

## Trabalhos Científicos

**Título:** Craniossinostose: A Importância Do Diagnóstico Precoce.

**Autores:** GIOVANNA BELLADONA ZIANI (HOSPITAL CRIANÇA CONCEIÇÃO), PAULA DE SOUZA DIAS LOPES (HOSPITAL CRIANÇA CONCEIÇÃO), ANA PAULA KURZ DE BOER (HOSPITAL CRIANÇA CONCEIÇÃO), SAMIR CEZIMBRA DOS SANTOS (HOSPITAL CRIANÇA CONCEIÇÃO), GERSON EVANDRO PERONDI (HOSPITAL CRIANÇA CONCEIÇÃO), LILIAN KARINE ABDON (HOSPITAL CRIANÇA CONCEIÇÃO), GUILHERME GOULART (HOSPITAL CRIANÇA CONCEIÇÃO)

**Resumo:** A craniossinostose (CS) é caracterizada como fusão precoce de uma ou mais suturas, sendo a sagital a mais frequente. Afeta 1 a cada 200mil nascidos vivos, podendo evoluir com repercussões neurológicas, respiratórias e cognitivas, além de estéticas e emocionais. Paciente feminina, 1 ano, vem a atendimento em emergência devido bronquiolite viral aguda. Ao exame físico, durante inspeção geral, observou-se face típica, com fronte proeminente e micrognatia. Mãe relatou estar aguardando encaminhamento feito para geneticista, desde o nascimento da paciente, porém sem retorno até o momento. Solicitou-se avaliação genética, durante a internação, iniciando-se investigação sindrômica. Pais sem histórico de consanguinidade, gestação sem exposição a teratogênicos ou história sindrômica familiar. Nascida a termo, peso de nascimento de 2896 gramas e microcefálica ( $p < 1$ ). Paciente com desenvolvimento neuropsicomotor adequado. Realizou-se tomografia computadorizada (TC) de crânio com reconstrução tridimensional (3D), com sinais de fusão das suturas coronais e sagital, sugestivos de craniossinostose, crânio de aspecto braquiocefálico e aparente redução do ângulo maxila-mandíbula-nasion. No Raio X de crânio, apresentou sinais sugestivos de aumento de pressão intracraniana. Demais alterações foram observadas em ecografia de vias urinárias, apresentando leve ectasia piélica à esquerda, em Potencial Evocado Auditivo do Tronco Encefálico (PEATE), com comprometimento condutivo e em ecocardiografia, com defeito septal atrioventricular parcial, alteração que paciente já tinha conhecimento e acompanhamento com cardiologia. Paciente recebeu avaliação oftalmológica, sem alterações ao exame e avaliação neurocirúrgica, com plano de intervenção cirúrgica eletiva. A CS é uma malformação congênita, que se manifesta como uma deformidade craniofacial, com diferentes graus de apresentação, classificando-se conforme a sutura comprometida, sendo a braquiocefalia o acometimento da sutura coronal. O diagnóstico é clínico, porém a confirmação com exames de imagem, como TC com reconstrução 3D é indicada. Algumas malformações podem ter alterações em sistema nervoso central, vias urinárias e coração. A craniossinostose é frequente nas síndromes de Apert, Crouzon, Pfeiffer, Carpenter e Saethre-Chotzen, contudo a minoria das apresentações de CS é sindrômica. O tratamento é cirúrgico e tem como objetivo evitar a progressão da deformidade craniana e o aumento da pressão intracraniana que tem, como consequência, alterações no desenvolvimento neuropsicomotor do indivíduo. O diagnóstico e intervenção precoce são fundamentais para evitar a progressão da história natural das craniossinostoses. Dessa forma, é de grande importância o exame físico do pediatra ter como um de seus objetivos identificar alterações sugestivas de CS, antes que as comorbidades associadas ao diagnóstico possam se apresentar.