



Trabalhos Científicos

Título: Displasia Camptomélica

Autores: RACHEL SERRANETO AMADEU (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE SÃO PAULO); ELISA CRISTINA DE MIRANDA (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE SÃO PAULO); PATRICIA DA SILVA CUNHA (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE SÃO PAULO); GABRIELA CAPITANI ABRAHÃO (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE SÃO PAULO); MARTA WEY VIEIRA (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE SÃO PAULO); CELESTE GOMEZ SARDINHA OSHIRO (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE SÃO PAULO); MARIA LAURA HANNICKEL PRIGENZI (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE SÃO PAULO)

Resumo: Introdução: Displasia camptomélica (DC) é uma displasia óssea comumente letal, causada por mutação cromossômica autossômica dominante, que leva à produção de colágeno anormal com alteração de crescimento. Descrição do Caso: RN de J.A.C., nasceu de cesariana em 19/03/2015, por malformação congênita e cardiocardiografia desfavorável. A malformação foi detectada por ultrassonografia que apresentou: membros inferiores com aumento de espessura das partes moles; encurvamento da região da diáfise e redução acentuada das dimensões dos ossos longos; pés equinovaro; membros superiores encurtados; relação comprimento femoral/circunferência abdominal de 0,16 (<0,16 indica encurtamento grave), peso fetal estimado de 414g (normal: 426 a 710g) e líquido amniótico aumentado. Alterações sugestivas de displasia músculo-esquelética, cujo principal diagnóstico diferencial é a DC. Após o nascimento foi avaliado pela genética apresentando braquicefalia; implantação capilar baixa na fronte; hipertelorismo ocular com fendas palpebrais oblíquas para baixo; ponte nasal baixa com narinas antevértidas; columela nasal curta; microstomia com micro-retrognatia; implantação auricular baixa; fenda palatina posterior; pescoço curto com excesso de pregas; ombros estreitos; hipertelorismo mamilar; braquidactilia com clinodactilia do 5º dedo de ambas as mãos; implantação anormal dos dedos; encurtamento dos membros inferiores; pé torto bilateral; hipoplasia das unhas. Nos antecedentes a mãe apresentou gestação anterior com RN hidrópico com malformação nos ossos que faleceu com 12 horas de vida. Após necropsia foi evidenciada DC. Na história paterna, há relato de dois abortos e seis natimortos/óbito fetais entre bem e malformados nos seus irmãos. Paciente segue em acompanhamento na unidade de terapia intensiva neonatal. Discussão: Nenhuma anormalidade isolada é patognomônica de DC, o diagnóstico é feito pela presença de combinação de achados esqueléticos e viscerais como presente na paciente. Conclusão: Nota-se a importância do pré-natal para o diagnóstico de anomalias possibilitando uma melhor conduta do pediatra, além de constatar a importância do aconselhamento genético para auxiliar na compreensão da doença e planejamento familiar.