



## Trabalhos Científicos

**Título:** Alterações Cardíacas Na Síndrome De Crouzon – Relato De Caso

**Autores:** HOMERO SÁ (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); KELSON SOUSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); TATIANE FERNANDES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); JESSICA ALMEIDA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); LEONARDO SOUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); ANTONIO FILHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); CAMILA BEZERRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); ANDRESSA HILGEMBERG (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); GABRIELA GURGEL (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE)

**Resumo:** **INTRODUÇÃO:** A síndrome de Crouzon (SC) é uma cranioestenose sindrômica primária, na qual além do fechamento precoce das suturas cranianas e seus respectivos fenótipos, encontra-se um conjunto de alterações morfológicas e funcionais disgenéticas sistêmicas, incluindo má formação cardíaca. **DESCRIÇÃO DO CASO:** Paciente de 12 anos com estenose craniofacial sindrômica de Crouzon. Acrescentando-se ao fenótipo craniofacial, foram diagnosticadas alterações estruturais cardíacas dos tipos comunicação interatrial (CIA) grande, comunicação interventricular (CIV) perimembranosa, estenose importante da válvula pulmonar, estenose da artéria pulmonar, hipertrofia do ventrículo direito e bloqueio de ramo direito. Foi submetida aos 7 anos à intervenção cirúrgica para o fechamento da CIA, da CIV, ampliação da via de saída do ventrículo direito e alargamento do tronco pulmonar. O último estudo ecocardiográfico revelou estenose e insuficiência discreta da válvula pulmonar além de insuficiência mitral. Atualmente, a paciente apresenta boa funcionalidade cardiovascular sem repercussões hemodinâmicas. **DISCUSSÃO:** A síndrome de Crouzon é uma doença genética autossômica dominante, que tem sua origem em uma mutação no gene responsável pela codificação dos receptores do fator de crescimento fibroblástico tipo 2 (FGFR2), localizado no braço longo do cromossomo 10. Essa síndrome ocorre com uma frequência de 16 em cada 1 milhão de nascidos vivos. Uma relação entre avançada idade paterna e SC esporádica está bem determinada. Os achados recentes de estudos em animais implicam um papel crítico para os fatores de crescimento fibroblástico (FGF) na regulação do desenvolvimento cardíaco, incluindo a proliferação do tecido cardíaco e valvulogênese. **CONCLUSÃO:** Apesar de raro e de haver poucos casos relatados na literatura, o comprometimento cardíaco em acometidos por estenose craniofacial do tipo Crouzon é possível e deve ser investigado. A cirurgia de correção das alterações cardíacas traz benefícios duradouros para o paciente.