



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Displasia Tanatofórica Tipo 1

Autores: LUISA MANOEL (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ); MARISTELLA TOLEDO (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ); LAURA GROSSI (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ); BRUNA ALEIXO (UNIVERSIDADE DE TAUBATÉ)

Resumo: Introdução: A Displasia tanatofórica (DT) é uma forma autossômica dominante de nanismo quase sempre letal. Classifica-se em: tipo I, caracterizado por micromelia (encurtamento dos membros em relação ao corpo) com fêmures encurvados e, incomumente, a presença de deformidade de crânio em trevo de gravidade variável; tipo II caracterizado por micromelia com fêmures retos e presença uniforme da deformidade de crânio em trevo variando de moderada a grave. Relato de Caso: Gestante de 29 anos, gestação a termo, admitida no Hospital Universitário de Taubaté (HUT). O diagnóstico fetal de DT tipo 1 foi feito por ultrassonografia. RN masculino apresentou ao nascer sinais de malformações ósseas: crânio com assimetria, achatamento à direita, hipertelorismo ocular, micrognatia, assimetria da implantação de orelhas, tórax em quilha, hipotonia muscular, membros curtos e encurvados, abaulamento em maléolo medial bilateral e evolução nas primeiras horas de vida para insuficiência respiratória, intubação orotraqueal e ventilação assistida por 2 meses. Discussão: O diagnóstico de DT pode ser realizado por ultrassonografia fetal, pelo exame físico e confirmado por estudo genético. A DT é considerada doença genética autossômica dominante por mutações no gene FGFR3, sendo que a maioria dos portadores não sobrevivem até o período neonatal. Sua classificação em tipo 1 e tipo 2 se diferenciam pelas características na estrutura óssea. Neste estudo o paciente M.B.A.L., apresentava ultrassonografia fetal e exame físico compatíveis com a doença. A criança permaneceu em oxigenioterapia por tempo prolongado no período neonatal, evoluiu com estabilidade do quadro pulmonar, apresentando episódios esporádicos de pneumonia até o momento atual. Atualmente a criança está com 6 anos e faz seguimento no ambulatório de Pneumopediatria do HUT. Conclusão: O estudo revelou criança aos 6 anos de idade com diagnóstico de DT, que sobreviveu ao período neonatal onde a mortalidade é altamente frequente por insuficiência respiratória.