



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Apert

Autores: GUSTAVO LIMA IMBIRIBA (FUNDAÇÃO SANTA CASA DE MISERICORDIA DO PARA); PATRICIA BARBOAA DE CARVALHO (FUNDAÇÃO SANTA CASA DE MISERICORDIA DO PARA); MARY LUCY FERRAZ MAIA (FUNDAÇÃO SANTA CASA DE MISERICORDIA DO PARA); ANGELICA ABREU SANTANA (FUNDAÇÃO SANTA CASA DE MISERICORDIA DO PARA)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Apert é uma doença genética, autossômica dominante, tendo como características: acrocefalia e sindactilismo, geralmente simétrico, envolvendo as quatro extremidades. Ocorre em 1:160000 nascimentos. Relato de caso: V.V.F., 5 meses, internada na enfermaria de Pediatria de um Hospital Terciário, para avaliação multiprofissional, com hipótese diagnóstica de Síndrome de Apert e doença do refluxo gástrico-esofágico. Sem relato de casos semelhantes na família. Ao exame físico, apresentava acrocefalia, face achatada, assimétrica, hipertelorismo e proptose ocular. Nariz pequeno e largo, com ponte nasal deprimida. Fenda palatina. Hipoplasia de 1/3 médio da face, com ângulo naso-labial reduzido, evidenciando ausência de selamento labial e respiração bucal. Orelhas de implantação baixa. Fusão dos dedos das mãos e dos pés, formando uma massa com unha em comum. Atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. Durante sua estadia na enfermaria, foi avaliada pela fonoaudióloga, com indicação de gastrostomia. Um mês após a realização do procedimento, ainda recebia nutrição parenteral, em virtude da impossibilidade de utilização da via enteral, por persistência de distensão abdominal, vômitos e ausência de evacuações, apesar de ruídos hidroaéreos presentes e estímulo retal. Evoluiu com piora do estado geral, sendo encaminhada a UTI pediátrica e solicitada revisão cirúrgica, evidenciando-se importante área de fibrose, próxima a cicatriz cirúrgica, seguida de lise de bridas, com estabilização do quadro clínico, comprovando o descrito na literatura, quanto ao crescimento exagerado de fibroblastos, seguido de fibrose intensa. Discussão: Há relato de complicações cirúrgicas, associadas à síndrome, decorrente de fibrose importante, provocada pela mutação do gene FGR2, que codifica o receptor TGF- β 2, de fator de crescimento de fibroblastos. Na Síndrome de Apert, é comum retardo mental, mas também há relato de inteligência normal. Uma erupção semelhante a acne, desenvolve-se em muitos pacientes, afetando os braços. As mal formações faciais são importantes, promovendo má oclusão classe 3; tumefações ao longo da parte lateral do palato duro, pelo acúmulo de glicosaminoglicanos, formando uma pseudofenda, devendo essas alterações serem prontamente corrigidas para dar autonomia ao paciente. Conclusão: O diagnóstico precoce, bem como correções cirúrgicas do crânio até os 10 anos de idade, são imprescindíveis, para evitar dano ao sistema nervoso central, além da correção de deformidades dos membros e craniofaciais, evitando limitação a sua sociabilização.