

Trabalhos Científicos

Título: Disostose Cleidocraniana

Autores: KLERISTON SILVA MAURICIO (FIP), TEREZA RAQUEL BRITO FILGUEIRAS D'AMORIM (ISEA), RYSSIA RAYNALLE MAGALHÃES NOGUEIRA DE SOUZA (UFCG), ALICE BRITO FILGUEIRAS NAPPY CHARARA (UNIFACISA), ALINE SILVA SANTOS SENA (UNIFACISA), FERNANDA CRUZ DE LIRA ALBUQUERQUE (ISEA), LUANNA BATISTA COSTA (ISEA)

Resumo: Introdução: INTRODUÇÃO: A Displasia Cleidocraniana (DCC) ou Disostose Cleidocraniana é uma condição genética autossômica dominante rara decorrente de uma variante patogênica do gene RUNX2. Esse gene é essencial no processo de formação óssea, atuando na diferenciação osteoblástica e na maturação de condrócitos durante a ossificação. Em relação ao espectro clínico, é caracterizada por uma tríade, formada por acometimento de ossos do crânio, clavícula e dentes, causando, um fechamento tardio das suturas cranianas, clavículas hipoplásicas e dentes extranumerários. O diagnóstico pode ser realizado através de achados clínicos e radiológicos ou através de testes genéticos.
Objetivos: Recém-nascida de JOS nascido de parto cesárea, com 38 semanas e 6 dias de idade gestacional, feminino, pesando 2900 gramas, 46 cm de estatura, 38 cm de perímetro cefálico, com boa vitalidade e APGAR de 9/9. Durante a internação, foi realizada ultrassonografia (USG) transfontanela que evidenciou fontanelas amplas, além de ecocardiograma sem alterações significativas. Genitora JOS, 27 anos, G2P1A0, com diagnóstico de DCC, tipo sanguíneo O+, realizou 5 consultas de pré-natal, sorologias para sífilis, toxoplasmose e HIV não reagentes, com anti-HBS reagente. Além disso, nega hipertensão, diabetes, tabagismo, uso de álcool e drogas. Durante o pré-natal, realizou uma 1º USG obstétrica que evidenciou ossos longo curtos e polo cefálico apresentando deformidade compatível com hipocalcificação (displasia óssea) e uma 2ª USG obstétrica com osso frontal sugestivo de fontanela ampla e pé esquerdo fetal com discreto desvio do eixo longitudinal.
Metodologia:
Resultados: Após alta hospitalar, a RN retornou ao ambulatório do serviço com 13 dias de vida para consulta pediátrica. Na ocasião, a genitora relatou que a avó materna, mãe, tia materna e prima da mãe compartilhavam das mesmas características clínicas. Com isso, devido à fontanela anterior ampla, exames de imagem e história familiar ficou estabelecida a hipótese diagnóstica de Disostose Cleidocraniana e RN foi encaminhada ao geneticista. DISCUSSÃO: Na DCC, os indivíduos nascem com as fontanelas anormalmente amplas e abertas, como evidenciado no exame físico e no USG transfontanela do caso descrito. Ademais, o filho do portador de DCC tem 50% de chance de ser acometido pela mesma condição genética, fato esse, que pode justificar a quantidade de familiares afetados pela displasia no caso relatado. Nessa condição, pode ser observada uma baixa estatura moderada, sendo o irmão afetado mais baixo se comparado aos irmãos sem a condição. No caso descrito, a baixa estatura foi um fator enfatizado pela genitora que era detentora dessa condição, destacando que os demais familiares apresentavam baixa estatura.
Conclusão: É essencial o diagnóstico e tratamento precoce das manifestações do DCC, visto que através do atendimento multidisciplinar o indivíduo com a condição pode ter uma melhor qualidade de vida ao maximizar a função e reduzir as complicações.