

## Síndrome de Apert: revisão de literatura e relato de um caso clínico

Gleicy V. S. Carneiro<sup>1</sup>, Jener G. Farias<sup>2</sup>, Fred A. P. Santos<sup>3</sup>, Patrícia L. Lamberti<sup>4</sup>

## Apert Syndrome: Review and report a case

Palavras-chave: acrocefalossindactilia, apert, síndrome.  
Keywords: acrocephalosyndactyly, apert, syndrome.

### INTRODUÇÃO

A Síndrome de Apert é uma doença genética de herança autossômica dominante, que tem como principais características: a acrocefalia devido à sinostose da sutura coronária e o sindactilismo onde na maioria das vezes é simétrico, envolvendo as quatro extremidades<sup>1,2</sup>.

Na maioria dos casos, a desordem resulta de uma mutação paternal e mostra uma prevalência no nascimento de 1/65000<sup>3</sup>, com alta incidência em asiáticos<sup>4</sup>. É comum o retardo mental. A literatura determina que esta síndrome é causada por uma de 2 mutações do gen de crescimento receptor 2 (FGFR2) envolvendo dois aminoácidos adjacentes<sup>5</sup>.

O tratamento destes pacientes é feito por ordem multidisciplinar. O planejamento cirúrgico deve ser feito em etapas, onde a craniotomia com objetivo de descompressão cerebral deve ser realizada na infância; o avanço do terço médio, melhora o fluxo aéreo-nasal, pode ser feita na puberdade, e finalmente a cirurgia ortognática, que melhoraria a oclusão e estética, pode ser planejada para a adolescência.

### RELATO DO CASO CLÍNICO

Paciente D. O. S, 19 anos, melanoderma, estudante, 1º filho de um casal que teve 3. Os outros dois normais. Apresentou-se ao Serviço de Cirurgia Traumatologia Buco-Maxilo-Facial da Santa Casa de Misericórdia de São Félix, no estado da Bahia, acompanhado de sua mãe com a seguinte queixa principal: "queria melhorar a aparência de meu filho". Durante a investigação da história familiar não houve relatos de casos semelhantes nos antepassados dos progenitores. Na história da doença atual, a mãe relatou que a gestação transcorreu de forma normal sem nenhum tipo de trauma, seja físico, farmacológico ou psicológico. Foi relatado também pela genitora que foi o primeiro filho de um casal que na época possuía a idade na 3ª década de vida.

Ao exame físico observaram-se características de acrocefalossindactilia (Figura 1). Apresenta face ligeiramente achatada e assimétrica, hipertelorismo, e proptose ocular associada à depressão das fissuras palpebrais laterais. Ob-

serva-se, também, um sulco profundo transversal acima da região supra-orbital o que lhe dá um aspecto de envelhecimento precoce. O nariz é pequeno e sua largura é desproporcional quando comparada a seu comprimento, associada à ponte nasal deprimida sugerindo um aspecto de "nariz de papagaio". Terço médio da face hipoplásico, ângulo naso-labial diminuído exibindo ausência de selamento labial e respiração bucal. Orelhas largas deslocadas para baixo.



Figura 1. Aspectos clínicos e radiográficos do paciente.

Com relação às mãos e os pés observa-se fusão dos dedos, muitas vezes formando uma massa com unha em comum.

Na cavidade bucal, a maxila é atrésica, a abóbada palatina apresenta-se arqueada com fibromatose gengival, característico de palato pseudo-sulcado. Observa-se também mal posicionamento dentário generalizado, com erupções ectópicas, apinhamento e giroversões. A erupção dentária encontra-se retardada. Há presença de dentes destruídos por doença cárie justificada parcialmente pela falta de coordenação motora. No exame oclusal, deste caso, temos mordida aberta anterior e cruzada posterior.

Após realização de exame clínico foram solicitados alguns exames radiográficos: PA, perfil de face e radiografia das mãos e dos pés.

Numa tomada de perfil de face pode-se notar perfeitamente a hipoplasia do terço médio e pseudoprognatismo mandibular, demonstrando a discrepância óssea e diminuição ântero-posterior do crânio e alongamento no sentido

vertical dando aspecto turricefálico. Na radiografia das mãos e pés pôde-se observar a sindactilia patognomônica da síndrome de Apert.

O paciente se submeteu a 9 cirurgias para separação dos dedos da mão com o objetivo de permitir que o mesmo pudesse aprender a escrever e realizar algumas atividades de necessidade básica sozinho como apreensão de objetos e alimentos, bem como sua higiene de uma forma geral. As cirurgias lograram êxito e atualmente o paciente possui independência no tocante a alguns atos.

Finalmente, o mesmo foi encaminhado para o Centro de Deformidades de face do Hospital Santo Antonio, Salvador, Bahia, e se encontra realizando exames pré-operatórios e ao mesmo tempo continua sendo acompanhado pelo serviço que realizou o diagnóstico.

### CONSIDERAÇÕES FINAIS

É necessário classificar cada caso em particular, dentro do universo heterogêneo dessas displasias, para que possamos alertar o clínico ou o cirurgião quanto ao prognóstico e as possíveis correções cirúrgicas, inclusive estéticas, visando o esclarecimento e uma melhor aceitação pelo paciente. A importância do ajuste social e de se manter para estes pacientes uma terapia ocupacional, associada às atividades físicas, terão duplo benefício, emocional e físico, retardando conseqüentemente as malformações maiores causadas pela sinostose.

### REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Ciasca SM. et al. Neuropsychological and Phonological Evaluation in the Apert's syndrome. *Arq Neuropsiquiatr* 2001;59(2-B):342-6.
2. Sarimski, K. Social adjustment of children with a severe craniofacial anomaly (Apert Syndrome). *Child Care Health Dev* 2001;27(6):583-90.
3. Von Gernet S, Golla S, Ehrenfels Y, Schuffenhauer S, Fairley JD. Análise genotípica-fenotípica na Síndrome de Apert sugere efeitos opostos de duas mutações recorrentes na sindactilia e o resultado da cirurgia crânio facial. *Clin Genet* 2000;57:137-9.
4. Mukundan C, Radha TR, Rajakumari TK, Kapilamoorthy TR, Sharma RN. Apert syndrome variant with overlapping features of Crouzon syndrome. *J Assoc Physicians India* 2000;48(8):842-4.

<sup>1</sup> Mestranda em Odontologia, Cirurgiã-dentista. Mestranda em Odontologia pela Universidade Federal da Bahia, UFBA.

<sup>2</sup> Professor Doutor de Cirurgia dos cursos de Odontologia da Universidade Estadual de Feira de Santana, UEFS e Universidade Metropolitana de Educação e Saúde, UNIME.

<sup>3</sup> Cirurgião-dentista.

<sup>4</sup> Professora Doutora de Estomatologia da Universidade Metropolitana de Educação e Saúde, UNIME. Universidade Estadual de Feira de Santana

Endereço para correspondência: Gleicy V. S. Carneiro - Rua Adenil Falcão 1836 Bairro: Capuchinhos Feira de Santana BA 44062-160.

Este artigo foi submetido no SGP (Sistema de Gestão de Publicações) da RBORL em 29 de agosto de 2007. cod. 4749.

Artigo aceito em 24 de setembro de 2007.