

Espectro Óculo-Aurículo-Vertebral

Guia de Informações para Pacientes – O que você deve saber, o que você deve perguntar

O que é o Espectro Óculo-Aurículo-Vertebral (EOAV)?

O **Espectro Óculo-Aurículo-Vertebral** é uma condição rara e complexa que afeta principalmente o desenvolvimento da face, orelhas e coluna vertebral. Bebês com EOAV geralmente apresentam múltiplas anomalias na face (como boca, olhos, palato, mandíbula e ossos da bochecha), orelhas e coluna vertebral. EOAV inclui diagnósticos conhecidos como microssomia hemifacial e síndrome de Goldenhar. A gravidade das anomalias pode variar amplamente de caso para caso, e pode envolver problemas cardíacos, renais, pulmonares e do sistema nervoso. Bebês com mandíbula muito pequena podem ter dificuldades respiratórias ao nascer, necessitando de um parto em um centro especializado.

Qual a probabilidade de o EOAV ser detectado no ultrassom de rotina?

Infelizmente, apenas os casos mais graves de **EOAV** podem ser detectados no ultrassom pré-natal de rotina. Os achados típicos incluem a presença de um lado do rosto menor que o outro, uma mandíbula muito pequena, boca mais larga do que o normal, orelha parcialmente formada ou completamente ausente, e deformidades na coluna vertebral, como escoliose (desvio lateral da coluna). Na maioria dos casos, as anomalias afetam apenas um lado do corpo e, às vezes, podem ser muito sutis.

Como o EOAV ocorre?

A causa da maioria dos casos de EOAV é desconhecida. Geralmente, a condição ocorre em famílias sem histórico da doença. Em casos raros, o EOAV pode ser herdado dos pais e seguir um padrão autossômico dominante ou recessivo, ou seja, se um dos pais tem EOAV, cada filho terá uma chance de 50% ou 25%, respectivamente, de herdar a condição. No entanto, na maioria das famílias onde um filho tem EOAV, a probabilidade de outro filho nascer com a mesma condição é muito baixa.

Como os cromossomos são relevantes para o EOAV?

A maioria dos indivíduos com EOAV possui um número normal de cromossomos. No entanto, há relatos de cromossomos anormais em pacientes com EOAV, por isso os pais devem considerar a opção de realizar cariótipo pré-natal (ou, preferencialmente, teste de microarray genético). O microarray é um teste genético que pode detectar variações menores no DNA em comparação ao cariótipo e, portanto, podem fornecer informações diagnósticas úteis em fetos com múltiplos defeitos estruturais.

Devo realizar mais exames?

Um ultrassom 3D pode ser útil para diagnosticar anomalias faciais, e uma ressonância magnética (RM) pode ajudar a avaliar mais detalhadamente a boca e as vias aéreas superiores nos casos graves de EOAV. Se o bebê tiver uma mandíbula muito pequena, um exame de RM focado na boca e vias aéreas superiores pode ajudar a equipe perinatal a avaliar a necessidade de realizar um procedimento “EXIT” (Ex-utero Intrapartum Therapy) para vias aéreas. Este é um tipo especial de parto em que o bebê é ventilado antes que o cordão umbilical seja cortado da placenta. Como em muitos bebês com defeitos congênitos múltiplos, as imagens do ultrassom e da RM serão discutidas com uma equipe de especialistas, que pode incluir um especialista em medicina fetal, geneticista,

Espectro Óculo-Aurículo-Vertebral

Guia de Informações para Pacientes – O que você deve saber, o que você deve perguntar

otorrinolaringologista, neonatologista e cirurgião plástico.

O que devo observar durante a gravidez?

Se o bebê tiver dificuldades para engolir o líquido amniótico, você pode perceber que sua barriga está crescendo rapidamente no final da gravidez. Essa acumulação de líquido amniótico (polidrâmnio) pode desencadear o parto prematuro. Antes que isso aconteça, seu médico pode tentar drenar parte do líquido amniótico com uma agulha para prolongar a gravidez e administrar corticosteróides para ajudar amadurecer os pulmões do bebê caso o parto aconteça muito cedo.

O que isso significa para o meu bebê após o nascimento?

A maioria dos bebês com EOAV tem uma expectativa de vida normal e um bom prognóstico. Como alguns bebês com EOAV podem ter dificuldades para respirar e se alimentar no período neonatal, é aconselhável que eles nasçam em um centro com especialização neonatal e cirúrgica. Existem várias síndromes craniofaciais cujos achados podem se sobrepor aos do EOAV, então, na maioria dos casos, o diagnóstico final não é feito até alguns dias após o nascimento. É provável que a maioria dos bebês com EOAV precise de várias cirurgias corretivas e acompanhamento de longo prazo com otorrinolaringologistas, ortopedistas e oftalmologistas.

Isso vai acontecer novamente?

Fora os casos incomuns e bem conhecidos relatados na literatura médica, o risco de recorrência é muito baixo.

Quais outras perguntas devo fazer?

- Isso parece ser um caso grave do espectro EOAV?
- É possível interromper a gravidez?
- Posso agendar uma consulta com um geneticista para entender melhor o que significa o EOAV (quais anomalias posso esperar, como meu bebê pode se parecer e qual a probabilidade de meus filhos futuros terem essa síndrome)?
- Onde devo realizar o parto?
- Qual é o melhor lugar para o bebê receber os cuidados após o nascimento?
- Posso conhecer a equipe médica que cuidará do meu bebê no nascimento com antecedência?

Última atualização: Junho 2023.