



Relato de caso: recém-nascido de acordo com a idade gestacional com suspeita de síndrome de Apert



Yasmin Podlasinski da Silva¹, Carolina Stefanello¹, Luciane Marina Léa Zini Peres¹, Rafaela Biff¹, Paulo Henrique Cavalcante Lima Pereira²

1. Universidade Luterana do Brasil – ULBRA

2. Hospital Universitário de Canoas – HU

yasminpodlasinski97@gmail.com

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Apert é uma acrocefalossindactilia do tipo 1, com fechamento precoce das suturas cranianas e alterações de face. Apresenta dismorfia crânio-facial, sindactilia óssea e membranas das mãos e dos pés.¹

DESCRIÇÃO DO CASO

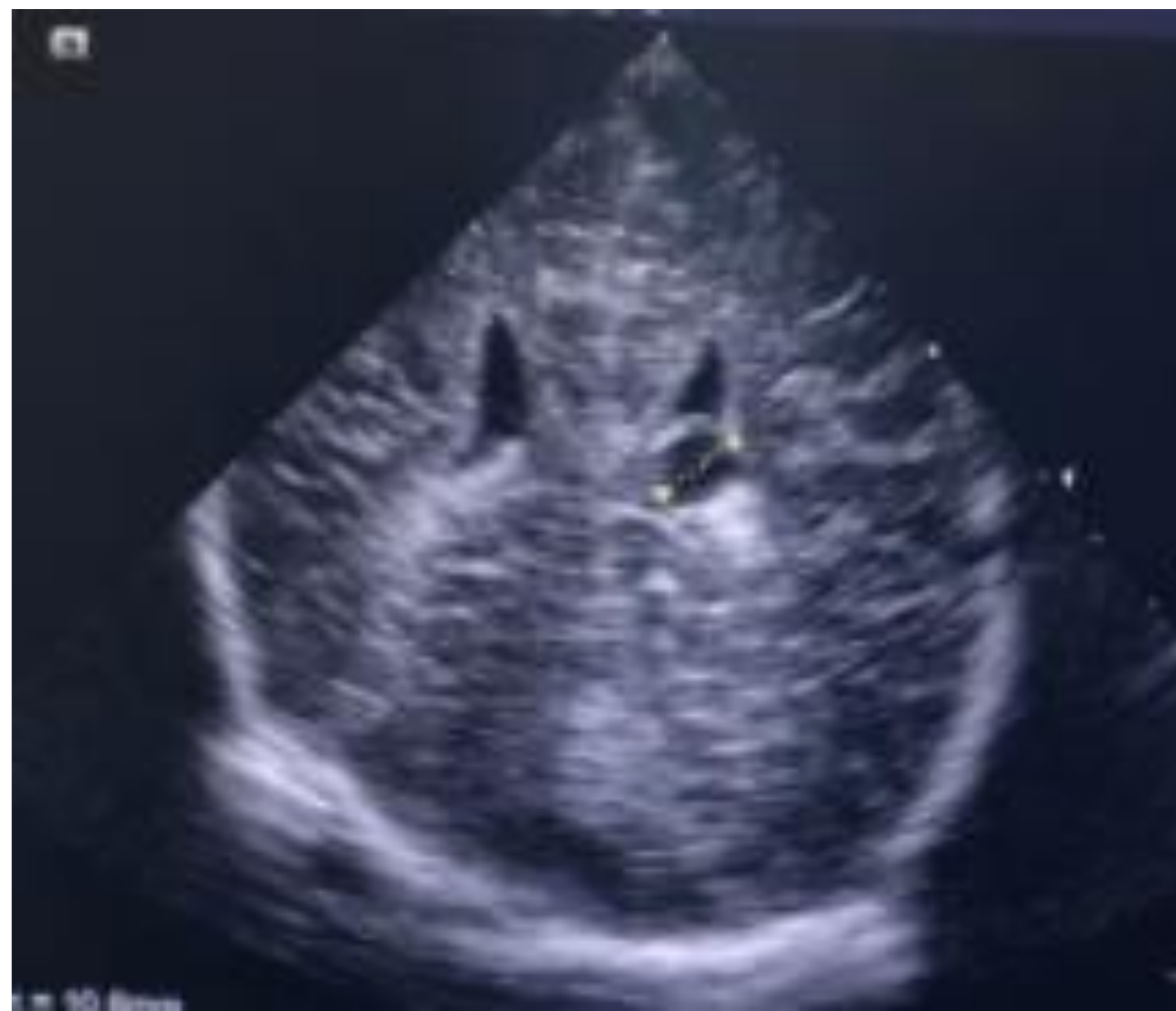
Recém-nascido (RN), 36 dias, masculino, natural e procedente de Canoas, idade gestacional 39+4, parto cesáreo devido à líquido amniótico meconial, Apgar 05/05, peso ao nascer 4.045g.

Ao nascimento, paciente cianótico e hipotônico, necessitando de um ciclo de VPP, com melhora parcial do esforço respiratório. Ao exame físico, na sala de parto, foi constatada fontanela anterior ampla, implantação baixa dos lóbulos da orelha, fusão de quirodáctilos e pododáctilos, palato ogival, coanas estreitas.

Após avaliação, foi internado em Unidade de Terapia Intensiva (UTI) neonatal para investigação das alterações sindrômicas.



Solicitado radiografia de crânio e membros (mão e pés), a qual evidenciou malformações, sindactilia difusas nos primeiros quirodáctilos e presença de 6 metatarsianos. Realizou US craniana, que constatou hipoplasia do corpo caloso, cisto de plexo coroide à direita.



Solicitou-se avaliação genética para investigação de síndrome de Apert, apresentou cariótipo 46, XY. Paciente, após estabilização dos sinais vitais e do padrão respiratório, foi transferido para enfermaria pediátrica onde permaneceu estável por mais 2 dias, até receber alta médica aos seus 36 dias de vida.

DISCUSSÃO

A Síndrome de Apert é uma rara doença genética autossômica dominante, causada por mutações no gene do receptor do fator de crescimento fibroblástico tipo 2.²

O diagnóstico é efetuado essencialmente no período neonatal pela observação da tríade: craniossinostose, alterações crânio-faciais e sindactilia simétrica, podendo envolver as quatro extremidades.³

O tratamento é multidisciplinar e o planejamento cirúrgico deve ser feito em etapas, craniotomia na infância; o avanço do terço médio na puberdade, e cirurgia ortognática na adolescência.⁴

CONCLUSÃO

Pela complexidade da síndrome, a evolução dela depende do ambiente familiar, manejo precoce. Exigindo o envolvimento de uma equipe multidisciplinar para estabelecer um cronograma de tratamento.¹

REFERÊNCIAS

1. Benmiloud, S; et al. Pan Afr Med J. 2013;14:66.
2. Carneiro, GVS; et al. Rev. bras. otorrinolaringol. 2008;74 (4)
3. Sampaio, B; et al. 2009;18(2).
4. Castro-Silva, II; et al. Rev Odontol Bras Central 2014;23(66)