

PD-035 - (21SPP-11633) - CRANIOSSINOSTOSE APARENTEMENTE ISOLADA AO NASCIMENTO - A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO PRECOCE

Catarina Menezes¹; Ana Miguel Capela²; Tiago Ribeiro Costa³; Céu Mota⁴; Cláudia Falcão Reis^{2,5,6}

1 - Departamento de Pediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal; 2 - Unidade de Genética Médica, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal; 3 - Departamento de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal; 4 - Departamento de Neonatologia, Centro Materno-Infantil do Norte - Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal; 5 - Life and Health Sciences Research Institute (ICVS), School of Medicine, University of Minho, Braga, Portugal; 6 - ICVS/3B's - PT Government Associate Laboratory, Braga/Guimarães, Portugal

Introdução / Descrição do Caso

A craniossinostose primária causa deformidade craniana presente ao nascimento. Pode ser isolada ou, menos frequentemente, síndrômica.

Recém-nascido, sexo masculino, filho de casal saudável, não-consanguíneo, sem história familiar relevante. Período pré-natal sem intercorrências, exceto suspeita de holoprosencefalia semilobar às 34 semanas não confirmada na RMN-CE fetal (braquicefalia, hipertelorismo e estruturas cerebrais normais). Parto distócico-ventosa às 39semanas+1dia, IA 9/10/10, somatometria AIG e rastreios neonatais sem alterações.

Ao nascimento com hipertelorismo, pavilhões auriculares de implantação baixa e rodados posteriormente, hipoplasia maxilar, braqui/turricéfalia, pescoço curto e redundância de pele na região cervical posterior.

Realizou ecografia transfontanelar (dilatação ventricular), RX crânio (craniossinostose das lambdóides, coronais e sagital) e colheita para painel de genes de craniossinostose. Alta em D3 de vida orientado para consulta de Oftalmologia, Cardiologia Pediátrica, Neonatologia e Genética. Em D7 diagnosticada coartação da aorta com apresentação de choque cardiogénico e cirurgia em D11. Em D25 diagnóstico molecular de Síndrome de Crouzon.

Comentários / Conclusões

A Síndrome de Crouzon (#123500) é causa de craniossinostose síndrômica. As ecografias pré-natais e o exame físico não fizeram suspeitar da coartação da aorta e, na literatura, a ocorrência da mesma nesta síndrome é rara.

A avaliação inicial das craniossinostoses primárias deve incluir a investigação exaustiva de outras malformações não evidentes ao exame físico. A célere investigação genética é fundamental para diferenciar formas síndrômicas com plano de seguimento dirigido e aconselhamento genético específico.

Palavras-chave : Craniossinostose primária, Síndrome de Crouzon, Coartação da aorta, Investigação genética