

SÍNDROME DE ROBERTS: RELATO DE CASO

Carina C. Ribeiro*, Carmo T.L, Junqueira E.A.O, Muller S.M.L, Marcial F. Galera.

Departamento de Pediatria/Faculdade de Medicina - UNIC/ Hospital Geral Universitário – Cuiabá/MT

Introdução: A Síndrome de Roberts é uma desordem multissistêmica, caracterizado por alterações do crescimento (tetrafocomelia); hipoplasia dos ossos longos dos membros; metacarpos e metatarsos reduzidos para quatro ou menos; fissura lábio – palatina; palato em ogiva; acentuado atraso de crescimento pré-natal; coloboma oftálmico; baixo peso e estatura; hipertelorismo ocular e mamilar; hipoplasia das asas do nariz e hemangioma de face; cabelos ralos e finos; pênis ou clitóris relativamente volumosos; criptorquidia; microbraquicefalia. É uma doença autossômica recessiva, com grande variabilidade de expressão. Em 80% (oitenta por cento) observa-se a separação prematura dos centrômeros, interpretando-se como síndrome de instabilidade cromossômica.

Metodologia: Relato de Caso.

Resultados: RN de J.F.F, sexo masculino, 15 dias de vida, branco, natural e procedente de Cuiabá – MT., H.P.F: G3P1A1, pais não consangüíneos, mãe nega uso de Talidomida. Nascido de parto cesárea, RNT, AIG, peso de nascimento 2.400 kg, estatura de 35 cm, PC = 30 cm, PT =34 cm, PA = 30cm, apresentando-se com microcefalia; hipertelorismo ocular e mamário, implantação baixa de orelha; hipoplasia de lobo de orelha D/E; fenda palatina bilateral; dorso nasal achatado; pescoço curto; micrognatia; tetrafocomelia; MSD com 3 raios digitais e polidactilia pós-axial apendicular; MSE com 03 (três) quirodáctilos presentes; MMII com 5 dedos, sindactilia 4/5 e fosseta sacral.

Conclusão: Por se tratar de uma síndrome rara com quadro clínico bastante característico é muito importante para os pediatras conhecerem a variabilidade de diagnósticos presentes no cotidiano, para que estejam informados e preparados para lidar com diversas situações que ainda os desafiam, evitando que casos semelhantes passem despercebidos e principalmente tentar realizar o diagnóstico cada vez mais precoce tentando promover uma melhor qualidade de vida para esses pacientes.