

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Apert: Um Relato De Caso

Autores: RAFAELLA FREDERICO ALMEIDA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO OESTE DO PARANÁ), ANA CAROLINA SARTORI CALDEIRA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO OESTE DO PARANÁ), BEATRIZ VIEIRA GALI (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO OESTE DO PARANÁ), JULIANA DE SOUZA PELANDA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO OESTE DO PARANÁ), LIANA NEUGEBAUER (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO OESTE DO PARANÁ)

Resumo: A Síndrome de Apert ou acrocefalossindactilia, é uma rara patologia hereditária com prevalência de 1/65000 nascidos. É marcada pela presença de craniossinostose, sindactilia e retardo mental. O tratamento é multidisciplinar para a correção das deformidades. Recém-nascido masculino, a termo, mãe com 28 anos em pré-natal de alto risco devido deficiência auditiva por sequelas de rubéola. Realizou 5 consultas pré-natais, iniciadas com 29 semanas, apresentando sorologias maternas de segundo semestre: imune para toxoplasmose e demais testes negativos. Nas ecografias pré-natais não foram relatadas malformações. Parto cesárea às 37 semanas e 1 dia, recém-nascido pélvico, pesando 3418 gramas, com necessidade de reanimação neonatal e índice Apgar de 8 no primeiro minuto e 9 do quinto ao décimo. Realizado 1 ciclo de ventilação com pressão positiva (VPP) com melhora, mas evoluiu com gemência, sendo iniciado pressão positiva contínua nas vias aéreas (CPAP) sem melhora, necessitando de intubação orotraqueal e manutenção da VPP. Ao exame físico, apresentou sindactilia em mãos e pés, fenda palatina posterior, fronte olímpica, fácies sindrômicas e teste da linguinha alterado, sendo realizada frenectomia e dada a hipótese diagnóstica de Síndrome de Apert. A tomografia de crânio revelou linha hiperatenuante no lobo frontal direito, compatível com conteúdo hemorrágico, sem outras alterações. O cariótipo com banda G não revelou alterações significativas. A Síndrome de Apert, caracterizada por craniossinostose, sindactilia e outras anomalias craniofaciais, apresenta desafios no manejo clínico. Este caso demonstra a complexidade do diagnóstico e tratamento uma vez que a ausência de malformações identificadas nas ecografias pré-natais revela a importância do exame físico detalhado no período neonatal. A necessidade de reanimação e de suporte respiratório reflete a gravidade da condição e a associação com desfechos respiratórios, pois a malformação craniana leva à obstrução das vias aéreas. Durante o exame físico, a identificação de sindactilia, fenda palatina posterior e outras características, foram essenciais para a hipótese diagnóstica. A frenectomia para correção do teste da linguinha alterado revela a exigência de intervenções imediatas para melhorar a alimentação e função oral. As ecografias pré-natais não identificaram anomalias, necessitando de tomografia de crânio, que revelou hemorragia, uma consequência potencialmente grave e que requer monitoramento e manejo adequados. Ademais, o cariótipo com banda G não evidenciou anomalias cromossômicas significativas, reforçando a importância do diagnóstico clínico baseado em características fenotípicas e exames de imagem. O manejo do paciente envolve uma abordagem multidisciplinar para suporte das necessidades. O caso corresponde a uma forma grave da doença, sendo importante a avaliação neonatal minuciosa, acompanhamento contínuo e integrado com manejo interdisciplinar a fim de proporcionar qualidade de vida.