



## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso - Síndrome De Crouzon

**Autores:** ANA PAULA COELHO STORQUIO (UNIVERSIDADE DE CUIABÁ); ANA CLARA COELHO STORQUIO (UNIVERSIDADE DE CUIABÁ); CARLA ESCOBAR DE OLIVEIRA SANDRIN (UNIVERSIDADE DE CUIABÁ); JULIANA POLLA REINHEIMER (UNIVERSIDADE DE CUIABÁ); JULIANA PEREIRA CARDOSO FARBI (UNIVERSIDADE DE CUIABÁ); BARBARA FIGUEIREDO BORGES DE CARVALHO (UNIVERSIDADE DE CUIABÁ); MARIA ISABEL VALDOMIR NADAF (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MATO GROSSO)

**Resumo:** Introdução: A síndrome de Crouzon é uma doença genética causada por uma mutação no gene responsável pela codificação dos receptores do fator de crescimento fibroblástico tipo 2, apresentando deformidade craniana, alterações faciais e exoftalmia. Faz parte do grupo das craniossinostoses. Descrição do caso: Recém-nascido termo, pequeno para idade gestacional, baixo peso (2310gramas), parto cesárea por oligodramnia, apgar: 9 e 9, masculino, estatura: 43cm, perímetro cefálico: 33,5cm, exame físico: deformidades do crânio (braquicefalia?); anomalias facias: fronte larga, hipoplasia malar, nariz com aspecto adunco, exoftalmia importante, hipertelorismo, baixa implantação das orelhas; aparelho cardiovascular com sopro sistólico +1/+6. Características estas muito semelhantes à mãe, que até o momento não tinha diagnóstico. O pai, 35 anos, hígido. Mãe, 26 anos, fez pré-natal, primípara, A+, sorologias normais. Recém-nascido evoluiu de maneira favorável permanecendo no alojamento conjunto por 06 dias, nessa época foram solicitados vários exames para investigação - ecocardiograma: aneurisma do septo interatrial sem comunicação/ tomografia computadorizada de crânio: densificação da tenda do cerebelo, hipodensidades periventriculares e nos centros semiovais, podendo corresponde a mielinização incompleta/ Ultrassonografia transfontanela: hipogenesia de corpo caloso/ Ultrassonografia abdominal: sem alterações/ Teste do pezinho: normal. Paciente e mãe foram diagnosticados clinicamente pelo geneticista com Síndrome de Crouzon. Atualmente, a criança está com 11 meses, faz acompanhamento no ambulatório de puericultura, com desenvolvimento neuropsicomotor e Denver adequados para idade. Em relação às curvas de crescimento, apresenta baixo peso, baixa estatura e normocrania. Discussão: Trata-se de uma síndrome autossômica dominante, com aumento da chance de transmissão quando um dos pais possui a doença. Pode ser evidenciada ao nascimento ou durante a infância. O diagnóstico precoce é fundamental para que sejam alcançados melhores resultados. Conclusão: O tratamento desta doença é multidisciplinar, com objetivo de fornecer qualidade de vida aos pacientes com terapia sintomática e de suporte na busca de uma melhor qualidade de vida.