

MALFORMAÇÃO CONGÊNITA DAS MÃOS COM ETIOLOGIA NÃO GENÉTICA: RELATO DE CASO

Maria Fernanda Paulino Tolentino de Alustau

**Centro Universitário Maurício de Nassau (UNINASSAU), Campus Boa Viagem, Recife – PE, Brasil.
(fernanda_paulinoat@outlook.com)**

RESUMO:

O artigo descreve um caso raro de malformações congênitas múltiplas das mãos em uma recém-nascida do sexo feminino, sem etiologia genética identificável. As malformações congênitas das extremidades geralmente estão associadas a síndromes genéticas, porém, neste caso, exames clínicos, triagem neonatal e mapeamento genético não evidenciaram alterações sindrômicas. Com isso, A ausência de causas genéticas reforça a hipótese de fatores ambientais, epigenéticos ou eventos esporádicos da embriogênese.

PALAVRAS-CHAVE: Malformação. Mão. Epigenética. **ÁREA TEMÁTICA:** Outros temas relacionados à saúde

INTRODUÇÃO

As malformações congênitas das extremidades resultam de alterações na embriogênese e podem comprometer funcionalidade e estética das mãos e pés. Frequentemente associam-se a síndromes genéticas, mas em alguns casos não há causa genética identificável, sugerindo a influência de fatores ambientais ou eventos aleatórios no desenvolvimento fetal.

OBJETIVOS

O presente trabalho teve por objetivo descrever um caso raro de malformações múltiplas das mãos em recém-nascida, sem etiologia genética detectada.

METODOLOGIA

Trata-se de um estudo descritivo, do tipo relato de caso, elaborado a partir das informações fornecidas pela mãe e familiares da paciente, complementadas pela observação clínica direta. Os dados foram organizados de forma descritiva, preservando-se a identidade da criança por meio do uso de iniciais. O relato segue os princípios éticos da Resolução nº 466/12 do Conselho Nacional de Saúde.

RELATO DE CASO

Recém-nascida do sexo feminino, M.A.P.A.M.L, filha de mãe de 31 anos, primigesta, com pré-natal adequado e exames gestacionais sem alterações. O parto cesáreo ocorreu a termo, sem intercorrências. Ao nascimento, observaram-se sindactilia, fendas, duplicação do polegar e ausência do dedo médio em uma das mãos. A

criança apresentou Apgar 9/9, peso adequado para idade gestacional e sem comprometimento sistêmico. Foi encaminhada a acompanhamento ortopédico e genético, sem detecção de alterações genéticas associadas.

DISCUSSÃO

As malformações múltiplas das mãos geralmente levantam a suspeita inicial de síndromes genéticas ou disostoses complexas. Entretanto, neste caso, a ausência de alterações em exames de imagem, triagem neonatal normal e mapeamento genético sem mutações conhecidas reforçam a hipótese de uma etiologia não genética, possivelmente associada a fatores ambientais, epigenéticos ou a eventos esporádicos da embriogênese, como sugerido pela literatura.

Estudos populacionais demonstram que uma parcela significativa das anomalias congênitas de membros não apresenta causa definida, o que reforça a importância de documentar casos clínicos raros. Além do aspecto científico, deve-se considerar o impacto funcional das deformidades congênitas, que podem comprometer atividades motoras finas e demandar intervenções cirúrgicas precoces para preservar o desenvolvimento psicomotor.

Outro ponto relevante é o impacto emocional e social para a família. A ausência de diagnóstico sindrômico claro pode gerar incerteza e ansiedade, exigindo abordagem multiprofissional com suporte médico, psicológico e social. O manejo precoce, associado à reabilitação, tem papel fundamental na melhoria da funcionalidade e da qualidade de vida.

RESULTADOS

Recém-nascida do sexo feminino, filha de mãe de 31 anos, primigesta, com acompanhamento pré-natal adequado e exames gestacionais sem alterações, nasceu por parto cesáreo a termo, sem intercorrências. Ao nascimento, foram observadas malformações congênitas em uma das mãos, caracterizadas por sindactília, presença de fendas, duplicação do polegar e ausência do dedo médio.

A criança apresentou índice de Apgar 9 no primeiro e no quinto minuto de vida, além de peso adequado para a idade gestacional. Não foram identificados sinais de comprometimento sistêmico ao exame clínico inicial. A triagem neonatal não evidenciou alterações.

A paciente foi encaminhada para avaliação ortopédica e genética. Os exames complementares e a investigação genética realizados não demonstraram alterações associadas a síndromes genéticas conhecidas.

CONCLUSÃO

Este relato contribui para ampliar a compreensão clínica sobre malformações congênitas não sindrômicas, ressaltando a necessidade de investigação cuidadosa, acompanhamento longitudinal e compartilhamento científico desses casos para subsidiar protocolos futuros de diagnóstico e tratamento.

PRINCIPAIS REFERÊNCIAS

