



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

## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome Facial Femoral: Relato De Caso

**Autores:** LARA FERRO BARROS BORGES (CENTRO DE TERAPIA INTENSIVA NEONATAL 2, INSTITUTO DA CRIANÇA, HOSPITAL DAS CLÍNICAS, FMUSP), DESIRÉE GARCIA KAWAKAME, MARIO CÍCERO FALCÃO, JULIANA HEATHER VEDOVATO DOS SANTOS, IVY MACHADO PEDRINI, THAIS FERNANDES DE CAMARGO, NARA YURI IAMADA KUSHIKAWA, BIANCA ISHIYAMA, DÉBORA ROMEO BERTOLA, CRISTINA ERICO YOSHIMOTO, MARIA AUGUSTA GIBELLI, MARIA ESTHER CECCON, WERTHER BRUNOW DE CARVALHO

**Resumo:** Introdução: Síndrome facial femoral (SFF) é uma anormalidade congênita rara com menos de 100 casos descritos, caracteriza-se por hipoplasia/aplasia de fêmur, unilateral ou bilateral, associado a malformações faciais, esqueléticas, urinárias, genitais e cardíacas. Objetivo: Descrever um recém-nascido filho de mãe diabética com SFF. Relato do caso: E.S.L. masculino, mãe primigesta de 24 anos, portadora de diabetes mellitus tipo 1 com mau controle glicêmico, em ultrassonografia fetal realizado com 26 semanas de gestação observou-se fêmur com dimensões reduzidas e curvatura acentuada associado à escoliose torácica com hemi-vértebras. No primeiro exame observou-se: criptorquidia bilateral, hérnia de parede abdominal à esquerda, apêndice auricular à direita, encurtamento rizomélico de membros e escoliose importante. Na evolução apresentou hipoglicemia de difícil controle, necessitando taxas de infusão de glicose de 13 mg/kg/min. Apresentou priapismo nos 2 primeiros dias de vida, com reversão espontânea. A radiografia do corpo inteiro mostrou: escoliose importante, alterações vertebrais, hérnia abdominal à esquerda, alterações de ossos de quadril e hipoplasia de femores, mais evidente à direita, ultrassonografias de crânio normal, de abdome com hérnia de parede à esquerda, de rins e vias urinárias normal, ultrassonografia com doppler de pênis normal e à ecocardiografia comunicação inter-atrial e hipertrofia septal importante. Ante todos esses achados o diagnóstico de SFF foi considerado. Segue aguardando pesquisa genética de DNA (método array CGH). Conclusões: A SFF pode ser suspeitada já no pré-natal ante alterações femorais em ultrassonografia fetal, apresenta clínica heterogênea e embora sua patogênese não tenha sido bem determinada, diabetes materna foi observada em 42 dos casos descritos. A maioria dos casos é esporádica e cariótipo normal em 97 dos casos. Nos casos descritos na literatura, aproximadamente 20 não sobreviveram aos 3 primeiros meses de vida, 76 não tiveram alteração físico-motora e 16 apresentavam alterações intelectuais.