

PFEIFFER SYNDROME IN NEWBORN

Nedealcova Elena

Scientific adviser: Iavorscaia Elvira
Paediatrics Department, *Nicolae Testemitanu* SUMPh

Background. Pfeiffer syndrome is an extremely rare genetic disease, discovered in 1964 by German geneticist Rudolf Pfeiffer. It is transmitted in an autosomal dominant way, it is found in 1 out of 100,000 newborns. The syndrome causes premature fusion of skull bones during embryogenesis. **Objective of the study.** Informing doctors about Pfeiffer syndrome in newborns. **Material and Methods.** The case of a newborn child with turibrachicephalic skull deformation and abnormal facial features is presented. The general clinical examination was completed with paraclinical investigations, imaging tests (ultrasonography, brain CT). **Results.** The newborn X. was hospitalized in the profile section on the 3rd day. Anamnesis: gestational age - 37 weeks, weighing-2800 g, waist - 48 cm. Objective examination revealed drowsiness, muscular hypotonia in the limbs. Decreased neonatal reflexes. Marbled leather. Skull shape - turibrachyphalic, craniostenosis, hypertelorism, exophthalmos, ptosis, micrognathia. Wide and short toes. Brain CT confirms imaging data suggestive of changes in Pfeiffer syndrome (skull-turibrachicephalic deformation). Treatment is symptomatic, individualized and guided by the type and severity of the clinical presentation. **Conclusion.** The treatment must be done as early as possible so that children suffering from this syndrome do not experience their low potential. Premature fusion of the skull bones can be surgically corrected up to the age of 3 months in patients with mild problems of this syndrome.

Keywords: Pfeiffer syndrome, craniostenosis, exophthalmos, mandibular hypoplasia

SINDROMUL PFEIFFER LA COPIL NOU-NĂSCUT

Nedealcova Elena

Conducător științific: Iavorscaia Elvira
Departamentul Pediatrie, USMF „Nicolae Testemițanu”

Introducere. Sindromul Pfeiffer este o boală genetică extrem de rară, descoperită în anul 1964 de către geneticianul german Rudolf Pfeiffer, se transmite dominant-autosomal și se întâlnește la 1 din 100.000 de nou-născuți. Sindromul determină fuziunea prematură a oaselor craniului în timpul embriogenezei. **Scopul lucrării.** Informarea medicilor despre sindromul Pfeiffer la nou-născuți. **Material și metode.** Este prezentat cazul unui copil nou-născut cu deformarea craniului de tip turibrahicefalic și caracteristici faciale anormale. Examenul clinic general a fost completat cu investigații paraclinice, teste imagistice (ultrasonografia, CT cerebrală). **Rezultate.** Nou-născutul X. s-a internat în secția de profil la a 3-a zi. Anamneza: VG – 37 săptămâni, cu masa 2800 g, T – 48 cm. Examenul obiectiv a relevat stare de somnolență, hipotonie musculară în membre, reflexele neonatale diminuate, pielea cu cutis marmorată, forma craniului – turibrahicefalică, craniostenoză, hipertelorism, exoftalm, ptoză și micrognatie, și degetele de la picioare late și scurte. CT cerebrală ne confirmă date imagistice sugestive pentru modificări în cadrul sindromului Pfeiffer (deformarea craniului - turibrahicefalic). Tratamentul este simptomatic, individualizat și ghidat, în funcție de tipul și severitatea prezentării clinice. **Concluzii.** Este important ca tratamentul să fie cât mai precoce, pentru ca copiii cu acest sindrom să nu-și vadă potențialul redus. Fuziunea prematură a oaselor craniului poate fi corectată chirurgical, până la vârsta de 3 luni, la pacienți cu probleme ușoare al acestui sindrom.

Cuvinte-cheie: sindromul Pfeiffer, craniostenoză, exoftalm, hipoplazia mandibulei.