



Trabalhos Científicos

Título: Características Clínicas De Uma Criança Apresentando A Síndrome De Deleção 9P: A Importância Do Achado De Trigonocefalia Para A Suspeita Diagnóstica

Autores: LAURA METZDORF HESSEL (PUCRS), RAFAELA GAGEIRO LUCHESI SOARES (UFCSPA), THAIS FERNANDA DALFERTH (PUCRS), MARIA RITA MARCON (UNISINOS), CATHARINA ANSELMINI ACCORSI (ULBRA), TIAGO PACHECO ALMEIDA (UFRGS), PAOLA RODRIGUEZ CRESCÊNCIO (UFCSPA), EDUARDO DE FREITAS KELSCH (UFCSPA), GUILHERME TAIQUI FIORUCI (UFCSPA), STÉFANE SANTOS DE FRAGA (UFSCPA), LAURA CAVALHEIRO BRIZOLA (UFCSPA), MATHEUS DELAPIEVE BACHI (UFCSPA), VANESSA PREDEBON (SIMERS), VINÍCIUS DE SOUZA (SIMERS), RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA (UFCSPA)

Resumo: A síndrome de deleção 9p é uma condição genética rara resultante da ausência de uma porção do braço curto do cromossomo 9. A presença de trigonocefalia é um sinal importante na suspeita diagnóstica dessa síndrome, pois é frequentemente observada em pacientes afetados. A paciente era uma menina de 2 anos e 6 meses que foi encaminhada devido à presença de cranioestenose. Ela é a única filha de um casal de pais com 17 anos (mãe) e 24 anos (pai), não consanguíneos. A criança nasceu a termo, de parto cesáreo, de uma gestação que cursou com episódio de sangramento vaginal no primeiro mês de gestação e contrações aos 7 meses. Nasceu pesando 3.065 g, medindo 48 cm, com perímetro cefálico de 34 cm e escore de Apgar no primeiro minuto de 7 e de 9 no quinto. Foi hospitalizada por cerca de 13 dias após o parto para avaliações e exames. Os pais referem que a criança mamava na época sem dificuldades. Possui descrição de presença de um dedo adicional (polidactilia pós-axial) na mão direita, que foi retirado com cerca de 1 ano de idade. A cranioestenose, no caso o fechamento precoce da sutura metópica do crânio (trigonocefalia), foi identificada aos 7 meses, sendo que a cirurgia corretiva foi realizada com 1 ano e 5 meses. Quanto ao seu desenvolvimento neuropsicomotor, a paciente firmou a cabeça com cerca de 9 meses, sentou com apoio com 1 ano, ficou de pé com apoio com 1 ano e 6 meses, sendo que atualmente caminha somente com apoio. Quanto à fala, pronunciou as primeiras dissílabas com 8 meses e as primeiras palavras com 1 ano e 6 meses. Atualmente, ainda não diz frases e não possui controle esfinteriano (faz uso de fraldas). O exame de cariótipo identificou uma deleção do segmento distal do braço curto do cromossomo 9, compatível com o diagnóstico de síndrome de deleção 9p. Os achados clínicos apresentados pela paciente, como a presença de trigonocefalia associada à polidactilia e atrasos neuropsicomotor e de fala foram consistentes com os descritos na literatura em pacientes com a mesma síndrome. A trigonocefalia chama atenção por ser um tipo de cranioestenose menos comum, sendo que a sua presença deveria lembrar a possibilidade do diagnóstico desta síndrome, especialmente em pacientes com achados adicionais, incluindo neurológicos. Neste caso, o cariótipo foi fundamental para a definição do diagnóstico, além da possibilidade de excluir outras condições, incluindo também cromossômicas, como a trissomia do cromossomo 13 (síndrome de Patau). Esta pode também cursar com trigonocefalia e polidactilia, entre outros achados. A identificação de achados clínicos típicos pode servir de alerta para a suspeita de determinadas síndromes genéticas. Este caso ressalta a necessidade de um manejo direcionado, além da importância da busca por conhecimento constante por parte dos profissionais, especialmente pediatras, e do uso de exames genéticos específicos, como o cariótipo, para a realização de um diagnóstico acurado.