



24º Congresso Brasileiro de
PERINATOLOGIA
de 26 a 29 de setembro de 2018
Natal • RN

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Roberts Associado A Encefalocele: Um Relato De Caso

Autores: MARIANE DE MELLO ROSSINI (HOSPITAL E MATERNIDADE MARIETA KONDER BORNHAUSEN), MANOELA DE MELLO BORGES, RAFAELA SILVA WALTRICK, MONICA BORGES MONTE, SARAH LYANE VENZON, EDSON ARTUR ROSSINI, ROQUE ANTONIO FORESTI, SERGIO QUADROS, TUAMI VANESSA, FRANCINI DEBONI

Resumo: RNPT (35 semanas), sexo feminino, PIG (1195g), nascido de parto cesáreo, Apgar 6/8. Apresentou múltiplas malformações, entre elas: microcefalia, hipertelorismo ocular, orelhas malformadas, lábio leporino, fenda palatina, focomelia, membros superiores com úmeros encurtados, ausência de rádio e ulna bilateralmente, oligodactilia com aplasia de polegar nas mãos, além de membros inferiores com fêmures encurtados, ausência de tíbia e fíbula bilateralmente. Genitália feminina com pequeno prolapso vaginal e presença de ânus anteriorizado. Mãe realizou 3 consultas de pré-natal, visto ter sido diagnosticado as diversas má formações em USG de segundo trimestre. Realizado amniocentese para análise de cariótipo, que se mostrou normal, 46,XX. Sorologias negativas. Entrado com pedido judicial de interrupção da gestação, acreditando-se que seria uma criança incompatível com a vida, pedido este negado, visto cariótipo normal. Optado então por suspender o acompanhamento pré natal, aguardando apenas entrar em trabalho de parto. Criança necessitou de tenda de O2 por algumas horas após o nascimento, mantendo-se estável, sem necessidade de suporte ventilatório após. Diagnosticado glaucoma congênito, onde foi realizado procedimento de correção cirúrgica. Apresentou quadro de meningite refratário ao tratamento, apesar de criança clinicamente estável, líquor persistentemente alterado. Realizado TC de crânio diagnosticado uma encefalocele. A Síndrome de Roberts (SR) é uma doença com padrão de herança autossômica recessiva rara, com aproximadamente 150 casos relatados. É causada por uma mutação no gene ESCO2, necessário a proteína específica no estabelecimento de aderência das cromátides-irmãs na fase S do ciclo celular. O prognóstico da SR é reservado, a maioria dos afetados é natimorto ou evolui a óbito nos primeiros meses. Aos que sobrevivem, o prognóstico de qualidade de vida é limitado devido às múltiplas malformações e a possibilidade de déficit cognitivo grave. O tratamento desses pacientes deve incluir uma abordagem multiprofissional.