síndromes de Goldenhar. In: Sanvito WL. *Síndromes neurológicas*. 2a ed. São Paulo: Atheneu; c1997. p.206-7.
- Mocellin M, Capasso R, Catam GSA, Gasperín AC, Wzzotto Jr AO. Síndrome de Goldenhar (Displasia oculoauriculovertebral). Relato de caso e revisão de literatura. *Rev Bras Otorrinolaringol*. 1998;64(1):77-9.
- Jones KL. Oculo-auriculo-vertebral spectrum. In: Jones KL. *Recognizable patterns of human malformation*. 5th ed. San Diego: W.B. Saunders Company; 1997. p.642-45.
- Pinheiro AL, Araújo LC, Oliveira SB, Sampaio MC, Freitas AC. Goldenhar's syndrome – case report. *Braz Dent J*. 2003;14(1):67-70.
- La Barca Lleonart M, Paz Sarduy A, Ocaña Gil MA, Atienza Lois L. Displasia oculoauriculovertebral o síndrome de Goldenhar. Estudio multidisciplinario de un caso clínico. *Rev Cuba Oftalmol*. 2001;14(1):42-6.
- Tasse C, Böhringer S, Fischer S, Lüdecke HJ, Albrecht B, Horn D, et al. Oculo-auriculo-vertebral spectrum (OAVS): clinical evaluation and severity scoring of 53 patients and proposal for a new classification. *Eur J Med Genet*. 2005;48(4):397-411.
- Brosco KC, Zorzetto NL, Costa AR. Perfil audiológico de indivíduos portadores da síndrome de Goldenhar. *Rev Bras Otorrinolaringol*. 2004;70(5):645-9.
- Van Lierde KM, Van Cauwenberge P, Stevens I, Dhooge I. Language, articulation, voice and resonance characteristics in 4 children with Goldenhar syndrome: a pilot study. *Folia Phoniatr Logop*. 2004;56(3):131-43.
- Orphanet. Síndrome de Goldenhar [Internet]. [citado 2006 Mai 13] Disponível em: <http://www.orpha.net/static/PT/goldenhar.html>.
- Lima FT, Araújo CB, Sousa EC, Chiari BM. Alterações fonoaudiológicas presentes em um caso de síndrome de Goldenhar. *Rev Soc Bras Fonoaudiol*. 2007;12(2):141-5.
- Chiari BM, Basílio CS, Nakagawa EA, Cormedi MA, Silva NSM, Cardoso RM, Parreira VEW. Proposta de sistematização de dados da avaliação fonoaudiológica através da observação de comportamentos de criança de 0 a 6 anos. *Pró-Fono*. 1991;3(2):29-36.