



SÍNDROME DE SINOSTOSE MÚLTIPLA: UMA SUSPEITA ECOGRÁFICA

DE BARTH, Mariana Barth¹; DIETRICH, Cristine¹; ROSA, Rafael Fabiano Machado^{2,3}; TELLES, Jorge Alberto Bianchi¹; SAVARIS, Fabíola Elizabete⁴; DA CUNHA, André Campos¹.

(1) Serviço de Medicina Fetal, Hospital Materno Infantil Presidente Vargas (HMIPV), Porto Alegre, RS, Brasil (2) Programa de Pós-Graduação em Patologia, UFCSPA, Porto Alegre, RS, Brasil; (3) Genética Clínica, HMIPV, Porto Alegre, RS, Brasil; (4) Programa de Residência Médica em Obstetrícia e Ginecologia, HMIPV, Porto Alegre, Brasil.



Introdução

A Síndrome de Sinostose Múltipla

- Doença genética autossômica dominante rara de expressão variável.
- Caracteriza-se por sinostoses múltiplas envolvendo dedos das mãos, punhos, cotovelos e pés.
- O diagnóstico usualmente é clínico.

Fonte: <http://omim.org/entry/186500>

Relato de Caso

- Gestante de 29 anos em acompanhamento pré-natal por gestação gemelar dicoriônica e diamniótica
- Sexos fetais discordantes (♀ e ♂)
- Gesta: 3 → 2 Ectópicas
- Gestação atual concebida através de fertilização *in vitro* com óvulos próprios.
- Durante avaliação do casal, foi diagnosticada a síndrome de sinostose múltipla no marido da paciente, que foi o doador do esperma.

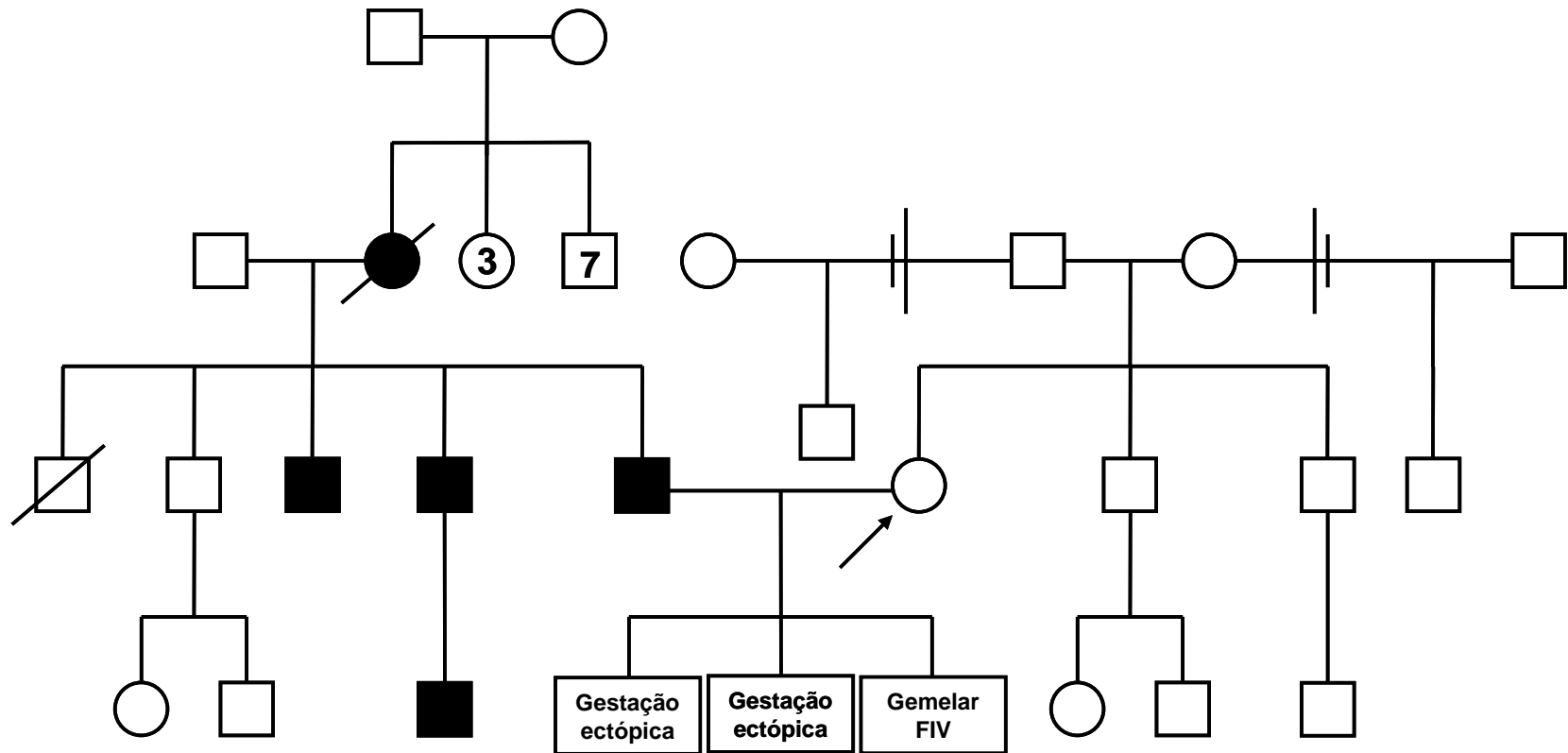
Achados do Marido



- Limitação na articulação do 2º ao 5º dedos de ambas as mãos
- Ausência das pregas interfalangeanas;
- Sindactilia entre dedos da mãos;
- Defeito de redução de terceiros e quartos pododáctilos;
- Pés tortos congênicos (corrigidos após uso de bota gessada na infância)



Heredograma da Família

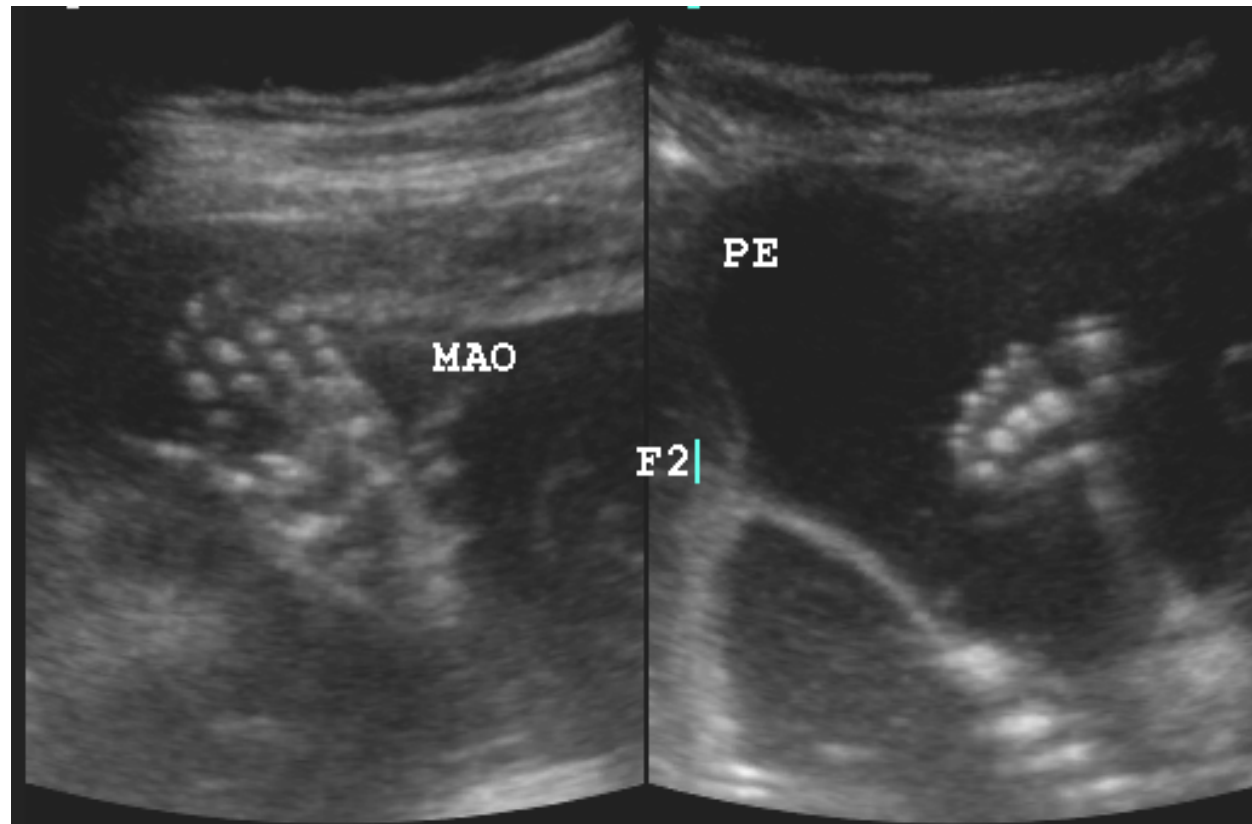


■ e ● - Síndrome de Sinostose Múltipla

Clássico padrão de transmissão autossômica dominante

A Supeita Ecográfica

O feto masculino se apresentava com as mãos persistentemente abertas.



Visualizadas também nas ecografias com 21, 24 e 30 semanas

Achados pós-natais

- Os gêmeos nasceram de parto cesáreo
- Idade gestacional: 38 semanas e 2 dias
- O feto feminino nasceu com 2735 g, medindo 46,5 cm, com perímetro cefálico de 31 cm e escores de Apgar de 9/9. As mãos e os pés eram normais.



Achados Pós-natais

- O feto masculino nasceu com 2980 g, medindo 47 cm e escores de Apgar 9/9 com quadro de síndrome de sinostose múltipla.



- Ausência de pregas interfalangeanas proximais do 2º ao 5º dedos, com limitação na mobilidade das articulações a este nível;
- Hipoplasia das unhas das mãos (+ 5º dedos).

Achados Pós-natais



- Ausência/hipoplasia das unhas dos 4º e 5º pododáctilos, bilateralmente;
- Extremidades destes dedos hipoplásicas;
- Pé torto posicional à direita.



Conclusão

Nossos achados salientam a importância:

- Da avaliação clínica detalhada de casais atendidos em serviços de pré-natal;
- Da investigação precisa durante acompanhamento ecográfico morfológico fetal;
- Da viabilidade de diagnóstico antenatal de síndromes clínicas quando há conhecimento da família dos fetos estudados;
- De um adequado aconselhamento genético, obstétrico e pediátrico do casal e de sua família;