

Síndrome de Apert: relato de caso

Apert syndrome: case report

Síndrome de Apert: reporte de caso

Felipe Leonardo¹, Marta Wey Vieira¹, Maria Valéria Pavan^{1*}.

RESUMO

Objetivo: Apresentar o caso de uma paciente com Síndrome de Apert, sua trajetória pelo sistema de saúde, o papel da Atenção Primária à Saúde no seu resgate e acompanhamento. **Detalhamentos de Caso:** Criança, sexo feminino, nascida em maio de 2017, segunda gestação de um casal não-consanguíneo. Nascida de parto cesáreo; à termo; pequena para a idade gestacional e baixo peso; apresentava braquicefalia, fronte alta, face achatada, hipoplasia malar, orelhas de baixa implantação, hipertelorismo ocular, fendas palpebrais oblíquas para baixo, proptose, nariz pequeno com narinas antevertidas, palato ogival, pescoço curto, sindactilia em mãos e pés; sem outros distormorfismos aparentes. Diante das dificuldades de acesso, a família perdeu o seguimento, retomado através do cuidado ampliado proporcionado pela visita domiciliar, com contribuição da inserção dos alunos do curso de medicina na equipe de saúde. A criança foi submetida a correção cirúrgica da sindactilia das mãos em um hospital filantrópico, com ótimo resultado cirúrgico e funcional. **Considerações finais:** A limitação orçamentaria imposta ao Sistema Único de Saúde restringe as equipes de saúde dentro das unidades básicas, em função da alta demanda e pouco recurso humano, tornando ainda mais difícil a manutenção da coordenação e continuidade do cuidado dos portadores de doenças raras.

Palavras-chave: Síndrome de Apert, Doenças raras, Atenção primária à saúde.

ABSTRACT

Objective: To present the case of a patient with Apert Syndrome, her trajectory through the health system, the role of primary health care in its rescue and monitoring. **Case details:** Child, female, born in May, 2017, second pregnancy of a non-consanguineous couple. Born by cesarean section; full-term; small for gestational age and low weight; she had brachycephaly, high forehead, flat face, malar hypoplasia, low-set ears, ocular hypertelorism, slanting eyelid slits, proptosis, small nose with anteverted nares, ogival palate, short neck, syndactyly in hands and feet; without other apparent dysmorphisms. In view of the difficulties of access, the family lost the follow-up, resumed through the extended welcoming provided by home visits, with the contribution of the insertion of medical students in the health team. The child underwent surgical correction of syndactyly of the hands in a philanthropic hospital, with excellent surgical and functional results. **Final considerations:** The limited resources imposed on the Unified Health System restrict health teams within basic units, due to the high demand and low human resources, making it even more difficult to maintain coordination and continuity of care for patients with rare diseases.

Key words: Apert Syndrome, Rare diseases, Primary health care.

RESUMEN

Objetivo: Presentar el caso de una paciente con Síndrome de Apert, su trayectoria por el sistema de salud, el papel de la Atención Primaria de Salud en su rescate y seguimiento. **Detalles del caso:** Niña, nacida en mayo de 2017, segundo embarazo de una pareja no consanguínea. Nacida por cesárea; término; pequeño para la edad gestacional, bajo peso; tenía braquicefalia, frente alta, cara plana, hipoplasia malar, orejas de implantación baja, hipertelorismo ocular, hendiduras oblicuas en los párpados, proptosis, nariz pequeña con narinas antevertidas, palato ojival, cuello corto, sindactilia en manos y pies; sin otros distormorfismos. Ante las

¹ Pontifícia Universidade Católica de São Paulo (PUC/SP), São Paulo - SP. *E-mail: mvpavan@globo.com

dificuldades de acesso, a família perdeu o seguimento, reanudado mediante atenção ampliada brindada por las visitas domiciliarias, con el aporte de la inserción de los estudiantes de medicina en el equipo de salud. El niño fue sometido a corrección quirúrgica de la sindactilia de las manos en un hospital filantrópico, con excelentes resultados quirúrgicos y funcionales. **Consideraciones finales:** La limitación presupuestaria impuesta al Sistema Único de Salud restringe los equipos de salud dentro de las unidades básicas, debido la alta demanda y la escasez de recursos humanos, dificultando aún más la coordinación y continuidad de la atención a los pacientes con enfermedades raras.

Palabras clave: Síndrome de Apert, Enfermedades raras, Atención primaria de salud.

INTRODUÇÃO

As doenças genéticas fazem parte do grupo das doenças raras que são definidas pelo Ministério da Saúde (MS) como aquelas que afetam até 65 pessoas em 100.000 indivíduos e constituem um importante problema de saúde pública (BRASIL, 2014). Quando consideradas individualmente, as doenças raras não parecem ser estatisticamente relevantes. Entretanto, quando reunidas como categoria causam um forte impacto no sistema de saúde, uma vez que se estima que no Brasil 13 milhões de pessoas apresentem doença genética, representando atualmente a segunda causa de mortalidade infantil proporcional (BRASIL, 2014).

O cuidado das pessoas com doenças raras perpassa todos os níveis de complexidade do Sistema Único de Saúde (SUS) e impõem desafios ao longo de todo o percurso terapêutico (LUZ GS, et al., 2018). O diagnóstico é difícil, dependente de alta tecnologia e de profissionais da saúde bem treinados; o acompanhamento é complexo e exige equipe multiprofissional e multidisciplinar; o tratamento, quando disponível, costuma ser de alto custo e mantido por longo período (AURELIANO WA, 2018; IRIART JAB, et al., 2019). Além disso, é fundamental que o seguimento seja compreendido além das variáveis biomédicas do processo saúde-doença, com atenção especial para as relações sociais entre profissionais da saúde, pacientes e suas famílias (IRIART JAB, et al., 2019).

Neste contexto, aparece a importância da Atenção Primária à Saúde (APS), articulada com os diferentes níveis de complexidade do SUS, capaz de exercer seu papel de facilitar o acesso, coordenar o cuidado e abordar a pessoa como um todo, fundamentada na longitudinalidade e no cuidado continuado (STARFIELD B, 2002; OLIVEIRA MAC e PEREIRA IC, 2013; CARNUTI L, 2017). Entre os instrumentos utilizados pela APS está a visita domiciliar (VD), oportunidade de cuidado extraunidade de saúde, que tem servido aos princípios do SUS de maneira eficaz, por facilitar o acesso aos serviços e outras políticas públicas e o relacionamento entre os diversos agentes envolvidos no cuidado (SAMUDIO JLP et al., 2017)

A Síndrome de Apert é uma doença genética rara que se caracteriza por craniossinostose de qualquer sutura do crânio ou de sua base; alterações típicas na face, como hipoplasia de face média; sindactilia simétrica de mãos e pés e certo grau de deficiência intelectual (HILTON C, 2017; CAMMARATA-SCALISI F, et al., 2019). Tem caráter autossômico dominante e acontece devido mutações no gene do receptor de fator de crescimento de fibroblasto 2, o FGFR2 (WILKIE AO, et al., 1995; CAMMARATA-SCALISI F, et al., 2019).

Seu acompanhamento é multiprofissional e multidisciplinar e envolve a manutenção das vias aéreas, da fala e da linguagem; correções cirúrgicas craniofaciais e ortopédicas; cuidados oftalmológicos, fisioterápicos, odontológicos e psicológicos (HILTON C, 2017; CAMMARATA-SCALISI F, et al., 2019). O objetivo desse relato foi apresentar a história de uma paciente com Síndrome de Apert, sua trajetória pelo sistema de saúde, encontros e desencontros e o papel da APS no seu resgate e acompanhamento.

DETALHAMENTO DE CASO

Criança, sexo feminino, nascida em 28 de maio de 2017, segunda gestação de um casal não-consanguíneo que se encontra em estado de vulnerabilidade social e econômica, moradores de uma cidade do interior de São Paulo. Nascida de parto cesáreo, por apresentação pélvica, pesou 2370g, comprimento de 46cm, perímetro cefálico de 32cm, Índice de Apgar 4 e 8; à termo. Pequena para a idade gestacional e baixo peso, permaneceu internada na unidade neonatal por doze dias. Ao exame clínico dismórfico apresentou

braquicefalia, fronte alta, face achatada, hipoplasia malar, orelhas de baixa implantação, hipertelorismo ocular, fendas palpebrais oblíquas para baixo, proptose, nariz pequeno com narinas antevertidas, palato ogival, pescoço curto, sindactilia em mãos e pés, sem outros distúrbios aparentes.

O nascimento ocorreu em um conjunto hospitalar formado por um hospital universitário administrado por uma Fundação, e dois hospitais e um ambulatório de especialidades administrados pelo governo do Estado de São Paulo. Grande parte do corpo clínico desses hospitais públicos é oferecida através de um convênio com a Universidade e o governo do Estado de São Paulo. Nesse mesmo serviço, a recém nascida foi diagnosticada clinicamente com Síndrome de Apert, após avaliação genético-clínica, onde foram descartadas outras síndromes que cursam com craniossinostose e sindactilia. Em seguida, ela foi encaminhada para o acompanhamento multidisciplinar.

Após o diagnóstico e das propostas de seguimento, houve um período de muita angústia vivenciada pela família, em especial pela mãe da paciente, que iniciou um longo percurso pelos diversos níveis de complexidade do SUS. Iniciou seguimento na Atenção Básica, no Programa de Atenção à Criança; no ambulatório especializado, com neurologista infantil; na atenção terciária, com cirurgião especializado e geneticista. Além da busca por apoio psicológico e financeiro em organizações não governamentais. Neste período, a Estratégia de Saúde da Família (ESF) da área em que a paciente reside estava sendo desmontada, com redução do número de agentes comunitários de saúde e, conseqüentemente, das famílias visitadas, provocando um distanciamento do seu acompanhamento, com comprometimento da trajetória terapêutica nos diversos níveis de complexidade de atenção do SUS.

Através de buscas pela internet e do contato via redes sociais com grupos de familiares de pessoas com Síndrome de Apert, a família recebeu muito apoio, mas a mãe também se deparou com grande quantidade de informações sobre o diagnóstico, o tratamento e o prognóstico da doença. Esse processo colaborou para o aumento da ansiedade, seja por ela considerar que a filha estivesse correndo os riscos dos portadores da Síndrome de Apert, como o risco para morte por obstrução das vias aéreas e hipertensão intracraniana, seja pelo aumento da sensação de não ter todos os recursos necessários providos pelo SUS, como a falta do acesso a cirurgia para decompressão craniana que poderia evitar os riscos imediatos e o desenvolvimento normal da criança.

Os alunos do curso de medicina, de acordo com as atividades curriculares, são inseridos em ESFs do município e participam das visitas domiciliares realizadas pelas equipes de saúde. Durante uma dessas visitas, realizada na mesma rua da família aqui relatada, a mãe pediu que também fosse visitada, contando a história do diagnóstico da sua filha e da sua angústia para obter ajuda para encaminhamento aos serviços especializados. Contou também que estava com dificuldades na aquisição de leite com formulação especial. Na ocasião desse encontro, a criança, com um ano e dois meses, apresentava-se com atraso discreto no desenvolvimento neuropsicomotor e atraso na aquisição do equilíbrio, da marcha e da fala. A mãe se encontrava ansiosa e desnutrida.

Em conjunto com a equipe de saúde, os alunos do curso de medicina retomaram a coordenação do cuidado, buscando a reconstrução do vínculo com a família, por meio de visitas mais regulares e orientação para o resgate do acompanhamento multidisciplinar e especializado. Entre as prioridades, foi reativada no programa Viva Leite, para receber os leites com formulação especial gratuitamente e voltou para acompanhamento com neurologista infantil e geneticista, no serviço especializado.

A partir do retorno ao serviço de genética, foi encaminhada para acompanhamento com terapia ocupacional, fonoaudiólogo, fisioterapeuta e psicólogo para a redução de danos e prevenção de perdas no desenvolvimento neuropsicomotor, enfrentando a mesma difícil espera causada pela saturação do sistema de saúde, com reduzida chance de construção de vínculo, exigindo cuidado continuado da equipe de saúde.

Também iniciou acompanhamento, via SUS, em um hospital especializado em crânio e face, privado, filantrópico, de utilidade pública municipal, estadual e federal, localizado em um município de grande porte no interior de São Paulo. Um serviço de fácil acesso, com agendamento de consultas por telefone, com encaminhamento a partir da Atenção Básica e tempo para o primeiro atendimento de duas a três semanas.

Na primeira consulta a paciente foi inscrita na espera para a cirurgia descompressiva craniana, sem urgência, uma vez que suas suturas ainda não estavam totalmente fechadas, e, encaminhada para a correção da sindactilia das mãos, pela necessidade mais urgente de garantir o funcionamento de sua mobilidade durante o seu desenvolvimento. A cirurgia foi realizada, com ótimo resultado cirúrgico e funcional. Nesse processo, tornou-se evidente a riqueza de recursos disponibilizados pelo SUS, assim como a sua morosidade, que se colocou como um limitador na disponibilidade de exames subsidiários, que exigiram engajamento da mãe e colaboração de entidades não governamentais de apoio às pessoas com Síndrome de Apert, uma vez que o tempo de espera para a disponibilidade dos exames é grande.

Ao longo do acompanhamento da família, os alunos do curso de medicina puderam observar que houve redução da ansiedade da mãe logo no início do acompanhamento no hospital especializado, onde recebeu esclarecimento sobre os riscos reais relacionadas à filha, principalmente em sua angústia sobre o risco eminente de morte e sobre o percurso a ser seguido em relação às necessidades de cirurgia. Entretanto, a correção da sindactilia, com melhora da mobilidade e visível ganho no desenvolvimento da criança, e a diminuição do medo geraram na família a sensação de resolução do problema com aceitação das deformidades ainda presentes e novo afastamento dos serviços de saúde.

Neste período também foi possível presenciar que as dificuldades orçamentárias impostas ao SUS, com redução no número de ACS, acabam restringindo as equipes de saúde dentro das Unidades Básicas de Saúde (UBS), em função da alta demanda e pouco recurso humano, tornando ainda mais difíceis a manutenção da coordenação e continuidade do cuidado dos portadores de doenças raras, como no caso aqui relatado.

DISCUSSÃO

O itinerário terapêutico do portador de uma doença genética frequentemente se inicia já ao nascimento e perpassa vários corpos, seja pelo componente hereditário de que se compõe, seja pelo cuidado permanente que demanda (AURELIANO WA, 2018). As relações envolvidas nesse processo foram um componente chave na trajetória aqui relatada, iniciada ainda na sala de parto. O acesso ao acompanhamento genético dentro do sistema público é um fator limitante no contexto nacional, que conta com um número reduzido de especialistas atendendo em grandes centros regionalizados (VIEIRA DKR, et al., 2013; MELO DG, et al., 2017).

Porém, neste caso, a família teve esse acesso facilitado por morar em um município que conta com um centro universitário integrado com o serviço de saúde do município. Após a identificação dos sinais sindrômicos, a família foi corretamente encaminhada para o aconselhamento genético-clínico, iniciando o decurso do estabelecimento do diagnóstico, seguida do cálculo de risco genético, comunicação dos resultados, decisão terapêutica e, finalmente, a etapa do seguimento (PINA-NETO JM, 2008).

A identificação correta do diagnóstico nessa situação tem um caráter que transcende as expectativas de tratamento para a enfermidade, obtendo a função de nomear as heranças de um passado familiar e projetar seu futuro (AURELIANO WA, 2018). A ausência de fatores de risco parentais, de antecedentes familiares positivos e de um diagnóstico pré-natal justificaram a imediata busca qualificativa pela entidade etiológica que se procedeu. A perda de seguimento do aconselhamento genético, verificado no caso relatado, não pode ser explicada por um único fator, mas sim como uma conjunção de acontecimentos e percepções vivenciadas pelos familiares, que agiram como motivadores.

Um desses fatores pode ser o significado do diagnóstico para a família. Esta significação influencia fortemente o empenho estabelecido no enfrentamento das adversidades que advêm do seguimento (GERHARDT TE, et al., 2016; AURELIANO WA, 2018). Outro fator pode ser a presença de doenças com herança genética na família, que pode agir como adjuvante nessa busca do aconselhamento, por impor sobre a pessoa que manifesta a alteração clínica um fardo histórico e familiar. Por outro lado, a ausência de antecedentes, como no caso aqui relatado, poderia afetar a forma como a família enxerga o desenvolvimento infantil normal e encorajar o acompanhamento regular. No acompanhamento aparece também a falta de articulação dos personagens do serviço terciário com os envolvidos no processo do cuidado, em que se inclui o próprio paciente, uma vez que o acompanhamento depende muito do comprometimento do acompanhado.

Na maioria das vezes, cuida-se de quem quer ser cuidado e comparece ao atendimento, com dificuldade na busca ativa dos faltantes e nas articulações de contrarreferência. Outro fator envolvido na quebra de vínculo entre a família e os serviços de saúde foi a aquisição de informações pelos familiares em sites da internet, interpretadas sem a devida cautela e orientação. Embora as redes sociais possam trazer apoio aos pacientes e familiares que convivem com doenças crônicas, seja na obtenção de informações sobre a própria doença, seja na aproximação com pessoas e grupos de apoio para discussão sobre as situações cotidianas, os meios digitais de comunicação também podem ser iatrogênicos e minimizar o benefício da democratização informacional (COELHO EQ, et al., 2013; FERNANDES LS, et al., 2018).

A fragmentação da ESF em questão, com a perda do vínculo, também aparece como um fator importante na descontinuação do seguimento. Estudos que buscam comparar o atributo da longitudinalidade, em diferentes modelos assistenciais (ESF, tradicional e misto) apontam para certa superioridade da ESF em relação aos demais serviços, seja na avaliação dos usuários, ou dos profissionais de saúde envolvidos no cuidado (FERRER APS, et al., 2014; SILVA AS, et al., 2015; KESSLER M, et al., 2018; OLIVEIRA AV, et al., 2020).

Uma justificativa para isso é a dificuldade para fazer o acolhimento nas unidades de saúde tradicionais e mistas, que têm o cuidado mais centrado nas queixas do paciente. Com isso, se tornam menos eficiente no acompanhamento dos casos mais complexos, sendo esses mais bem gerenciados pelo contato mais próximo da ESF (MENEZES ELM, et al., 2017). Neste contexto, a VD, facilitada pela presença dos alunos do curso de medicina na equipe de saúde, permitiu o cuidado mais próximo e continuado do usuário, exercendo o seu papel de extensão da ESF, potencializadora da integralidade e reorganizadora das redes de atenção à saúde (BRITO MJM et al., 2013; SANTOS S, 2013).

A presença da universidade nas unidades de saúde age como uma ferramenta de ensino-aprendizagem, configurando assim um benefício mútuo, objetivo principal desse consórcio instituição de ensino e sistema de saúde (SAVASSI LCM, et al., 2018; OLIVEIRA FP, et al., 2019; LEONARDO F, et al., 2020). A inserção da escola médica no serviço de saúde, através dos alunos e preceptores, forneceu suporte à equipe de saúde num momento da sua desestruturação e criou a oportunidade para a formação de um profissional mais comprometido com a responsabilidade social e com o sistema de saúde.

O Acompanhamento dessa família reforçou que o cuidado das pessoas com doenças raras prescinde de um sistema de saúde comprometido com o acesso e o bem-estar integral do paciente e seus familiares, exigindo compromisso de todos os envolvidos no processo de atenção à saúde.

REFERÊNCIAS

1. AURELIANO WA. Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. *Ciênc. saúde coletiva*, 2018; 23(2): 369-380.
2. BRASIL. Ministério da Saúde. Gabinete do Ministro. Portaria no 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. *Diário Oficial da União*, 12 de fevereiro de 2014.
3. BRITO MJM, et al. Atenção domiciliar na estruturação da rede de atenção à saúde: trilhando os caminhos da integralidade. *Escola Anna Nery*, 2013; 17(4): 603-610.
4. CAMMARATA-SCALISI F, et al. Clinical and genetic findings of two cases with Apert syndrome. *Bol Med Hosp Infant Mex*, 2019; 76(1): 44-48.
5. CARNUT L. Care, integrality and primary care: essential articulation to reflect on the health sector in Brazil. *Saúde em Debate*, 2017; 41: 1177-1186.
6. COELHO EQ, et al. Informações médicas na internet afetam a relação médico-paciente? *Revista Bioética*, 2013; 21(1): 142-149.
7. FERNANDES LS, et al. Redes sociais e práticas em saúde: influência de uma comunidade online de diabetes na adesão ao tratamento. *Ciênc. saúde coletiva*, 2018; 23(10):3357-3368.
8. FERRER APS, et al. The effects of a people-centered model on longitudinally of care and utilization pattern of healthcare services: Brazilian evidence. *Health Policy Plan*, 2014; 29(2):107-113.
9. GERHARDT TE, et al. Estado da arte da produção científica sobre itinerários terapêuticos no contexto brasileiro. In: GERHARDT TE, et al. *Itinerários terapêuticos: integralidade no cuidado, avaliação e formação em saúde*. Rio de Janeiro: CPESC; 2016. p.27-64.

10. HILTON C. An exploration of the cognitive, physical and psychosocial development of children with Apert syndrome. *Int J Disabil Dev Educ*, 2017; 64(2): 198-210.
11. IRIART JAB, et al. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. *Ciênc. saúde coletiva*, 2019; 24(10): 3637-3650.
12. KESSLER M, et al. Longitudinally in Primary Health Care: a comparison between care models. *Revista Brasileira de Enfermagem*, 2018; 71(3):1063-1071.
13. LEONARDO F, et al. Home visit and the construction of the medical student's ethical principles. *International Journal of Development Research*, 2020; 10(6):36490-36495.
14. LUZ GS, et al. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. *Acta Paulista de Enfermagem*, 2015; 28(5):395-400.
15. MELO DG, et al. Qualificação e provimento de médicos no contexto da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde (SUS). *Interface*, 2017; 21: 1205-1216.
16. MENEZES ELM, et al. Manners of producing care and universality of access in primary health care. *Saúde e Sociedade*, 2017; 26(4): 888-903.
17. OLIVEIRA AV, et al. A. Avaliação da longitudinalidade em unidades básicas de saúde tradicionais e com estratégia de saúde da família utilizando o Primary Care Assessment Tool (PCATool). *Revista Eletrônica Acervo Saúde*, 2020; 12(12):e3895.
18. OLIVEIRA FP, et al. Social Accountability of Medical Schools and Social Representations of Medical Students in the Context of the More Doctors Program. *Revista Brasileira de Educação Médica*, 2019; 43(1): 462-472.
19. OLIVEIRA MAC, PEREIRA IC. Atributos essenciais da Atenção Primária e a Estratégia Saúde da Família. *Revista Brasileira de Enfermagem*, 2013; 66:158-164.
20. PINA-NETO JM. Aconselhamento genético. *J Pediatr*, 2008; 84(4):20-26.
21. SAMUDIO JLP et al. Agentes comunitários de saúde na atenção primária no Brasil: multiplicidade de atividades e fragilização da formação. *Trab. educ. saúde*, 2017; 15(3): 745-769.
22. SANTOS S, et al. The domiciliary visit as a practice of reception in the medical program of Family/Niteroi. *Revista de Pesquisa Cuidado é Fundamental*, 2013; 5(2): 3698-3705.
23. SAVASSI LCM, et al. Formação médica, atenção primária e interdisciplinaridade: relato de experiência sobre articulações necessárias. *Revista Docência do Ensino Superior*, 2018; 8(1): 189-204.
24. SILVA AS, et al. Avaliação da Atenção Primária à Saúde: a visão de usuários e profissionais sobre a Estratégia de Saúde da Família. *Rev Latino-Am Enferm*, 2015; 23(5): 979-987.
25. STARFIELD B. Atenção primária: equilíbrio entre necessidades de saúde, serviços e tecnologia. Brasília: UNESCO, 2002. 726p.
26. VIEIRA DKR, et al. Atenção em genética médica no SUS: a experiência de um município de médio porte. *Physis*, 2013; 23(1): 243-261.
27. WILKIE AO, et al. Apert syndrome results from localized mutations of FGFR2 and is allelic with Crouzon syndrome. *Nat Genet*. 1995; 9(2): 165-72.