



22º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PERINATOLOGIA
IX SIMPÓSIO INTERNACIONAL
de Medicina Fetal da SGOB

CENTRO DE CONVENÇÕES
ULISSES GUIMARÃES . BRASÍLIA . DF
19 A 22 DE NOVEMBRO DE 2014

Trabalhos Científicos

Título:

Autores: CECILIA SANTOS WALDMANN (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO); ENDY MARTINS DE ARAUJO (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO); MARIA ROSA SUSSEKIND VIVEIROS DE CASTRO (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO); EDVALDO BONFIM JUNIOR (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO); CASSIO LUIZ DE CARVALHO SERAO (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO); CAMILLE ALBUQUERQUE TORRES (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO); MARIO NOVAIS (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO); ANA FLAVIA PINTO GAIGHER (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO); ANDREA ROSA (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO)

Resumo: Introdução: A displasia tanatofórica (DT) é uma displasia óssea letal caracterizada por tórax estreito, hipodesenvolvimento pulmonar, membros inferiores e superiores extremamente diminuídos, quantidade excessiva de pele em dobras, costelas encurtadas, macrocefalia, rebaixamento de ponte nasal e hipotonia. Os achados radiológicos são específicos: costelas curtas e achatadas anteriormente, corpos vertebrais hipoplásicos, bacia pequena, curta e achatada, os ossos longos são curtos, encurvados e relativamente alargados, fêmur com formato característico de "telefone". É uma doença de caráter autossômico dominante causada por mutações de novo no gene FGFR3, a maioria dos casos é de ocorrência esporádica. Objetivos: Relatar um caso de displasia tanatofórica letal no período neonatal. Métodos: Análise do prontuário médico, evolução diária na UTI neonatal, exames complementares e revisão de literatura. Resultados: Relatamos o caso de um recém-nascido do sexo masculino internado na UTI neonatal com quadro clínico de insuficiência respiratória e sepse. Apresenta ao exame físico macrocefalia relativa, com desproporção cefalo-corpórea e baixa estatura desproporcionada, fronte proeminente, nariz em sela, columela curta, fendas palpebrais de inclinação superior, orelhas sem displasias, baixo implantadas, hipotonia, encurtamento rizoméfico grave dos membros, tórax estreito, prega única palmar associada a braquidactilia e dedos fusiformes, sem polidactilia. É avaliada a radiografia nota-se encurtamento importante de caixa torácica, platibasia, sem alargamento fisiológico da coluna lombar, fêmures encurvados e irregulares com região meta-epifisária e epifisária globulares em aspecto de "gancho de telefone". O diagnóstico de DT foi confirmado por meio do exame físico e evidências radiológicas. A criança apresentou desconforto respiratório progressivo, associado a quadro de sepse, vindo a falecer com 2 meses de vida. Conclusão: A DT é uma causa rara de insuficiência respiratória e a mais comum condrodisplasia letal no período neonatal. O diagnóstico é baseado no exame físico e estudos radiológicos, e pode ser confirmado com estudos genéticos moleculares do FGFR3. Vale lembrar a importância da avaliação radiológica em displasias esqueléticas, principalmente as letais, sendo a principal medida propedéutica para o diagnóstico. A condição é letal no primeiro ano de vida, usualmente no período neonatal, principalmente decorrente de insuficiência respiratória, atribuída a caixa torácica estreita e hipodesenvolvimento pulmonar.