



## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso De Paciente Com Displasia Cleidocraniana

**Autores:** ISABELA ALVES TEIXEIRA (UNIVERSIDADE DO EXTREMO SUL CATARINENSE - UNESC), LIVIA MAZZUCCO FABRO (UNIVERSIDADE DO EXTREMO SUL CATARINENSE - UNESC), MAYRA SÔNEGO (UNIVERSIDADE DO EXTREMO SUL CATARINENSE - UNESC), JÚLIA GATTO DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE DO EXTREMO SUL CATARINENSE - UNESC), PLÍNIO DA SILVA TORRES (UNIVERSIDADE DO EXTREMO SUL CATARINENSE - UNESC)

**Resumo:** Introdução: displasia cleidocraniana (DCC) é uma condição genética rara de transmissão autossômica dominante. Suas principais manifestações clínicas incluem aplasia ou hipoplasia de clavículas, dentição anômala, retardo no fechamento de suturas cranianas, baixa estatura e outras desordens esqueléticas. Descrição do caso: R.P.R, 12 anos, feminina. Apresenta características clássicas da DCC como aplasia de clavícula, dentes supranuméricos e atraso na erupção dos dentes permanentes (necessitando inúmeras cirurgias odontológicas), baixa estatura, hipertelorismo e palato ogival. Pai e avó paterna com características semelhantes porém sem diagnóstico confirmado. Radiografia com ausência de clavículas e radiografia panorâmica evidenciando dentes supranuméricos. Discussão: a DCC é uma condição rara (prevalência chega a 1:1.000.000) na qual ocorre mutação no gene CBFA1 presente no cromossomo 6p21, tal mutação é caracterizada por alterações de desenvolvimento das clavículas, ossos da face e do crânio, dentes e o esqueleto de forma geral. O caso relatado traz uma apresentação clássica da condição, apresentando grande parte das características da síndrome. O diagnóstico da DCC geralmente necessita apenas de dados clínicos e radiológicos, apesar de exames complementares genéticos também estarem disponíveis. Conclusão: apesar de muitas vezes o dentista ser o primeiro a ser procurado devido as alterações causadas pela DCC, o papel de pediatra é essencial tanto para o diagnóstico precoce quanto para o acompanhamento e evolução do paciente. O manejo adequado necessitaria de uma equipe multidisciplinar.