



SÍNDROME DE APERT

O QUE É...

A **síndrome de Apert** é uma doença genética em que as junções entre os ossos do crânio fecham mais cedo que o normal, causando a má formação da cabeça, rosto e membros.

Podendo ser passada de geração em geração, bastando que um dos pais transmita o gene defeituoso para que o filho apresente o defeito genético. **Raramente acontecem casos da síndrome sem histórico familiar.**

Algumas características são: cabeças pontiagudas, devido a impossibilidade do crescimento do crânio, os olhos podem ser proeminentes ou esbugalhados e espaçados entre eles e o nariz pode ser pontiagudo.

Estudos determinam que em média 68% dos casos, alguns dos ossos do pescoço também são fundidos. Outro sintoma comum é a acne nos braços e pernas.

O diagnóstico pode ser obtido através de sinais físicos do paciente e sintomas. Também podem ser diagnosticados através de um Raio-X do crânio, que pode determinar onde os ossos se fundiram e **para confirmar o diagnóstico** o médico pode solicitar um exame de DNA, para buscar a existência de alguma mutação.





ALTERAÇÕES
MORFOFUNCIONAIS
DA FACE...

- Fenda palatal, palato ogival, problemas oculares e macroglossia.

IMPACTO NO SISTEMA ESTOMATOGNÁTICO...

Apresenta cavidade bucal reduzida na região ântero posterior, apinhamento dentário, hipoplasia de maxila, espaço nasofaríngeo diminuído, mordida cruzada posterior e mordida aberta anterior, ocasionando uma **Maloclusão de Classe III de Angle**.



Distúrbios da fala são gerados por déficit auditivo, anomalias orais, dificuldades de aprendizagem causando impacto na interação social e na qualidade de vida do indivíduo.



Atenção especial deve ser dada as dificuldades respiratórias decorrente a Malformações nasais e orais causadoras da síndrome obstrutiva da apneia do sono e morte prematura.





Especificamente na SA, os fatores que podem prejudicar o desenvolvimento da linguagem são as alterações morfológicas faciais, podendo afetar a falar e a mimica, alterações do sistema nervoso central, problemas auditivos, atraso no desenvolvimento cognitivo, adaptação social e desenvolvimento psicológico prejudicados.



PAPEL DO FONOAUDIÓLOGO...

- A avaliação fonoaudiológica permitirá caracterizar de forma abrangente o impacto na habilidades de linguagem escrita e falada.
- A avaliação precoce por meio de avaliações periódicas de audição, da fala, da linguagem falada e da linguagem escrita se apresentam fundamentais para a determinação de uma evolução favorável desses indivíduos no que concerne as dificuldades comunicativas.

OBRIGADA!



Anna Luisa R. Reis
Karoline Aparecida