



36<sup>º</sup> CONGRESSO BRASILEIRO DE  
**PEDIATRIA**  
O olhar que prepara para o Futuro



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Saethre-chotzen: Relato De Caso De Uma Síndrome De Craniossinostose

**Autores:** THIAGO TAYA KOBAYASHI (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE BRASÍLIA); AMANDA MARTINS ROCHA (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE BRASÍLIA); JOYCE BRAUN (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE BRASÍLIA); LUDMILLA MARIA GOMES SANTOS (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE BRASÍLIA); MARIA TERESINHA DE OLIVEIRA CARDOSO (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA); ROBERT POGUE (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE BRASÍLIA)

**Resumo:** Objetivo: Relatar um caso intrafamiliar de Síndrome de Saerthre-Chotzen (SCS), relacionado o seu principal estigma clínico, a craniossinostose, com o quadro clínico do paciente apresentado e fazer um quadro comparativo da SCS com os seus principais diagnósticos diferenciais. Descrição do Caso: Paciente, feminino, 10 anos e 8 meses de idade, encaminhada ao ambulatório de genética do HMIB por alterações craniofaciais semelhantes às da mãe. Ao exame dismorfológico a paciente apresentou como achados principais a braquicefalia, ptose palpebral, assimetria facial e sindactilia cutânea em mão direita e em ambos os pés, achados associados a leve retardo mental. A mãe da paciente possuía quadro clínico similar, porém, com acréscimo de baixa estatura e retardo mental mais relevante. A presença da condição intrafamiliar, da craniossinostose e da sindactilia cutânea, estes dois últimos sendo os principais estigmas clínicos da entidade abordada no relato de caso, fez como que a Síndrome de Saerthre-Chotzen fosse a principal hipótese diagnóstica. Discussão: A Síndrome de Saerthre-Chotzen é uma condição de craniossinostose autossômica dominante com variabilidade fenotípica significativa que dificultam seu diagnóstico. A SCS é decorrente de mutações em gene TWIST e gene FGFR2. No caso relatado não foi possível determinar o defeito genético, contudo as manifestações expressadas são típicas de SCS por mutações em gene TWIST devido à presença de ptose palpebral como um dos achados dismorfológicos. Outros achados importantes da paciente em questão foram: craniossinostose (braquicefalia), ptose palpebral, assimetria facial e a sindactilia cutânea, sendo um quadro típico que possibilitou o diagnóstico clínico da SCS, porém, diagnósticos diferenciais como as síndromes de Muenke, Pfeiffer, Apert e Crouzon precisam ser descartados. Conclusão: A SCS se expressa, na maioria dos casos, com craniossinostose em seu quadro clínico, entidade esta que pode causar complicações severas como a hipertensão intracraniana e o conseqüente retardo mental, os quais podem ser prevenidos se o diagnóstico for precoce.