36º CONGRESSO BRASILEIRO DE PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro
CURITIBA | PR Expotrade Convention Center 8 A 12 DE OUTUBRO 2013

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Apert :relato De Caso

Autores: BIANCA BARRETO (UNIFOA); FLÁVIA BITTENCOURT (UNIFOA); LUCIANO COSTA (UNIFOA); CLEA VALE (UNIFOA); KARLA MIURA (HINJA); FRANCINE SENE (UNIFOA)

Resumo: INTRODUÇÃO : A Síndrome de Apert ou acrocefalossindactilia tipo I é uma doença genética de herança autossômica dominante, sendo que a maioria dos casos surgem de forma esporádica. A tríade desta síndrome foi descrita pelo francês Eugéne Apert , a qual é composta por : hipoplasia maxilar, craniossinostoses e sindactilia. DESCRIÇÃO DO CASO: T.O, branco, masculino, O positivo, D.N: 21/09/11, natural de Barra Mansa-RJ. Primeiro e único filho, de pais não consanguíneos, diagnosticado ao nascimento com Síndrome de Apert. À ectoscopia: turricefalia, face ligeiramente achatada e assimétrica, acrocefalossindactilia, presença de exoftalmia, nariz pequeno, ponte nasal deprimida, ângulo naso-labial diminuído exibindo ausência de selamento labial e respiração por traqueostomia em ar ambiente. Orelhas deslocadas para baixo. Mãos apresentando sindactilia (classificação II). Em perfil visualiza-se, hipoplasia do terço médio e diminuição ântero-posterior do crânio e alongamento no sentido vertical. DISCUSSÃO: A síndrome de Apert, pode ser herdada de um dos pais afetado ou como resultado de uma nova mutação dos genes FGFR2 (fatores de crescimento) do indivíduo. O diagnóstico é realizado por ultrassonagrafia, no qual, observa-se como principal achado a craniossinostose, cuja informação não foi evidenciada previamente. Segundo, RNM de crânio realizada em (08/03/2013): craniostomia parietal direita, braquicefalia, assimetria dos ventrículos laterais com o esquerdo maior, corpo caloso afilado, sela parcialmente invasiva, caixas orbitárias ósseas rasas com proptose bilateral e hipertelorismo.Para a realização do diagnóstico diferencial torna-se útil a realização da biologia molecular, com posterior aconselhamento genético. CONCLUSÃO: A Síndrome de Apert, muitas vezes não é diagnosticada nos primeiros anos de vida, mesmo porque, determinadas manifestações da doença podem ser lentas. Atualmente está em acompanhamento com equipe multidisciplinar em homecare. Esta conduta permite uma melhora em sua qualidade de vida, minimizando as limitações proporcionadas pela síndrome.