



Trabalhos Científicos

Título: Focomelia De Roberts Em Um Hospital No Interior Do Ceará: Relato De Caso

Autores: MARIA DAIANA RUFINO FREIRE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), BRUNA ARAÚJO AGUIAR (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), JOÃO MATHEUS GIRÃO UCHÔA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), SABRINA KAREN MENESES MORAIS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), IANA LIA PONTE DE MELO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), JULIA OLIVEIRA DE ASSIS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), YASMIN SABOIA MOREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), ANNA LUÍSA RAMALHO JOHANNESON (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), SUZANA VASCONCELOS ALBUQUERQUE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), ILANA FRAGOSO CAVALCANTE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ)

Resumo: Introdução: A síndrome da focomelia Roberts é uma condição hereditária autossômica recessiva rara, caracterizada por retardo no crescimento intrauterino, anomalias craniofaciais e defeitos simétricos na redução de membros que causa limitações funcionais importantes. Por ser uma condição de baixa incidência, ressalta-se a importância da descrição e relato de caso para um melhor entendimento dessa condição e de suas possíveis manifestações e etiologias. Descrição do Caso: Paciente nascido de parto cesáreo, a termo, sexo masculino, pesando 2.304g, comprimento de 33cm e perímetro cefálico de 37cm. Apresentava escala de Apgar 8 no primeiro minuto e 9 no quinto. A mãe era primípara, possuía 20 anos de idade e apresentava Hipertensão Arterial Sistêmica (HAS), sem histórico familiar de malformações congênitas nem ingestão de álcool ou medicamentos teratogênicos durante a gestação. Ao exame físico realizado ao nascimento, o recém nascido (RN) apresentava agenesia completa dos membros inferiores e superiores (tetrafocomelia), hipoglicemia, icterícia, anquiloglossia, exame neurológico normal com reflexos presentes. Paciente foi submetido à frenectomia lingual, fototerapia e realizou eletrocardiograma e exames de imagem, os quais não apontaram maiores alterações, possibilitando assim boa evolução para alta hospitalar. Discussão: A Síndrome de Focomelia de Roberts é causada por uma mutação do gene ESCO2 localizado no braço curto (p) do cromossomo humano (8p21.1). Há também uma relação epidemiológica causal da condição com o uso de talidomida por gestantes, o que não caracteriza esse caso. A apresentação clínica é heterogênea, sendo expressa por uma série de malformações congênitas importantes. Em nosso paciente houve agenesia completa dos membros inferiores e superiores, mas sem acometimento sistêmico e neurológico. Conclusão: É de suma importância o estudo de casos semelhantes para o entendimento das características físicas próprias da síndrome e para embasar um diagnóstico precoce e manejo terapêutico adequado. Também ressalta-se a importância do acompanhamento multidisciplinar para o paciente e sua família.