



Trabalhos Científicos

Título: Diagnóstico De Síndrome De Apert Não Evidenciado Previamente Em Exames De Imagem No Pré-Natal

Autores: JULIANA DAL POZZO DE NOVAES (FUNDAÇÃO HOSPITALAR SÃO LUCAS), ANA CAROLINA GOYOS MADI (FUNDAÇÃO HOSPITALAR SÃO LUCAS), CAROLINA MIE SATO (FUNDAÇÃO HOSPITALAR SÃO LUCAS), ALLINY BELETINI DA SILVA (FUNDAÇÃO HOSPITALAR SÃO LUCAS), BEATRIZ IRIS DOS SANTOS (FUNDAÇÃO HOSPITALAR SÃO LUCAS), LARISSA BRAGA DA SILVA (FUNDAÇÃO HOSPITALAR SÃO LUCAS), EDUARDO VIEIRA DE SOUZA (FUNDAÇÃO HOSPITALAR SÃO LUCAS), CRISTINA HELENA TEOLOGIDES MARCON (FUNDAÇÃO HOSPITALAR SÃO LUCAS), IZABELLA ZGODA (FUNDAÇÃO HOSPITALAR SÃO LUCAS), THAYRINE ANISSA MARTINAZO (FUNDAÇÃO HOSPITALAR SÃO LUCAS), LUIZA TREVISAN REOLON (FUNDAÇÃO HOSPITALAR SÃO LUCAS)

Resumo: INTRODUÇÃO: Doença genética rara, Síndrome de Apert, tem incidência de 1:160000 nascidos vivos, números que podem ser maiores pela alta mortalidade neonatal. Diagnóstico esse, que pode ser evidenciado em ultrassonografia morfológica, a qual não é preconizada como rotina no Sistema Único de Saúde (SUS). DESCRIÇÃO DO CASO: recém-nascido do sexo masculino, a termo por parto tipo cesárea devido a sofrimento fetal agudo, APGAR 9/9. Ambos os pais se encontravam na quarta década de vida e negavam patologias. O paciente foi o terceiro filho de um casamento não consanguíneo. Ao exame físico apresentava sindactilia simétrica em mãos e pés, fontanelas bregmática e lambdoide anteriorizadas medindo uma polpa digital, palato ogival com hipertrofia de gengiva, hipertelorismo ocular, nariz em sela, fronte olímpica projetada e implantação baixa de orelhas. A gestação cursou sem intercorrências. Pré-natal realizado adequadamente, com sorologias maternas normais e ultrassonografias (USG) obstétricas pré-natais sem alterações compatíveis com a deformidade do feto. Em investigação com exames de imagem observou-se sindactilia do tipo dedos de luva, rim direito com aumento das dimensões, moderada hidronefrose e pelve extra-renal à direita, severa redução volumétrica do hipocampo à direita, craniosinostose com fechamento precoce das suturas coronais (braquicefalia) e hipoplasia maxilar. DISCUSSÃO: A síndrome relatada caracteriza-se por sinostose da sutura coronal bilateral, determinando a acrocefalia, hipoplasia do terço médio da face, e sindactilia simétrica grave em mãos e pés. Devido a sua raridade, faz-se necessário relatar casos ocorridos a fim de reforçar a importância da realização de um acompanhamento pré-natal adequado com USG obstétricas de boa qualidade. CONCLUSÃO: A suspeição diagnóstica pode ser realizada através de USG obstétrica pré-natal, principalmente pelo achado de “mãos-luva”. No entanto, pela não preconização desse exame durante pré-natal, não foi possível diagnóstico prévio. Diagnóstico de Síndrome de Apert não evidenciado previamente em exames de imagem no pré-natal.