

## ATENÇÃO RESPIRATÓRIA NA UNIDADE DE TERAPIA INTENSIVA EM CRIANÇA COM SÍNDROME DE APERT: RELATO DE CASO

RESPIRATORY CARE IN INTENSIVE CARE UNIT IN CHILD WITH APERT SYNDROME: CASE REPORT

**RESUMO:** A Síndrome de Apert ou acrocefalossindactilia tipo 1, é uma patologia de caráter genético hereditário, ligado a um gene autossômico dominante, causada por mutação do gene do fator de crescimento fibroblástico tipo receptor 2 (FGFR2). Esta alteração do FGFR2 resulta na redução da fibronectina e da deposição de elastina, refletindo negativamente nas condições de complacência e elastância pulmonar. Relata-se o caso de uma criança do sexo feminino, 13 anos, admitida em uma Unidade de Terapia Intensiva, devido a oclusão e exteriorização da sonda de gastrostomia, diagnosticada com Síndrome de Apert e a necessidade de um olhar diferenciado na condição respiratória nesta síndrome.

**PALAVRAS-CHAVE:** *Síndrome de Apert; Unidade de terapia intensiva; Pulmão.*

**ABSTRACT** Apert syndrome or acrocephalosyndactyly type 1, and a pathology of heritable genetic character, On an autosomal dominant gene hum caused by mutation type receptor fibroblast growth factor 2 (FGFR2). This change of FGFR2 results in reduction of fibronectina and elastin deposition, reflecting negatively the conditions of complacency and lung compliance. Reports -if the case of a child to female, 13 years, admitted to a Intensive Care Unit, due to occlusion and externalization of gastrostomy tube, diagnosed with Apert syndrome and the need for a look unusual in respiratory condition in this syndrome.

**KEYWORDS:** *Apert syndrome; Intensive Care Unit; Lung..*

**Guilherme Augusto Santos<sup>1</sup>**  
**Tauana Callais Franco do Nascimento<sup>1</sup>**  
**Laryssa Pereira da Silva<sup>1</sup>**  
**Erikson Custódio Alcântara<sup>2</sup>**

<sup>1</sup> – Fisioterapeuta graduado pela Universidade Estadual de Goiás, Goiás, Brasil.

<sup>2</sup> – Professor Mestre da Universidade Estadual de Goiás, Goiás, Brasil.

E-mail: [fisio.guilhermeaugusto@gmail.com](mailto:fisio.guilhermeaugusto@gmail.com)

**Recebido em:** 20/09/2016

**Revisado em:** 29/10/2016

**Aceito em:** 09/11/2016

## INTRODUÇÃO

A Síndrome de Apert ou acrocefalossindactilia tipo 1, corresponde a uma doença genética rara, que possui características de craniossinostose e sindactilia. Foi descrita inicialmente por Wheaton em 1894<sup>1,2</sup> posteriormente pelo médico francês Eugène Apert, em 1906<sup>3,4</sup>.

Outros tipos de acrocefalossindactilia existem, como na síndrome de Crouzon, mas a síndrome de Apert é distinguível pela presença de sindactilia<sup>5</sup>, alongamento do crânio, características faciais dismórficas, alterações oculares e cardiorrespiratórias<sup>6</sup>. A síndrome afeta homens e mulheres de forma igual<sup>7</sup>.

Possui características hereditárias, ligada a um gene autossômico dominante causada por mutação do gene do fator de crescimento fibroblástico tipo receptor 2 (FGFR2)<sup>8,9</sup>. A ocorrência entre homens e mulheres é semelhante e a influência da nacionalidade tem chamado atenção pelas maiores ocorrências em Europeus, Afro-americanos e Asiáticos<sup>6</sup>.

Muitos casos representam novas mutações esporádicas, muitas vezes associadas com a idade avançada dos pais. Esse fato está relacionado ao aumento da ocorrência de mutações no esperma, aumentando exponencialmente com a idade<sup>1,6-8</sup>. Para determinar a frequência de duas mutações comuns, foram analisados os espermas de 148 homens, idade 21-80 anos, mostrando que o número de espermatozoides com mutações aumentou nos grupos etários mais velhos entre

os homens que não têm uma criança com Apert<sup>7</sup>.

A epidemiologia da síndrome é bem ampla e nos estudos internacionais consideram-se a incidência de 1:45<sup>4</sup>, 1:65.000<sup>10</sup>, 1:100.000<sup>6</sup>, 1:160.000<sup>1</sup>. No Brasil, não foram encontrados estudos epidemiológicos que quantifique a proporção da síndrome.

Atraso no desenvolvimento neuropsicomotor pode ser uma característica da síndrome, porém não é presente em todos os casos. A literatura sugere que a maioria dos pacientes tem o potencial de desenvolvimento motor normal, o que torna o prognóstico dependente do nível de comprometimento craniano<sup>11</sup>, que é diagnosticado no período pré-natal realizado no terceiro trimestre de gravidez<sup>12</sup>.

O objetivo desse estudo é descrever o caso clínico de uma criança com Síndrome de Apert e conduta fisioterapêutica aplicada durante sua internação na Unidade de Terapia Intensiva.

## RELATO DE CASO

Relato do caso de uma criança do gênero feminino, com 13 anos de idade, diagnosticada com Síndrome de Apert. Foi admitida em uma Unidade de Terapia Intensiva - UTI devido a oclusão e exteriorização da sonda de gastrostomia. Apresentou-se com desnutrição grave na internação, disfagia, pesando 13,5 quilogramas e 1,10 metros de comprimento, desidratada, anêmica, hipoglicêmica, deformidade em face, alterações oculares resultadas da malformação óssea da órbita foram observadas, pequenas

escoriações em membros inferiores e hipotrofia severa.

### Avaliação Física

Na avaliação da condição respiratória pré intervenção observou-se os seguintes achados na ausculta pulmonar: murmúrio vesicular diminuído, rude com roncos e alguns sibilos. Devido a hipotrofia severa e malformação postural, apresentou expansibilidade torácica simétrica diminuída, caracterizando hipoventilação à direita. Este quadro de hipoventilação se explica devido a paciente adotar um padrão único de preferência em decúbito lateral direito com flexão de membros e tronco, semelhante a posição fetal.

### Conduta Fisioterapêutica

Realizou-se a técnica de pressão negativa com compressões manuais na fase expiratória do ciclo ventilatório, sobre a região ântero-lateral do tórax na altura das seis últimas costelas. Cada compressão era interrompida no final de cada ciclo expiratório, para liberar a inspiração. A manobra foi realizada durante 10 minutos<sup>13</sup>.

Foi realizada a técnica de hiperinsuflação manual (HM), também conhecida como bag squeezing, e descrita em 1968 por Clement e Hubsch. Consiste em uma série de excursões respiratórias amplas, profundas, utilizando uma máscara de hiperinsuflação (ambu), seguindo por uma pausa inspiratória de 3 segundos<sup>14,15</sup>

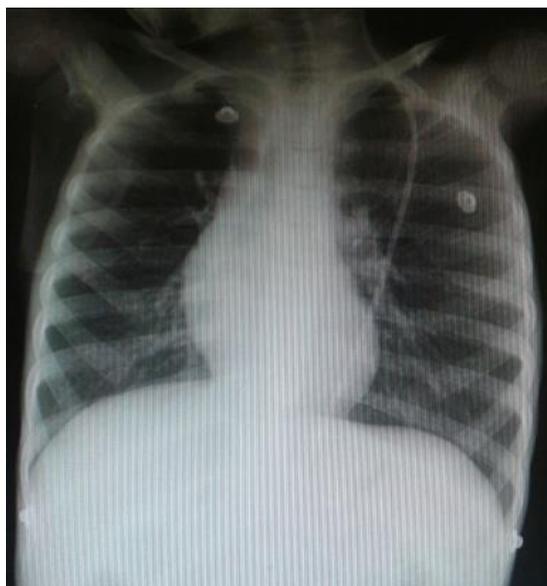
### Achados da comparação pré e pós intervenção

Na avaliação radiográfica em incidência anteroposterior de tórax e tronco pré intervenção foi possível perceber alterações na coluna vertebral, sendo classificadas como leve escoliose. Outra alteração observada foi a atelectasia bilateral e elevação da cúpula diafragmática (Figura 1).



**Figura 1.** Radiografia anteroposterior de tronco pré intervenção fisioterapêutica

Em uma análise pós intervenção, na mesma incidência radiográfica, notou-se a redução da radiotransparência, resultado de melhor ventilação pulmonar. Além de redução do espaço pulmonar com expansibilidade atingindo até a sétima costela bilateralmente. Já observando a radiografia de tórax em incidência anteroposterior pós intervenção, notou-se aumento da área de expansibilidade pulmonar, atingindo a nona costela bilateralmente. (Figura 2).



**Figura 2.** Radiografia anteroposterior de tórax pós intervenção fisioterapêutica.

Analisando o estado ácido/básico e as compensações por meio da gasometria venosa pré e pós a intervenção, observou-se mudança no quadro. No período pré intervenção a criança estava em um quadro de alcalose mista descompensada, PH em 7,5 e uma PO<sub>2</sub> elevada com 149,0 mmHg. Já a gasometria colhida após a intervenção observou uma redução do PH para 7,43, indo para valores normais. A condição apresentada foi uma alcalose respiratória totalmente compensada com redução da PO<sub>2</sub>.

**Tabela.** Resultado da gasometria venosa pré e pós intervenção fisioterapêutica na Unidade de Terapia Intensiva.

| Variáveis                    | Pré-Intervenção              | Pós-Intervenção                             |
|------------------------------|------------------------------|---|
| PH                           | 7,50                         | 7,43  |
| PO <sub>2</sub> (mmHg)       | 149,0                        | 120,2                                       |
| PCO <sub>2</sub> (mmHg)      | 28,7                         | 29,1  |
| HCO <sub>3</sub> (mEq/litro) | 19,8                         | 22,8  |
| CO <sub>2</sub> TOTAL (%)    | 23,7                         | 20,0  |
| BE (mEq/litro)               | -3,1                         | +1,8  |
| O <sub>2</sub> SAT (%)       | 98,5                         | 99,1  |
| Condição Gasometria          | Alcalose mista descompensada | Alcalose respiratória totalmente compensada |

Nota: PH - potencial hidrogeniônico; PO<sub>2</sub> - pressão parcial de oxigênio; PCO<sub>2</sub> - pressão parcial de gás carbônico; HCO<sub>3</sub> - bicarbonato; CO<sub>2</sub> TOTAL - gás carbônico total; BE - excesso de base; O<sub>2</sub> SAT - saturação de oxigênio; mmHg - milímetro de mercúrio; mEq/litro - miliequivalentes por litro

## DISCUSSÃO

A relação da síndrome de Apert com os problemas respiratórios graves, como fístula traqueoesofágica, aplasia pulmonar, formação

de septos interlobulares com defeito são relativamente raros segundo a literatura, estando presente em apenas 2% dos pacientes<sup>9,16,17</sup>.

No entanto, como a síndrome afeta o FGFR2, e este tem sido demonstrado como fator regulador do desenvolvimento epitelial. Esta alteração do FGFR2 resulta na redução da fibronectina (fator natural de aderência celular) e na deposição de elastina (proteína de função estrutural elástica)<sup>18</sup>. Acredita-se então que a assimetria na expansão pulmonar da criança e a diminuição dos murmúrios vesiculares à ausculta esteja relacionada a esta característica da patologia.

Essas alterações foram estudadas em camundongos modificados com a síndrome de Apert, observando o desenvolvimento de maior rigidez das vias aéreas terminais, e um enfisema como fenótipo destes pulmões<sup>18</sup>.

Portanto, deve-se dar atenção para a evolução das características pulmonares fisiológicas de complacência e elastância na síndrome de Apert. As técnicas de fisioterapia respiratória são amplamente utilizadas nas unidades de terapia intensiva<sup>19</sup>, com o objetivo de promover a permeabilidade das vias aéreas e prevenir o acúmulo de secreções brônquicas<sup>20</sup>, além de melhorar a complacência dinâmica<sup>21</sup> e a complacência estática<sup>22,15</sup>.

Com base na fisiologia pulmonar e de acordo com as técnicas abordadas pela fisioterapia na UTI, o tratamento fisioterapêutico foi baseado nas limitações destas características pela síndrome, sendo realizadas manobras de hiperinsuflação manual e de expansibilidade torácica. Foram observados ganhos de expansibilidade apresentados na radiografia, bem como melhoria do padrão ventilatório e respiratório notado pela gasometria venosa.

De imediato foi observado melhora significativa no quadro respiratório da paciente, porém não

reversível. A mesma recebeu alta da Unidade de Terapia Intensiva após seis dias de internação, apresentando o padrão respiratório e metabólico controlado. Porém sua alta inviabilizou o acompanhamento da mesma bem como de melhor estudo acerca da evolução do padrão respiratório da paciente.

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

Os resultados atingidos após intervenção fisioterapêutica mostraram a importância da fisioterapia atuando junto a equipe de terapia intensiva. Porém pouco se sabe sobre a Síndrome de Apert, fator esse justificado pela sua raridade. As condições limitantes do seu conhecimento refletem sobre os comprometimentos respiratórios, tornando o entendimento obscuro e ainda inconclusivo. Portanto, são necessários mais estudos e um maior aprimoramento sobre as condições clínicas de pacientes portadores da síndrome, assim como dos benefícios das intervenções e abordagens fisioterapêuticas.

## REFERÊNCIAS

1. Longhi I. Síndrome de Apert. Rev da Fac Odontol. 2002;7(4):173-9.
2. Journeau P, Lajeunie E, Renier D, Salon A, Guero S, Pouliquen JC. Syndactyly in Apert syndrome. Utility of a prognostic classification. 1999;18(1):13-9.
3. DeGiovanni C V, Jong C, Woollons A. What syndrome is this? Apert syndrome. Pediatr

- Dermatol. 1993 Jan [cited 2016 Mar 6];24(2):186–8.
4. Salazard B, Casanova D. La main du syndrome d ' Apert : stratégie thérapeutique The Apert ' s syndrome hand: Therapeutic management. *Chir Main*. 2008;27:115–20.
  5. Anderson J, Smith IJ, Evans RD, Jones BM. CASE REPORT Asymmetrical anomalies of the feet in Apert syndrome. *Foot*. 1996;6:195–6.
  6. Melott MJ. Apert syndrome: a case report and discussion. *Clin Eye Vis Care*. 1999;11:215–20.
  7. Glaser RL, Broman KW, Schulman RL, Eskenazi B, Wyrobek AJ, Jabs EW. The paternal-age effect in Apert syndrome is due, in part, to the increased frequency of mutations in sperm. *Am J Hum Genet*. 2003;73(4):939–47.
  8. Ibrahim O a, Chiu ES, McCarthy JG, Mohammadi M. Understanding the molecular basis of Apert syndrome. *Plast Reconstr Surg*. 2005;115(1):264–70.
  9. Park WJ, Theda C, Maestri NE, Meyers G a, Fryburg JS, Dufresne C, et al. Analysis of phenotypic features and FGFR2 mutations in Apert syndrome. *Am J Hum Genet*. 1995;57(2):321–8.
  10. Letra A, de Almeida ALPF, Kaizer R, Esper LA, Sgarbosa S, Granjeiro JM. Intraoral features of Apert's syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod*. 2007;103(5):e38–41.
  11. Cohen MM, Kreiborg S. The Central Nervous System in the Apert Syndrome. *Am J Med Genet*. 1990;35:36–45.
  12. Filkins K, Russo JF, Boehmer S, Camous M, Przylepa KA. PRENATAL ULTRASONOGRAPHIC AND MOLECULAR DIAGNOSIS OF APERT. *Prenat Diagn*. 1997;17(11):1081–4.
  13. Bobbio TG, Isabel C, Schivinski S. Relato de caso: Intervenção fisioterapêutica na atelectasia. *Rev Ciências Médicas e Biológicas*. 2013;12(2):253–6.
  14. Lemes DA, Guimarães FS. O uso da hiperinsuflação como recurso fisioterapêutico em unidade de terapia intensiva. *Rev Bras Ter Intensiva*. 2007;19(2):221–5.
  15. Nunes GS., Botelho GV., Schivinski CIS. Hiperinsuflação manual: revisão de evidências técnicas e clínicas. *Fisioter e Mov*. 2013;26(2):423–35.
  16. Papay F a, McCarthy VP, Eliachar I, Arnold J. Laryngotracheal anomalies in children with craniofacial syndromes. *J Craniofac Surg*. 2002;13(2):351–64.
  17. Hutson LR, Young E, Guarisco L. Tracheal anomalies complicating ventilation of an infant with Apert syndrome. *J Clin Anesth*. 2007;19(7):551–4.
  18. De Langhe SP, Carraro G, Warburton D, Hajihosseini MK, Bellusci S. Levels of mesenchymal FGFR2 signaling modulate smooth muscle progenitor cell commitment in the lung. *Dev Biol*. 2006;299(1):52–62.

19. Daniela Aires Lemes<sup>1</sup> FSGR. O Uso da Hiperinsuflação como Recurso Fisioterapêutico em Unidade de Terapia Intensiva. Rev Bras Ter Intensiva. 2007;19:222-5.

20. Moraes TP de, Matilde INE, Yamauchi LY. Efeitos do método de reequilíbrio tóraco-abdominal e da técnica de vibrocompressão torácica na mecânica do sistema respiratório. ASSOBRAFIR Ciência. 2014;5(3):23-34.

21. Jones AY, Hutchinson RC, Oh TE. Effects of Bagging and Percussion on Total Static Compliance of the Respiratory System. Physiotherapy. 1992;78(9):661-6.

22. Patman S, Jenkins S, Stiller K. Manual hyperinflation -- effects on respiratory parameters. Physiother Res Int. 2000;5(3):157-71.