

## TÍTULO: SÍNDROME DE APERT E O DESENVOLVIMENTO NEUROPSICOMOTOR: RELATO DE CASO

**INTRODUÇÃO:** A doença de Apert (CID Q87) é uma síndrome multissistêmica identificada no nascimento por características malformações craniofaciais e de membros. Além disso, pode estar relacionada a deficiências cognitivas ou doenças cardíacas. Ocorre em 6 a cada 1 milhão de recém-nascidos, tendo etiologia genética e padrão autossômico dominante, mas a maioria dos casos não surge por herança.

**RELATO DE CASO:** Se estuda uma criança, de 4 anos, sexo masculino, que foi diagnosticada com a síndrome ao nascer, pela morfologia craniana e polissindactilia. Desde os 5 meses, foi submetido a diversos procedimentos invasivos para correção de suas malformações craniofaciais, palatoplastia, expansão occipital, cranioestenose e correção de fístula. Também passa por acompanhamento com uma equipe multidisciplinar.

**DISCUSSÃO:** Ao longo do estudo, nota-se que a criança respondeu bem aos tratamentos oferecidos às suas alterações estruturais, apesar de limitações financeiras e sociais. No entanto, em relação ao desenvolvimento psíquico, o prognóstico permaneceu reservado. A criança não desenvolveu a fala, salvo por alguns sons. Além disso, não interage com terceiros, com exceção da própria mãe, demonstrando certo isolamento e irritabilidade. Ainda assim, apesar de possuir dificuldades motoras, parece ser uma criança bastante ativa, que aprecia tarefas lúdicas.

**CONCLUSÃO:** O caso relatado traz a discussão acerca da Síndrome de Apert, seu desenvolvimento e resultados diante do desenvolvimento neuropsicomotor. Ademais, avalia e discute sobre a qualidade de vida do paciente, seu quadro de cognição e tratamentos oferecidos. Assim, estudar casos como esse se faz fundamental para a compreensão e estabelecimento de tratamento, sendo essencial ofertar a participação da equipe multidisciplinar, visto que pode auxiliar em sua fragilidade social e cognitiva.

## REFERÊNCIAS

1. Cohen, M. M., Jr, & Kreiborg, S. (1996). A clinical study of the craniofacial features in Apert syndrome. *International journal of oral and maxillofacial surgery*, 25(1), 45–53. [https://doi.org/10.1016/s0901-5027\(96\)80011-7](https://doi.org/10.1016/s0901-5027(96)80011-7)

2. Tolarova, M. M., Harris, J. A., Ordway, D. E., & Vargervik, K. (1997). Birth prevalence, mutation rate, sex ratio, parents' age, and ethnicity in Apert syndrome. *American journal of medical genetics*, 72(4), 394–398. [https://doi.org/10.1002/\(sici\)1096-8628\(19971112\)72:4<394::aid-ajmg4>3.0.co;2-r](https://doi.org/10.1002/(sici)1096-8628(19971112)72:4<394::aid-ajmg4>3.0.co;2-r)
3. Das, S., & Munshi, A. (2018). Research advances in Apert syndrome. *Journal of oral biology and craniofacial research*, 8(3), 194–199. <https://doi.org/10.1016/j.jobcr.2017.05.006>
4. Long MD, Lin KYK. In: *NORD Guide to Rare Disorders*. Lippincott Williams & Wilkins. Philadelphia, PA. 2003:154-55.
5. Cohen, M. M., Jr, & Kreiborg, S. (1995). Hands and feet in the Apert syndrome. *American journal of medical genetics*, 57(1), 82–96. <https://doi.org/10.1002/ajmg.1320570119>

PALAVRAS-CHAVE: Acrocefalossindactilia, Doenças raras, relatos de casos.

