

SINDROMUL PFEIFFER LA COPIL NOU-NĂSCUT

Nedealcova Elena

(Conducător: Iavorscaia Elvira, d.ș.m. conf. univ.)

Întroducere: Sindromul Pfeiffer este o boală genetică extrem de rară, descoperită în anul 1964 de geneticianul german Rudolf Pfeiffer. Se transmite dominant-autosomal, se întâlnește la 1 din 100.000 de nou născuți. Sindromul determină fuziunea prematură a oaselor craniului în timpul embriogenezei.

Cuvinte cheie: Pfeiffer sindrom, craniostenoză, exoftalm, hipoplazia mandibulei.

Scopul: Informarea medicilor despre sindromul Pfeiffer la nou-născuți.



Fig. 1 nou-născutul X cu sindromul Pfeiffer

Materiale 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, micrognatie. Degetele 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.

Concluzie: Este important ca tratamentul să fie cât mai devreme, 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.

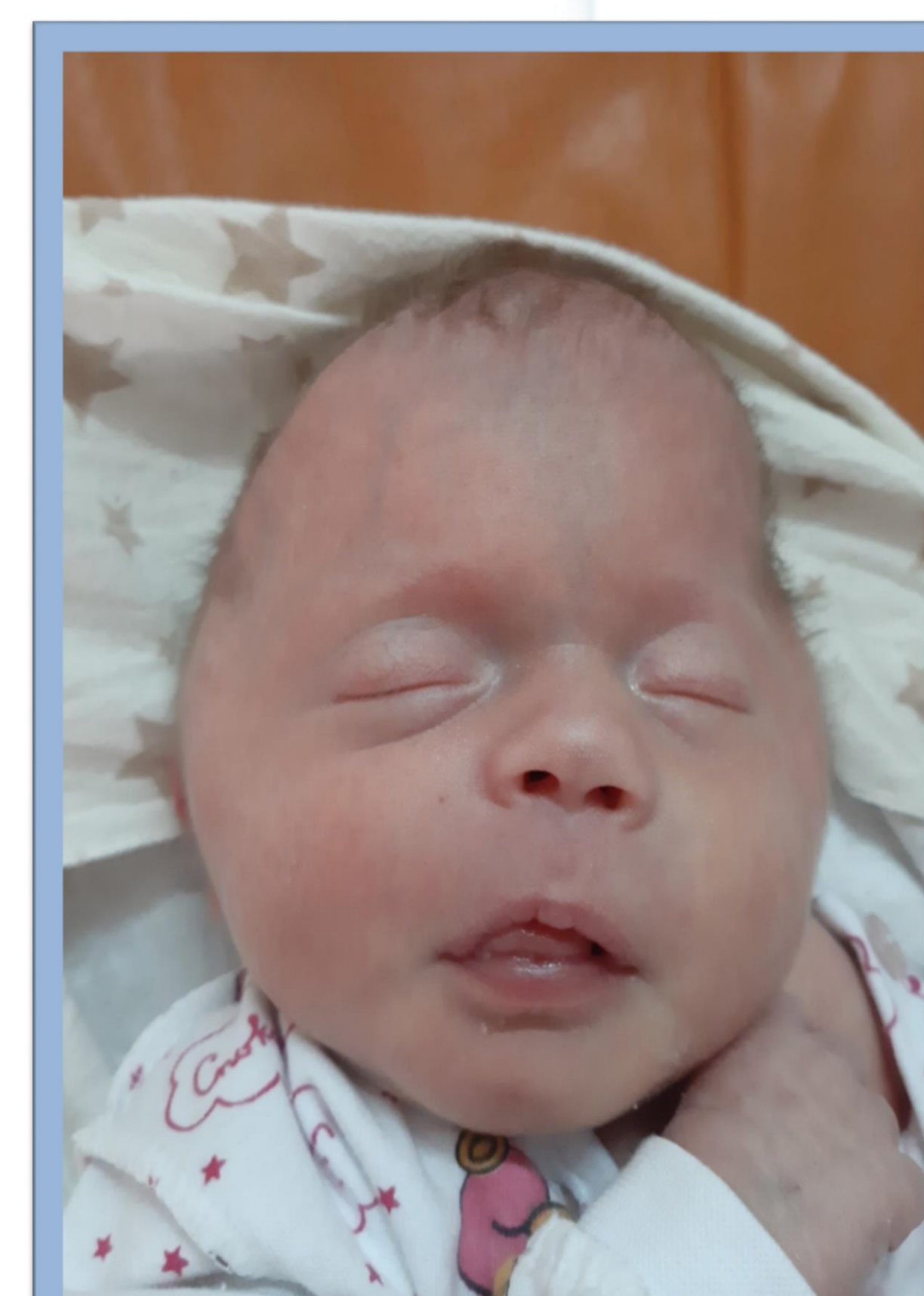


Fig. 2 nou-născutul X cu sindromul Pfeiffer

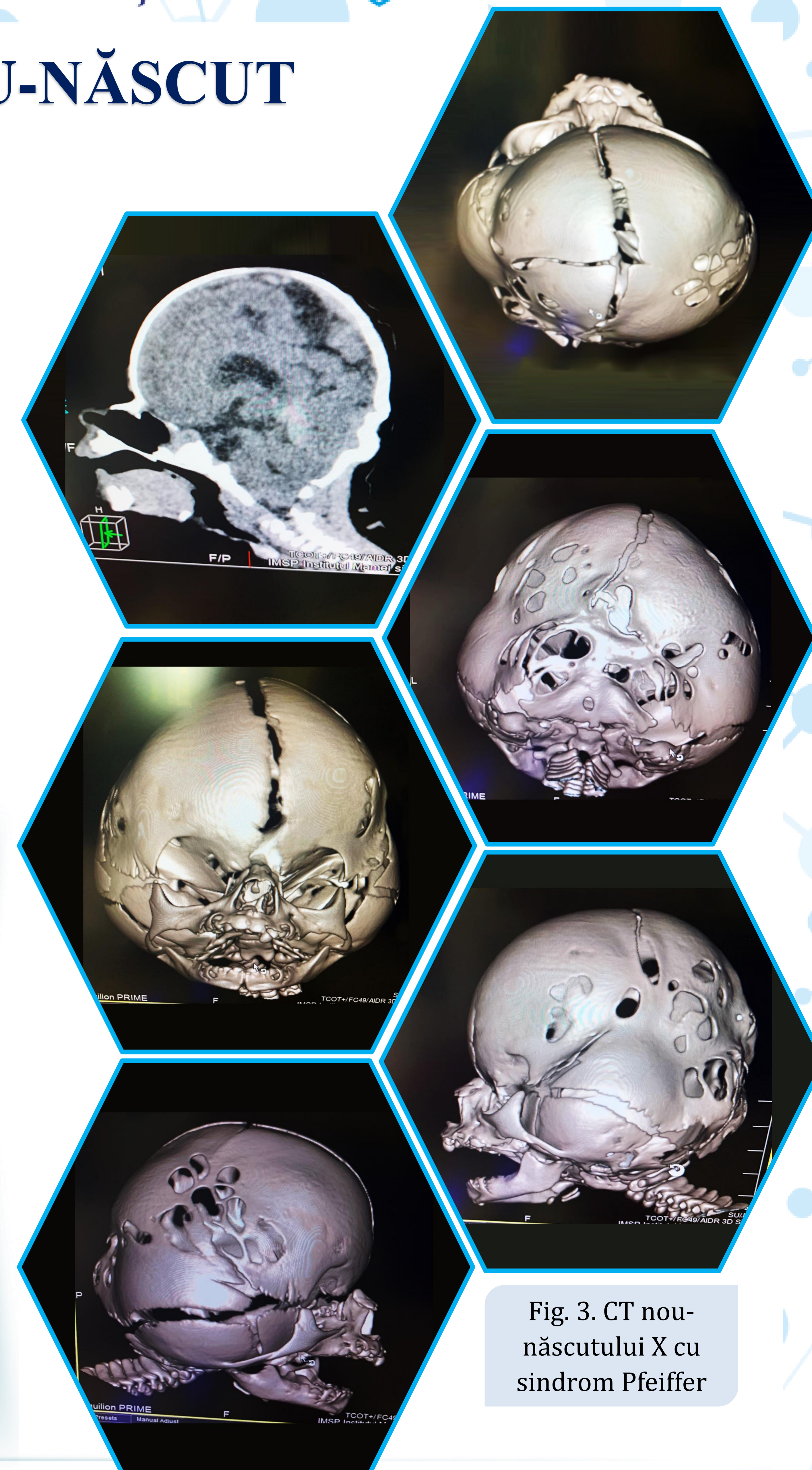


Fig. 3. CT nou-născutului X cu sindrom Pfeiffer