



36<sup>º</sup> CONGRESSO BRASILEIRO DE  
**PEDIATRIA**  
O olhar que prepara para o Futuro



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Beare-stevenson: Um Caso Raro

**Autores:** FERNANDA SILVA LIMA (HOSPITAL SÃO RAFAEL); LORENA DIAS DANTAS (MATERNIDADE DE REFERÊNCIA JOSÉ MARIA DE MAGALHÃES NETTO); LEILA CHAVES (MATERNIDADE DE REFERÊNCIA JOSÉ MARIA DE MAGALHÃES NETTO); HELENA MARIA MAGALHÃES PIMENTEL SANTOS (HOSPITAL DAS CLÍNICAS- PROFESSOR EDGAR SANTOS)

**Resumo:** A Síndrome de Beare-Stevenson é caracterizada pelos seguintes estigmas: cutis girata, acantose nigricans, craniossinostose, defeitos auriculares, anomalias anogenital, tecidos anexos de mucosa e pele, proeminência umbilical (Hall et al, 1992). A primeira descrição foi feita por Beare et al em 1969 e 9 anos depois por Stevenson et al. A mutação que ocorre na Síndrome de Beare-Stevenson é descrita no gene FGFR2 (Przylepa et al, 1996; Krepelová et al, 1998; Wang et al, 2002). Existem apenas 20 casos relatados desta síndrome, observando então a raridade e a importância deste relato de caso. RN com idade gestacional de 39 semanas de acordo com o método New Ballard, mãe com 36 anos de idade, G1P1A0, não realizou pré-natal, história de hipertensão gestacional (não confirmada). Nasceu de parto cesáreo devido a oligoâmnio e presença de mecônio no líquido amniótico. Ao nascimento, perímetro cefálico de 37cm, perímetro torácico 35,5cm, perímetro abdominal de 34 cm, comprimento de 50 cm e peso de 3512g. Ao exame físico paciente apresentava craniossinostose, crânio em formato de trevo, presença de sulcos próximo a pavilhão auricular e região frontal, olhos proeminentes, protusão umbilical, presença de pés e mãos grandes em relação ao corpo, hipertelorismo, protusão em coluna lombo-sacra. Avaliado por uma TC de crânio que evidenciou craniossinostose da suturas parietais. Exames realizados como ECO,USTF,Rx de ossos longos, Rx de tórax sem nenhum tipo de anormalidade. Diagnóstico através de USG de coluna lombo-sacra de espinha bífida oculta. Avaliado pela genética que fez o diagnostico clinico de Síndrome de Beare-Stevenson. O relato de caso apresentado é raro e acrescenta à literatura mundial mais um caso da Síndrome de Beare-Stevenson, auxiliando no reconhecimento deste diagnóstico aos neonatologistas, bem como no manejo e prognóstico desses pacientes. A uniformidade de seus achados clínicos, com o advento do estudo molecular trouxe fidedignidade em seu diagnóstico.