


Diagnóstico intrauterino e seguimento de uma criança com Síndrome de Goldenhar: relato de caso


Victor Fernando da Silva Lima ¹

 <https://orcid.org/0000-0002-7706-3806>


Lucas Pacheco Gonsioroski ⁵

 <https://orcid.org/0000-0001-7192-5885>


Bruna Assis Tenório Pinto ²

 <https://orcid.org/0000-0003-1965-0153>


Mariana Rodrigues dos Santos Souza ⁶

 <https://orcid.org/0000-0001-7523-4897>


Claudia Bem Leite Nelson ³

 <https://orcid.org/0000-0002-4260-6970>


Rayza Cecília Chaves de Siqueira ⁷

 <https://orcid.org/0000-0001-9443-2274>

Eduarda Medeiros Campos ⁴

 <https://orcid.org/0000-0001-8710-5160>

José Nivaldo de Araújo Vilarim ⁸

 <https://orcid.org/0000-0002-8002-2327>

^{1,8} Instituto de Medicina Integral Prof. Fernando Figueira. Rua dos Coelhos, 300. Boa Vista. Recife, PE, Brasil. CEP: 50.070-902. Recife, PE, Brasil.

E-mail: victor.fernando.silvalima@gmail.com

² Faculdade de Ciências Médicas. Universidade de Pernambuco. Recife, PE, Brasil.

^{3,5,7} Faculdade Pernambucana de Saúde. Recife, PE, Brasil.

^{4,6} Universidade Católica de Pernambuco. Recife, PE, Brasil.

Resumo

Introdução: a síndrome de Goldenhar é uma síndrome congênita rara que afeta a morfogênese craniofacial. Trata-se de uma síndrome complexa, de apresentação heterogênea, cujo diagnóstico pode ser realizado ainda intra-útero através do ultrassom morfológico.

Descrição: relato de caso de um paciente do sexo masculino de quatro anos, com diagnóstico de síndrome de Goldenhar, sua apresentação clínica, a investigação diagnóstica e seguimento.

Discussão: o acompanhamento desses pacientes continua sendo um desafio, já que pode acometer diversos sistemas e com apresentação diversa. O diagnóstico e a estimulação multiprofissional precoce, podem levar a maiores chances de um prognóstico favorável. O objetivo deste trabalho é contribuir para a literatura médica, de forma a auxiliar no diagnóstico e conduta perante futuros casos.

Palavras-chave Síndrome de Goldenhar, Síndrome oculoauriculovertebral, Microsomia hemifacial, Diagnóstico pré-natal



Introdução

A síndrome de Goldenhar é uma síndrome congênita que afeta a morfogênese craniofacial. Foi inicialmente descrita pelo oftalmologista Maurice Goldenhar em 1952, diante da percepção de associação de características oculares, auriculares e faciais. Posteriormente revisada por Robert J. Gorlin em 1963, que descreveu adicionalmente alterações vertebrais associadas. A síndrome é também conhecida por síndrome de Goldenhar-Gorlin ou espectro óculo-aurículo-vertebral (EOAV).¹ Este último termo sugere a existência de um espectro fenotípico comum, mas com a presença de associação variável entre outras malformações associadas ao envolvimento do primeiro e segundo arcos branquiais.¹

É caracterizada pelo acometimento auricular (microtia/anotia, apêndices pré-auriculares, fístulas cegas com ou sem perda auditiva), facial (microsomia hemifacial), ocular (dermóide e/ou lipodermóideepibulbar, microftalmia) e alterações vertebrais (hemivértebras, fusões vertebrais e outras malformações).^{1,2} Entretanto, não se limitando a essas, sendo já descritos acometimentos em sistema nervoso central, renal, cardíaco e esquelético.¹ E por essa razão alguns autores a consideram como uma variante da microsomia hemifacial, não sendo sinônima.² É uma síndrome rara, com incidência entre 1:3500 a 1:5600 nascidos vivos, com maior prevalência no sexo masculino (3:2).²

O diagnóstico e o seguimento desses pacientes continuam sendo um desafio, já que pode acometer diversos sistemas e com apresentação variada, necessitando de acompanhamento interprofissional para formação de plano de cuidados individualizado. Neste trabalho relatamos um caso da síndrome de Goldenhar, sua apresentação clínica, a investigação diagnóstica e evolução. O objetivo deste trabalho é contribuir para a literatura médica, de forma a auxiliar no diagnóstico e conduta perante futuros casos.

Descrição de caso

Paciente do sexo masculino, quatro anos, pardo, nascido em Recife/PE. Acompanhado em ambulatório de Pediatria Geral. Teve o diagnóstico provável de síndrome de Goldenhar recebido ainda intraútero e confirmado em acompanhamento pós-natal.

Genitora relatou diagnóstico de diabetes gestacional, com bom controle com dieta, mas negou outras patologias, exposições ou outros eventos durante a gestação. Sem histórico familiar de anormalidades craniofaciais.

Durante acompanhamento pré-natal, realizou ultrassonografia morfológica com idade gestacional de 24 semanas e cinco dias sendo identificada fenda lábio-palatina à direita; apêndice pré-auricular à esquerda; espessamento pré-nasal; osso nasal direito hipoplásico; discreto derrame pericárdico; ascite moderada e mãos

em garra. Iniciando, desde então, acompanhamento com equipe de medicina fetal.

Diante de tais achados, foram sugeridas, inicialmente, como hipóteses diagnósticas cromossomopatia ou síndrome gênica. Prosseguiu-se investigação com estudo cromossômico molecular, não sendo identificada evidência molecular de alterações cromossômicas significativas, além de estudo cromossômico de líquido amniótico não detectando triploidias ou aneuploidias testadas (13,18, 21, X e Y). Sugerido prosseguir estudo com microRNA, mas devido ao alto custo financeiro e pouca sensibilidade do exame, optou-se pela não realização.

Ecocardiograma fetal identificando mínima comunicação interatrial ostium primum com shunt direita-esquerda, mínima comunicação interventricular perimembranosa de via de entrada, extrassístoles, porém, sem repercussão hemodinâmica.

Realizadas ultrassonografias semanais, na qual evidenciou-se involução de ascite, com manutenção dos demais achados. Como as hipóteses diagnósticas tanto de cromossomopatia quanto de síndrome gênica foram afastadas, a principal hipótese, a partir de então, foi síndrome de Goldenhar diante dos achados ultrassonográficos.

Genitora apresentou polidramnia, motivada pela diabetes gestacional materna e pela fenda palatina identificada, associando-se com pouca deglutição de líquido amniótico.

Paciente nasceu de parto cesariano, com 38 semanas e cinco dias, com boa vitalidade. Sendo acompanhado precocemente por equipe multidisciplinar.

Aos seis meses de idade, realizou tomografia de crânio e coluna dorsal para avaliação de possibilidade cirúrgica de correção de fenda palatina e outras malformações. Exame demonstrando anomalia de segmentação do corpo vertebral de T6, assumindo aspecto de “vértebra de borboleta”.

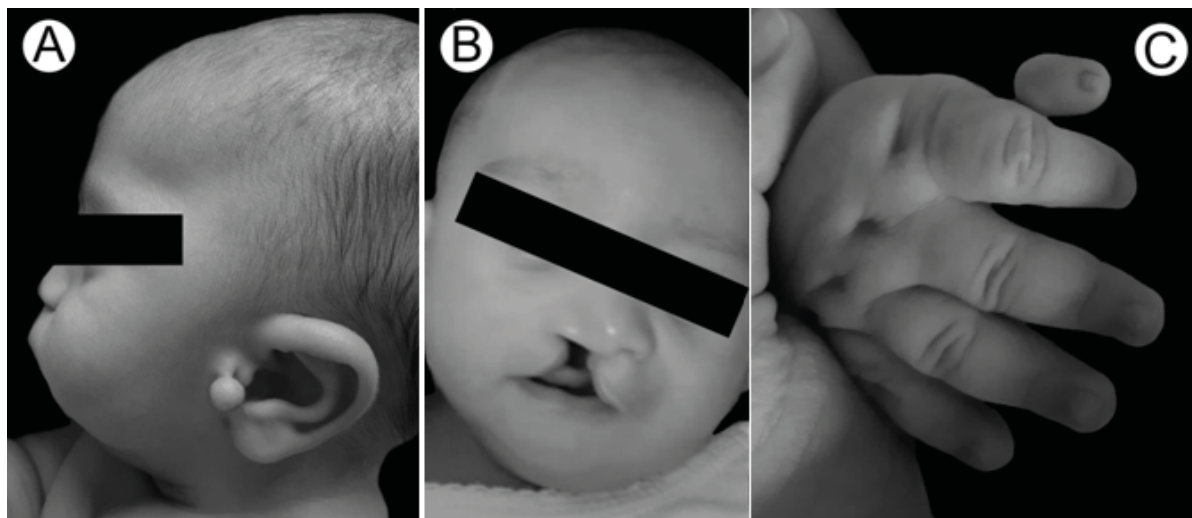
Foi submetido a cirurgia de correção de fenda lábio-palatina, remoção de apêndice pré-auricular e amputação de 1º quirodáctilo à direita (Figura 1).

Em acompanhamento oftalmológico periódico, identificada acuidade visual abaixo do esperado para a faixa etária, com visão subnormal; nistagmo pendular, estrabismo divergente discinético, e com potencial visual evocado sugestivo de atraso na transmissão do impulso visual. Além de grau moderado de astigmatismo, necessitando de lentes corretoras. Realizado estimulação visual e terapia ocupacional sob método *bobath* pediátrico, *bobath baby* e área visual.

O paciente manteve também acompanhamento junto a fonoaudiologia e fisioterapia, evoluindo com neurodesenvolvimento regular, sem comprometimento dos marcos de desenvolvimento, não possuindo outros *déficits*.

Figura 1

Fotos do paciente demonstrando (A) apêndice auricular à esquerda e hipoplasia mandibular, (B) Fenda lábio-palatina, (C) 1º quirodáctilo rudimentar e pedicular à direita.



Discussão

A síndrome de Goldenhar, ou espectro óculo-aurículo-vertebral (EOAV), é um distúrbio congênito da morfogênese craniofacial, caracterizado pela presença da tríade clássica: alterações oculares, auriculares e vertebrais.^{1,2}

Os pacientes com essa síndrome apresentam como achados mais prevalentes: lipodermóides epibulbares, microtia, microsomia hemifacial, apêndices e fístulas pré-auriculares, anomalias vertebrais, hipoplasia de vários ossos como maxila, mandíbula, arco zigomático e área malar, lábio leporino, fenda palatina, protrusão da mandíbula e más oclusões. Podem exibir, ainda, alterações multissistêmicas como cardíacas, renais, gastrointestinais e no sistema nervoso central, além de déficit cognitivo e atraso global no desenvolvimento.²⁻⁵

A ocorrência dessa síndrome é mais frequentemente esporádica, mas pode envolver a relação de fatores genéticos e ambientais. Em alguns casos, em que são percebidos padrão de herança familiar, comporta-se como distúrbio autossômico dominante, já sendo constatadas várias anormalidades cromossômicas, dentre estas a mais comum é a deleção do 5p15.33-pter; podem haver também deleção da região 12p13.33 envolvendo o gene WNT5B, micro duplicações parcialmente sobrepostas em 14q23.1; aneuploidia no cromossomo X.^{1,6}

Os fatores de risco envolvidos são diabetes mellitus durante a gravidez, gestações gemelares ou múltiplas, técnicas de reprodução assistida, terapia hormonal, exposição ao tamoxifeno, talidomida, tabagismo e idade avançada.^{2,3}

Em relação a sua fisiopatologia, a hipótese mais aceita é que ocorre um distúrbio no desenvolvimento dos primeiros e segundos arcos branquiais, devido a uma

redução do suprimento sanguíneo ou a uma hemorragia focal nesta região. Outra hipótese é que há um defeito na formação, migração, proliferação e sobrevivência das células da crista neural, as quais são responsáveis pela formação das regiões craniofaciais.^{1,2,3,7}

O diagnóstico da síndrome de Goldenhar é eminentemente clínico, mas exames complementares podem auxiliar no processo. O diagnóstico pode ser realizado ainda intraútero, como realizado no caso descrito, por meio de ultrassonografia fetal que pode detectar microtia, apêndices pré-auriculares, hipoplasia mandibular, microftalmia, hipoplasia orbital, fenda palatina ou através de estudos genéticos.^{2,7,8}

A ultrassonografia é um exame de diagnóstico pré-natal não invasivo, seguro, usualmente utilizado na investigação de malformações fetais na prática clínica. É indicado tentativa de ao menos avaliação mínima da face fetal, geralmente incluindo avaliação do lábio superior e, quando possível, outras estruturas como nariz e órbita. A avaliação de fenda palatina nesse método, por vezes dificultosa pode ser facilitada com avaliação do triângulo retrorrenal sendo esperado quando existe fenda presente, a presença de configuração anormal dessa estrutura.⁹

A ressonância magnética nuclear (RM) é também um método não invasivo, de elevada precisão, seguro, que pode ser utilizado nesta investigação, mas ainda com alto custo, e nem sempre disponível.⁹

Diante de suspeita de cromossomopatias, dadas a partir de alterações encontradas em triagem morfológica, pode-se prosseguir a investigação por métodos não invasivos como o estudo de DNA fetal livre no sangue materno. Exame que possui boa sensibilidade, mas diante de alterações é necessário prosseguir investigação por métodos invasivos como a amniocentese, punção de

vilosidades coriônicas, cordocentese ou fetoscopia com biópsia de tecidos.⁹

Crítérios objetivos podem ser usados para auxiliar no diagnóstico da síndrome de Goldenhar, como os adotados por Stråmland *et al.*¹⁰ que estabelecem o diagnóstico quando há duas ou mais características clínicas nas regiões orocraniofacial, ocular, auricular e vertebral.³

Outros critérios são ainda descritos na literatura, como os propostos por Digilio *et al.*,¹¹ sugerindo o diagnóstico quando está presente no mínimo dois desses achados: microtia unilateral, hipoplasia mandibular unilateral, cistos dermóides epibulbares (unilaterais ou bilaterais) ou malformações vertebrais.³

A síndrome de Goldenhar, possui amplo diagnóstico diferencial com a síndrome de Parry Romberg (PRS), a microssomia hemifacial, a síndrome de Townes-Brocks e a síndrome branquio-oto-renal. Na Tabela 1, são descritas as principais diferenças que permitem a diferenciação entre essas síndromes.⁸

As alterações bucomaxilofaciais são normalmente unilaterais, mas podem se apresentar de forma bilateral. Essas variações incluem macrostomia, lábio leporino, fenda palatina, paralisia facial, micrognatia/retrognatia, agenesia da glândula salivar com aparecimento de fistulas, atrofia ou hipoplasia de masseter, temporal e pterigóideo, anomalia faríngea e fistula traqueoesofágica.¹⁻³

No caso descrito, o paciente apresentava fenda palatina à direita, associada a osso nasal direito hipoplásico, hipoplasia mandibular, alterações estas que a depender do tipo e gravidade, podem gerar dificuldades na rotina, sobretudo, do recém-nascido, tanto para o desenvolvimento da fala, quanto para a alimentação. O aleitamento materno exclusivo até o sexto mês é fator protetor às infecções e anemias, logo, uma criança que nasce com dificuldade em manter esse parâmetro de proteção, necessita de um acompanhamento multidisciplinar visando a sua assistência e a de sua família para promover uma melhor qualidade de vida até que ocorra a correção dessa problemática.¹²

Outrossim, essas mesmas alterações podem gerar problemas de comunicação, mesmo quando o funcionamento cognitivo é adequado para idade, já que, gera distúrbios de articulação e consequentemente algumas habilidades morfofossintáticas são alteradas. A cirurgia corretiva, também possui objetivo estético.¹³

Cerca de 50% dos pacientes com síndrome de Goldenhar possuem alterações oculares. As principais alterações são manchas dermóides, epibulbares, lipodermóides e coloboma de pálpebra superior. Outras alterações são dermolipoma subconjuntival ou orbital anterior, ptose, estrabismo, catarata atrofiada, enofthalmia, microftalmia e anofthalmia.^{1,2,14}

De acordo com Rooijers *et al.*,¹⁴ a incidência de deficiência visual grave está presente em cerca de 7,7

a 30% dos pacientes. Assim, a avaliação oftalmológica torna-se obrigatória em todos os casos da síndrome de Goldenhar, sendo necessários testes de acuidade visual, movimentos oculares, avaliação de estrabismo, exame de pálpebras e anexos, superfície ocular, exame do segmento anterior e posterior e gonioscopia para avaliação do ângulo. O coloboma é uma emergência cirúrgica, necessitando de correção precoce para preservar a visão.^{2,15}

O paciente relatado possui acuidade visual abaixo do esperado para a faixa etária, com visão subnormal; nistagmo pendular, estrabismo divergente discinético, e com potencial visual evocado sugestivo de atraso na transmissão do impulso visual. Além de grau moderado de astigmatismo.

O acompanhamento oftalmológico desses pacientes é de extrema importância, pois podem reduzir os índices de ambliopia, resultante da estimulação anormal da visão durante a primeira infância.¹

Com relação às alterações auriculares, de acordo com Martelli-Júnior *et al.*,⁵ os apêndices pré-auriculares são as condições mais encontradas. Além desta, pode-se encontrar deformidades na orelha interna, média e externa, resultando na perda parcial ou total da audição.¹⁻⁵ As anormalidades da orelha média incluem tamanho reduzido da cavidade e fusão entre os ossos martelo e bigorna. Foram documentados também defeitos de órgão vestibular em orelha média.

No paciente estudado foi observado apêndice pré-auricular esquerdo, mas sem perda de acuidade auditiva detectada.

As anomalias vertebrais são mais frequentes na região cervical, seguida pela coluna torácica e costelas. As principais alterações incluem presença de hemivértebras, vértebras em bloco, escoliose/cifoescoliose e espinha bifida.^{9,16} No caso apresentado, foi observado presença de hemi-vértebra em T6. Além disso, são comuns também alterações em extremidades, como ausência parcial ou total do rádio e anormalidades em polegares,¹⁷ de forma que foi encontrado no caso descrito 1º quirodáctilo rudimentar e pedicular à direita.

A frequência de malformações cardiovasculares na síndrome de Goldenhar varia de 5 a 58%, de acordo com Palheta Neto *et al.*,¹⁸ sendo a tetralogia de Fallot uma das mais frequentes. Ainda assim, a comunicação intraventricular com atresia pulmonar (CIV + AP), a transposição de grandes artérias (TGA) e a dupla via de entrada para o ventrículo esquerdo também são manifestações evidenciadas nessa síndrome. Os defeitos de septo, que incluem comunicação interatrial do tipo ostium secundum e a comunicação intraventricular são o segundo tipo mais prevalente de manifestações cardíacas. Outras alterações evidenciadas são o ducto arterioso patente, defeito do septo atrioventricular, estenose da artéria pulmonar e cor triatriatum. Dentre essas manifestações,

Tabela 1

Tabela com diagnóstico diferencial com a Síndrome de Goldenhar.

	Síndrome de Goldenhar	Microsomia hemifacial	Síndrome de Treacher Collins	Síndrome branquio-oto-renal
Incidência	1/3.500–1/26.550	1/3.500–1/26.550	1/50.000	1/40.000
Etiologia	Multifatorial	Multifatorial	Perda de função do gene TCOF1 no cromossomo 5	Mais comum: Mutação do gene EYA1 Outras: Mutações SIX1 e SIX 5
Tipo de perda auditiva mais comum	Condutiva	Condutiva	Condutiva	Condutiva, neurossensorial ou mista
Deformidade facial unilateral ou bilateral	Geralmente unilateral	Geralmente unilateral	Geralmente bilateral	Não aplicável
Alterações oculares	Dermóides epibulbares, colobomas da pálpebra superior, microftalmia, anoftalmia, ptose palpebral	Similares à síndrome de Goldenhar, mas sem dermóides epibulbares	Colobomas da pálpebra inferior, cílios inferiores mediais ausentes, inclinação para baixo das fissuras palpebrais, visão afetada, dismorfismo esquelético das órbitas	Nenhuma
Alterações auriculares	Microtia, acrocórdons pré-auriculares, atresia/estenose do meato acústico externo, ausência de aurícula, anotia, fossetas/seios pré-auriculares, malformação da orelha média e da orelha interna são menos comuns	Similares à síndrome de Goldenhar e ocorrem em 65-99% dos pacientes	Ouvido externo deformado, microtia ou anotia, estenose ou atresia do meato acústico externo, membrana timpânica deformada	75–85% dos casos: Fossas pré-auriculares Outras: apêndices pré-auriculares, orelhas de morcego, microtia, conduto auditivo externo atrésico; ossículos anormais, nervo facial e canais de Falópio; cóclea hipoplásica e canais semicirculares ausentes ou hipoplásicos
Alterações craniofaciais	Hipoplasia mandibular, assimetria do ramo mandibular, hipoplasia maxilar e malar, anormalidades da ATM, micrognatia, fenda palatina com ou sem lábio leporino	Similares à síndrome de Goldenhar	Mais comum: Hipoplasia malar, Outras: hipoplasia mandibular e maxilar, micrognatia, retrognatia, fenda palatina	Palato alto arqueado ou fendido, sobremordida profunda
Outras alterações musculoesqueléticas	Defeitos vertebrais, baqueteamento, polidactilia, clinodactilia, camptodactilia ou prega palmar única	Sem defeitos vertebrais	Defeitos vertebrais raros	Nenhum
Alterações associadas	Cardíaca, renal, genital, gastrointestinal, pode ter alguma deficiência cognitiva	Similares à síndrome de Goldenhar	Cardíaca, renal, criptorquidia, anormalidades das vias aéreas	Aplasia ou estenose dos ductos lacrimais
Alterações adicionais				Displasia renal em mais de 2/3 dos casos, fístulas branquiais (geralmente bilateralmente na parte inferior do pescoço)

Adaptada de Kabak SL et al.⁸

a CIV+AP, dupla via de entrada para ventrículo esquerdo, defeito do septo atrioventricular e cor triatriatum são as mais associadas a cirurgias cardíacas e óbito nos primeiros dois anos de vida. Por isso, é de extrema importância o reconhecimento dessas alterações cardíacas no período pré-natal para que existam medidas que melhorem o prognóstico dos pacientes.¹⁵

Tendo em vista não só alterações cardiológicas, como considerando uma ampla variedade de anomalias que

podem acometer o paciente, isto pode vir a cursar com alterações no desenvolvimento.^{3,13} Por isso, o tratamento preconizado deve ser individual com uma abordagem multidisciplinar e interdisciplinar tendo o intuito de melhorar não só a funcionalidade como também a estética do paciente.¹³ Essa forma de abordar permite que sejam realizadas intervenções oportunas proporcionando melhor benefício para o paciente, como ocorreu no caso aqui relatado. Esse acompanhamento foi fundamental

para que essa criança tivesse o desenvolvimento psicossocial regular, sem comprometer os seus marcos do desenvolvimento.

Contribuição dos autores

Lima VFS e Pinto BAT: concepção da ideia, coleta e análise de dados, redação e revisão do manuscrito. Nelson CBL, Campos ED, Gonsioroski LP, Souza MRS e Siqueira RCC: análise de dados, redação e revisão do manuscrito. Vilarim JNA: concepção da ideia, supervisão e revisão do manuscrito. Todos os autores aprovaram a versão final do artigo e declaram não haver conflito de interesse.

Referências

- Singhal D, Tripathy K. Oculo Auriculo Vertebral Spectrum. 2023 Feb 22. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023 Jan. PMID: 35015423.
- Pereira AR, Grangeiro CHP, Pereira LC, Leão LL, Guarato JCC. Oculo-Auriculo-Vertebral Spectrum Associated with Aberrant Subclavian Artery in an Infant with Recurrent Respiratory Distress. *Rev Paul Pediatr.* 2020 Aug; 40: e2020153.
- Ferreira JM, Gonzaga J. Goldenhar syndrome. *Rev Bras Oftalmol.* 2016; 75: 401-4.
- Agnol MAD, Brown AL, Thomaz LA, Junqueira JLC, Oliveira LB. Goldenhar Syndrome in a pediatric patient: a case report and review of literature. *RGO, Rev Gaúcha Odontol.* 2016; 64: 472-6.
- Martelli-Júnior H, Miranda RT, Fernandes CM, Bonan PRF, Paranaíba LMR, Graner E, et al. Goldenhar Syndrome: clinical features with orofacial emphasis. *J Appl Oral Sci.* 2010; 18 (6): 646-9.
- Tingaud-Sequeira A, Trimouille A, Sagardoy T, Lacombe D, Rooryck C. Oculo-auriculo-vertebral spectrum: new genes and literature review on a complex disease. *J Med Genet.* 2022 May; 59 (5): 417-27.
- Xing F, Deng XM, Yang D. Goldenhar syndrome complicated with subglottic airway stenosis: a case report. *BMC Anesthesiol.* 2023 Jun; 23 (1): 210.
- Kabak SL, Savrasova NA, Zatochnaya VV, Melnichenko YM. Hemifacial microsomia: skeletal abnormalities evaluation using CBCT (case report). *Radiol Case.* 2019; 13: 1-9.
- Braus DB. Alterações Craniofaciais em diagnóstico pré-natal [tese]. Porto (PT): Faculdade de Medicina Dentária da Universidade do Porto; 2021.
- Strömmland K, Miller M, Sjögreen L, Johansson M, Joelsson BME, Billstedt E, et al. Oculo-auriculo-vertebral spectrum: associated anomalies, functional deficits and possible developmental risk factors. *Am J Med Genet A.* 2007 Jun; 143A (12): 1317-25.
- Digilio MC, Calzolari F, Capolino R, Toscano A, Sarkozy A, Zorzi A, et al. Congenital heart defects in patients with oculo-auriculovertebral spectrum (Goldenhar syndrome). *Am J Med Genet A.* 2008 Jul; 146A (14): 1815-9.
- Oliveira TM, Melere C. Contribuição do desmame precoce na ocorrência da anemia ferropriva em lactentes. *Arch Health Sci.* 2018; 25 (3): 32-5.
- Jayaprakasan SK, Waheed MD, Batoool S, Pimentel Campillo J, Nageye ME, Holder SS. Goldenhar Syndrome: An Atypical Presentation With Developmental and Speech Delay. *Cureus.* 2023 Mar 16; 15 (3): e36225.
- Rooijers W, Caron CJJM, Loudon SE, Padwa BL, Dunaway DJ, Forrest CR, Koudstaal MJ. Anomalias oculares e anexiais na microsomia craniofacial: uma revisão sistemática. *Int J Oral Maxillofac Surg.* 2020; 49 (9): 1107-14.
- Rodrigues A, Cabral I, Silva I. The prevalence of cardiac malformations in Goldenhar's Syndrome (Oculo-auriculo-vertebral spectrum). *Braz J Health Rev.* 2020; 3 (2): 1747-51.
- Bogusiak K, Puch A, Arkuszewski P. Goldenhar syndrome: current perspectives. *World J Pediatr.* 2017; 13: 405-15.
- Rosa RFM, Graziadio C, Lenhardt R, Alves RPM, Paskulin GA, Zen PRG. Central nervous system abnormalities in patients with oculo-auriculo-vertebral spectrum (Goldenhar syndrome). *Arq Neuropsiquiatr.* 2010; 68: 98-102.
- Palheta Neto FX, Silva DL, Franco KMS, Nascimento LF, Neville T, Vaconcelos VF, et al. Goldenhar Syndrome - A Warning for the Otorhinolaryngologist. *Int Arch Otorhinolaryngol.* 2007; 11 (2): 196-201.

Recebido em 7 de Janeiro de 2023

Versão final apresentada em 1 de Agosto de 2023

Aprovado em 10 de Agosto de 2023

Editor Associado: Gabriela Sette