



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Roberts: Um Relato De Caso

Autores: DAFFNE FUZO GUERREIRO SOUZA IGNACIO (HOSPITAL INFANTIL DR JESER AMARANTE FARIAS), JESSICA CHAVES (HOSPITAL INFANTIL DR JESER AMARANTE FARIAS), LIARA BOHNERT (HOSPITAL INFANTIL DR JESER AMARANTE FARIAS), LUCAS YUJI IGARASHI (HOSPITAL INFANTIL DR JESER AMARANTE FARIAS), PATRICIA SCHOENHALS (HOSPITAL INFANTIL DR JESER AMARANTE FARIAS), GABRIELA GOMES PAES (HOSPITAL INFANTIL DR JESER AMARANTE FARIAS), VASCO ANTONIO AMORIM ALCANTARA (HOSPITAL INFANTIL DR JESER AMARANTE FARIAS)

Resumo: Introdução: Síndrome de Roberts é uma desordem genética rara com transmissão autossômica recessiva. Caracteriza-se por atraso do crescimento pré e pós-natal, malformações nos membros, anomalias craniofaciais e pode apresentar atraso mental grave. Descrição do caso: Paciente feminina, 2 meses e 5 dias, encaminhada para avaliação com neurocirurgião devido encefalocele fronto-nasal. Apresentava encefalocele com fístula líquórica e meningite crônica. No exame físico notavam-se diversas malformações compatíveis com a Síndrome de Roberts. Passou por avaliação com neurocirurgião que indicou cirurgia, porém, devido defeito ósseo grande com necessidade de acesso intracraniano extenso com craniotomia frontal e paciente com baixo peso, o risco operatório e pós-operatório apresentava-se elevado. A conduta proposta foi aguardar até o 6º mês de vida ou atingir 6 kg para nova reavaliação. Discussão: A maioria dos pacientes com Síndrome de Roberts apresenta retardo de crescimento pré e pós-natal, graves defeitos craniofaciais, retardo mental e malformações em membros. As anormalidades dos membros podem variar desde ossos subdesenvolvidos nos braços e pernas (hipomelia) até a completa ausência de todos os quatro membros (tetrafocomelia). As anomalias craniofaciais incluem microcefalia, hipoplasia das asas do nariz, hipoplasia malar, hipertelorismo, micrognatia, hemangioma capilar, proptose, microftalmia, fendas palpebrais inclinadas para baixo, orelhas pequenas ou displásicas, opacidade da córnea ou catarata, e fenda labiopalatina. Em casos graves, os indivíduos afetados têm uma protusão do cérebro em forma de saco (encefalocele). Podem ocorrer também anomalias cardíacas, renais e genitais. O tratamento é direcionado para os sintomas específicos, geralmente necessitando de uma equipe multidisciplinar. O prognóstico dependerá da gravidade das malformações, sendo a mortalidade alta. Conclusão: Conclui-se ser de suma importância a descrição do caso, pois não há no Brasil literatura suficiente sobre a Síndrome de Roberts. Importante também para promover linhas de pesquisa e melhorar a funcionalidade de paciente com Síndrome de Roberts.