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 Fraser: Relato Dde Caso

Autores: ERLANE MARQUES RIBEIRO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); GISELLE PAULA PESSOA FROTA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); ALINE ALENCAR ROLIM (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ); GABRIELLE SUSY SARAH STEPHANE LOPES CARRILHO MACHADO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); FREDERICO SANCHO AGUIAR BEZERRA (FACULDADE DE MEDICINA DE JUAZEIRO DO NORTE); WILLZNI SALES RIOS (HOSPITAL GERAL CÉSAR CALS); MOEMA GONDIM LACERDA OLIVEIRA (HOSPITAL GERAL CÉSAR CALS); PAMMELA DAYANNA LOPES CARRILHO MACHADO (FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS DE CAMPINA GRANDE); PAMELA PERES DE OLIVEIRA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); FÁTIMA TEREZA LACERDA BRITO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO)

Resumo: Introdução.A síndrome de Fraser (SF) é uma rara desordem cromossômica autossômica recessiva, caracterizada por criptoftalmo, sindactilia e anomalia da genitália, podendo ainda estar associada a várias outras anomalias crânio-faciais e sistêmicas, sendo o diagnóstico clínico. Descrição do caso. RN de SSS, sexo masculino, 9 meses, nascido em Fortaleza, avaliada no berçário de médio risco do Hospital Geral césar Cals. Filho de pais não consangüíneos, com assistência pré-natal incompleta, nascido de parto Cesário à termo, com apgar 7/8 e peso no nascimento 3,930 kg, medindo 52 cm e com perímetro cefálico de 47,5 cm. Na primeira avaliação morfológica foram constatadas malformações múltiplas: macrocrania importante, criptoftalmia bilateral, nariz em sela, implantação baixa de orelhas, palato ogival, ictus propulsivo, hérnia umbilical. A tomografia de crânio evidenciou agenesia de globo ocular bilateral, holoprosencefalia, hidrocefalia gigante e atresia de coanas. O ecocardiograma mostrou atresia tricúspide com comunicação interventricular. Discussão: A SF até agora, tem sua etiologia definida por mutações em FRAS1 e FREM2. A incidência relatada da Síndrome de Fraser (SF) é de 0.043 por 10.000 crianças nascidas vivas e 1.1 por 10.000 natimortos. A síndrome de Fraser não tem predileção sexual, e o risco de recorrência em outra gravidez é de 25%; destes, 25% são natimortos 80% são portadores de retardo mental. Thomas em 1986 propôs os critérios diagnósticos para SF que incluiu quatro critérios principais; e oito critérios menores. Um diagnóstico de SF é sugerido que haja pelo menos dois critérios principais e um menor, ou um dos quatro critérios principais e quatro menores. As descobertas no recém-nascido do presente artigo são compatíveis com o diagnóstico de SF de acordo com os critérios propostos acima. Conclusão: O probando apresenta o fenótipo característico da Síndrome de Fraser, não havendo dificuldades para o diagnóstico clínico. Ressaltamos a importância do diagnóstico para o acompanhamento multidisciplinar destes pacientes.