



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso De Agenesia De Clavícula: Disostosis Cleidocranial (Dcc)

Autores: PAULA RODRIGUES SILVA MACHADO COSTA (HOSPITAL SANTO ANTÔNIO);
ELENA MARIA MARCHESINI NOVAES MEDRADO (HOSPITAL SANTO ANTÔNIO);
SANDRA REGINA CELESTE HENRIQUES (HOSPITAL SANTO ANTONIO)

Resumo: Disostosis Cleidocranial (DCC) é uma desordem congênita rara que segue uma herança autossômica dominante com expressividade variável. É caracterizada por agenesia ou disgenesia clavicular, tórax em forma de sino, grandes fontanelas, atraso ou ausência da erupção dentária dos dentes permanentes. Malformação dos ossos do crânio pode causar perda de audição sendo esta uma complicação frequente. Objetivo: Descrever o caso de uma criança que nasceu em uma maternidade de São Paulo com agenesia de clavícula diagnosticada na sala de parto e seus familiares que apresentam a mesma condição. Resultados: Encontrados nove pessoas na família que não apresentam clavículas em cinco gerações consecutivas. Todos com baixa estatura, manutenção da fontanela, dentes de leite, e apenas um caso de diminuição da acuidade auditiva. Investigações: Realizado radiografia de tórax que evidenciou ausências das clavículas, radiografia de crânio, ultrassonografia transfontanela, ultrassonografia abdominal, e BERA sem alterações. Demais familiares, foi realizada busca e análise de exames de imagem realizados anteriormente. Conclusão: Embora seja uma desordem congênita rara com uma incidência de 1: 1.000.000, é comum o envolvimento de vários membros de uma família. A mutação mais frequente é no gene *Cbfa1* / *RUNX2*, localizado no cromossoma 6p216-11. O diagnóstico deve ser precoce e é feito através de radiografia de tórax, que confirma a ausência ou formação incompleta das clavículas. Os casos devem ser acompanhados de forma orientada e continuada devido a complicações na vida adulta.