



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Apert

Autores: CARLA ESCOBAR DE OLIVEIRA GARRIO SANDRIN (UNIC); EDUARDO CORREA DA COSTA PESENTI SANDRIN (HOSPITAL SANTA HELENA); MARIA ISABEL VALDOMIR NADAF (UFMT); AFRANIO BATISTA DA COSTA (UNIC); MARIA DE LOUDES SANTOS CARNEIRO (HOSPITAL GERAL UNIVERSITARIO); ANTONIO D'OLIVEIRA GONÇALVES PREZA (UFMT)

Resumo: Introdução: A síndrome de Apert caracteriza-se por craniosinostose, polisindactilia simétrica e hipoplasia maxilar. Tem prevalência variável de 1:50.000 a 1:80.000 nascimentos, decorrente de herança autossômica dominante ou de ocorrência esporádica com mutações que envolvem o gene do receptor do fator de crescimento do fibroblasto tipo II (FGFR2). Relato de caso: Recém-nascido à termo com capurro somático de 37 semanas e 1 dia, peso de nascimento: 3350g, perímetro cefálico: 34cm, perímetro torácico: 33 cm e perímetro abdominal: 31cm, masculino, parto normal, asfixia grave prolongada com APGAR 1 e 4, com diagnóstico de sala de parto sugestivo de atresia de esôfago, confirmado posteriormente por exame radiológico com fístula distal. Ao nascimento apresentando craniosinostose com braquitturicefalia, achatamento occipital, hipoplasia maxilar, hipertelorismo ocular, inclinação para baixo das fissuras palpebrais e depressão da ponte nasal. Mãos e pés apresentavam sindactilia simétrica. A ultrassonografia transfontanela evidenciou agenesia de corpo caloso. Mãe secundípara, sem relato de aborto, sendo o primogênito masculino, saudável e de outro genitor. História familiar paterna de duas tias avós com achados similares, tendo ambas falecidas aos 60 anos, segundo familiares, ambas com perdas auditivas e retardo mental. A criança foi a óbito com 1 mês e 25 dias por mediastinite em pós operatório tardio de atresia de esôfago. Comentários: O achado que melhor distingue a síndrome de Apert das demais craniosinostose ao nascimento, é a polisindactilia simétrica de mãos e pés. O retardo mental tem sido correlacionado a anomalias no septo pelúcido. Para o caso em questão foi orientado avaliação com geneticista para futuras gestações.