



*Universidade Federal de São Paulo
Escola Paulista de Medicina*

*Departamentos de Genética e Morfologia
Centro de Genética Médica (C.G.M.)*

São Paulo, 12 de fevereiro de 2019

RELATÓRIO MÉDICO

A menor **Samira Nascimento Dias**, RG – 5994351, é acompanhada em nosso serviço sob o registro 71247, por apresentar dextrocardia, agenesia pulmonar a D, Rím único, alterações de coluna, assimetria de membros inferiores e polidactilia pré axial em mão D, além de deficiência auditiva.

Pais não consanguíneos, mãe com um aborto espontâneo anterior e história de sangramento no primeiro mês de gestação da paciente

Aos exames físico e subsidiários, apresentou microssomia hemifacial com microtia grau III com atresia de MAE e malformação de orelha média a D e microtia grau II com malformação de cadeia ossicular a E, microretrognatia, fusão de vértebras C2-C4 e hemivértebra torácica entre T4 e T5 com fusão parcial, dextrocardia com FOP, CIV e arco aórtico a E, insuficiência mitral e tricúspide, ectasia calicinal renal discreta e situs inversus totalis. Realizou cariótipo e array genômico normais.

O diagnóstico é compatível com Síndrome de Goldenhar ou espectro óculo auriculovertebral.

Devido às diversas malformações tem história de internações hospitalares recorrentes e acompanhamento com diversas especialidades médicas e paramédicas (Nefro, Cardio, Pneumo, Genética, Fono, Otorrino, Cirurgia Plástica, Ortopedia e Gastro) e necessita de acompanhamentos e terapias diárias. Assim sendo, é necessário que a mãe mantenha trabalho em meio período para que no contra turno à escola da paciente, possa acompanhá-la.

O quadro da paciente é de origem genética e permanente.
CID 10: Q 87.0; H 90; Q 24

Atenciosamente,
Dra. Silvia Bragagnolo
Médica Geneticista
Coordenadora do Centro
de Genética Médica Unifesp
CRM: 61.359

Profª. Dra. Silvia Bragagnolo
Médica geneticista - C.R.M.: 61359
Coordenadora do Centro de Genética Médica
Universidade Federal de São Paulo/Escola Paulista de Medicina

*Rua Botucatu, 394 – Vila Clementino – São Paulo – SP – CEP 04023-061
Fone/Fax (55 11) 55764848 volp 2454*