



**UNIVERSIDADE ESTADUAL DA PARAÍBA
CAMPUS I – CAMPINA GRANDE
CENTRO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS E DA SAÚDE
CURSO DE FISIOTERAPIA**

MÁRCIA REGINA RODRIGUES DA SILVA SOUSA

**RELATO DE CASO CLÍNICO: SÍNDROME CONGÊNITA COM
CARACTERÍSTICAS FENOTÍPICAS DE NANISMO ACONDROPLÁSICO E
ACRANIA**

**CAMPINA GRANDE
2018**

MÁRCIA REGINA RODRIGUES DA SILVA SOUSA

**RELATO DE CASO CLÍNICO: SÍNDROME CONGÊNITA COM
CARACTERÍSTICAS FENOTÍPICAS DE NANISMO ACONDROPLÁSICO E
ACRANIA**

Trabalho de Conclusão de Curso, apresentado na modalidade de relato de caso, ao Departamento de Fisioterapia da Universidade Estadual da Paraíba – Campus I, como requisito parcial à obtenção do título de Bacharel em Fisioterapia.

Área de concentração: Ciências da Saúde.

Orientadora: Prof^ª. Dr^ª. Giselda Félix Coutinho

**CAMPINA GRANDE
2018**

É expressamente proibido a comercialização deste documento, tanto na forma impressa como eletrônica. Sua reprodução total ou parcial é permitida exclusivamente para fins acadêmicos e científicos, desde que na reprodução figure a identificação do autor, título, instituição e ano do trabalho.

S725r Sousa, Márcia Regina Rodrigues da Silva.

Relato de caso clínico [manuscrito] : síndrome congênita com características fenotípicas de nanismo acondroplásico e acrania / Marcia Regina Rodrigues da Silva Sousa. - 2018.

25 p. : il. colorido.

Digitado.

Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Fisioterapia) - Universidade Estadual da Paraíba, Centro de Ciências Biológicas e da Saúde , 2019.

"Orientação : Profa. Dra. Giselda Félix Coutinho ,
Coordenação do Curso de Fisioterapia - CCBS."

1. Nanismo. 2. Dano Encefálico Crônico. 3. Síndrome congênita. I. Título

21. ed. CDD 615.82

MÁRCIA REGINA RODRIGUES DA SILVA SOUSA

**RELATO DE CASO CLÍNICO: SÍNDROME CONGÊNITA COM
CARACTERÍSTICAS FENOTÍPICAS DE NANISMO ACONDROPLÁSICO E
ACRANIA**

Trabalho de Conclusão de Curso
apresentado ao Curso de Fisioterapia da
Universidade Estadual da Paraíba, como
requisito parcial à obtenção do título de
Bacharel em Fisioterapia.

Aprovada em: 22/11/2019.

BANCA EXAMINADORA

Giselda Félix Coutinho

Prof. Dr. Giselda Félix Coutinho (Orientadora)
Universidade Estadual da Paraíba (UEPB)

Eliane Nóbrega Vasconcelos

Prof. Ms Eliane Nóbrega Vasconcelos
Universidade Estadual da Paraíba (UEPB)

Sheila Maria Macedo da Silva Barros

Prof. Esp. Sheila Maria Macedo da Silva Barros
Universidade Estadual da Paraíba (UEPB)

A minha mãe, pela dedicação,
companheirismo, paciência e amizade,
DEDICO.

AGRADECIMENTOS

Agradeço a Deus e a Virgem Maria, por terem iluminado minha trajetória até aqui e ajudado a vencer os obstáculos que encontrei.

A minha mãe Iva Rodrigues da Silva Sousa, por toda garra, pelo apoio e pelo amor incondicional, que me fizeram chegar até aqui.

A minha irmã Marcela Rodrigues da Silva Sousa, por todo o carinho e cuidado.

A minha orientadora por todo o conhecimento e confiança passados a mim durante esses anos de projetos de extensão e PIBIC.

Aos meus colegas de turma, por todos esses anos de convívio e aprendizado que nos fizeram crescer como profissionais e como pessoas.

Aos amigos que a graduação me presenteou, que ajudaram a me manter firme durante o curso.

As minhas companheiras de projetos de extensão e PIBIC, por terem dividido comigo as partes gratificantes e os perrengues da fisioterapia respiratória.

A minha dupla de trabalho, seminários, estágio, projetos e vida, Laryssa do Nascimento Barbosa.

A Iasmim Correia Batista, por ser a salvadora de TCCs e ser a madrinha deste.

A Ray Teixeira dos Santos, por me socorrer com suas habilidades linguísticas, me ajudar com este trabalho mesmo não sendo sua área e por ter ajudado a manter o foco.

Aos professores que passaram pela graduação, tenho certeza que nenhum ensinamento foi em vão.

Aos pacientes que tive a honra de atender, por terem me ensinado tanto de tantas formas diferentes.

Aos funcionários da clínica, por todo o apoio e carinho durante os estágios.

A banca examinadora, por ter aceitado estarem presentes no momento mais importante da graduação.

A Fundação Assistencial da Paraíba por me proporcionar acesso a este e tantos outros casos.

A Roberto, arquivista da Fundação Assistencial da Paraíba, por me fornecer o prontuário do paciente para que eu pudesse escrever este trabalho.

A toda equipe de enfermagem e médicos plantonistas da UTIN, por todo o apoio e assistência durante o projeto de extensão.

E a todos que direta ou indiretamente fizeram parte da minha formação, o meu muito obrigada.

SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO	10
2 OBJETIVO	11
3 METODOLOGIA.....	12
4 RELATO DE CASO.....	12
4.1 EXAME MÉDICO.....	12
4.2 EXAME FISIOTERAPÊUTICO	12
4.3 HIPÓTESE DIAGNÓSTICA	13
4.4 EXAMES DIAGNÓSTICOS	13
4.4.1 RAIIO-X DE CRÂNIO	13
4.4.2 RAIIO-X DE TÓRAX	15
4.4.3 ULTRASSONOGRRAFIA TRANSFONTANELA.....	16
4.4.4 ECOCARDIOGRAMA	16
5 DESFECHO DO CASO CLÍNICO	16
6 DISCUSSÃO	16
7 CONSIDERAÇÕES FINAIS.....	21
REFERÊNCIAS	23

RELATO DE CASO CLÍNICO: SÍNDROME CONGÊNITA COM CARACTERÍSTICAS FENOTÍPICAS DE NANISMO ACONDROPLÁSICO E ACRANIA

Márcia Regina Rodrigues da Silva Sousa*
Giselda Félix Coutinho¹

RESUMO

Anomalias congênitas ou malformações congênitas são alterações morfológicas e/ou funcionais detectáveis ao nascimento. Dentre as diversas anomalias temos a acrania, onde os ossos achatados do crânio estão parcial ou completamente ausentes desenvolvendo anormalmente os hemisférios cerebrais, e o nanismo acondroplásico, que constitui um conjunto de anomalias congênitas onde o indivíduo é acometido por uma forma mais comum de baixa estatura desproporcional. O objetivo desse estudo foi relatar um caso clínico de um RN com acrania e características fenotípicas de nanismo acondroplásico internado na UTIN do Hospital da FAP. A metodologia utilizada foi a coleta de dados do prontuário médico do RN durante seu período de internação. Dada a raridade do acometimento de acrania juntamente com o nanismo, foi possível detectar características neurológicas compatíveis com quadro de nanismo acondroplásico e sinais de insuficiência respiratória, porém faz-se necessário mais trabalhos em temas relacionados às malformações congênitas e síndromes, visando descobrir os fatores causadores e predisponentes dessas anomalias.

Palavras-chave: Nanismo. Dano Encefálico Crônico. Síndrome Congênita.

* Aluna de Graduação em Fisioterapia na Universidade Estadual da Paraíba – Campus I.
Email: marciaagouveia@gmail.com

¹ Professora Doutora do Departamento de Fisioterapia da Universidade Estadual da Paraíba – Campus I

1 INTRODUÇÃO

Anomalias congênitas ou malformações congênitas são alterações morfológicas e/ou funcionais detectáveis no nascimento. Diante disso, as alterações morfológicas ou anatômicas por elas produzidas mostram manifestações clínicas diversificadas, desde dismorfias leves altamente prevalentes na população, até defeitos complexos nos órgãos ou nos segmentos corporais, extremamente raros. Tais defeitos podem apresentar-se isolados ou associados, compondo síndromes de causas genéticas e/ou ambientais (SINASC, 2012).

Segundo a Organização Panamericana de Saúde (OPAS), as anomalias congênitas são a segunda principal causa de morte em recém nascidos e crianças menores de cinco anos nas Américas, tendo o primeiro lugar a prematuridade. Estima-se que um em cada 33 neonatos nascem com um defeito congênito no mundo (BRASIL, 2016). Em estudo realizado com base dos dados do DATASUS (Departamento de Informática do SUS), especificamente de acordo com Código Internacional de Doenças (CID), no que se referenciava “*malformações congênitas, deformidades e anomalias cromossômicas*”, a mortalidade hospitalar, na faixa de menores de um ano, foi de 3,59, sendo 9,99% casos com malformação (HOROVITZ, 2005).

A acrania se refere a uma anomalia congênita rara em que os ossos achatados do crânio estão parcial ou completamente ausentes, com desenvolvimento completo, mas anormal dos hemisférios cerebrais, sendo resultado de falha na migração do mesênquima sob a ectoderma que recobre o tecido cerebral, de modo a formar o tecido ósseo sobre os hemisférios cerebrais (LIU et al., 2009; HUNTER et al., 2011; YETKIN et al., 2015).

Sua etiologia isolada não é bem compreendida, em grande parte devido a sua baixa incidência. Existem duas hipóteses que sugerem ter papel importante no desenvolvimento da acrania: a perturbação mecânica por bandas amnióticas ou falha na migração do mesênquima ectodérmica (CHEN et al., 2004; KAYA et al., 2004). O diagnóstico diferencial é bastante amplo, especialmente se o diagnóstico é feito no pré-natal por ultrassonografia, e tem como diagnósticos diferenciais principais: anencefalia, cefalocele, hidrocefalia e displasia do esqueleto, por exemplo, a osteogênese imperfeita (LEI LI et al., 2017). O prognóstico é reservado, normalmente evolui para o óbito.

Enquanto a acrania é uma anomalia congênita, a acondroplasia ou nanismo acondroplásico é uma síndrome malformativa de causa genética, ou seja, um conjunto de anomalias genéticas, autossômica dominante, e constitui a forma mais comum de baixa estatura desproporcional, onde sua condição é causada por um defeito na ossificação

endocondral, resultando no encurtamento dos membros com segmentos proximais afetados de forma desproporcional, um fenótipo referido como rizomelia (HORTON et al., 2007; BAUJAT et al., 2008). A acondroplasia é o tipo mais comum de displasia óssea e ocorre com uma frequência de 1 em 15-25.000 e 80% dos casos são esporádicos, sendo também um distúrbio heterozigótico, onde os indivíduos afetados expressam o FGFR3 de tipo selvagem e mutante (SHIANG, 1994).

Os achados clínicos da acondroplasia são evidenciados desde o nascimento e o diagnóstico é usualmente inequívoco (BELLUS, et al., 1995). Os neonatos afetados são reconhecidos em 79% ao nascimento e em 94% no primeiro ano (HUNTER, et al., 1998). Para diagnóstico clínico pós -natal dos neonatos acometidos, pode-se destacar: baixa estatura ao nascer, ou seja, a estatura média em meninas é de 47,2 centímetros e em meninos é de 47,7 cm (TROTTER, et al., 2005). Hecht (1987) acrescenta o encurtamento da raiz dos membros (rizomelia), ou seja, dos segmentos proximais que correspondem aos braços nos membros superiores e às coxas nos membros inferiores; abdução dos pés; dismorfismos faciais: aumento das dimensões da frente e dorso da porção superior do nariz baixo, em consequência da hipoplasia da face média.

Fazendo referência às complicações respiratórias, entre 10% e 85% dos neonatos afetados, destacam-se: as pequenas dimensões da faringe e do tórax ou com a hipotonia muscular. Se amígdalas ou adenoides aumentam de volume, haverá maior repercussão no calibre da coluna aérea, pois há pouco espaço disponível para a passagem do ar (HECHT, J.T; et al., 1987; LUSTRIN, E.S, et al., 2003; MELLO, S.B, et al., 2005)

Diante do aparato supracitado, e da importância de entender melhor as características funcionais e anatômicas, como também a sua relação com o desenvolvimento da criança, o presente trabalho aborda um relato de caso de um recém nascido (RN), com síndrome congênita com características fenotípicas de nanismo e malformação congênita nos ossos do crânio.

2 OBJETIVO

Relatar o caso clínico de um RN nascido com síndrome congênita com características fenotípicas de nanismo acondroplásico e malformação congênita nos ossos do crânio (acrania), admitido em uma Unidade de Terapia Intensiva Neonatal (UTIN).

3 METODOLOGIA

O local de pesquisa foi a Fundação Assistencial da Paraíba (FAP), localizada na rua Dr. Francisco Pinto Oliveira, S/N - Bodocongó, Campina Grande - PB, 58429-350, e as informações contidas neste trabalho foram obtidas por meio de revisão do prontuário médico e fisioterapêutico, registro fotográfico dos métodos diagnósticos, aos quais o paciente foi submetido concomitantemente com revisão da literatura.

4 RELATO DE CASO

RN do sexo feminino, nascido em 09/08/2018, com idade gestacional de 35 semanas, pesando 2,260kg ao nascer, 40 cm de estatura, 33 cm de perímetro cefálico, 30 cm de perímetro de tórax, cor parda. Foi admitido na Unidade de Terapia Intensiva Neonatal (UTIN) da Fundação Assistencial da Paraíba em 09/08/18 às 01h30.

4.1 EXAME MÉDICO

Estado Geral Grave (EGG), hipoativo, acianótico, hidratado. À ausculta pulmonar apresentava murmúrio vesicular presente em ambos hemitórax, com presença de estertores bilateralmente. Na ausculta cardíaca foram encontradas bulhas normofonéticas e sopro grau 4. À palpação, abdome flácido, extremidades bem perfundidas e não foi possível palpar calota craniana devido sua ausência.

4.2 EXAME FISIOTERAPÊUTICO

Ao exame fisioterapêutico observou-se que o RN apresentava-se acordado, hipoativo, hiporreativo ao movimento, hipotônico, normocorado, anictérico e acianótico. Hemodinamicamente estável: FC 147(bpm); FR: 44 irpm e SpO2 de 94%. Em ventilação mecânica invasiva (com tubo oro-traqueal (VM/TOT), com TOT N° 3,5). Ressalta-se, ainda que, apresentava tiragens intercostais (TIC), expansibilidade torácica diminuída simetricamente, dispnéia moderada e murmúrio vesicular presente em ambos hemitórax, com estertores bilateralmente.

4.3 HIPÓTESE DIAGNÓSTICA

Nanismo acondroplásico.

4.4 EXAMES DIAGNÓSTICOS

Foram realizados os seguintes exames complementares: raio-x de crânio, raio-x de tórax, ultrassonografia transfontanela, ecocardiograma e gasometria arterial.

Figura 1. Foto da RN no berço aquecido da UTI.

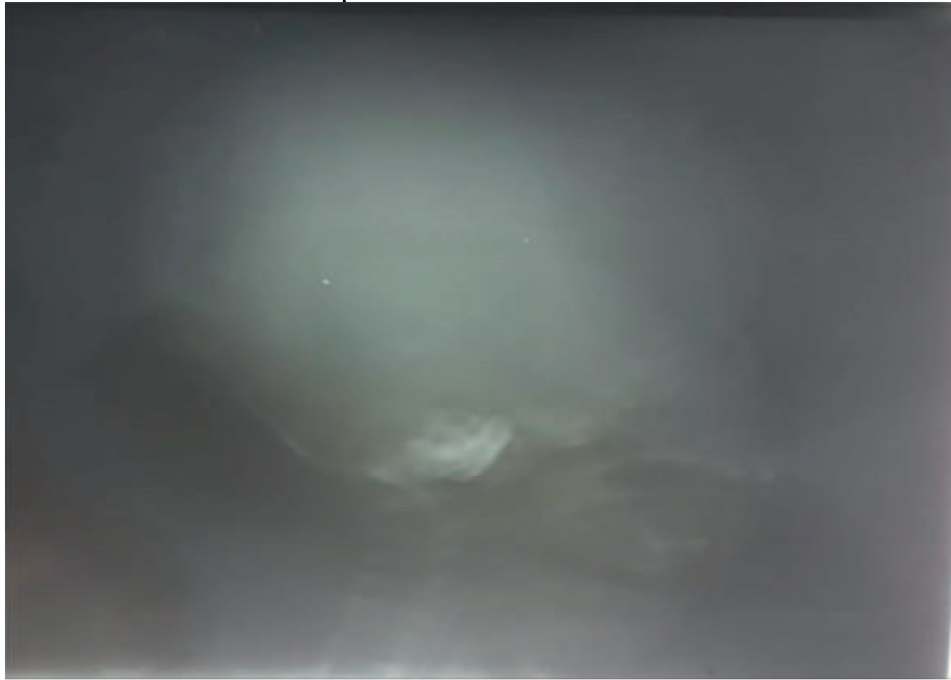


Fonte: Autor. 2018.

4.4.1 RAIIO-X DE CRÂNIO

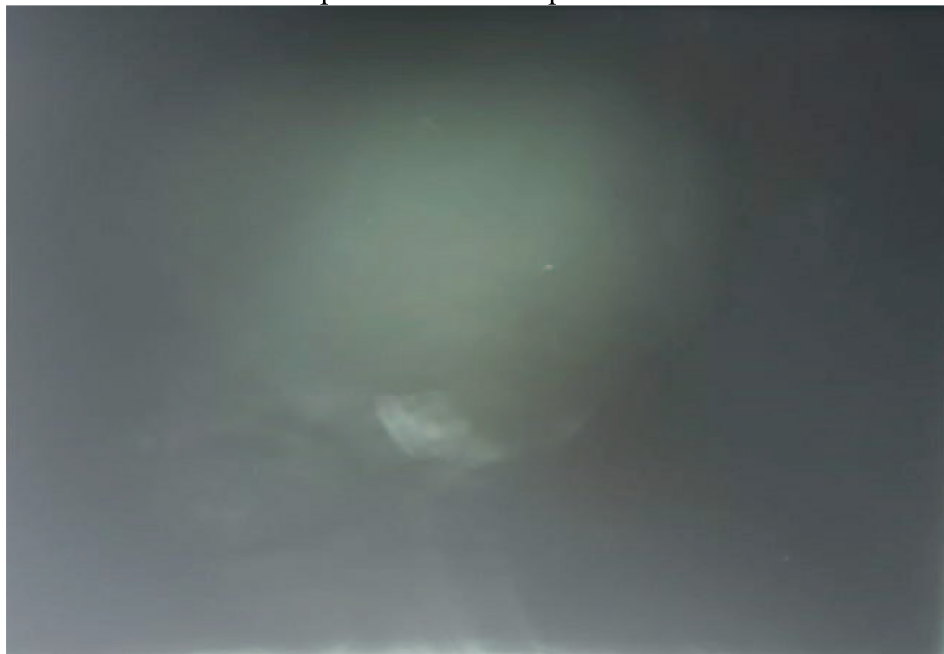
O Raio-X de crânio indicou ausência total de calota craniana.

Figura 2. Imagem radiológica do crânio mostrando a falta de ossos da calota craniana. Vista póstero-lateral direita.



Fonte: Autor. 2018.

Figura 3. Imagem radiológica do crânio mostrando a falta de ossos da calota craniana. Vista póstero-lateral esquerda.



Fonte: Autor. 2018.

Figura 4. Imagem radiológica do crânio mostrando a falta de ossos da calota craniana com presença de ossos da face. Vista pósterio-anterior.



Fonte: Autor. 2018.

4.4.2 RAIIO-X DE TÓRAX

O Raio-X de tórax mostrou silhueta cardíaca normal, sem presença de bolha gástrica, tubo oro-traqueal (TOT) mal posicionado, caixa torácica diminuída, sem escape de ar.

Figura 5. Imagem radiológica do tórax mostrando silhueta cardíaca normal, tubo oro-traqueal (TOT) mal posicionado e caixa torácica diminuída. Vista ântero-posterior.



Fonte: Autor. 2018.

4.4.3 ULTRASSONOGRRAFIA TRANSFONTANELA

A análise da Ultrassonografia Transfontanela teve como resultado: parênquima cerebral com ecotextura preservada, presença de plexo coróide no assoalho do corpo dos ventrículos laterais, sem sinal de hemorragia intraparenquimatosa no sistema ventricular ou em topografia de matriz germinativa subependimária (sulco caudotalâmico), corpo caloso presente sem alterações visíveis, conteúdo da fossa posterior normoestruturado, ausência de sinais de hidrocefalia, parênquima cerebral com ecotextura preservada, fossa posterior sem alterações, sem sinais de alargamento do espaço extra-axial, com as distâncias inter-hemisférica, sinocortical e craniocortical dentro da normalidade.

4.4.4 ECOCARDIOGRAMA

O ecocardiograma avalia, em tempo real, características do coração, como tamanho, forma das válvulas, espessura do músculo e a capacidade de funcionamento do coração, além do fluxo sanguíneo, além de permitir ver o estado dos grandes vasos do coração, artéria pulmonar e aorta, no momento do exame. No caso relatado, o ecocardiograma apresentou o diagnóstico de Comunicação Interatrial (CIA).

5 DESFECHO DO CASO CLÍNICO

Após 24 dias de vida, após intenso acompanhamento, o RN veio a óbito no dia 02/09/18 às 02h50, devido às complicações oriundas da síndrome congênita, agravadas por crises convulsivas e seguida de parada cardiorrespiratória.

6 DISCUSSÃO

A patogênese da acrania é desconhecida e o aconselhamento genético é difícil, porque não há evidências de uma contribuição genética específica devido à raridade extrema e natureza esporádica da entidade. Essa patologia é muitas vezes confundida com outro distúrbio de desenvolvimento congênito, a anencefalia, a qual é definida como a ausência

congênita da calota craniana, com os hemisférios cerebrais completamente ausentes ou reduzidos a pequenas massas. Há uma hipótese de que alguns dos casos de acrania podem representar anencefalia, no entanto, não há consenso sobre a quantidade de tecido cerebral que deve estar presente ao fazer o diagnóstico de acrania (LEI LI, et al., 2017; LEMIRE, SIEBERT, 1990).

Segundo Bianca (2005) e Sabat (2008), geralmente, a acrania coexiste com anencefalia (aproximadamente 1: 10.000 nascimentos), enquanto a incidência de acrania isolada é extremamente rara, com apenas alguns casos relatados em todo o mundo, onde mostravam que a maioria das mães afetadas apresentaram níveis séricos elevados de α -fetoproteína (AFP) e o diagnóstico de acrania foi posteriormente feito via ultrassonografia. Em alguns desses casos, os fetos afetados mostraram espinha bífida juntamente com a ausência de ossos cranianos com ou sem defeitos no desenvolvimento do cérebro (BIANCA, 2005; KWON, 2001). Corroborando com os estudos acima citados, o presente estudo também trata de um RN apresentando acondroplasia, porém associada com características fenotípicas de nanismo acondroplásico.

Horton (2007) e Baujat (2008) caracterizaram a acondroplasia por ossos curtos, encurtamento desproporcional dos segmentos esqueléticos proximais (rizomelia), extensão de cotovelo prejudicada, arqueamento tibial, lordose lombar exagerada, encurtamento dos pedículos vertebrais e estreitamento da distância interpedicular lombar, encurtamento da cabeça femoral, macrocefalia, hipoplasia da face média, protuberância frontal, perda auditiva e tamanho reduzido do forame magno.

Twigg (2009) e Di Rocco (2014) incluem como característica da acondroplasia, a fusão prematura parcial das suturas coronais e sagitais, sugerindo um papel para o gene FGFR3 na ossificação membranosa, todavia, no presente estudo, a criança apresentava acrania, o que diverge dos estudos relatados pelos dois autores.

Associado ao que foi relatado, o RN apresentava quadro compatível com pacientes nascidos com acondroplasia devido as características de desproporção e a hipotonia encontradas, pois, segundo Reynolds (2001), os pacientes com acondroplasia podem apresentar hipotonia, tendo uma melhora espontânea no tônus com o decorrer do tempo. A consequência da diminuição do tônus é o atraso do desenvolvimento motor. O desempenho intelectual em afetados não tem correlação com o tamanho dos ventrículos no cérebro. O atraso da compreensão e da fala pode ter relação com otites recorrentes e perdas auditivas (HORTON, et al., 2007; BELLUS, et al, 1995; BAUJAT, et al., 2008; PAULI, et al., 1995).

Aracena (2004) também afirma que indivíduos com acondroplasia apresentam hipotonia leve a moderada e seu desenvolvimento motor e reflexo geralmente é retardado, e acrescenta que outro aspecto que pode ser gerador da hipotonia é o estreitamento do forame magno, característico da acondroplasia, podendo comprimir o tronco cerebral e desencadear sintomas de compressão como apnéia central, com risco de morte súbita, hipotonia, fraqueza, hiperreflexia e reflexos assimétricos. Entretanto, os achados na Ultrassonografia Transfontanela do caso apresentado não justificam a hipotonia, porém esses pacientes independentemente sempre apresentam tônus baixo.

Com relação à expansibilidade diminuída, neste caso clínico, pode-se afirmar que as crianças hipotônicas apresentam volume corrente (VC) e capacidade vital (CV) reduzidos e capacidade residual funcional (CRF) e volume residual (VR) aumentados, executam uma respiração superficial, têm um maior consumo de oxigênio e trabalho respiratório aumentado, além disso, são retentoras de gás carbônico. Com a fraqueza da musculatura respiratória, se perde a habilidade de gerar altos volumes pulmonares e a força para gerar tosse efetiva, causando microatelectasias, diminuição da complacência pulmonar e da área de ventilação. (WEST; 2013). Acrescidos dos sinais de desconforto respiratório encontrados (dispnéia e tiragem intercostal) que podem estar relacionados com um quadro de insuficiência respiratória aguda (IRpA), agravado pelo fato da ausculta pulmonar apresentar estertores.

Associado a isso, observou-se que as variáveis mais discrepantes e frequentes, relatadas na compilação dos dados do prontuário fisioterapêutico (quadro 1), durante o período de internação do RN (24 dias), foram: hipoatividade, hiporreatividade, hipotonia, expansibilidade diminuída simetricamente, tiragens intercostais e dispnéia, onde mostraram um total de 19 dias (79,1%) em que ele se apresentou hipoativo, 19 dias (79,1%) hiporreativo, 22 dias (91,6%) hipotônico, 24 dias (100%) com expansibilidade torácica diminuída simetricamente e 24 dias (100%) apresentando tiragens intercostais e dispnéia.

Quadro 1 – Compilação dos dados do prontuário fisioterapêutico.

DATA	AVALIAÇÃO	AUSCULTA PULMONAR	CONDUTA FISIOTERAPÊUTICA
09/08/2018	ACO, HIA,HRE, NC, ANIC, ACI,HT, AT,PP,TIC,ETDS,DISP,VM /TOT	MV+ AHT, com estertores bilaterais	REAV,MRP, ASP,PL
10/08/2018	ACO, HIA,HRE, NC, ANIC, ACI,HT, AT,PP,TIC,ETDS,DISP,VM /TOT	MV+ AHT, com estertores bilaterais	REAV,MRP,MHB,ASP,DVA,PL

11/08/2018	ACO, REA,NT, NC, ANIC, ACI,HT, AT,PP,TIC,ETDS,EUP,VM/TOT	MV+ AHT, com estertores bilaterais	REAV,MRP,MHB,ASP,VPP,DVA,RL
12/08/2018	ACO, AT,CAL, NC, ANIC, ACI,HT, AT,PP,TIC,ETDS,DISP,VM/TOT	MV+ AHT, com estertores bilaterais	REAV,MRP,MHB,ASP,PL,MG
13/08/2018	ACO, AT,CAL, NC, ANIC, ACI,HT, AT,PP,TIC,ETDS,DISP,VM/TOT	MV+ AHT, com estertores bilaterais	REAV, ASP, PL
14/08/2018	SON, HIA,HRE, NC, ANIC, ACI,HT, AT,PP,TIC,ETDS,DISP,VM/TOT	MV+ AHT, com estertores bilaterais	REAV, ASP, PL
15/08/2018	SON, HIA,HRE, NC, ANIC, ACI,HT, AT,PP,TIC,ETDS,DISP,VM/TOT	MV+ AHT, com estertores bilaterais	REAV, ASP, PL
16/08/2018	SON, HIA,HRE, NC, ANIC, ACI,HT, AT,PP,TIC,ETDS,DISP,VM/TOT	MV+ AHT, com estertores bilaterais	REAV, ASP, PL
17/08/2018	SON, HIA,HRE, NC, ANIC, ACI,HT, AT,PP,TIC,ETDS,DISP,VM/TOT	MV+ AHT, com estertores bilaterais	REAV, ASP, PL
18/08/2018	ACO, AT,CAL,EM,HC,ANIC,ACI,NT, AT,PP,TIC,ETDS,EUP,VM/TOT	MV+ AHT, com estertores bilaterais	REAV, ASP, PL
19/08/2018	ACO, AT,REA,NC,ANIC,ACI,NT, AT,PP,TIC,ETDS,EUP,VM/TOT	MV+ AHT, com estertores bilaterais	REAV, ASP, PL
20/08/2018	ACO, HIA,HRE, NC, ANIC, ACI,HT, AT,PP,TIC,ETDS,DISP,VM/TOT	MV+ AHT, com estertores bilaterais	REAV, ASP, PL
21/08/2018	ACO, HIA,HRE, NC, ANIC, ACI,HT, AT,PP,TIC,ETDS,DISP,VM/TOT	MV+ AHT, com estertores bilaterais	REAV, ASP, PL
22/08/2018	ACO, HIA,HRE, NC, ANIC, ACI,HT, AT,PP,TIC,ETDS,DISP,VM/TOT	MV+ AHT, com estertores bilaterais	REAV, ASP, PL
23/08/2018	ACO, HIA,HRE, NC, ANIC, ACI,HT, AT,PP,TIC,ETDS,DISP,VM/TOT	MV+ AHT, com estertores bilaterais	REAV, ASP, PL
24/08/2018	ACO, HIA,HRE, NC, ANIC, ACI,HT, AT,PP,TIC,ETDS,DISP,VM/TOT	MV+ AHT, com estertores bilaterais	REAV,MRP,MHB,ASP,VPP,DVA,PL
25/08/2018	ACO, HIA,HRE, NC, ANIC, ACI,HT, AT,PP,TIC,ETDS,TAQ,DISP,VM/TOT	MV+ AHT, com estertores bilaterais	REAV,ASP,VPP,PL,RL
26/08/2018	ACO, HIA,HRE, NC, ANIC, ACI,HT, AT,PP,TIC,ETDS,DISP,VM/TOT	MV+ AHT, com estertores bilaterais	REAV, ASP, PL

27/08/2018	ACO, HIA, HRE, NC, ANIC, ACI, HT, AT, PP, TIC, ETDS, DISP, VM /TOT	MV+ AHT, com estertores bilaterais	REAV, ASP, PL
28/08/2018	ACO, HIA, HRE, NC, ANIC, ACI, HT, AT, PP, TIC, ETDS, DISP, VM /TOT	MV+ AHT, com estertores bilaterais	REAV, ASP, PL
29/08/2018	ACO, HIA, HRE, NC, ANIC, ACI, HT, AT, PP, TIC, ETDS, DISP, VM /TOT	MV+ AHT, com estertores bilaterais	REAV, ASP, PL
30/08/2018	ACO, HIA, HRE, NC, ANIC, ACI, HT, AT, PP, TIC, ETDS, DISP, VM /TOT	MV+ AHT, com estertores bilaterais	REAV, ASP, PL
31/08/2018	ACO, HIA, HRE, NC, ANIC, ACI, HT, AT, PP, TIC, ETDS, DISP, VM /TOT	MV+ AHT, com estertores bilaterais	REAV, ASP, PL
01/08/2018	ACO, HIA, HRE, NC, EM, ANIC, ACI, HT, AT, PP, TIC, ETDS, PVN, VM /TOT	MV+ AHT, com estertores bilaterais	REAV, ASP, VPP, PL

Lista de abreviações: ACI: Acianótico, ACO: Acordado, AT: Afebril ao toque, ANIC: Anictérico, ASP: Aspiração, ATI: Ativo, CAL: Calmo, DVA: Desobstrução de vias aéreas, DISP: Dispneico, DOR: Dormindo, EM: estável ao manuseio, EUP: Eupneico, ETDS: Expansibilidade torácica diminuída simetricamente, HIA: Hipoativo, HC: Hipocorado, HRE: Hiporreativo, HT: Hipotônico, MHB: Manobras de higiene brônquica, MRP: Manobras de reexpansão pulmonar, MG: Mobilização global, NC: Normocorado, PVN: Padrão ventilatório normal.

Como visto, durante o período de internação o RN mostrou por diversas vezes condições que distanciavam seu quadro da normalidade, como por exemplo a hiporreatividade, hipoatividade, hipotonia, dispnéia, tiragens intercostais e a presença de estertores na ausculta pulmonar, sendo também importante observar que foram realizadas condutas fisioterapêuticas todos os dias, tendo como objetivo melhorar o quadro do RN.

7 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Considerando que o caso relatado e as publicações levantadas trazem à luz a discussão da terapêutica de uma situação complexa por apresentar a associação da acrania com acondroplasia em um neonato o que torna o caso ainda mais raro e bastante complexo quanto a sua terapêutica. Portanto, faz-se necessário que haja maior engajamento de pesquisadores em temas relacionados às síndromes congênitas, visando descobrir os fatores causadores e predisponentes dessas anomalias.

CASE REPORT: CONGENITAL SYNDROME WITH PHENOTYPICAL CHARACTERISTICS OF ACONDROPLASIC NANISM AND ACRANY

ABSTRACT

Congenital anomalies or congenital malformation is a morphological alteration and/or functional detected through the birth. Between the diverse number of anomalies there is acrania, where the flat bones of the skull are partially or completely absent developing abnormally the cerebral hemispheres, and the achondroplastic dwarfism, that represents a set of congenital anomalies where the individual is affected by a more common form of disproportionate short stature. The goal of this study was to report a clinical case of a newborn with acrania and phenotypic characteristics of dwarfism achondroplastic that was admitted to the FAP's hospital ICU neonatal. The methodology used was the databases collected of the newborn medical record during their period of hospitalization. Given the rarity of the acrania effect along the dwarfism, was possible to detect neurologic characteristics compatible with the dwarfism achondroplastic and signals of the respiratory failure, although it was necessary more work and research related to the congenital malformation and syndromes, aiming to find the cause factors predisposing to these anomalies.

Keywords: Nanism/Dwarfism. Chronic Encephalic Damage. Congenital Syndrome.

REFERÊNCIAS

ARACENA, A. M.. Manejo de Síndromes malformativos. **Rev. chil. pediatr.**, Santiago, v. 75, n. 4, p. 383-389, 2004.

BAUJAT, G, et al. Achondroplasia. **Best Pract Res Clin Rheumatol**, v. 22, n.1, p. 3-18, 2008.

BELLUS, G.A, et al. Achondroplasia is defined by recurrent G380R mutations of FGFR3. **Am J Hum Genet.** v. 56, n. 2, p. 73-368, 1995.

BIANCA, S, et al. Prenatal and postnatal findings of acrania. **Arch Gynecol Obstet.** v. 27, p. 256-258, 2005.

BRASIL. Organização Panamericana de Saúde (OPAS/OMS). OPAS/OMS insta países das Américas a reforçar vigilância de microcefalia e outras anomalias congênitas, 2016.

CHEN, C.P, et al. Prenatal sonographic diagnosis of acrania associated with amniotic bands. **J Clin Ultrasound.** v. 32, p. 256-260, 2004.

CHO, J.Y, et al. Defective lysosomal targeting of activated fibroblast growth factor receptor 3 in achondroplasia. **Proc Natl Acad Sci U S A.** v. 101, n. 2, p. 14-609, 2004.

DI ROCCO, F, et al. FGFR3 mutation causes abnormal membranous ossification in achondroplasia. **Hum Mol Genet.** v. 23, n. 11, p. 25-2914, 2014.

HECHT, J.T; et al. Mortality in achondroplasia. **Am J Hum Genet.** v.41, n. 3, p. 64-454, 1987.

HOROVITZ, D. D. G.; LLERENA, J. C.; MATTOS, R. A. **Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual.** Cad. Saúde Pública, v. 21, n. 4, 2005.

HORTON, W.A; HALL, J.G; HECHT, J.T. Achondroplasia. **Lancet.** v. 370, n. 9582, p. 162–172, 2007.

HUNTER ,A.G; SEAVER, L.H; STEVENSON, R.E. Defect in the limb-body wall. Is there a defensible hypothesis and can it explain all the associated anomalies? **Am J Med Genet A.** v. 155A, n. 9, p. 59-2045, 2011

KARASU, Y, et al. Prenatal diagnosis of fetal acrania using two and three dimensional ultrasound. **Proceedings in Obstetrics and Gynecology**. v. 5, n. 1, p. 4, 2015.

KWON, J; JEANTY, P. Acrania: Review of 13 Cases. **The Fetus**. v. 1, 1991.

KAYA, H, et al. Fetal acrania at term. **Perinatal Journal**. v. 12, p. 96-98, 2004.

LEI LI, et al. Isolated Acrania in the Presence of Amniotic Band Syndrome. **North American Journal of Medicine and Science**. v. 10, n. 3, 2017.

LEMIRE, R.J; SIEBERT, J.R. Anencephaly: its spectrum and relationship to neural tube defects. **J Craniofac Genet Dev Biol**. v. 10, p. 163-174, 1990.

LIU, Y, et al. 3D ultrasonography in the evaluation of growth and development of frontal lobes in children with perinatal brain injury. **Conf Proc IEEE Por Med Biol Soc**. p. 6-483, 2009.

LUSTRIN, E.S, et al. Pediatric cervical spine: normal anatomy, variants, and trauma. **Radiographics**. v. 23, n. 3, p. 60-539, 2003

MELLO, S.B, et al. Avaliação da transição crânio-vertebral. **Rev Imagem**. v. 27, n. 2, p. 26-115, 2005.

MIKAMI, R, et al. Synopsis of preceedings. Chest. . **International symposium on lung sounds**. v.92, n. 2, p. 5-342, 1987.

PAULI, R.M, et al. Prospective assessment of risks for cervicomedullary-junction compression in infants with achondroplasia. **Am J Hum Genet**. v. 56, n. 3, p. 44-732, 1995.

REYNOLDS, K.K; MODAFF, P; PAULI, R.M. Absence of correlation between infantile hypotonia and foramen magnum size in achondroplasia. **Am J Med Genet**. v. 101, n. 1, p. 5-40, 2001.

SABAT, S, et al. Anencephaly. **The Internet Journal of Gynecology and Obstetrics**. v. 11, 2008.

Secretaria Municipal da Saúde de São Paulo. Sistema de Informações Sobre Nascidos Vivos (SINASC). Coordenação de Epidemiologia e Informação – CEInfo. **Declaração de Nascido Vivo - Manual de Anomalias Congênitas**. 2ª ed. São Paulo: Secretaria Municipal da Saúde, p. 97, 2012.

SHIANG, R, et al. Mutations in the transmembrane domain of FGFR3 cause the most common genetic form of dwarfism, achondroplasia. **Cell**. v 78, n.2, p. 42-335, 1994.

Sociedade Brasileira de Pediatria. Insuficiência Respiratória Aguda. Departamento Científico de Terapia Intensiva. n. 2, 2017.

TROTTER, T.L; HALL, J.G. Health supervision for children with achondroplasia. **Pediatrics**. v.116, n.3, p. 83-771, 2005.

TWIGG, S.R, et al. Skeletal analysis of the Fgfr3 (P244R) mouse, a genetic model for the Muenke craniosynostosis syndrome. **Dev Dyn**. v. 238, n. 2, p. 331-42, 2009.

WEST, J. B. Fisiologia respiratória: princípios básicos. 9. ed. Porto Alegre: **Artmed**, 2013.