



Trabalhos Científicos

Título: Adam's Oliver Síndrome: Um Relato De Caso

Autores: SUSANNE ANDRADE BLANC BERTRAND (PÓS GRADUADA EM EMERGÊNCIAS PEDIÁTRICAS DO HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN); DAYTON DOUGLAS DA SILVA (PÓS GRADUADO EM EMERGÊNCIAS PEDIÁTRICAS DO HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN); DEÂNGELO CLAUDIO GOMES DE LIMA (PÓS GRADUADO EM EMERGÊNCIAS PEDIÁTRICAS DO HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN); JUNEYCLANCI NUNES FERRAZ (); PRISCILLA MATOS (PÓS GRADUADA EM EMERGÊNCIAS PEDIÁTRICAS DO HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN)

Resumo: Introdução: Aplasia cútis congênita associada com defeitos em membros distais, caracterizam clinicamente a síndrome de Adam's Oliver. Desordem rara apresentações fenotípicas diversas e etiologia indefinida. Descrição do caso: Sexo masculino, 15 meses. Peso ao nascimento: 3085g, perímetro cefálico 33 cm e estatura 50 cm. Testes de triagem neonatal sem alterações. Foi notado dedos dos pés curtos e uma falha capilar em couro cabeludo, contudo, nenhuma investigação foi realizada no período pós parto. Genitor possui falanges distais de membros inferiores mais curtas, sem outras alterações. Aos 9 meses, recebeu diagnóstico de Síndrome de Adam's Oliver a partir da análise dos achados clínicos: aplasia de cútis congênita e agenesia transversa terminal de falanges à esquerda e direito, com metatarsos de aspecto normal. Lactente apresenta desenvolvimento neurológico e cognitivo adequado para idade. . Discussão: A Síndrome de Adam's Oliver (AOS), é um raro acometimento multissistêmico, caracterizada por uma combinação aplasia cútis congênita e defeitos nos membros distais transversais Tal síndrome, geralmente esporádica, pode apresentar-se de forma autossômica recessiva ou dominante. Seu diagnóstico é clínico a partir do achado físico da ausência de pele ao nascimento. Essa ausência, normalmente vista como uma úlcera, podendo envolver o periósteo, crânio e dura-máter, inclusive com herniação de tecido cerebral. A patogênese da síndrome é desconhecida. Hoyme e colaboradores defendem a hipótese que trombozes em vasos intrauterinos levariam a interrupção de suprimento sanguíneo durante a embriologia fetal. Outros autores sugerem que anormalidades em pequenos vasos causariam uma cessação do sangue que justificaria aplasia cutânea, os defeitos nos membros distais, alterações cardíacas, pulmonares, vasculares ou hepáticas. Mais recentemente, foi postulada como etiologia, que anormalidades funcionais dos pericitos poderiam estar envolvidas na síndrome. Conclusão: Síndrome de Adam's Oliver é uma síndrome rara associada a anomalias graves em órgãos e sistemas que precisam ser descartadas logo após o nascimento.