



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Apert- A Importância Do Diagnóstico Precoces: Relato De Caso

Autores: ELIANE ARAÚJO (HMDL), BEATRIZ HELENA FOLLY (HMDL), FLÁVIA CRISTINA NOCITO (HMDL), MARIANA FERNANDES (HMDL), MARIANA PINHEIRO (HMDL), ANDERSON SANTOS (HMDL), MARIA EDUARDA PARDELHAS (HMDL), LARA RIBEIRO (HMDL), PAULA HISSI (HMDL), VERA AFFONSO (HMDL)

Resumo: INTRODUÇÃO A síndrome de Apert, ou acrocefalossindactilia, apresenta-se como um quadro considerado raro, resultante de alterações genéticas¹, que possui, dentre outras características, sindactilia geralmente simétrica e craniossinostose, necessitando de abordagem multidisciplinar em seu manejo.² DESCRIÇÃO DO CASO M. C. O., feminina, nascida com 38 semanas por meio de parto cesáreo devido à desproporção céfalo-pélvica, foi internada na unidade de terapia intensiva neonatal em seu primeiro dia de vida, devido à torrencefalia e sindactilia, para fins de investigação de síndrome genética. O diagnóstico da Síndrome foi realizado no momento do Parto. Foram solicitados pareceres dos serviços de ortopedia, neurologia e genética, os quais sugeriram compatibilidade com Síndrome de Apert, solicitando, então, sequenciamento do gene FGFR2, radiografias, tomografias, e definindo acompanhamento ambulatorial para correção cirúrgica de sindactilia após 1 ano de vida. Recém-nascida recebe alta hospitalar após 4 dias de internação com encaminhamento multidisciplinar, incluindo oftalmologia, terapia ocupacional, ortopedia, fisioterapia motora, genética e neurocirurgia pediátrica. DISCUSSÃO A Síndrome de Apert pode ser suspeitada logo após o nascimento, devido à presença visual imediata de algumas de suas características clássicas, a exemplo da craniossinostose e sindactilia. Porém, requer investigação a partir de exames, laboratoriais e de imagem, a fim de sedimentar o diagnóstico e traçar o plano terapêutico completo a partir das manifestações apresentadas em cada caso. CONCLUSÃO O diagnóstico precoce mostra-se fundamental para a realização multidisciplinar de abordagens, cirúrgicas ou não, visando a evitar possíveis complicações e aprimorar a qualidade de vida do paciente, bem como sua inserção no meio social. REFERÊNCIAS: ¹ <https://revista.saojose.br/index.php/cafsj/article/view/450>
² http://www.scielo.org.mx/scielo.php?pid=S1665-11462019000100044script=sci_arttextlng=en