



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: Importância Da Avaliação Radiográfica Pós-natal Em Casos De Displasia óssea: Relato De Um Feto Com Osteogênese Imperfeita Do Tipo II

Autores: JANAINA BORGES POLLI (UFCSPA); JULIA BARBI MELIM (UFCSPA); ROSILENE DA SILVEIRA BETAT (HMIPV); RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA (UFCSPA); PAULO RENATO KRAHL FELL (HMIPV); PAULO RICARDO GAZZOLA ZEN (UFCSPA); CRISTINE DIETRICH (HMIPV); SILVANA RODRIGUES STREIT PIRES (HMIPV); IZABELLE OBANDO MATOS (HMIPV); NATHALIA SAPPER (HMIPV)

Resumo: Introdução: a osteogênese imperfeita do tipo II é considerada a forma mais grave de osteogênese, sendo usualmente letal. Ela é uma condição etiologicamente heterogênea que se subdivide em três subtipos, sendo que o tipo A é uma forma autossômica dominante causada por mutações em genes que codificam as cadeias do colágeno do tipo I, COL1A1 ou COL1A2. Objetivos: descrever as características pré- e pós-natais de um paciente com diagnóstico de osteogênese imperfeita do tipo IIA. Métodos: realizou-se a descrição do caso, juntamente com uma revisão da literatura. Resultados: o paciente é o primeiro filho de pais hígidos e não consanguíneos com 26 anos (mãe) e 25 anos (pai). O casal havia vindo inicialmente para avaliação pré-natal com 21 semanas de gestação. O ultrassom fetal realizado neste período evidenciou diminuição da ecogenecidade de todos os ossos (incluindo crânio), encurtamento importante dos ossos longos e área cardíaca ocupando cerca de metade da circunferência torácica (que estava no P10). A gestação evoluiu sem intercorrências até as 26 semanas, quando houve óbito fetal intraútero. A criança nasceu de parto vaginal, sendo que apresentou cabeça derradeira. A sua avaliação através do cariotípico do sangue de cordão mostrou apenas provável contaminação por material materno (constituição masculina normal). As radiografias realizadas confirmaram o diagnóstico de osteogênese imperfeita do tipo IIA. A avaliação anatomo-patológica complementar foi concordante com esta hipótese e evidenciou hidropsia fetal; crânio oblongo com protusão frontal e ausência de tecido cartilaginoso e ósseo; hipoplasia pulmonar e pneumonia intra-uterina; encurtamento e encurvamento dos membros superiores e inferiores com centros de ossificação primário com ausência de ossificação subperiosteal, mas com junção costochondral habitual e trabéculas organizadas e vascularizadas (contudo, anormalmente pequenas). Conclusão: a avaliação radiográfica pós-natal foi fundamental para a confirmação do diagnóstico, corroborando para a idéia de que a avaliação conjunta, através de análises complementares, é essencial em casos de displasia óssea. Isto possibilitou a adequada realização do aconselhamento genético da família (neste caso, o risco de recorrência para o casal é de cerca de 6%).