



Definição das Características Clínicas dos Pacientes com Síndrome de Apert.

Fernando F. Lodovichi*, Jéssica Oliveira, Cássio Eduardo Raposo do Amaral, Enrico Ghizoni.

Resumo

A Síndrome de Apert (SA) é uma rara síndrome craniofacial, de padrão autossômico dominante, com características clínicas variadas, apresentando amplo espectro clínico. Os pacientes geralmente apresentam craniossinostose, sindactilia em mãos e pés e outras deformidades craniofaciais consideráveis, como fenda palatina, hipertelorismo e estreitamento de nasofaringe, resultando em dificuldade respiratória. Dada a ampla apresentação clínica e a ausência de um estudo que classifique as diferentes manifestações da síndrome, este estudo tem como objetivos: definir as características clínicas dos pacientes com a SA, elaborar uma classificação de gravidade para os pacientes portadores da síndrome, definir o percentual de pacientes com características como fenda palatina e crânio em folha de trevo e propor um algoritmo de tratamento para cada subtipo de paciente com a SA. Trata-se de estudo retrospectivo observacional baseado na análise de prontuário e avaliação clínica dos pacientes com SA tratados na Instituição entre 2007 e 2016. Foram incluídos todos os pacientes com diagnóstico clínico de SA que apresentem documentação fotográfica padronizada conforme o protocolo Institucional.

Palavras-chave:

Apert, Síndrome, Características, Craniossinostose.

Introdução

A Síndrome de Apert (SA) é uma rara síndrome craniofacial, de padrão autossômico dominante, amplo espectro clínico e variada expressão fenotípica.¹ A SA é caracterizada por dismorfismo facial, polissindactilia e acrocefalia. Ocorre também um pobre desenvolvimento do terço médio da face, com estreitamento da coana posterior, causando dificuldade respiratória. Anomalias oculares estão presentes e incluem o hipertelorbitismo, proptose e inclinação de fissuras palpebrais. Alterações cutâneas, gênito-urinárias, cardiovasculares, gastrointestinais e respiratórias também integram o quadro sindrômico.² Podem estar presentes graus variados de atraso do desenvolvimento, déficit cognitivo e deficiência intelectual. Devido à variabilidade fenotípica, às deformidades estéticas e funcionais da SA pode ser necessário um elevado número de cirurgias. Observa-se que na literatura há uma escassez de estudos sobre o assunto. Alguns achados clínicos foram quantificados há pelo menos 20 anos. Havia, portanto, a necessidade de um estudo recente que formalizasse um agrupamento das características da SA, promovendo um manejo clínico e cirúrgico mais organizado. Este estudo destinou-se a preencher esta lacuna na literatura, contribuindo para melhorar a abordagem desses indivíduos, ao definir as características clínicas e suas prevalências, elaborar uma classificação de gravidade e, por fim, propor um algoritmo de tratamento para cada subtipo de paciente.

Resultados e Discussão

As características clínicas utilizadas para classificar os pacientes através dos documentos fotográficos e/ou informações de prontuário foram selecionadas através de revisão bibliográfica dos 40 principais artigos que versam sobre o tema. Em seguida, os pacientes foram submetidos à avaliação clínico-radiológica (**Figura 1**). Outras fontes de dados foram: prontuário e recrutamento dos pacientes. Ao final, os dados foram enviados para análise estatística, obtendo-se a prevalência de cada característica clínica (**Tabela 1**).



Figura 1. Exemplo de documento fotográfico avaliado.

Face achatada	100%
Hipoplasia maxilar	100%
Braquicefalia	89,5%
Face assimétrica	68,4%
Fronte alta e proeminente	63,1%
Turribraquicefalia	50,9%
Acrocefalia	17,5%
Occipício plano	12,3%
Descontinuidade de supercílios	10,5%
Crânio em folha de trevo	7%

Tabela 1. Prevalências obtidas na região crânio e face.

Contrariando as percepções iniciais, obtivemos que o crânio em folha de trevo está presente em apenas 7% dos pacientes; fenda palatina em 51,72%. Os pacientes mais graves apresentam características como sindactilia grau 3, luxação de globo ocular e traqueostomia. O tratamento deve basear-se na gravidade, anatomia e funcionalidade apresentada pelo indivíduo.

Conclusões

Concluimos que face achatada, hipoplasia maxilar, órbita rasa, exoftalmia e sindactilia são as características mais prevalentes nos indivíduos com SA.

Agradecimentos

Ao SAE/UNICAMP por financiar este projeto.

¹ Apert, M. E. De l'acrocephalosyndactylie. Bull. Mem. Soc. Med. Hop. Paris. 1906, 23:1310-30.

² Cohen MM Jr, Kreiborg S. Visceral anomalies in the Apert syndrome. Am J Med Genet. 1993, 45:758-60.