



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Mohr Em Paciente Feminina De 2 Meses

Autores: MARI ELISIA ANDRADE (FURB), LUIZANA STAPASOLLA VARGAS GARCIA (PMB), ANA CAROLINA PEREIRA FISCHER (FURB), ANA CRISTINA BERTOLIN PAIM (FURB), ANA PAULA SCHRAMM CAETANO (FURB), ANNA LYDIA SCHUSTER (FURB), BRUNA AMÉLIA DA SILVA (FURB), BRUNA DE MACEDO (FURB), BRUNA MARCELA GYSEMANS (FURB)

Resumo: Luizana Stapassola Vargas Garcia, Mari Elisia de Andrade, Ana Carolina Pereira Fischer, Ana Cristina Bertolini Paim, Ana Paula Schramm Caetano, Anna Lydia Schuster, Bruna Amélia da Silva, Bruna de Macedo, Bruna Marcela Gysemans. **INTRODUÇÃO** A síndrome de Mohr é uma doença recessiva ligada ao X, caracterizada por deformidades faciais, da cavidade oral e dos dedos. É considerada rara, visto que a incidência pode chegar a 1/1 000 000 nascidos vivos (EDElet al, 2017). **RELATO DE CASO** Paciente feminina, 2 meses e 10 dias. Apresenta polidactilia, contendo seis quirodáctilos em ambas as mãos, manifesta início de erupção dentária superior, com distância entre os dentes aumentada. Irmão de três anos de idade apresenta as mesmas características e possui síndrome genética confirmada. As ultrassonografias obstétricas de 1º e 3º trimestres estavam dentro dos padrões normais para as idades gestacionais. Também foi realizado ultrassom obstétrico morfológico no 2º semestre de gestação, o qual evidenciou espessamento de prega nasal, tórax estreito, micromelia, polidactilia pós-axial em ambas as mãos, Golf Ball e suspeita de comunicação interatrial (CIA), sendo os achados suspeitos de osteocondrodisplasia acompanhada de síndrome genética. Realizado ECG que evidenciou CIA de 17mm de diâmetro e persistência de canal arterial (PCA) medindo 4mm de diâmetro e insuficiência valvar tricúspide discreta. **DISCUSSÃO** A síndrome oral-facial-digital é uma alteração congênita rara e possui 14 variantes, cada uma com características próprias. As alterações são em face, mãos e cavidade oral, sendo elas: ponte nasal baixa, fissura palatina, ausência de incisivos centrais, hipoplasia de maxilar e arco zigomático, mãos pequenas e polidactilia pós-axial bilateral das mãos (EDEL et al, 2017, JONES, 1998). Podem apresentar hidrocefalia com nível intelectual normal (EDEL et al, 2017). **CONCLUSÃO** A suspeita clínica e diagnóstico precoce possibilita redução da morbimortalidade, especialmente nos casos com cardiopatias associadas. **REFERÊNCIAS** Edel T, Zárate-Sanabria AG, Briceño-Balcázar I, Martínez-Lozano JC. Paciente com síndrome oro-facial-digital tipo