

DOI: <https://doi.org/10.29184/anaiscfmc.v42025p73>

Síndrome de Apert: relato de caso e revisão da literatura

Renato Faria da Gama, Mariana Maciel Gomes, Maria Paula Velasco Azeredo, Isabel Borges de Souza, Isabel Mello Teixeira Pessanha e Camila Castelo Branco Pupe

RESUMO

A Síndrome de Apert é uma condição genética rara, caracterizada por craniossinostose precoce, sindactilia complexa e malformações viscerais e neurológicas. Resulta de mutações no gene *FGFR2*, com padrão de herança autossômico dominante. A apresentação clínica é variável e frequentemente associada a comprometimento neuropsicomotor. A confirmação genética é fundamental para diagnóstico preciso, prognóstico e definição terapêutica, que deve ser conduzida por equipe multidisciplinar. O acompanhamento ao longo do crescimento é essencial devido à possibilidade de complicações estruturais e funcionais. Relata-se o caso de uma adolescente com diagnóstico genético confirmado de Síndrome de Apert, abordando sua evolução clínica, intervenções cirúrgicas, manifestações neurológicas e o impacto funcional ao longo do tempo, com discussão contextualizada frente à literatura médica atual. Paciente do sexo feminino, nascida a termo e sem intercorrências perinatais relevantes, apresentou desde o nascimento sinais sugestivos da síndrome, como braquicefalia, dismorfismos faciais marcantes e fusão digital completa em mãos e pés. Após suspeita clínica precoce, realizou ressonância magnética que evidenciou braquicefalia acentuada e alterações cerebrais: agenesia quase total do corpo caloso, má rotação dos hipocampos e dismorfismo do III ventrículo. Evoluiu com atraso global do desenvolvimento e déficits cognitivos. Teste genético identificou a mutação c.755C>G (p.Ser252Trp) no gene *FGFR2*, confirmando o diagnóstico. Entre os dois e três anos de idade, foi submetida à primeira cirurgia craniana corretiva. Na fase pré-escolar, iniciou reabilitação multiprofissional. Ao longo da infância, foi submetida a diversas cirurgias ortopédicas para separação de sindactilias e correções estruturais nos membros. Avaliações radiográficas demonstraram coxa valga bilateral, subluxação femoral, diástase púbica e agenesia de falanges, além de escoliose discreta. Apresenta hipermetropia, astigmatismo e estrabismo leve. Os exames auditivos indicaram limiares funcionais, com alteração neurossensorial unilateral. Exames de EEG seriados não revelaram atividade epiléptica e a paciente nunca apresentou crises convulsivas. A polissonografia não indicou apneia obstrutiva. Atualmente, aos 12 anos, está inserida em programa de reabilitação motora, estimulação cognitiva e apoio escolar especializado. Apresenta limitações funcionais, porém com progressos na adaptação às atividades escolares e sociais. O caso descrito representa um quadro clássico e completo de Síndrome de Apert, com envolvimento craniofacial, esquelético, neurológico e sensorial. A confirmação genética e o acompanhamento sistemático permitiram a elaboração de um plano terapêutico longitudinal e centrado no paciente. A evolução reforça a importância de uma abordagem integrada, com participação de múltiplas especialidades e suporte familiar contínuo. O manejo precoce e estruturado, mesmo em contextos de recursos limitados, pode favorecer ganhos funcionais e melhor qualidade de vida.

Palavras-chave: Acrocefalossindactilia. Craniossinostose. Malformações Congênitas.