



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Roberts: Relato De Caso

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

Resumo: Introdução: A Síndrome de Roberts (SR) é uma doença com padrão de herança autossômica recessiva rara, causada por uma mutação no gene ESCO2. Caso: Recém-nascido, feminino, peso ao nascer de 1195g, IG 35 semanas, parto cesáreo, Apgar 6/8. Nasceu com múltiplas malformações, entre elas microcefalia, hipertelorismo ocular, orelhas malformadas, lábio leporino, fenda palatina. Focomelia, membros superiores com úmeros encurtados, ausência de rádio e ulna bilateralmente, oligodactilia com aplasia de polegar nas mãos, além de membros inferiores com fêmures encurtados, ausência de tibia e fíbula bilateralmente. Durante a gestação, após diagnóstico de diversas má formações, orientado o aborto, porém como havia cariótipo normal, não autorizada. Criança não necessitou de suporte ventilatório durante o período. Realizou correção cirurgica de glaucoma congênito, sem intercorrências. Diagnosticado meningite, sem resposta aos esquema antibióticos, realizado investigação sendo diagnosticado Meningoencefalocele nasal. Discussão: A SR é caracterizada por RCIU , deformidades craniofaciais, como microbraquicefalia, hipertelorismo ocular, fissuras palpebrais, exoftalmia, escleras opacas, micrognatia, lábio leporino com ou sem fenda palatina, nariz afilado e orelhas malformadas. Malformações de extremidade podem incluir hipomelia simétrica bilateral, tetramelia, tetrafocomelia, oligodactilia com hipoplasia ou aplasia de polegar, clindactilia, sindactilia. Além de anomalias cardíacas, renais e genitais. O diagnóstico baseia-se em testes citogenéticos e as malformações podem ser avaliadas por USG antenatal. O prognóstico é reservado, a maioria dos afetados é natimorto ou evoluiu a óbito nos primeiros meses. Aos que sobrevivem, o prognóstico de qualidade de vida é limitado devido às múltiplas malformações e a possibilidade de déficit cognitivo grave. O tratamento deve incluir uma abordagem multiprofissional. Conclusão: A síndrome de Roberts é uma condição rara e envolve inúmeras malformações, o diagnóstico é realizado através de testes citogenéticos e USG antenatal, sendo o prognóstico reservado. Devido a escassa literatura, a manutenção de estudos sobre a SR se faz necessária, na busca de melhorar a funcionalidade deste prognóstico.