

## ESPECTRO OCULOauriculovertEBRAL: RELATO DE 5 CASOS FAMILIAIS COM HERANÇA AUTOSSÔMICA DOMINANTE

VENDRAMINI-PITTOLI S\*\*\*, Kokitsu-Nakata NM, Guion-Almeida ML

Serviço de Genética Clínica - Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais - USP - Bauru - SP

**Introdução:** Espectro oculoauriculovertebral (EOAV; OMIM 164210) foi um termo sugerido por Cohen et al (1989) para representar diferentes combinações de anomalias mandibulares, auriculares, oculares e vertebrais, também conhecidas como microsomia hemifacial, síndrome de Goldenhar ou displasia oculoauriculovertebral. Outras anomalias, tais como cardíaca, geniturinária, renal, de sistema nervoso central, esquelética e outras podem estar associadas. A extrema variabilidade de expressão é característica dessa condição e, microtia e/ou apêndices pré-auriculares isolados podem representar formas leves do quadro. A etiologia é heterogênea e, a maioria dos casos com EOAV é esporádica; não obstante, diversas famílias foram relatadas, evidenciando modelo de herança autossômica recessiva e dominante. **Objetivo:** Descrição de 5 indivíduos, não aparentados, com EOAV e evidências de transmissão vertical, sugerindo padrão de herança autossômico dominante. **Conclusão:** Avaliação criteriosa dos membros da família do afetado, investigando manifestações clínicas leves que possam fazer parte do EOAV é de extrema importância, uma vez que possibilita o estabelecimento do modelo de herança genética, proporcionando adequado aconselhamento genético ao indivíduo afetado e seus familiares.