

Variabilidade clínica intrafamiliar na síndrome de Crouzon

Guilherme Parmigiani Bobsin¹, Esther Rodrigues Rocha Alves¹, Franciele Manica¹, Rômulo Santos Roxo¹, Lizandra Quandt¹, Teo Rocha Campos¹, Valberto Sanha¹, Thiago Kenji Kurogi Gama¹, Paulo Ricardo Gazzola Zen^{1,2}, Rafael Fabiano Machado Rosa^{1,2}

(1) Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA) e (2) Irmandade Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre, RS, Brasil.

gbobsin@gmail.com

Introdução:

A síndrome de Crouzon é uma síndrome de craniossinostose (fechamento precoce das suturas cranianas) causada por variantes patogênicas no gene FGFR2. Nosso objetivo foi descrever uma família com síndrome de Crouzon, chamando atenção para a possibilidade de variação clínica intrafamiliar.



Figura 1: Família acometida pela Síndrome de Crouzon

Descrição do Caso:

A paciente é a segunda filha de um casal em que o pai era acometido por craniossinostose. Todos os tios paternos da criança (que eram 3) tinham também aspecto craniofacial semelhante ao do pai da paciente. A criança nasceu a termo, com 39 semanas, de parto normal, pesando 3,365 kg, medindo 52 cm, com perímetro cefálico de 35 cm e escores de Apgar 8 e 9. Ao exame físico, com 4 meses, observaram-se crânio com região frontal bem proeminente, telecanto, exoftalmia mais evidente à direita, raiz nasal baixa, face média hipoplásica, palato alto e prognatismo. Ela evoluiu com adequado desenvolvimento neuropsicomotor e de fala. A radiografia e a tomografia computadorizada do crânio revelaram plagiocefalia devido a uma craniossinostose unilateral das suturas coronal e lambdoide direitas. Ela foi submetida à cirurgia de craniossinostose com 7 meses de idade, tendo tido uma boa evolução.

Discussão:

Os achados clínicos apresentados pela paciente foram compatíveis com o diagnóstico de síndrome de Crouzon. Os sinais principais dessa condição genética são alterações do crânio e da face, que podem estar acompanhadas de acometimento neurológico. Ela apresenta um padrão de herança autossômico dominante, que configura um risco de recorrência de 50% para prole de um indivíduo afetado. Chama atenção o fato em nossa família da menina e o pai diferirem quanto às suas manifestações clínicas.

Conclusão:

Este caso familiar de síndrome de Crouzon ilustra a possível diferença de expressividade dos sintomas da síndrome, mesmo entre indivíduos pertencentes a uma mesma família.

Palavras-chave: Síndrome de Crouzon, Craniossinostose, Variabilidade intrafamiliar.