



24º Congresso Brasileiro de  
**PERINATOLOGIA**  
de 26 a 29 de setembro de 2018  
Natal • RN

### Trabalhos Científicos

**Título:** Displasia Tanatofórica Associada À Síndrome De Klinefelter

**Autores:** CLÁUDIA REGINA HENTGES (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), DANIELLE APARECIDA DOS SANTOS VENTURA, GABRIELA DE CARVALHO NUNES, JOSHUA WERNER BICALHO DA ROCHA, JÚLIO CÉSAR LOGUERCIO LEITE, JOSÉ DE AZEVEDO MAGALHÃES, RENATO SOIBELMANN PROCIANOY, RITA DE CÁSSIA SILVEIRA

**Resumo:** Introdução: a associação de Síndrome de Klinefelter e acondroplasia é rara. Existem somente cinco casos relatados previamente, sendo a associação com displasia tanatofórica ainda menos frequente. Objetivos: relatar caso de paciente com displasia tanatofórica e Síndrome de Klinefelter, bem como seu manejo e revisão da literatura. Métodos: relato de caso e revisão bibliográfica. Resultados: Filho único de casal não consanguíneo, pais com 25 anos, com altura normal e sem história de doenças genéticas na família. Realizou ecografia obstétrica com idade gestacional (IG) 23+5 com crânio em aspecto de folha de trevo, tórax curto e em sino, micromelia acentuada com encurvamento e encurtamento de ossos longos. Realizou teste pré-natal não invasivo: aneuploidia detectada em cromossomo sexual, compatível com Síndrome de Klinefelter. Realizada ecografia obstétrica com IG 27+1 com polidrâmnio, cabeça em formato de trevo e grave encurtamento de todos os ossos longos. Realizada avaliação genética com os pais, com hipótese diagnóstica de displasia tanatofórica. Gestante apresentou Bartolinite, desencadeando trabalho de parto com IG 27+3. RN nasceu sem respiração espontânea, foi reanimado, sendo necessária entubação traqueal e encaminhado para UTI Neonatal com altos parâmetros de ventilação. RN masculino, IG 27+3 semanas, peso de nascimento 1010g. Perímetro cefálico: 27,5cm, Comprimento: 29 cm, Perímetro torácico: 18 cm. Apgar 2/3/4. Presença de fácies sindrômica, tórax curto e estreito, membros curtos (especialmente segmento proximal). Radiografia de tórax com displasia esquelética caracterizada por acentuada redução da cavidade torácica, platispondilia e fêmures em telefone, caracterizando displasia tanatofórica. Avaliado pela genética: definida a hipótese de nanismo tanatofórico. Prognóstico reservado devido tamanho do tórax e complicações respiratórias decorrentes da hipoplasia pulmonar. Solicitado cariótipo: 47 XXY - Síndrome de Klinefelter. Realizada reunião multidisciplinar, incluindo bioética e família e instituídos cuidados paliativos. Óbito com sete dias de vida. Conclusão: o acompanhamento especializado desde o pré-natal nos casos de Síndrome de Klinefelter e displasia tanatofórica é fundamental para seu o manejo, garantindo a instituição de cuidados adequados e suporte familiar. Conclusão: o acompanhamento especializado desde o pré-natal nos casos de Síndrome de Klinefelter e displasia tanatofórica é fundamental para seu o manejo, garantindo a instituição de cuidados adequados e suporte familiar.