

SÍNDROME DE APERT EM RECÉM NASCIDO – RELATO DE CASO

Fabiano Cunha Gonçalves, Sandra de Caldas Lins, Érika da Cunha Ibiapina

Serviço de Neonatologia do Hospital Materno Infantil de Brasília (HMIB) – Brasília /DF



Síndrome de Apert (Acrocefalosindactilia tipo 1) é uma doença genética rara, descrita pela primeira vez em 1906. A sua incidência é de 1 para 160.000 nascimentos, responsável por 4,5% de todas as craniossinostoses. Apresenta transmissão autossômica dominante, mas em 98% dos casos ocorrem por mutações espontâneas (com frequência mais elevada nos casos em que a idade paterna é mais avançada). O diagnóstico é efetuado essencialmente no período neonatal pela observação da tríade, craniossinostose, alterações cranio-faciais e sindactilia das mãos ou pés. Trata-se de RN do sexo feminino, quarto filho de uma mãe de 23 anos e pai 29 anos, hígidos parto vaginal, a termo, PN 3375g, apgar 8/8, ao exame apresentava Fontanela anterior plana, normotensa, medindo 3 polpas X 2 polpas, fontanela posterior ampla, não comunicante, lesão hiperemiada em região parietal D. Turribraquicefalia, fronte estreita com hisurtismo, face planal, assimetria facial, face média recuada, hipertelorismo ocular aparente, fendas palpebrais discretamente oblíquas para baixo, sulco infra-orbitário bem marcado, órbitas protrusas, base nasal alargada, boca em arco de cupido, orelha D baixo-implantada com creases em face posterior de lobo, orelha E normoimplantada com creases em face posterior de lobo, hipertelorismo mamilar aparente. Mão D: sindactilia completa de 4º e 5º quirodáctilos, sindactilia completa de 2º e 3º quirodáctilos, 1º quirodáctilo alargado e com desvio radial. Mão E: sindactilia completa de 2º e 3º quirodáctilos, 1º quirodáctilo alargado e com desvio radial. Pés: sindactilia completa do hálux ao 4º pododáctilo.

Mãe G4P4A0, pré-natal foi iniciado no 2º trimestre com 07 consultas, sorologias normais, ITU tratada, Ameaça de TPP com 34 sem + 2 dias, inibido. Diagnóstico intra-útero. No caso apresentado, os autores relatam a presença da tríade craniossinostose, alterações cranio-faciais e sindactilia das mãos / pés. RN em questão foi encaminhado ao ambulatório de genética e neurocirurgia

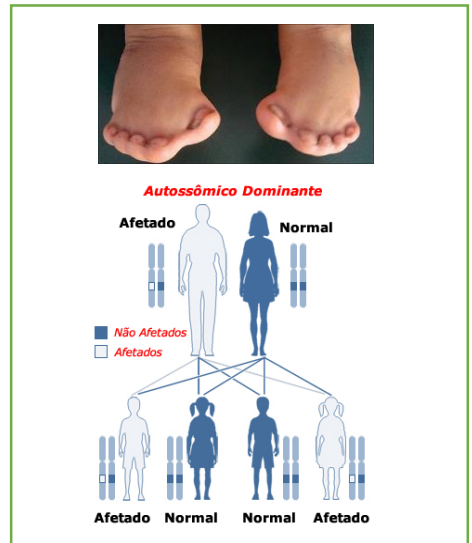


Fig 1. Presença de Polissindactilia completa dos dedos e desvio do hálux em Síndrome de Apert
Fig 2. Esquema de Transmissão autossômica dominante com 50% de probabilidade de transmissão do gene