



# 23<sup>o</sup> CONGRESSO BRASILEIRO DE PERINATOLOGIA

14 a 17 de setembro de 2016 - EXPOGRAMADO - Gramado / RS

## Trabalhos Científicos

**Título:** Evolução De Um Paciente Com O Tipo Braquitelefalangico Da Condrodisplasia Punctata

**Autores:** LARISSA GROBÉRIO LOPES PERIM (FACULDADE DE MEDICINA DO ABC); MARINA SOUZA CAMPANA (FACULDADE DE MEDICINA DO ABC); LUIZ FERNANDO DELGADILLO TRIGO (FACULDADE DE MEDICINA DO ABC); BEATRIZ MESQUITA MELLO (FACULDADE DE MEDICINA DO ABC); CRISTIANE ZORZENON (FACULDADE DE MEDICINA DO ABC)

**Resumo:** Introdução: Condrodisplasia punctata (CDP) é uma displasia esquelética de ocorrência rara, com calcificações pontilhadas em epífises dos ossos longos e tecidos moles em torno das articulações e coluna vertebral. Descrição do caso: DLP, masculino, pré-termo, parto vaginal, 1635g, comprimento 38,5cm. Mãe primigesta, 6 consultas de pré-natal e sorologias negativas. Apresentava agenesia de osso nasal, baixa implantação de orelhas e prega única palmar. Evoluiu com desconforto respiratório e intubação em sala de parto. A radiografia apresentava calcificações puntiformes em ossos longos e cariótipo: 46XY, add X (?p22.3->pter) mat, 16q h+ em 40 metáfases. Comentários: A CDP Braquitelefalangica é um dos tipos da doença, de herança autônômicos recessiva ligada ao X. Ocorre deleção do braço curto do cromossomo X no locus p22.3, levando a disfunção do Gene E, relacionado com a produção da enzima Arilsulfatase-Vitamina K dependente. Pelo estudo citogenético e pelas anormalidades no fenótipo apresentado conclui-se se que o paciente possui esta forma da doença. A deleção no locus p.22.3 acomete cerca de 25% dos doentes. A incidência da doença é aproximadamente de 1/500.000 e os pacientes do sexo masculino são os que normalmente apresentam o fenótico descrito. As mulheres são carreadoras da doença e não chegam a manifestá-la na maioria das vezes. Apesar da grande morbidade, os pacientes não apresentam mortalidade precoce se as principais complicações forem tratadas.