



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



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Antley-bixler: Uma Condição Genética Bastante Rara Caracterizada Pela Presença De Sinostose Radioumeral E Fraturas

**Autores:** MAYARA ROMANO (HMIPV); SAMIRA MUSA (HMIPV); MONICA BACIL (HMIPV); JANAINA POLLI (HMIPV); ADRIANA SANTOS (HMIPV); PATRICIA PETRY (HMIPV); CARLA GRAZIADIO (UFCSPA); RAFAEL ROSA (HMIPV E UFCSPA); PATRICIA TREVISAN (UFCSPA); PAULO ZEN (UFCSPA)

**Resumo:** Introdução: a síndrome de Antley-Bixler (SAB) é uma doença genética rara caracterizada, entre outros achados, por sinostose radioumeral. Nosso objetivo foi relatar um paciente com diagnóstico de SAB, chamando a atenção para os achados que podem levar à sua suspeita diagnóstica. Descrição do caso: o paciente é o primeiro filho de pais jovens e não consanguíneos, sem casos de fraturas ou doenças ósseas na família, encaminhado para avaliação devido à suspeita de osteogênese imperfeita. Nasceu de parto cesáreo, a termo, pesando 3540 gramas e com Apgar de 9/10. No quinto dia, observou-se que o bebê apresentava restrição nos cotovelos, sendo verificadas fraturas de membros. O cariótipo era normal. Aos 27 dias de vida, observou-se crânio com parietais proeminentes, fontanela ampla, fronte proeminente, fendas palpebrais oblíquas para baixo, hipoplasia de raiz nasal, orelhas displásicas, e rigidez nas articulações dos cotovelos, joelhos e tornozelos. A avaliação radiográfica evidenciou fratura de úmero e fêmur esquerdos, aumento do diâmetro anterolateral do crânio, deformidade das extremidades distais dos úmeros e das proximais dos raios e ulnas, com fusão do úmero e ulna à esquerda, e fêmur esquerdo alargado e encurvado lateralmente. A ressonância magnética de encéfalo revelou moderada dilatação do sistema ventricular supratentorial; acentuação das fissuras e sulcos corticais hemisféricos, e megacisterna magna. Aos 9 meses de idade, observou-se dificuldade respiratória e otite bilateral. A nasofibrobroncoscopia não revelou obstrução de coanas, e foi realizada a colocação de dreno timpânico em ambos os ouvidos. Discussão: a soma dos achados observados foi compatível com o diagnóstico de SAB. A mortalidade durante o período neonatal associada à síndrome tem sido tão alta quanto 80%, e se deve, primariamente, a um comprometimento da via aérea. Conclusão: a SAB deveria ser considerada em casos apresentando sinostose radioumeral, um achado considerado geralmente mínimo para a realização do diagnóstico.