



## Trabalhos Científicos

**Título:** Displasia Tanatofórica Tipo I Relato De Caso

**Autores:** JÉSSICA CHAVES (HOSPITAL E MATERNIDADE OASE), EDUARDO MARCELO GOLIN (HOSPITAL E MATERNIDADE OASE), JULIANA THAYSE LAMEIRA BREMGARTNER (HOSPITAL E MATERNIDADE OASE), MARCELO ANDRÉ KLITZKE (HOSPITAL E MATERNIDADE OASE), MICHELE BEZERRA CERQUEIRA (HOSPITAL E MATERNIDADE OASE), NICOLAS GIL DOMINICO (HOSPITAL E MATERNIDADE OASE)

**Resumo:** [INTRODUÇÃO] - : Displasia tanatofórica é uma condrodisplasia esquelética rara e fatal, causada por mutações autossômicas dominantes do fator de crescimento do fibroblasto receptor 3 (FGFR3), mapeado no cromossomo 4 (4p16.3) e pode estar relacionada à idade paterna avançada. Apresenta 2 subtipos: tipo1, o mais comum, com formato craniano predominantemente normal, macrocefalia, proeminência frontal, depressão nasal, hipertelorismo, ossos longos encurvados, membros curtos, corpos vertebrais planos, estreitamento torácico, protuberância abdominal e deficiência do crescimento, e o tipo 2 com crânio em formato de trevo, fêmur retilíneo e corpos vertebrais altos. Raros casos acima de um ano têm sido descritos. A maioria dos pacientes nascidos vivos evolui para um quadro clínico de insuficiência respiratória e morte nas primeiras horas de vida. [OBJETIVOS] - Gestante (32 semanas e 4 dias), 36 anos, admitida no Hospital OASE, devido a amniorrexe prematura. Ausência de história familiar de malformações ou consangüinidade. RN masculino, peso 1700g, apgar 2 e 8, estatura 32cm, PC 31cm, proeminência frontal, braquicefalia, hipertelorismo ocular, tórax estreito, depressão nasal, encurtamento de membros, hepatoesplenomegalia, hipoplasia peniana e testículos tópicos. Radiografias: tórax em sino com horizontalização de costelas, clavículas em “guidon de bicicleta”, platispondilia, ossos longos curtos e arqueados, com alteração da modelagem, ossos pélvicos hipoplásicos com esporões mediais. RN não chorou ao nascer, sem drive respiratório, cianótico, bradicárdico e hipotônico. Realizado clampeamento imediato do cordão e levado a sala de reanimação. Realizado VPP (2 ciclos), permanecendo sem drive respiratório. Intubado e encaminhado à UTI neonatal. Na UTI neonatal evoluiu com insuficiência respiratória grave, acidose metabólica e respiratória importante. Realizado ecocardiografia, evidenciado arco aortico transverso hipoplásico e ventrículo esquerdo boderline. Encaminhado RN para o serviço de referência em cirurgia cardíaca, não respondendo ao tratamento e indo a óbito. [METODOLOGIA] - [RESULTADOS] - não se aplica [CONCLUSÃO] - : Pelas características fenotípicas e radiológicas, o caso em questão se enquadra como Displasia tanatofórica tipo I, em concordância com a literatura. é uma forma rara e quase sempre fatal de nanismo. Geralmente é diagnosticada no período pré-natal durante a realização de ultrassonografia fetal. A displasia tanatofórica é uma condrodisplasia congênita com repercussões ósseas e neurológicas, sua incidência aproximada na população é de 1/35000 a 1/50000. A sobrevida nesses pacientes é rara após o período neonatal. A maioria dos indivíduos portadores da doença não sobrevive até a idade adulta, minimizando os riscos de recorrência.