

1. Introdução

A displasia crânio-fronto-nasal consiste numa malformação genética do maciço facial central que, dependendo do grau de gravidade, tem grande impacto social pela alteração da aparência estética. Pode cursar principalmente com hipertelorismo e bifidez nasal. Na grande maioria dos casos, não existe défice cognitivo. A prevalência é desconhecida, existindo cerca de 100 casos descritos na literatura científica e apenas 3 casos diagnosticados por ecografia pré-natal. O tratamento é apenas sintomático e inclui intervenções cirúrgicas seriadas para correção das malformações. O apoio psicológico e social aos utentes e às famílias é fundamental. Os médicos de família (MF), devem manter-se em constante atualização, de modo a poder realizar o correto acompanhamento destas crianças.

2. Caso clínico

• Identificação:

Género: feminino

Idade: 6 meses

Naturalidade e residência: Guimarães

Raça: caucasiana

• Antecedentes pessoais:

Gravidez:

Vigilância na USF e em obstetra privado. > 6 consultas. Duração de 39 semanas, sem intercorrências. Ecografias sem alterações nos 3 trimestres. Serologias negativas. Imunidade à rubéola e à toxoplasmose.

Dados do parto:

-Eutócico, a 23/05/2016.
-APGAR: 9-10-10
-Peso: 3,17Kg (P 15-50)
-Estatura: 49cm (P15-50)
-Perímetro cefálico: 35cm (P 15-50)

Consulta dos 6 meses

Subjetivo:

Suspeita de displasia crânio-fronto-nasal ao nascimento. Aleitamento materno exclusivo. Pais ansiosos e com múltiplas dúvidas. Mãe com labilidade emocional marcada.

Exame objetivo:

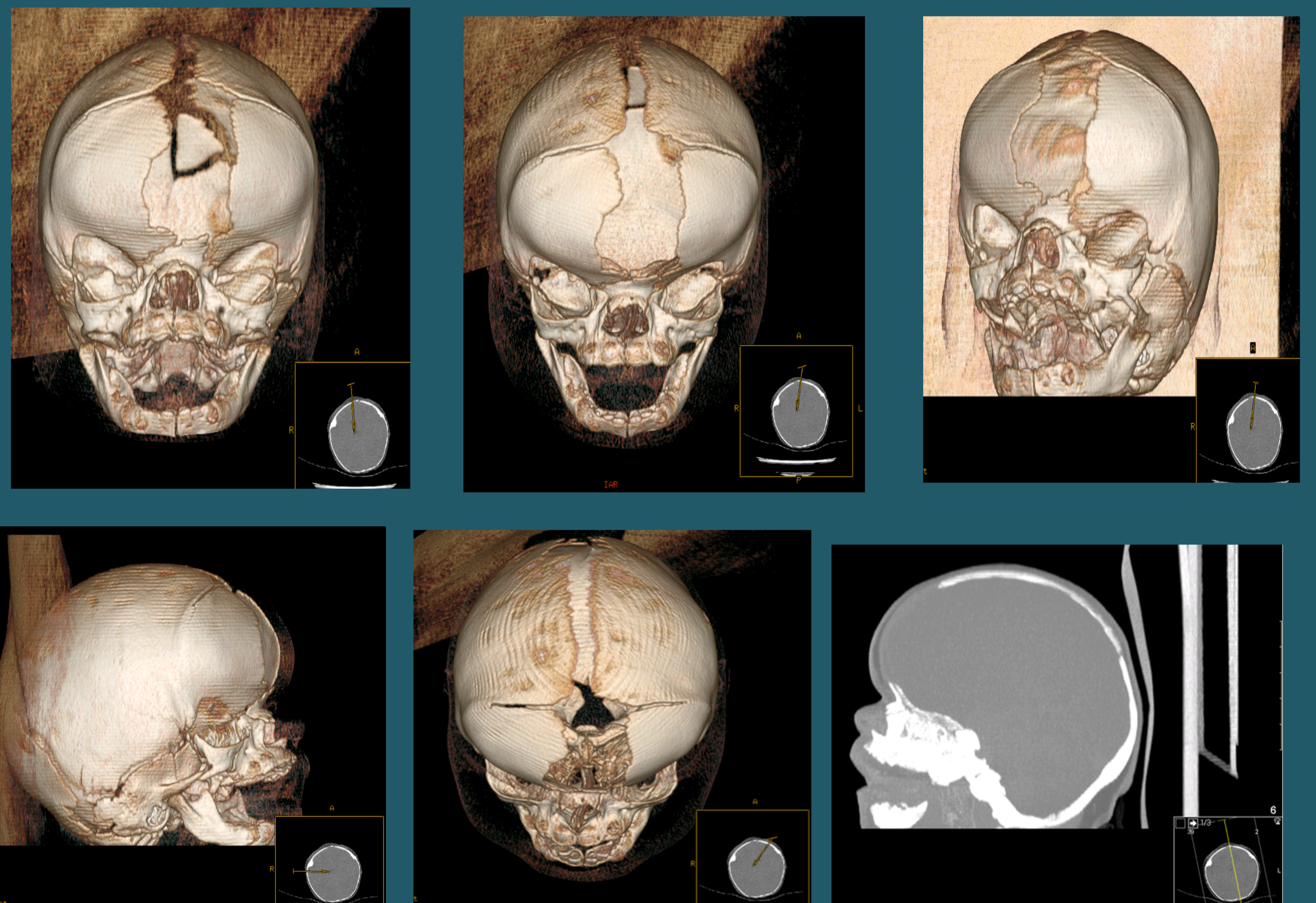
Apresenta dismorfia facial, com hipertelorismo de 4cm, craniossinostose e fontanela anterior já encerrada. Restante exame objetivo sem alterações.

Dados antropométricos:

Peso: 5,93Kg (P3-15)
Estatura: 61 cm (P<3)
Perímetro cefálico: 40 (P3-15)
IMC:15,94 (P15-50)

Neurodesenvolvimento: cumpre as tarefas referentes aos 6 meses na escala de *Mary Sheridan* modificada, apenas com dificuldade em permanecer sentada sem apoio.

Exames complementares de diagnóstico (TC CE)



Orientação da lactente:

Ficou com acompanhamento em consultas de Neonatologia, Oftalmologia, Genética médica e Neurocirurgia. O colega de Neurocirurgia afirmou aos pais nunca ter intervencionado um lactente com a patologia apresentada, pelo que estes recorreram ao médico de família para pedir segunda opinião noutros centros hospitalares. Foi encaminhada para o Centro Hospitalar de Lisboa Central e daí aconselhada a ser observada no *Hôpital Enfants Malades*, em Paris. Perante a hipótese de ser intervencionada apenas a título privado, os pais pedem nova referência. Foi encaminhada para o Centro Hospitalar de Lisboa Norte e submetida a cranioplastia no dia 16 de dezembro de 2016, com boa recuperação. Desde o nascimento, a lactente fez as consultas de vigilância previstas no Plano Nacional de Saúde Infantil e Juvenil com o seu MF. Em todas as consultas, foram esclarecidas as dúvidas dos pais e prestado apoio na vertente física, mas principalmente psicológica da família.

3. Conclusão

Apesar da sua raridade, a displasia crânio-fronto-nasal é uma doença com grande impacto no desenvolvimento de um lactente e no seio de uma família. O médico de família deve fazer tudo o que estiver ao seu alcance para auxiliar a família afetada, alargando o seu conhecimento científico, atuando como gestor de problemas de saúde, com base numa abordagem bio-psico-social.

Referências bibliográficas:

Reichenberger E and Mulliken JB. Craniofrontonasal Syndrome. In: The NORD Guide to Rare Disorders, Philadelphia: Lippincott, Williams and Wilkins, 2003:183-4.; Cohen MM, MacLean RE, eds. Craniosynostosis: diagnosis, evaluation, and management, 2nd ed. New York: Oxford University Press, 2000:380-38; Craniofrontonasal dysplasia. Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD). Last Update 9/23/2015. <https://rarediseases.info.nih.gov/gard/1578/craniofrontonasal-dysplasia/Resources/1> Acesso a 01 de Dezembro de 2016.