



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso

Autores: MARIA EMÍLIA VIEIRA DE SOUZA (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA); PATRICIA PARANZINI GUIZILINI (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA); SABRINA TOSCAN (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA); MARIA ELISA VIEIRA DE SOUZA (UNIVERSIDADE LUTERANA DO BRASIL); KARLA DAL BÓ (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA); MANUELA BONGIOLO (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA); PRISCILA WESTPHALEN DEQUI (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA); BRUNA ROSA DA SILVA (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA); BRUNY AZEVEDO VENTURIN (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA); MARINA FLORIANO DA SILVA (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Apert, Acrocefalossindactilia tipo 1, é uma doença genética rara, que acomete 1:60.000 nascidos vivos. É caracterizada por craniossinostose e sindactilia. Embora seja uma doença hereditária de transmissão autossômica dominante, 98% das situações surge por mutações espontâneas. Descrição: D.M.M, masculino, caucasiano, nascido de 36 semanas de idade gestacional, parto cesáreo, com 3.200 gramas, medindo 50 centímetros. Segundo filho de casal sadio e não consanguíneos, pai e mãe com 35 e 37 anos, respectivamente. Primeiro filho sem mal-formações. Mãe negou intercorrências e uso de substâncias ilícitas durante a gestação. Em serviço especializado realizou USG obstétrico, identificando microretrognatia, hipotelorismo, agenesia parcial do vernix cerebelar, comunicação interventricular, contratura de membros superiores e polidrâmnio severo. Sugerido realização de cariótipo fetal, recusado pela mãe. Ao nascer, D.M.M foi internado na UTI para observação, sem intercorrências no período. Estudo citogenético demonstrou cariótipo masculino normal. Exame clínico atual, com 8 meses, revela face achatada, craniosinostose, abaulamento frontal, orelhas com implantação baixa, hipertelorismo, palato ogival, fenda palatina e proptose ocular. Sindactilia total de mãos e pés. Aguarda cirurgias para correção da fenda palatina e crâniosinostose. Evolui sem alteração neuropsicomotora. Discussão: A Síndrome de Apert surge principalmente de forma esporádica como no caso relatado. Caracteriza-se por distúrbio craniofacial com fechamento prematuro das suturas cranianas, face achatada, abaulamento frontal, hipoplasia maxilar, hipertelorismo, palato ogival e sindactilia. O diagnóstico é clínico e o cariótipo do paciente é normal. O tratamento baseia-se na prevenção das infecções e no manejo das complicações. O aconselhamento psicológico e genético é imprescindível. O tratamento cirúrgico é individualizado. Conclusão: A Síndrome de Apert, apesar de rara, se faz presente em nosso meio, estando o prognóstico relacionado à presença e o grau das malformações cerebrais. O ambiente familiar possui papel relevante na determinação da capacidade intelectual, uma estrutura familiar sólida contribui para um bom desenvolvimento.