



# 23<sup>o</sup> CONGRESSO BRASILEIRO DE PERINATOLOGIA

14 a 17 de setembro de 2016 - EXPOGRAMADO – Gramado / RS

## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Pfeffer - Relato De Caso, Aspectos Clínicos E Radiológicos

**Autores:** HAROLDO TEÓFILO DE CARVALHO (HOSPITAL DE ENSINO SANTA CASA DE FERNANDÓPOLIS); MONIZE ANDRÉA CAVASSANI (HOSPITAL DE ENSINO SANTA CASA DE FERNANDÓPOLIS); FERNANDO PIRES DE MORAES (HOSPITAL DE ENSINO SANTA CASA DE FERNANDÓPOLIS); JAQUELINE CUBO BRANDÃO (HOSPITAL DE ENSINO SANTA CASA DE FERNANDÓPOLIS); MAURO HATSUO SUETUGO (FACULDADE DE MEDICINA DE FERNANDÓPOLIS - UNIVERSIDADE CAMILO CASTELO BRANCO); ANA TIEMI SHIMAZU FRIGÉRIO (HOSPITAL DE ENSINO SANTA CASA DE FERNANDÓPOLIS); LUIZ ANTONIO BARALDI (HOSPITAL DE ENSINO SANTA CASA DE FERNANDÓPOLIS); LETICIA GOMES DE SOUZA SARAN (HOSPITAL DE ENSINO SANTA CASA DE FERNANDÓPOLIS); ARISTIDES DE ANDRADE NETO (HOSPITAL DE ENSINO SANTA CASA DE FERNANDÓPOLIS); OSMAIR ANTONIO AGUILAR (HOSPITAL DE ENSINO SANTA CASA DE FERNANDÓPOLIS); LÍVIA LUANA COSTA OLIVEIRA (HOSPITAL DE ENSINO SANTA CASA DE FERNANDÓPOLIS)

**Resumo:** Introdução: A síndrome de Pfeiffer é um distúrbio genético autossômico dominante, resultante de mutações nos genes FGR1 e FGR2 que codificam receptores de crescimento fibroblástico, com incidência de um caso para cada 100.000 nascidos. Descreve-se o caso de um recém-nascido do sexo masculino, de uma segunda gestação precedida por aborto de gêmeos, nascido de parto normal, pré-termo, de 33 semanas e dois dias, apresentando alteração da configuração craniofacial, com trigonocefalia (“crânio em trevo”), hipertelorismo, proptose ocular, implantação baixa das orelhas, escoliose torácica e lombar, anquilose dos cotovelos, sinostose ulmero-radio-ulnar e extremidades com polegares e haluxes varo e largos com sindactilia em mãos e pés. Comentários: O caso caracteriza a Síndrome de Pfeiffer tipo 2, pertencente ao grupo das Acrocefalosindactilias, repercutindo no crescimento e desenvolvimento, com óbito nos primeiros anos de vida. O diagnóstico se baseia nos exames pré-natal, porém isoladamente, não preenchem os critérios diagnósticos da síndrome, mas permitem que a abordagem e tratamento sejam instituídos logo ao nascimento, visando o desenvolvimento das funções fisiológicas e redução das complicações da doença, de poucos relatos na literatura, sendo este, o quinto caso documentado na América Latina.