

Relatos Casos Clínicos

PO - (UM17-1383) - DISPLASIA CRÂNIO-FRONTO-NASAL: UM RARO DESAFIO EM CUIDADOS DE SAÚDE PRIMÁRIOS

Diana Vaz De Miranda¹; Carla Costa¹; Cláudia Teixeira¹

1 - USF S. Nicolau

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, devem manter-se em constante atualização, de modo a poder realizar o correto acompanhamento destas crianças.

Caso clínico: Lactente do género feminino, de 6 meses, com provável-diagnóstico de Displasia crânio-fronto-nasal detetado ao nascimento. Gravidez sem intercorrências, com acompanhamento na USF e obstetra privado. Ao exame objetivo apresenta dismorfia facial, com hipertelorismo de 4 cm, craniossinostose e fontanela anterior já encerrada. Peso, estatura e perímetro cefálico no percentil 3-15. Em termos de neurodesenvolvimento cumpre as etapas referentes aos 6 meses na escala de Mary Sheridan modificada, apenas com dificuldade em permanecer sentada sem apoio. 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 referenciação. 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.

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 MF 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 uma abordagem bio-psico-social.