

Displasia Cleidocraniana: Relato de Caso

Resumo

Introdução: A displasia cleidocraniana (DCC) é uma síndrome de herança autossômica dominante, penetrância completa e expressão clínica variável, caracterizada por alteração da ossificação membranosa, causando alterações esqueléticas claviculares, craniofaciais, bucodentais e em outros ossos. A doença se deve a mutações no gene CBFA1/RUNX2 (core binding factor alpha-1/runt-related transcription factor 2), localizado em 6p21. O diagnóstico se baseia em elementos clínicos e radiológicos, sendo importante que os clínicos reconheçam o fenótipo. O objetivo do trabalho é relatar um paciente com fenótipo de displasia cleidocraniana, visando a divulgação do conhecimento desta síndrome. **Descrição do caso:** DAG, 2 anos, masculino, negro, procedente de Teresópolis. Referido por atraso de fechamento das fontanelas. Pais não consanguíneos e sem relatos de doença prévia ou casos semelhantes na família. Gestação planejada, com pré-natal completo. Parto cesáreo no termo, sem asfixia perinatal. Pesou 4.380 g, mediu 48,5 cm, perímetro cefálico 38,2 cm, sendo classificado como grande para a idade gestacional. Artéria umbilical única. Triagem para hipotireoidismo, fenilcetonúria e hemoglobina S negativa. Desenvolvimento com atraso na linguagem. Erupção dentária iniciada somente aos 13 meses. Macrocefalia, occipito proeminente, fronte ampla, fontanela anterior ampla, diástase de sutura sagital, fontanela posterior palpável, base nasal plana, nariz pequeno, microretrognatia, hipertelorismo mamilar e hipoplasia de clavículas, visualizado em exame radiológico. **Comentários:** O probando apresentava o fenótipo completo e característico da DCC, com dismorfismos crânio-faciais, anomalias dentárias e hipoplasia de clavícula. Como trata-se de doença autossômica dominante com expressão variada tora-se necessário pesquisar a DCC nos pais o que foi negativa, sugerindo mutação nova no probando. **Conclusões:** O probando exibia o fenótipo característico da DCC com manifestações craniofaciais, hipoplasia de clavículas e atraso na erupção dentária. Adicionalmente ele apresentava atraso no desenvolvimento da linguagem, antecedentes de GIG e artéria umbilical única. Ao nosso conhecimento ainda não foram relatadas estas associações com a DCC.

Responsável

Karla Rachid Pereira

Autores

Pereira KR; Camargo E; Brandão DB; Pereira EMX; Nogueira VE; Paiva IS

Instituição

Unifeso