

## BRAQUIDACTILIA TIPO A-1: UM RELATO DE CASO

**Introdução:** A braquidactilia é uma condição genética rara que afeta o desenvolvimento de falanges, metacarpo ou metatarso. O tipo A-1 se destaca como uma forma específica, possui característica autossômica dominante ou sem nenhum histórico familiar conhecido. São acometidos principalmente os ossos das mãos, com o encurtamento ou ausência das falanges médias dos dedos. Essa condição pode levar ao paciente desafios funcionais e estéticos. Dessa forma, a conduta terapêutica é variada levando em consideração a interferência na qualidade de vida, com a alternativa de intervenções cirúrgicas. **Objetivo:** O presente estudo objetivou relatar um caso raro de braquidactilia do tipo A-1 e descrever suas manifestações clínicas. **Delineamento e métodos:** O trabalho se baseia em um estudo observacional descritivo do tipo relato de caso. **Descrição do caso:** Paciente do sexo feminino, 6 anos, admitida em consultório para acompanhamento de malformação congênita. Genitora refere que desde o nascimento criança apresenta braquidactilia, associado a sindactilia e ausência de dedos do pé esquerdo, resultando na baixa autoestima e insatisfação com a aparência dos dedos. Relata ainda gestação sem intercorrências e acompanhamento pré-natal adequado. Nega patologias prévias ou problemas de saúde em família. Ao exame físico: mão esquerda: encurtamento dos 3º, 4º e 5º dedos, sindactilia do 1º e 2º dedos. Mão direita: encurtamento do 2º, 3º e 4º dedos, sindactilia do 1º e 2º dedos. Pé esquerdo com ausência de 1º, 2º e 3º pododáctilos e sindactilia do 4º e 5º dedo. Pé direito: sem alterações. Radiografia de bacia sem alterações. Radiografia da mão esquerda: hipoplasia das falanges médias do 3º, 4º e 5º dedos, aplasia da falange média do 2º dedo. Radiografia da mão direita: aplasia das falanges medias do 2º, 3º e 4º dedos. Radiografia do pé esquerdo apresentando: metatarsos curtos, ausência de falanges no 1º, 2º e 3º dedos, uma falange rudimentar nos 4º e 5º dedos, com sindactilia. Paciente permanece em acompanhamento médico regular e na terapia ocupacional. **Considerações Finais:** A pesquisa contínua da braquidactilia podem levar a grandes progressos da genética médica. É uma patologia que merece apoio emocional devido aos desafios psicológicos e físicos, além da conscientização populacional acerca das pessoas com essa enfermidade. Observa-se, então, que o acompanhamento médico e a terapêutica ocupacional são imprescindíveis para esses pacientes, tal como o apoio social e familiar.

**Descritores:** Braquidactilia; Malformação congênita; Sindactilia.