

O espectro óculo-aurículo-vertebral (EOAV), ou síndrome de Goldenhar, é considerado o resultado de um defeito da blastogênese que envolve, especialmente, estruturas originárias dos arcos branquiais, ou seja, orelhas, face, olhos e coluna. Nosso objetivo foi verificar as alterações fonoaudiológicas presentes em uma amostra de indivíduos com EOAV. A amostra foi composta por pacientes diagnosticados em um Serviço de Genética Clínica, num período de 33 anos. Foram incluídos somente pacientes com cariótipo por bandas GTG normal e anormalidades fenotípicas em pelo menos duas das seguintes regiões: oro-crânio-facial, ocular, auricular e vertebral. Estes critérios foram concordantes com os adotados por Strömmland et al. (2007). Todos os pacientes foram submetidos ao exame de cariótipo no mesmo laboratório. Seus achados clínicos foram coletados a partir dos prontuários médicos. Os achados foram divididos de acordo com as quatro áreas clássicas da Fonoaudiologia. O estudo foi aprovado pelo CEP da Instituição. Dos 34 pacientes que compuseram a amostra, 22 eram do sexo masculino, idades variando de 1 dia a 17 anos. Todos apresentavam pelo menos 3 achados fonoaudiológicos. As áreas mais envolvidas foram a audiologia e a motricidade orofacial (97% dos casos), seguida da voz (35%) e da linguagem (27%). Outras anormalidades, não enquadradas nas áreas anteriores, foram verificadas em 79% dos casos. Dentro da audiologia, os achados mais frequentes foram a microtia (82%) e os apêndices pré-auriculares (59%). Em relação à área da motricidade orofacial, a assimetria facial foi o achado principal (59%). Anormalidades fonoaudiológicas são comuns em indivíduos com EOAV e acometem, principalmente, a audiologia e a motricidade orofacial. Contudo, acreditamos que as frequências encontradas dentro das áreas da voz e da linguagem possam ter sido subestimadas devido à forma de delineamento do estudo (retrospectivo). Por isso, estudos prospectivos serão de grande importância para a avaliação das anormalidades fonoaudiológicas entre estes pacientes, pois fornecerão dados para o seu adequado manejo e tratamento.