



Trabalhos Científicos

Título: Importância Da Realização Do Raio-X Pós-Natal Para Confirmação Do Diagnóstico Das Displasias Ósseas

Autores: VICTÓRIA BERNARDES GUIMARÃES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE); LUCIANA AMORIM BELTRÃO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE); ELISA PACHECO ESTIMA CORREIA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE); ERNANI BOHRER DA ROSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE); DANIELLE BERNARDI SILVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE); JAMILE DUTRA CORREIA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE); ANDRÉ CAMPOS DA CUNHA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE); ROSILENE DA SILVEIRA BETAT (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE); PAULO RICARDO GAZZOLA ZEN (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE); RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE)

Resumo: Introdução: as displasias esqueléticas constituem um grupo heterogêneo de doenças caracterizadas por alterações dos ossos e/ou cartilagens. Nosso objetivo é descrever um caso de displasia tanatofórica do tipo 1, salientando a importância da realização do raio-X pós-natal para a confirmação do diagnóstico. Descrição do caso: APN, 17 anos, encontrava-se em sua segunda gestação. Em ecografia obstétrica, com 16 semanas de gravidez, evidenciaram-se membros menores do que o esperado. Em ultrassom obstétrico com 22 semanas, verificou-se também corpos vertebrais achatados. A ecografia morfológica, com 25 semanas de gestação, revelou polidrâmnio, macrocefalia, fronte proeminente, ponte nasal baixa, estreitamento torácico e importante encurtamento de membros superiores e inferiores (micromelia). A ecocardiografia fetal foi normal. A ressonância magnética fetal demonstrou achados similares ao ultrassom, acrescidos de alteração na morfologia dos lobos temporais do cérebro. O cariótipo fetal foi normal. A criança nasceu de parto cesáreo, com 38 semanas de gravidez, pesando 2750 gramas e com índices de Apgar de 4/6. Foi entubado ainda na sala de parto. O raio-X de corpo inteiro realizado após o nascimento revelou achados como vértebras pequenas e achatadas com aparente aumento do espaço intervertebral, fíbula mais longa que a tíbia e fêmures arqueados e curtos, compatíveis com o diagnóstico de displasia tanatofórica do tipo 1. O paciente permaneceu por 48 horas em ventilação mecânica, vindo a óbito por parada cardiorrespiratória sem resposta à manobra de reanimação. Discussão: a displasia tanatofórica é uma forma de nanismo autossômico dominante, usualmente letal. A ultrassonografia fetal é um método não invasivo capaz de diagnosticar inúmeras displasias ósseas, incluindo a tanatofórica. Contudo, muitas vezes, o diagnóstico é confirmado apenas após o nascimento, com a realização da radiografia, tal como ocorrido no presente caso. Conclusão: nosso relato ressalta a importância da realização da radiografia pós-natal para a confirmação do diagnóstico das displasias ósseas.