



Trabalhos Científicos

Título: Displasia Cleidocraniana – O Pediatra Deve Suspeitar

Autores: KAMILA VIEIRA ALBERGARIA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO), GLEYSON DA CRUZ PINTO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO), LUIZ VINICIUS DANTAS PAGLIARINI (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO), PRISCILA SALES BURLA DE SOUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO), MARIA ANGELICA DE FARIA DOMINGUES DE LIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO), EDILAINE ROCHA VIEIRA DE OLIVEIRA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO), MARIANA DE ALMEIDA PINTO BORGES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO)

Resumo: Introdução: A displasia cleidocraniana (CCD) é uma condição genética com padrão de herança autossômica dominante e possui incidência de 1:1.000.000 de nascidos vivos. A CCD ocorre por mutação no gene RUNX2 e é caracterizada por baixa estatura, fechamento tardio de fontanelas, aplasia ou hipoplasia de clavículas, alterações dentárias, surdez de condução entre outras malformações esqueléticas. O diagnóstico clínico da CCD é baseado em características clínico-radiográficas típicas. Objetivo: Auxiliar o pediatra a suspeitar do diagnóstico da CCD para que o tratamento e acompanhamento seja realizado de forma precoce. Descrição do Caso: AAO, 13 meses, feminino. Referida ao ambulatório de Genética por fontanela anterior ampla e comunicante com posterior. Pais jovens não consanguíneos. Mãe 33 anos, Gesta II, Para II e Pré-natal completo. Nega intercorrências. Nascida de parto cesáreo, no termo, sem asfixia, pesando 3.440g (entre 0 e 2 escore Z), medindo 47,5cm (entre -2 e 0 escore Z), perímetro cefálico de 33 cm (entre -1 e 0 escore Z). Triagem bioquímica neonatal normal. Desenvolvimento neuropsicomotor dentro do esperado para idade. Exame Morfológico: Crânio com deformidade occipital aparentemente posicional, fontanela anterior aberta, dois incisivos centrais inferiores, tórax de aspecto curto com escápulas anteriorizadas e clavículas não palpáveis. Ultrassonografia (USG) transfontanela normal. USG abdome normal. Radiografia de crânio com alargamento de suturas cranianas com fontanelas anterior e posterior amplas. Radiografia de tórax clavículas não visualizadas e 11 pares de arcos costais. Discussão e Conclusão: A probanda apresenta achados clínicos e radiológicos típicos da CCD com fechamento tardio de suturas cranianas, ausência de clavículas e atraso na dentição. Desta forma, os autores ressaltam a importância do conhecimento fenotípico da CCD pelo pediatra visto que outras condições clínicas como hipotireoidismo congênito, hidrocefalia, síndrome de Down e picnodisostose podem cursar com fechamento tardio de fontanelas e são consideradas diagnóstico diferencial desta condição.