



### **Trabalhos Científicos**

**Título:** Relato De Paciente Com Síndrome De Nager E Sequência De Pierre-robin Apresentando Importante Disfunção Respiratória Após O Nascimento

**Autores:** CLÁUDIA REGINA HENTGES (HMIPV); SAMANTHA PITSCH ALVES (HMIPV); ALINE WEISS (HMIPV); CRISTINA VIVES (HMIPV); SILVANA PIAZZA FURLAN (HMIPV); RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA (HMIPV E UFCSPA); ROSANA CARDOSO MANIQUE ROSA (UFCSPA E CHSCPA); CIRO PORTINHO (CHSCPA); THAYSE BIENERT GOETZE (UFCSPA); PAULO RICARDO GAZZOLA ZEN (UFCSPA E CHSCPA)

**Resumo:** Introdução: a síndrome ou disostose acrofacial de Nager é uma síndrome rara de etiologia ainda desconhecida. Caracteriza-se clinicamente por anormalidades de face e de membros (envolvendo, principalmente, o eixo radial, ou seja polegar e segundo dedo). Objetivos: relatar um paciente com síndrome de Nager e sequência de Pierre-Robin que apresentou importante disfunção respiratória após o nascimento. Métodos: realizou-se a descrição do caso, além de revisão da literatura. Resultados: a criança é o quarto filho de um casal de pais não consanguíneo com 26 anos (mãe) e 27 anos (pai). Ele nasceu de parto normal, com 38 semanas de gravidez, pesando 1730 g, medindo 44 cm, com perímetro cefálico de 31 cm, perímetro torácico de 26 cm e escores de Apgar de 7 e 8. A criança apresentou disfunção respiratória importante, sendo que necessitou ser entubada e colocada em ventilação mecânica logo após o nascimento. No seu exame evidenciaram-se fendas palpebrais oblíquas para baixo, hipoplasia da face média, importante microrretrognatia, fenda palatina posterior, orelhas baixas implantadas, fossetas e apêndices pré-auricular bilaterais, estenose de conduto auditivo, anormalidade radial de membros com ausência de polegares e duplicação dos segundos quirodáctilos, hipoplasia das unhas dos pés e sobreposição de terceiro e quinto pododáctilos sobre os quartos. Evidenciou-se também uma glossoptose, o que configurou, juntamente com a micrognatia e a fenda palatina, uma sequência de Pierre-Robin. As ecografias cerebral e abdominal, bem como a ecocardiografia foram normais. A avaliação radiológica mostrou ainda hipoplasia radial com deformidade proximal da ulna. A criança foi submetida a uma traqueostomia com 19 dias de vida, sendo colocada em ventilação espontânea. Seu exame de cariótipo foi normal. A tomografia computadorizada de mastóides mostrou agenesia dos condutos auditivos externos, além de cadeias ossiculares hipoplásicas. Conclusão: problemas respiratórios são frequentes entre pacientes com síndrome de Nager, sendo que a mortalidade perinatal é de aproximadamente 20% e relaciona-se principalmente a estas alterações. Estas são decorrentes principalmente da micrognatia, das anormalidades de palato e da glossoptose, que configuram a sequência de Pierre-Robin. Esta pode não se constituir em uma entidade única, podendo estar associada a outras condições, como a síndrome de Nager.