



SÍNDROME DE APERT: REVISÃO DE LITERATURA E UM RELATO DE CASO

Maique Queiroz Dias^a, Denise Cristina Rodrigues^b, Maria Cristina Bento Soares^c, Luisa Cunha Guimaraes^d, Stella Maria Villela Padua^d, Bárbara Marinho Barroso e Silva^d

^aEstudante de Graduação, Medicina – UFV (maique.dias@ufv.br); ^bMédica, Pediatra, Preceptora do Curso de Medicina – UFV; ^cMédica, Pediatra, Mestranda em Ciências da Saúde -UFV; ^dMédica, Residente em Pediatria - DEM/UFV

Palavras-chave: Síndrome de Apert, Sindactilia, Craniossinostose
Ciências Biológicas e da Saúde – Medicina – Trabalho de Ensino

Introdução

A Síndrome de Apert é uma doença genética de herança autossômica dominante rara, causada por mutações no gene de fator de crescimento receptor 2 (FGFR2), caracterizada clinicamente pela fusão prematura de suturas cranianas (craniossinostose), hipoplasia e retrusão do terço médio da face e alterações de extremidades como a fusão de dedos das mãos e dos pés (sindactilia)^{1,2}. Problemas respiratórios, de alimentação ou auditivos também são comum devido às alterações craniofaciais. A maioria dos indivíduos com Apert possuem inteligência normal ou deficiência intelectual leve. Uma minoria dos portadores apresentam deficiência intelectual grave e anormalidades estruturais cardíacas, gastrointestinais e geniturinárias. A síndrome foi descrita pela primeira vez em 1906 pelo médico francês Eugene Apert, e possui uma prevalência estimada de 1 para 65.000 a 200.000 nascimentos variando com estudos¹. O diagnóstico da síndrome é estabelecido pela identificação das características clínicas clássicas e/ou variação patogênica do gene FGFR2 por teste genético molecular. O tratamento requer uma equipe multidisciplinar para melhor prognóstico. Acompanhamento clínico, correções cirúrgicas funcionais e estéticas, além de suporte psicoemocional são feitas de forma individualizada ao longo do desenvolvimento, para reduzir o risco de desenvolver complicações melhor ajuste social do paciente e da família¹.

Público alvo

Estudantes, profissionais da área da Saúde e familiares dos portadores da Síndrome de Apert.

Justificativa

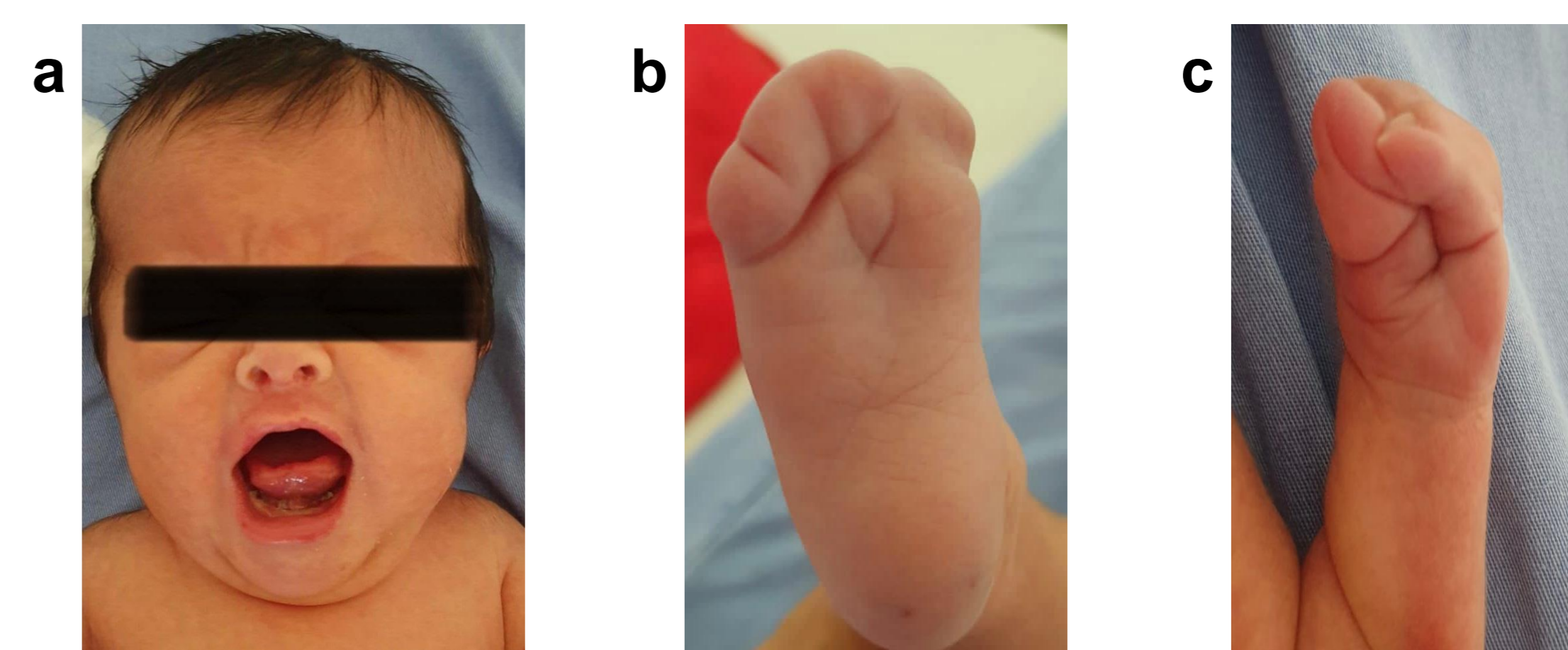
Contribuir com informações sobre uma síndrome rara, gerando divulgação, conhecimento, quebra de estigmas e uma educação continuada.

Objetivo e Metodologia

Sintetizar os principais relacionados à etiologia, diagnóstico, características, manejo e acompanhamento de pacientes com Síndrome de Apert através de um relato de caso ocorrido no município de Viçosa-MG, e pesquisa na literatura científica. O acompanhamento do caso se deu de forma presencial.

Relato de Caso

Recém-nascido termo (38s+6d), sexo feminino, nascido em 30/04/2021 de parto cesárea pesando 3190g, medindo 42,8cm, filha de pais jovens (Mãe 29 anos, pai 30 anos), hígidos e primos de 3º grau. Gestação sem intercorrências, sorologias maternas negativas, imune à toxoplasmose. Ultrassonografia fetal evidenciando múltiplas malformações. Nasceu bem, Apgar 9/9, evoluiu com desconforto respiratório apresentando melhora após aspiração de via aérea, permaneceu na UTIN por 6 dias sem necessidade de suporte ventilatório. Apresentava sindactilia e fácies típica, durante permanência em alojamento conjunto foi realizada Tomografia de Crânio em 3D, constando fusão completa das suturas coronais, braquicefalia, hipoplasia maxilar, implantação baixa de orelhas. Avaliada pelo ambulatório de doenças raras, onde foi cogitada hipótese de Síndrome de Apert, recebeu alta para seguimento multidisciplinar ambulatorial.



Aspecto de face braquicefalica (a) e sindactilia em pé (b) e mão (c).

Conclusões

O tratamento da síndrome de Apert engloba abordagem multidisciplinar, com intuito de promover melhor qualidade de vida para o paciente e seus familiares. Desta forma é de extrema importância o conhecimento da síndrome e de suas manifestações clínicas por toda equipe de saúde para que o diagnóstico e as intervenções sejam precoce.

Bibliografia

- 1- Conrady CD, Patel BC, Sharma S. Apert Syndrome.[Updated 2021 Aug 11]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls, Janeiro 2021
- 2-Wenger TL, Hing AV, Evans KN. Apert Syndrome. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Maio 2019.