

PE-045 - ALTERAÇÕES OFTALMOLÓGICAS NA SÍNDROME DE MOEBIUS-POLAND: UM RELATO DE CASO

Laura Cavalheiro Brizola¹, Capitulino Camargo Junior¹, Vitor Reis de Souza¹, Julio Pasquali Andrade¹, Leonardo Nunes Sanson¹, Mariana Castro Pires¹, Waldemir Ferrari Junior¹, Giovana Dal Pozzo Sartori¹, Ana Carolina Foscarini¹, Rafael Fabiano Machado Rosa¹

1 - UFCSPA - Porto Alegre, RS.

Introdução: A síndrome de Moebius-Poland (SMP) é uma condição genética que acomete o desenvolvimento dos nervos cranianos, de membros e da musculatura peitoral. Nosso objetivo é relatar as alterações oftalmológicas encontradas em um paciente com a síndrome. Em seguida, explanamos sobre sua etiologia. **Descrição do caso:** O paciente era o segundo filho do casal, e em sua gestação não houve intercorrências. O parto foi vaginal, a termo, e ele nasceu com peso de 2.750 g. A criança evoluiu com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Aos 6 meses de idade, se observou: microcefalia, hipotonia, ausência de expressões faciais, epicanto e estrabismo bilateral, antebraço direito com defeito de redução em sua porção proximal, com estreitamento do rádio e da ulna, e ausência de mão, mão esquerda com sindactilia parcial, dedos dos pés encurtados, e displasia ungueal nos primeiros dedos da mão esquerda. No exame físico realizado aos nove anos de idade se identificou uma hipoplasia do músculo peitoral maior. Em radiografia, constatou-se úmero, cotovelo e antebraço direitos hipoplásicos, mão esquerda com alteração da segunda, terceira e quarta falanges médias, e agenesia das falanges distais. A ressonância magnética de encéfalo não revelou anormalidades. Na avaliação oftalmológica, encontrou-se paralisia do sexto e do sétimo nervos cranianos, e palidez de papila no olho esquerdo. A evolução do paciente também cursou com déficit de aprendizagem e crises convulsivas parciais complexas. **Discussão:** Tanto a sequência de Moebius quanto a de Poland não têm etiologia definida. As hipóteses atuais falam sobre uma possível associação com alterações arteriais, a exemplo do impedimento do fluxo normal da artéria subclávia. Já as alterações oftalmológicas acontecem na sequência de Moebius, envolvendo a possibilidade de paralisia completa ou parcial do nervo facial, e o acometimento de outros pares de nervos cranianos, como o abducente. **Conclusão:** A SMP é uma condição rara, possivelmente associada a uma etiologia vascular. O presente relato de caso tem sua relevância pela riqueza de alterações oftalmológicas, as quais são comuns nessa síndrome. Isso se deve, principalmente, pelo acometimento dos nervos cranianos, em especial o facial e o abducente.

PE-046 - O USO DO ÁCIDO VALPRÓICO DURANTE A GESTAÇÃO DE UM FETO COM TRIGONOCEFALIA: ASSOCIAÇÃO OU MERA COINCIDÊNCIA?

Laura Cavalheiro Brizola¹, Waldemir Ferrari Junior¹, Capitulino Camargo Junior¹, Vitor Reis de Souza¹, Julio Pasquali Andrade¹, Leonardo Nunes Sanson¹, Mariana Castro Pires¹, Diego Seibel Júnior¹, Mirian Francine Favero¹, Rafael Fabiano Machado Rosa¹

1 - UFCSPA - Porto Alegre, RS.

Introdução: A trigonocefalia é o fechamento precoce da sutura metópica no crânio do bebê, o que impede o cérebro de se expandir corretamente dentro da caixa craniana. Dessa forma, a exposição do feto ao ácido valpróico (AV) utilizado durante a gravidez apresenta relação com tal condição. O relato em questão busca descrever um caso de síndrome do valproato fetal, apontando a associação entre a exposição ao AV e a trigonocefalia no bebê. **Descrição de caso:** O paciente é o terceiro filho de uma mãe epiléptica que usou AV até o primeiro trimestre de gestação, e fenobarbital a partir deste. Convulsões frequentes foram referidas até o terceiro mês. O bebê nasceu prematuro de 35 semanas, por parto normal, pesando 2.450 g, e escores de Apgar de 8/9. Depois do nascimento, ele evoluiu com insuficiência cardíaca, tendo a ecocardiografia evidenciado comunicação interventricular (CIV) perimembranosa de via de saída ampla, estenose pulmonar periférica discreta e veia cava superior esquerda drenando para o seio coronário. No exame físico notou-se retardo de crescimento, crânio em quilha, pregas epicânticas bilaterais, obstrução do canal lacrimal bilateral, prega infra-orbitária bem marcada, narinas antevertidas, filtro nasal longo, lábio superior fino, orelhas retrovertidas e baixo-implantadas, e mamilo acessório à direita. O cariótipo era normal, tendo a tomografia computadorizada atestado a trigonocefalia. O paciente foi submetido à correção cirúrgica com êxito da CIV com 8 meses de vida, tendo melhora do quadro. **Discussão:** O AV é uma medicação anticonvulsivante considerada de categoria D na gestação pela FDA (*Food and Drug Administration*), o que o consolida como potencial causador de risco de malformações fetais. Desta forma, é importante que os médicos manejem o tratamento da convulsão com medicações mais seguras, visando evitar consequências negativas ao bebê. **Conclusão:** A chamada síndrome do valproato fetal é o conjunto de malformações causada pela exposição intraútero ao AV. Portanto, tal medicamento deve ser usado com cautela, e crianças que apresentam trigonocefalia podem ter sido expostas a tal agente durante a gestação, sendo necessária uma anamnese de história gestacional bem elaborada para identificar o seu uso, bem como evitá-lo em futuras prescrições.