



Síndrome de Apert

Um guia para diagnóstico e tratamento



**Boston
Children's
Hospital**

Craniofacial Anomalies
Program

Ter um filho com a síndrome de Apert pode parecer devastador. Saber que o seu filho precisará do atendimento médico de uma grande equipe de especialistas pode ser difícil de processar para qualquer pai e mãe. Esperamos que encontre conforto ao saber que o Programa de Anomalias Craniofaciais do Boston Children's Hospital atende mais de quinhentos pacientes por ano com uma variedade de diagnósticos craniofaciais. Sendo um dos programas mais antigos a nível mundial, nossa vasta experiência e o compromisso com um atendimento inovador e compassivo nos consagraram como líderes nacionais no tratamento de crianças portadoras da síndrome de Apert.

No Boston Children's Hospital temos uma abordagem centrada na colaboração, no trabalho em equipe, e o paciente no centro do atendimento. Nossos cirurgiões têm experiência em várias técnicas cirúrgicas, o que nos permite criar e personalizar planos de tratamento específicos que atendem às necessidades únicas do seu filho.

A síndrome de Apert é um transtorno genético caracterizado por anomalias do crânio, da face e das extremidades, que impactam a saúde, o funcionamento diário e as interações sociais da pessoa afetada.

O sucesso no tratamento de pacientes com a síndrome de Apert depende da equipe médica interdisciplinar que inclui:

- cirurgiões plásticos
- cirurgiões orais
- cirurgiões de mão
- neurocirurgiões
- otorrinolaringologistas
- (especialistas em ouvido, nariz e garganta)
- dentistas pediátricos
- ortodontistas
- geneticistas
- fonoaudiólogos
- audiologistas
- assistentes de médico (PA, pela sigla em inglês)
- enfermeiros
- atendimento complexo em pediatria
- neuropsicólogos

O Programa de Anomalias Craniofaciais do Boston Children's Hospital incorpora as habilidades únicas de cada uma dessas especialidades para prestar o melhor nível de atendimento a pacientes e suas famílias. Sendo o único hospital em Massachusetts com um atendimento exclusivo para crianças, o Boston Children's Hospital conta com equipes inteiras com formação especializada para o excelente tratamento de seus pacientes e suas famílias.



Dr. John Meara, MD, DMD
Chefe de Cirurgia Plástica

Informação sobre a síndrome de Apert

A síndrome de Apert, também chamada de “acrocefalosindactilia”, é uma condição genética complexa e rara que pode afetar a face, o crânio, os dentes, as mãos e os pés de uma criança. O impacto em cada criança varia, já que há uma grande variedade de manifestações clínicas e severidades. Ela acontece em um a cada 100.000 nascimentos.

Características clínicas da síndrome de Apert

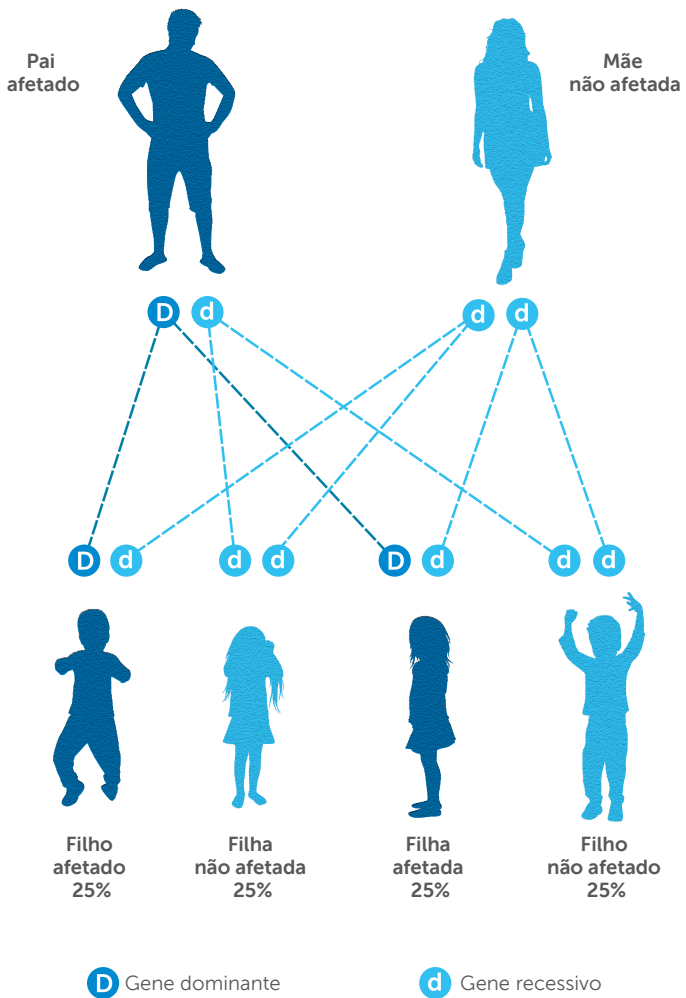
- Craniosinostose: quando há uma junção prematura dos ossos do crânio. Resulta em mudanças na forma da cabeça e possível aumento na pressão do cérebro.
- hipoplasia do terço médio da face: quando há um crescimento diminuído da parte central da face. Resulta em afundamento da face, graves problemas respiratórios ou apneia do sono.
- sindactilia: fusão dos dedos das mãos e/ou dos pés
- outras características podem incluir: dentes apinhados, fenda palatina, perda da audição, fusão das vértebras e acne

Diagnóstico da síndrome de Apert

- Uma equipe craniofacial especializada, que inclui um geneticista, deve avaliar o seu filho.
- Em alguns casos pode-se pedir radiografias e/ou uma tomografia computadorizada (TC) para ajudar a confirmar o diagnóstico.
- Também pode-se fazer testes genéticos pela amostra de sangue ou saliva.

O meu filho pode ter limitações no desenvolvimento em decorrência da síndrome de Apert?

Algumas crianças com síndrome de Apert têm atrasos no desenvolvimento, mas isso não acontece com todas as crianças. As necessidades de cada uma são cuidadosamente avaliadas e tratadas pela nossa equipe multidisciplinar. Algumas crianças se beneficiam de tratamentos com fonoaudiologia, fisioterapia ou terapia ocupacional. Nosso neuropsicólogo vai avaliar o seu filho e facilitar o acesso a intervenções de desenvolvimento ou cognitivas que podem ajudar.



Por que o meu filho nasceu com a síndrome de Apert?

A síndrome de Apert é causada por uma mudança (mutação) específica em um gene denominado “receptor 2 do fator de crescimento de fibroblastos” (FGFR2, pela sigla em inglês). Esse gene é responsável pelo desenvolvimento dos ossos, e quando sofre uma alteração, pode causar a fusão prematura dos ossos cranianos (craniosinostose) e o mau desenvolvimento dos ossos das extremidades (sindactilia). O gene FGFR2 também está envolvido em síndromes craniofaciais semelhantes, inclusive as síndromes de Crouzon, Pfeiffer e Jackson-Weiss.

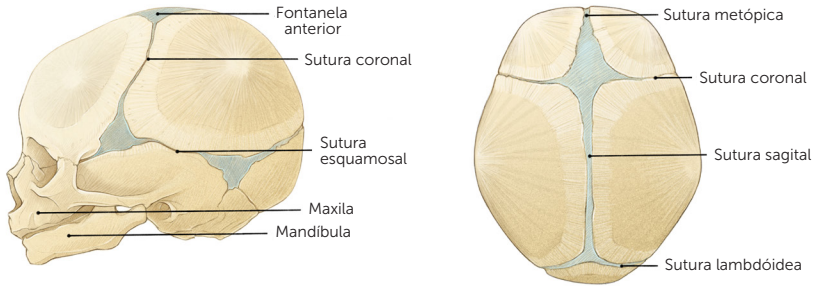
Se eu tiver outros filhos, eles também terão a síndrome de Apert?

Na maioria dos casos não há antecedentes familiares da síndrome de Apert. O risco de ter outra criança com síndrome de Apert é baixo, mas não é nulo. Isso se deve à remota possibilidade de que a mudança genética tenha ocorrido em mais de uma das células germinativas dos pais (espermatozoide ou óvulo). Nesses casos raros, há uma chance de 50% de ter outro filho com a síndrome de Apert.

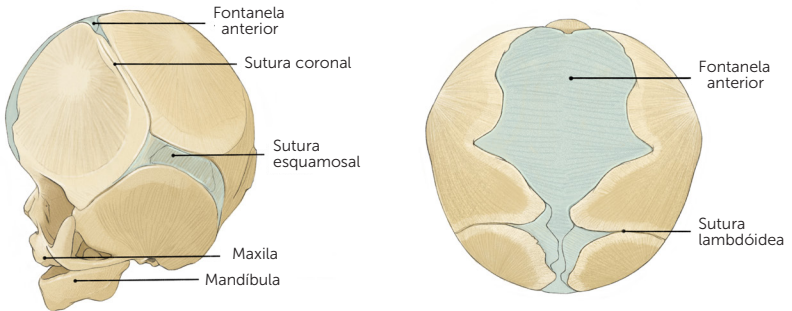
Quando o meu filho for adulto e tiver seus próprios filhos, qual é a chance de que eles também tenham a síndrome de Apert?

Se o seu filho tem a síndrome de Apert, cada um dos seus filhos tem uma chance de 50% de ter a mesma condição.

Crânio normal



Crânio de síndrome de Apert



Cuidados e tratamento da síndrome de Apert

Embora a perspectiva de que o seu filho precise de várias cirurgias ao longo da sua vida pareça ser devastadora, é importante lembrar que esses procedimentos são muito bem-sucedidos. Para entender o tratamento geral de uma criança com síndrome de Apert, pode ser útil ter uma ideia geral de quando cada um dos procedimentos será necessário.

Consulte a página 18 para obter um cronograma detalhado sobre os cuidados do seu filho.

Tratamento craniofacial

Quais são as características craniofaciais comumente associadas à síndrome de Apert?

Como as placas de crescimento ("suturas") do crânio se fecham prematuramente, as crianças com síndrome de Apert apresentam deformações na cabeça, que geralmente é muito larga e alta. Os olhos são muito proeminentes (esbugalhados) como resultado de órbitas oculares rasas, e a parte central da face é achatada ou afundada. O nariz é curto e proeminente, semelhante a um bico. Os dentes costumam ser apinhados e pode haver uma fenda palatina ou um bloqueio das vias respiratórias.

Opções de tratamento para problemas respiratórios

Se o seu filho nasceu com obstrução das vias aéreas, faremos uma consulta multidisciplinar com especialistas nas áreas de otorrinolaringologia, medicina do sono e/ou pulmonologia logo após o nascimento. A avaliação clínica dos problemas respiratórios de seu filho pode incluir um exame das vias aéreas por meio de uma pequena câmera ou um estudo do sono. Há várias opções para o tratamento da obstrução das vias aéreas em crianças com síndrome de Apert. Algumas delas são o uso de uma máscara com pressão positiva continuada das vias aéreas (CPAP, pela sigla em inglês), tonsilectomia e/ou adenoidectomia, e/ou avanço de terço médio da face (também denominado "Le Fort III"). Em casos graves, pode ser necessária a colocação de uma traqueostomia (um procedimento cirúrgico que cria uma abertura no pescoço até a traqueia) até que o seu filho tenha idade suficiente para ser submetido a outras cirurgias.

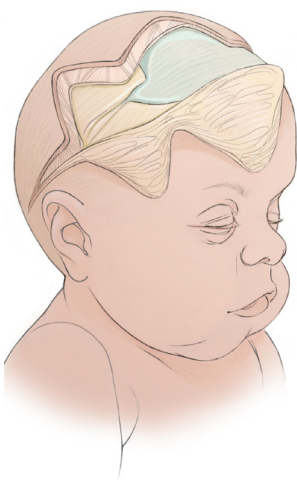
Cuidados e tratamento da síndrome de Apert

Qual é o tratamento habitual para a face e o crânio?

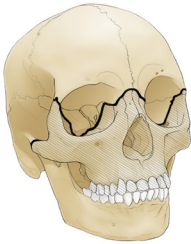
No Boston Children's Hospital temos uma abordagem inovadora e minimamente invasiva para o tratamento da craniosinostose. Quando possível, faz-se uma liberação endoscópica (minimamente invasiva) das suturas cranianas fundidas precocemente quando a criança tem de 2 a 4 meses. Com esse procedimento endoscópico seguido por terapia com capacete, podemos reduzir a deformação do crânio em crianças com síndrome de Apert. Mais importante ainda, nosso centro insiste na liberação endoscópica precoce das suturas para permitir que o cérebro da criança tenha espaço para se desenvolver, e minimizar o risco de dano cerebral.

No caso de crianças mais velhas onde não é possível fazer o tratamento endoscópico, faz-se uma remodelagem da calota craniana ou avanço fronto-orbital quando ela tiver de 9 a 11 meses. O tipo de procedimento depende das necessidades específicas do seu filho e de quais das suturas estão fundidas. Essas cirurgias envolvem a colaboração de um cirurgião plástico e de um neurocirurgião para liberar as suturas fundidas e remodelar o crânio. Eles utilizam uma incisão em zigue-zague para camuflar ou ocultar completamente a cicatriz na região de crescimento do cabelo.

Incisão para o procedimento craniofacial



Procedimentos Le Fort



Le Fort III



Le Fort I

O seu filho pode precisar de um procedimento denominado avanço de terço médio de face (procedimento Le Fort III). Essa cirurgia traz a parte mediana da face para a frente a fim de abrir as vias aéreas e proteger os olhos proeminentes. Usamos uma técnica denominada osteogênese por distração para mover os ossos do meio da face para a frente e proporcionar resultados mais estáveis. A programação desta cirurgia depende das necessidades específicas do seu filho.

O meu filho precisará de outras cirurgias craniofaciais à medida que crescer?

Quando o seu filho tiver terminado de crescer, também poderá precisar de um avanço maxilar (também denominado procedimento Le Fort I). Ele ajuda a corrigir o alinhamento dos dentes. Várias crianças também se beneficiam de uma melhora da aparência da testa já na idade adulta.

Tratamento dentário

Quais são os problemas dentários associados à síndrome de Apert?

A forma anormal da face também pode afetar a posição dos dentes, em particular, a forma como os dentes superiores se encaixam nos inferiores (denominado "oclusão"). Várias crianças apresentam prognatismo bem como dentes mal alinhados. A dentição tardia também é comum em crianças com Apert. As crianças devem ser acompanhadas por um dentista assim que os dentes comecem a sair, antes dos 2 a 3 anos.

Qual é o tratamento típico para corrigir os dentes e a mordida?

A decisão de tratar a oclusão deve ser feita com a orientação de um dentista pediátrico e de um ortodontista que tenham experiência no tratamento de crianças com transtornos craniofaciais. Além disso, deve-se criar um plano de tratamento precoce para evitar a perda desnecessária de dentes. Pode ser necessária a extração dos dentes de leite para criar espaço e melhor alinhamento dos dentes permanentes.

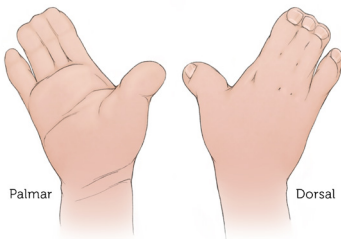
Seu filho certamente precisará de uma ou mais fases de cirurgia maxilar junto à terapia ortodôntica para ajudar a corrigir o alinhamento da mordida e melhorar a aparência e função do maxilar.

Tratamento dos pés e mãos

Quais são os problemas dos pés e das mãos associados à síndrome de Apert?

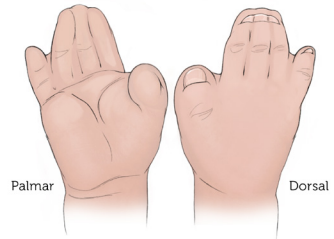
Todas as crianças portadoras da síndrome de Apert têm um certo grau de fusão dos dedos das mãos e dos pés, uma condição denominada sindactilia. As mãos dos pacientes com Apert podem ser classificadas em três categorias (classificação de Upton) com base no grau de comprometimento dos ossos e do tecido mole. A maioria das crianças com síndrome de Apert precisa de vários procedimentos durante a infância.

Classificação de Upton



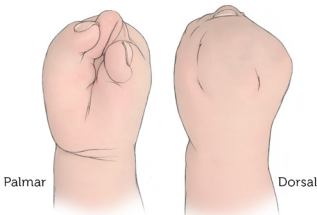
Tipo I

Os dedos índice, médio e anelar estão unidos, mas o polegar está livre. A palma da mão é plana. Esse tipo é comumente designado de "mão em pá".



Tipo II

O polegar está unido ao dedo índice, além da fusão dos três dedos médios. A palma da mão é côncava. Esse tipo é comumente designado de "mão em luva de boxe".



Tipo III

Todos os dígitos da mão estão unidos, com uma só unha. O polegar está virado para dentro, e geralmente é difícil distinguir os dígitos. Esse tipo é comumente designado de "mão em botão de rosa".

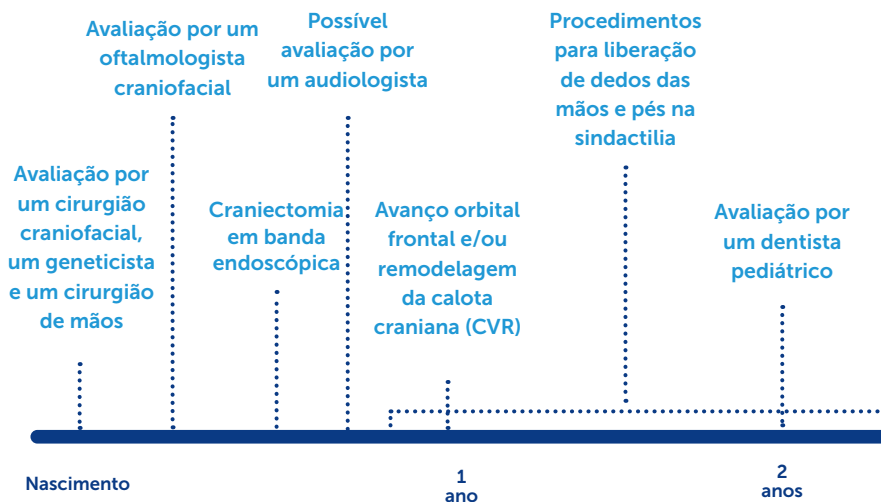
Qual é o cronograma habitual para o tratamento de malformações da mão?

Se o polegar estiver comprometido, a correção começa entre os 6 a 9 meses a fim de obter o funcionamento ideal. Se o polegar não estiver comprometido, os outros dedos são separados entre os 9 meses e os 2 anos. Os cirurgiões de mão geralmente conseguem separar os dedos de forma a dar à maioria das crianças quatro dedos e um polegar, mesmo nos casos mais difíceis. Isso requer muitas cirurgias complexas, várias das quais têm por objetivo separar e endireitar os dedos. As crianças com a síndrome de Apert têm menos articulações funcionais nos dedos, por isso elas podem não desenvolver a coordenação motora fina. De qualquer forma, essas crianças “funcionam” como a maior parte das outras crianças, e se saem muito bem na vida.

Qual é o tratamento habitual para a fusão dos dedos dos pés?

A fusão dos dedos dos pés não tem grande impacto na capacidade de andar ou correr. No entanto, pode-se optar por separá-los para melhorar a aparência e ajudar a criança a se sentir mais segura de si mesma. A separação dos dedos dos pés pode ser feita junto com a cirurgia para separar os dedos das mãos. À medida que as crianças crescem, elas podem desenvolver ossos proeminentes nos pés que atrapalham o andar. Esses problemas também podem ser corrigidos cirurgicamente.

Cronograma do tratamento



Avanço Le Fort III, usando a técnica de osteogênese por distração. Caso necessário, esse procedimento pode ser feito antes para tratar a apneia obstrutiva do sono.

Liberação da sinostose metacarpiana dos dedos mínimo e anelar
Endireitamento a alongamento do polegar

Avanço Le Fort III
Avanço Le Fort I
Cranioplastia frontal

10
anos

Idade adulta

Glossário

Apneia do sono: distúrbio caracterizado por pausas na respiração ou respiração anormalmente superficial durante o sono

Avanço de terço médio de face (“Le Fort III”): cirurgia para trazer a parte média da face para a frente a fim de abrir as vias aéreas e proteger olhos proeminentes

Avanço fronto-orbital: procedimento no qual a fonte e a borda supraorbital (o osso fundo da sobrancelha) são movidas para a frente para dar espaço ao cérebro e remodelar o crânio

Avanço maxilar (“Le Fort I”): cirurgia para mover o maxilar superior para a frente a fim de corrigir a forma como os dentes se encaixam na mordida

Craniectomia em banda endoscópica: procedimento minimamente invasivo para remover suturas cranias fundidas e dar ao cérebro espaço para se expandir.

Cranioplastia: correção cirúrgica de uma malformação ou deformidade do crânio

Craniossinostose: junção prematura das placas de crescimento da cabeça, resultando em deformação do crânio e possível aumento da pressão no cérebro

Exorbitismo: órbitas oculares que causam a protusão dos globos oculares. Está relacionado à craniossinostose e à hipoplasia do terço médio da face.

Hipoplasia de terço médio de face: crescimento diminuído da parte central da face, resultando em um afundamento da face, graves problemas respiratórios ou apneia do sono.

Oclusão: relação entre os dentes superiores e inferiores

Osteogênese por distração: procedimento através do qual se faz uma incisão no osso e, em seguida, um dispositivo médico afasta lentamente as bordas, induzindo a formação óssea e gradualmente alongando o osso

Proptose: olhos salientes, desprotegidos

Remodelação da calota craniana (ou calvarial): procedimento para a liberação das junções prematuras, expansão e remodelagem do crânio

Sindactilia: fusão dos dedos das mãos e/ou dos pés

Síndrome de Apert: uma condição genética complexa e rara que pode afetar a face, o crânio, os dentes, as mãos e os pés de uma criança. É causada por uma mutação no gene FGFR2.

Traqueostomia: procedimento cirúrgico onde se faz uma incisão no pescoço até a traqueia para facilitar a respiração.

Classificação de Upton: categorias que descrevem o grau de comprometimento de tecido mole e de ossos das mãos em pacientes com Apert

- **Mão em pá (tipo I):** fusão dos dedos índice, médio e anelar, mas o polegar está livre e a palma é plana
- **Mão em luva de boxe (tipo II):** fusão do polegar ao dedo índice, e fusão dos três dedos médios, com a mão côncava
- **Mão em botão de rosa (tipo III):** fusão de todos os dígitos com uma só unha, o polegar está voltado para dentro e é difícil distinguir os dígitos

Seguro e recursos no Boston Children's

Informações sobre seguro

As crianças com síndrome de Apert requerem tratamento de longo prazo, por isso é importante entender o seu plano de saúde. Informe-se com a empresa de seguro de saúde sobre o tipo de cobertura que ela oferece, e quanto deverá desembolsar a curto e a longo prazo.

Também é importante entender o processo de encaminhamento e cobertura exigido pela companhia de seguro para o tratamento de dentes e maxilar, que pode ser considerado dentário e não médico em essência. Inscreva o seu filho no seu seguro dentário, já que procedimentos dentários geralmente não são cobertos pelo seguro de saúde.

Se tiver alguma dúvida, entre em contato com a sua empresa de seguro de saúde. Verifique o número de serviço ao consumidor na parte de trás do seu cartão de seguro.

Recursos no Boston Children's

Programa de anomalias craniofaciais

617-355-6309

bostonchildrens.org/craniofacial

Center for Families

617-355-6279

O Center for Families (Centro para famílias) ajuda as famílias a localizar informações e recursos necessários para entender o problema específico do seu filho, e participar do seu cuidado. Todos os pacientes, familiares e profissionais de saúde do Boston Children's podem usar os serviços do centro sem nenhum custo adicional.

Recursos e apoios adicionais

AmeriFace

ameriface.org

A AmeriFace oferece informações e apoio emocional a pessoas com diferenças faciais e seus familiares.

Apert International Inc.

apert-international.org

O congresso anual de Apert está aberto a famílias afetadas pela síndrome de Apert ou outras diferenças craniofaciais similares. O website da organização conecta famílias a uma rede de apoio online que oferece recursos de apoio.

FACES: The National Craniofacial Association

faces-cranio.org

A associação oferece apoio financeiro para despesas não médicas a pacientes que viajam a um centro craniofacial para tratamento. A qualificação baseia-se na necessidade médica e financeira.

Children's Craniofacial Association

ccakids.org

Trata-se de uma organização nacional que lida com questões de ordem médica, psicossocial, emocional, financeira e educacional, e oferece apoio a indivíduos com anomalias craniofaciais.

Foundation for Faces of Children

facesofchildren.org

Trata-se de uma organização sediada na Nova Inglaterra que oferece informações claras e precisas e outros recursos a crianças nascidas com problemas craniofaciais e suas famílias. Ela foi inaugurada pelo Dr. John B. Mulliken, cirurgião plástico do Boston Children's Hospital, e um grupo de pais cujos filhos estavam recebendo tratamento no Boston Children's Hospital.

Grupos e páginas no Facebook

Apert USA

Apert Syndrome

Apert Owl

O que os pais dizem:

"O atendimento que nossa filha recebe no Boston Children's Hospital superou nossas expectativas. Depois de uma experiência ruim em outro hospital, rapidamente aprendemos a importância de ter médicos com experiência nos cuidados da síndrome de Apert para nossa filha. Adoramos como o Children's Hospital cuida dela como indivíduo, e como as decisões de tratamento e cuidados se baseiam nas necessidades dela."

—Tara Lafleur, mãe da Giuliana Lafleur

"O dia em que fomos ao BCH foi realmente o melhor dia da vida da minha família. O pessoal da nossa equipe do BCH está sempre um passo à minha frente. O BCH salvou a vida e o futuro do meu filho, e por isso, somos eternamente gratos. O Hospital fica a duas horas da nossa casa, mas eu não iria a nenhuma outra instituição. Nunca! Usamos eles para tudo, porque eles são realmente fantásticos."

—Jeremy Gold, pai do Jackson Gold

"Uma família não deve perder a esperança por morar longe de Boston e querer receber tratamento aqui. O Boston Children's Hospital trabalha estreitamente com nossos médicos locais, e a comunicação é excelente. Viajamos para Boston para fazer as cirurgias e fazemos exames na nossa cidade, conforme precisamos. A abordagem do atendimento da nossa filha é um trabalho em equipe com um plano de tratamento específico para as necessidades dela. Eu me sinto muito à vontade no BCH e acho que os médicos tratam nossos filhos como se fossem os filhos deles. "

—Tambra Milot, mãe da Madilynn Milot

Para marcar uma consulta

bostonchildrens.org/craniofacial

617-355-6309



Where the world comes for answers