



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso Clínico: Displasia Tanatofórica

Autores: BRUNA LAUB OBEID (PUC-SP); RAFAEL HADADE (PUC-SP); MARIA LAURA PRIGENZI (PUC-SP); ANA CLAUDIA JUNQUEIRA FRANCO (PUC-SP); EMILLE GHERARDI (PUC-SP)

Resumo: Introdução: A Displasia Tanatofórica (DT) resulta de mudanças no gene FGFR3, sendo uma herança autossômica dominante. Apresenta incidência entre 1:33 mil a 1:50 mil nascidos vivos, sem predomínio por sexo. As características incluem a macrocefalia, dismorfismos faciais, membros extremamente curtos e tórax estreito com pulmões subdesenvolvidos. A maior parte dos nascidos vivos vai a óbito precocemente por insuficiência respiratória. Descrição do Caso: RN do sexo feminino, terceira gestação de uma paciente de 29 anos, cujas ultrassonografias do pré-natal evidenciaram rizomelia, hipoplasia torácica, displasia musculoesquelética e polidrâmnio, apontando para a hipótese diagnóstica de DT. Realizado parto cesáreo, recém-nascido a termo, pequeno para a idade gestacional, Apgar 2 e 6, e características morfológicas de nanismo, baixa implantação de orelha e pescoço curto. Apresentou hipoglicemia e permaneceu na UTI neonatal com ventilação mecânica, indo a óbito com 9 dias de vida. Discussão: Há dois tipos de DT. O tipo I apresenta-se macrocefalia com abaulamento frontal, exoftalmia, ponte nasal aplainada, tórax estreito, abdome volumoso e protuso, membros curtos, braquidactilia e excesso de dobras da pele em membros. Tem também micromelia. O tipo II é caracterizado por ossos da coxa estreitos e crânio em trevo. No caso deste relato, a paciente apresentou DT do tipo I, com característica do fêmur “telefone”. O diagnóstico foi realizado ainda no período neonatal e confirmado no período pós-natal por meio do exame físico e exames radiológicos. Pacientes com DT também podem apresentar anormalidades renais, porém no caso apresentado não houve alterações renais após realização do US de abdome. A paciente foi a óbito após 9 dias de vida por complicações da própria doença. Conclusões: O diagnóstico intra-útero permite uma conduta perinatal mais adequada e possibilita a indicação de apoio psicológico para os pais ainda durante a gestação, uma vez que a mortalidade é alta.