



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Síndrome Oro-Facial-Digital Tipo Iv

Autores: ROQUE ANTÔNIO FORESTI (HOSPITAL E MATERNIDADE MARIETA KONDER BORNHAUSEN), SERGIO ALBERTO QUADROS (HOSPITAL E MATERNIDADE MARIETA KONDER BORNHAUSEN), EDSON ARTHUR ROSSINI (HOSPITAL E MATERNIDADE MARIETA KONDER BORNHAUSEN), MARIANE DE MELLO ROSSINI (HOSPITAL E MATERNIDADE MARIETA KONDER BORNHAUSEN), FRANCINI DEBONI (HOSPITAL E MATERNIDADE MARIETA KONDER BORNHAUSEN), MANOELA DE MELLO BORGES (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ), MÔNICA BORGES MONTE (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ), SARAH LYANE VENZON (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ), EMANUELLA SIMAS GREGÓRIO (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ), TUAMI VANESSA (HOSPITAL E MATERNIDADE MARIETA KONDER BORNHAUSEN), RAFAELA SILVA WALTRICK (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ)

Resumo: Introdução: Atualmente existem 14 diferentes tipos de SOFD, sendo a maioria delas transmitidas por cromossomos autossômicos recessivos. O tipo IV da SOFD é uma mutação autossômica recessiva rara. Relato de caso: Recém-nascido do sexo feminino, peso ao nascer de 3045g, termo, parto cesáreo, Apgar 3/6/7. Ausência de fatores de risco materno, assim como sorologias negativas. Nasceu com formato do crânio atípico, fâscies sindrômica, microftalmia, epicanto, implantação baixa de orelhas, lesão cística em língua, fenda palatina, posicionamento femoral não habitual, tibia curta e polidactilia, sendo seis dedos em membros superiores e sete dedos em membros inferiores. Fontanela anterior não palpável. Necessitou de manobras de reanimação e IOT em sala de parto. Durante investigação diagnosticado DSAV total. Teve boa evolução clínica, com possibilidade de redução dos parametros ventilatório e extubação no 3o dia de vida, após algumas horas evoluiu com sangramento difuso e PCR. Discussão: Síndrome oro-facial-digital (SOFD) representa um grupo raro de patologias resultantes de mutações genéticas, caracterizadas por anormalidades na face, cavidade oral e dedos. Pode conter sinais adicionais que envolvem o sistema nervoso central (SNC), e frequentemente acomete órgãos como os rins. Os sinais clínicos desta síndrome são freios múltiplos, hipertelorismo, lábio leporino, braquidactilia, raiz e ponta nasal alargada, micrognatia, língua lobulada, nódulos em língua, polidactilia, polidactilia, pé torto, tibia severa e alterações cranianas Conclusão: O paciente discutido apresenta variáveis fenotípicas de uma síndrome rara, associada a comprometimento clínico e alterações morfológicas significativas. Por isso, há importância do estudo dessa síndrome, permitindo diagnósticos precoces a partir de uma anamnese, exame físico e pré-natais adequados, incluindo a história das gestações prévias, além de promover assistência aos pacientes e familiares.