Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Mohr,

Autores: MARI ELISIA ANDRADE (FURB), LUIZANA (), ANA CAROLINA PEREIRA FISCHER (FURB), ANA CRISTINA BERTOLINI 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: Relato de Caso – Síndrome de Mohr. 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, também chamada de síndrome oro-faço-digital tipo 2, foi descrita pela primeira vez em 1954 e só possui 20 casos descritos mundialmente. É uma doença de causa autossômica recessiva caracterizada por anomalias orais, faciais e de membros, com ou sem outras malformações associadas. Sua prevalência é 1:1.000.000. Relato de caso. O menor do sexo masculino de 3 anos, que possuía retardo de crescimento, encurtamento dos membros, polidactilia pré-axial bilateral nas mãos, anomalia nos dentes incisivos, anodontia, formação de pregas entre a mucosa da boca e a arcada dentária, hipoplasia das cartilagens nasais e estrabismo convergente. Além disso, em ambos os pés e as mãos não há crescimento de unhas. Não foram encontradas alterações auditivas, retardo mental ou anomalias cardíacas. A cariotipagem foi normal. Por mais que a doença tenha um caráter genético, ainda não foi identificado o gene especifico que causa essas alterações. Mesmo não havendo um tratamento específico para a doença há maneiras de manejar os sintomas. As anomalias orofaciais podem ser corrigidas pela cirurgia plástica e odontológica. Já as dificuldades motoras, causadas tanto pelo encurtamento dos membros como pelas anomalias digitais, poderão ser minimizadas pela fisioterapia. Deste modo, é necessária uma equipe multidisciplinar para determinar o melhor tratamento para o paciente. Conclusão. O relato deste caso auxilia na futura conduta de outros pediatras e reforça a necessidade do acompanhamento precoce e contínuo destes pacientes, fornecendo uma melhor qualidade de vida para eles. Referências. Edel T, Zárate-Sanabria AG, Briceño-Balcázar I, Martínez-Lozano JC. Paciente com síndrome oro-facial-digital tipo II. Reporte del caso. Iatreia. 21017 EneMar, 30(1): 86-91. Jones KL. Padrões reconhecíveis de malformações congênitas.