

14º Congresso Brasileiro de Ensino e Pesquisa 2014

9º CONGRESSO BRASILEIRO DE PESQUISA EM
SAÚDE DA CRIANÇA E ADOLESCENTE

2º CONGRESSO BRASILEIRO DE RESIDENTES DE PEDIATRIA

2º ENCONTRO NACIONAL DE LIGAS DE PEDIATRIA

14º FÓRUM DA ACADEMIA BRASILEIRA DE PEDIATRIA - Prof. Dr. Izrail Cat



Trabalhos Científicos

Título:

Autores: RAFAEL HADADE (PUC SP); BRUNA LAUB OBEID (PUC SP); EMILLE ALMICI GHERARDI (PUC SP); ANA CLÁUDIA JUNQUEIRA FRANCO (PUCSP); KARINE GUIMARÃES LACERDA (PUC SP); GABRIELA MOREIRA DE TOLEDO (PUC SP); BÁRBARA WERNER GRICIUNAS (PUC SP); IZILDA DAS EIRAS TÁMEGA (PUC SP)

Resumo: Introdução: A Displasia Tanatofórica ocorre devido a mudanças no gene FGFR3, sendo a herança autossômica dominante. Apresenta incidência entre 1:33 mil a 1:50 mil nascidos vivos, não havendo predomínio por sexo. As características incluem a macrocefalia, dismorfismos faciais, membros extremamente curtos e tórax estreito com pulmões subdesenvolvidos. A maior parte dos nascidos vivos vem a óbito precocemente devido à insuficiência respiratória. Descrição do caso: RN do sexo feminino, terceira gestação de uma paciente de 29 anos, cujas ultrassonografias do pré-natal evidenciaram rizomelia, hipoplasia torácica, displasia musculoesquelética e polidramnion, apontando para a hipótese diagnóstica de Displasia Tanatofórica. Realizado parto cesáreo, recém-nascido a termo, pequeno para a idade gestacional, Apgar dois e seis, e características morfológicas de nanismo, baixa implantação de orelha e pescoço curto. Apresentou hipoglicemia e permaneceu na UTI neonatal com ventilação mecânica, indo a óbito com nove dias de vida. Comentários: O diagnóstico intra-útero permite uma conduta perinatal mais adequada e possibilita a indicação de apoio psicológico para os pais ainda durante a gestação, uma vez que a mortalidade é alta.