



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

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Orofacial Digital Tipo Iv: 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, sexo feminino, peso ao nascer de 3045g, parto cesáreo, apgar 3/6/7. Nasceu com formato do crânio atípico, fâscies sindrômica, microftalmia, epicanto, implantação baixa de orelhas, lesão cística em língua, fenda palatina, posicionamento femural não habitual, tibia curta e polidactilia, sendo seis dedos em membros superiores e sete dedos em membros inferiores. Fontanela anterior não palpável. Necessitou de manobras de reanimação ao nascimento, precisando de IOT em sala de parto. Sorologias negativas durante a gestação. Associado a diversas má formações, diagnosticado DSAV total. Em quarto dia de vida, criança mais estável, optou-se por extubação o qual não tolerou, sendo reintubado. Após algumas horas iniciou com bradicardia e queda de saturação, iniciado manobras de reanimação com sangramento abundante em trato digestório alto, evoluindo para óbito. A síndrome oro-facial-digital (SOFD) representa um grupo raro de patologias resultantes de mutações genéticas, caracterizadas anormalidades na face, cavidade oral e dedos. Pode conter sinais adicionais que envolvem o sistema nervoso central (SNC), e frequentemente acomete órgãos como os rins. Atualmente existem 14 diferentes tipos de SOFD. A maioria dos tipos de SOFD são transmitidos por cromossomos autossômicos recessivos. O tipo IV da SOFD é uma mutação autossômica recessiva rara. Os sinais clínicos mais comuns nesta síndrome são freios múltiplos, agenesia dentária, hipertelorismo, lábio leporino, braquidactilia, entre outros. Anomalias faciais possíveis incluem a raiz e a ponta nasal larga, uma mandíbula hipoplásica (mandíbula pequena) e micrognatia. Muitas alterações orais estão presentes: palato altamente arqueado, língua lobulada, nódulos da língua e frênula hiperplástica. Polidactilia pré e pós-axial, além de outras diferenças entre os dígitos como clinodactilia, sindactilia, incluindo pé torto, podem estar presentes. Uma manifestação clínica característica é a displasia tibial severa, podendo incluir também deformações na base do crânio, malformações do cérebro, colobomas oculares, cistos intra-hepáticos, cistos renais, atresia anal e deslocamento das articulações.