

## **Síndrome de deleção 9p e trigonocefalia: relato de um caso destacando a associação entre ambas as condições**

**Introdução:** a síndrome de deleção do braço curto do cromossomo 9 (9p) é uma condição genética rara associada a um quadro de malformações, em especial a trigonocefalia, além de déficit cognitivo.

**Objetivo:** relatar um caso de uma paciente com a síndrome de deleção 9p.

**Delineamento e métodos:** realizou-se a descrição do caso junto com uma revisão da literatura.

**Resultados:** a paciente é a terceira filha de pais com 32 anos (mãe) e 47 anos (pai). Ela nasceu de parto cesáreo, a termo, medindo 48 cm, pesando 3245 g e com perímetro cefálico de 37 cm e escores de Apgar de 7 e 8. No exame físico, observou-se crânio em quilha (trigonocefalia), fendas palpebrais oblíquas para cima, pregas epicânticas, narinas antevertidas, filtro longo e liso, palato ogival, orelhas retrovertidas e baixo implantadas, pescoço curto, sopro cardíaco sistólico e pés tortos congênitos. Ela também era hipotônica. A ecocardiografia mostrou discreta hipoplasia do istmo aórtico. A tomografia computadorizada de crânio confirmou o achado de trigonocefalia. A criança evoluiu com atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. Sentou sozinha com cerca de 1 ano e caminhou com 2 anos. Chegou a frequentar o serviço de estimulação precoce. Vinha apresentando uma alteração do comportamento, com agitação. Estava em uso de oxcarbamazepina. O exame de cariótipo mostrou a presença de uma deleção intersticial do braço curto do cromossomo 9: 46,XX,del(9)(p13p22). A avaliação dos cromossomos dos pais foi normal.

**Conclusões:** a trigonocefalia é uma forma menos comum de cranioestenose, decorrente do fechamento precoce da sutura metópica. Nosso relato tem como objetivo principal chamar a atenção da possibilidade do diagnóstico da síndrome de deleção 9p em indivíduos com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e déficit cognitivo associados à trigonocefalia, salientando por isso a importância da avaliação cariotípica nestes casos. Isto é de grande importância para o adequado diagnóstico e manejo do paciente, além do aconselhamento genético da família. O déficit intelectual de moderado a grave é comum entre os pacientes com a síndrome de deleção 9p.

**Descritores:** Trigonocefalia, síndrome de deleção 9p, déficit cognitivo.