



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Adams-Oliver: Um Relato De Caso

Autores: KLÉBER BABINSKI CABRAL (UNICEUB- DF), DANIEL VALÕES DYTZ (UNICEUB-DF), LUIS MATHEUS XAVIER COCENTINO (UNICEUB-DF), NATÁLIA RAMIRES KAIRALA (UNICEUB-DF), FABIANO CUNHA GONÇALVES (HOSPITAL SANTA MARTA -DF), ANDREA LOPES RAMIRES KAIRALA (UNICEUB-DF/HOSPITAL SANTA MARTA -DF)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Adams-Oliver(SAO) foi descrita por Clarence Paul Oliver e Forrest H. Adams,1945, ao acompanhar um paciente que apresentava anomalias nos pés/mãos e crânio afilado. Doença genética, que acomete 1/225.000 nascidos vivos, associada a mutações em pelo menos 6 genes (ARHGAP31, RBPJ, NOTCH1, DLL4, DOCK6 e EOGT), porém ainda não foram localizados todos os genes envolvidos, em 50 dos casos não estão associados com os genes descritos. Descrição do caso: RNPT AIG, feminino, parto cesário, IG:32+5 dias(DUM), APGAR 5/7, mãe 35 anos, primigesta, sem consanguinidade, uso regular de Sertralina/Trazodona, sorologias negativas. Ecografia(Ig:13semanas):suspeita de Síndrome da Banda Amniótica. Ecografia(Ig:32semanas):Sinais sugestivos de agenesia da calota craniana associado a dilatação dos ventrículos cerebrais.A lesão em couro cabeludo foi conduzida inicialmente de forma conservadora, ocorreu protusão da região encefálica no 19º dia de vida, constatado encefalocele e fístula líquórica, realizada reconstrução com retalho de gália aponeurótica no 25º dia, reabordada no 42º dia com colocação de dura-máter sintética. Alta da UTI neonatal para a pediátrica com 2 meses. Recebeu o diagnóstico de Síndrome de Adams-Oliver por médico geneticista. Discussão: indivíduos com SAO apresentam quadros de aplasia cutânea congênita (ACC), defeitos transversais terminais dos membros (TTLD), alterações cardiovasculares e lesões intracranianas. O diagnóstico é realizado ao exame clínico e confirmado por teste genético. Conclusões: mesmo sendo descrita na década de 40, há pouco na literatura sobre os fatores que são responsáveis pela SAO. Desta forma, para um diagnóstico precoce, os profissionais da saúde devem estar atentos, no caso de dúvida diagnóstica durante a gravidez, e ocorrência de ACC ou TTLD familiar, exames genéticos devem ser realizados para confirmar o diagnóstico e possibilitar o aconselhamento genético sobre a natureza, herança e implicações dos distúrbios para ajudar na tomada de decisões sobre futuras gestações.