



26º CONGRESSO BRASILEIRO DE  
**PERINATOLOGIA**  
Florianópolis-SC

#NeoJuntos  
**11 A 14**  
**DE OUTUBRO**  
CentroSul Florianópolis  
Av. Gov. Gustavo Richard, 850 - Centro, Florianópolis - SC



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Escobar Ou Síndrome Do Pterígio Múltiplo: Relato De Caso

**Autores:** SANDRA LÚCIA DE CALDAS LINS (HOSPITAL SANTA LÚCIA SUL), MARTA DAVID ROCHA DE MOURA (HOSPITAL SANTA LÚCIA SUL), PAULO ROBERTO MARGOTTO (HOSPITAL SANTA LÚCIA SUL), PATRICIA CAIADO PARANHOS DE FIGUEIREDO (HOSPITAL SANTA LÚCIA SUL), ADRIANA KAWAGUCHI (HOSPITAL SANTA LÚCIA SUL), GISLAYNE ROTA (HOSPITAL SANTA LÚCIA SUL)

**Resumo:** [INTRODUÇÃO] - A síndrome do pterígio múltiplo (MPS), é um grupo raro de distúrbios genéticos congênitos caracterizados por numerosas membranas (pterígio) que se desenvolvem durante o período embrionário que levam a artrogripose. [OBJETIVOS] - Trata-se recém-nascido a termo, feminina, nascida de parto cesariana, pais jovens sem consanguinidade, com diagnóstico fetal de múltiplas malformações. Apgar 5/5/8 reanimada em sala de parto com ventilação e pressão positiva seguida de intubação orotraqueal. Na UTI, foi acoplada à ventilação mecânica. Ao exame físico foram vistos sinais de artrogripse, pés tortos, mãos fechadas, com sobreposição dos dedos, membros inferiores com hipertonía em flexão, pescoço curto e alado. 5º quirodáctilo permanece em flexão acima dos demais dedos. Sindactilia parcial entre 3º e 4º quirodáctilos mão esquerda. Fenda palatal completa. Teste Array CGH foi normal, o teste de Exoma mostrou duas variantes patogênicas, em heterozigose, no gene CHRNA3, associado à Síndrome de Escobar, de herança autossômica recessiva. A tomografia de tórax realizada com 10 dias de vida mostrou elevação da hem cúpula diafragmática e fígado no aspecto anterior à direita que pode corresponder a eventração diafragmática ou hérnia de Morgani. A ressonância magnética confirmou o diagnóstico de eventração diafragmática. Foi submetida à correção de eventração diafragmática com 12 dias de vida com a colocação de tela biológica. Apresentou falhas susceptíveis de extubação sendo realizado traqueostomia e gastrotomia com 21 dias de vida. Segue internada em UTI neonatal dependente de ventilação mecânica sem previsão de alta até o momento. [METODOLOGIA] - Mutações no gene CHRNA3 que são transmitidas em padrão autossômico recessivo são consideradas a causa da SE, embora outros modos de herança possam estar relacionados. São descritas duas formas de MPS que podem ser diferenciadas como não letal e letal. [RESULTADOS] - A paciente em questão foi classificada como a variante não letal de pterígio múltiplo Síndrome de Escobar. [CONCLUSÃO] - A síndrome de Escobar é uma variante mais branda da síndrome do pterígio múltiplo. Tendo sua variante genética em CHRNA3, responsável pela codificação da subunidade 947, do receptor nicotínico de acetilcolina. O acesso a testes genéticos mais complexos permite o diagnóstico e a adequada avaliação para aconselhamento genético da família e definição do prognóstico do RN.