



Trabalhos Científicos

Título: Displasia Campomélica - Relato De Caso

Autores: KAREN FAVARIN (HIJG); MARISA GOUVEIA DOS SANTOS (HIJG); PATRICIA NOVAK (HIJG); KAYANE FOLCHINI CESCA (HIJG); FLÁVIA MARIA ZANDAVALLI NEVES DA FONTOURA (HIJG); JÉSSICA MALLMANN ERBES SCHAEFER MARTINS (HIJG); PRISCILLA DE SOUZA PRIGOL (HIJG); GIULIA SCHIOCHET (HIJG); BARBARA HOFFMANN LOLLI (HIJG); BRUNA ZAGO (HIJG); YNNAIANA NAVARRO DE LIMA SANTANA (HIJG); ANDRESSA DE CÁSSIA COUTINHO MONESI (HIJG)

Resumo: Introdução: Displasia Campomélica é uma forma rara de nanismo, caracterizada por torção de ossos longos, fácies peculiar e morte precoce decorrente de insuficiência respiratória. Geralmente estão presentes as mutações no gene SOX9 e no cromossomo 17q. Descrição do caso: T.D.P. masculino, recém nascido, diagnosticado pelo ultrassom obstétrico de 25 semanas com malformações estruturais sugestivas de Displasia Campomélica. Após o nascimento evoluiu com desconforto respiratório e necessitou de intubação orotraqueal e ventilação mecânica. Apresentava macrocrania, micrognatia, fenda palatina posterior, tórax em sino, 11 pares de costelas, genitália ambígua, membros curtos, tíbias encurvadas, pé torto bilateral. Solicitado cariótipo, 46XY. Recebeu diagnóstico radiográfico e clínico da síndrome. Permaneceu durante toda internação em regime de terapia intensiva, em ventilação mecânica, não tolerando extubação. Foi a óbito com 18 dias de vida por insuficiência respiratória. Discussão: A displasia campomélica (DC) é uma síndrome congênita, que caracteriza-se por encurvamento bilateral da tíbia, pé torto, associada com insuficiência respiratória potencialmente fatal atribuída a uma caixa torácica pequena com formato de sino com costelas deficientes, diâmetro da laringe reduzida e cartilagem traqueal hipoplásica. Embora existam várias alterações ortopédicas associadas com DC, ainda assim predomina a insuficiência respiratória. Segundo estudos, mais de 50% das crianças morrem por problemas respiratórios nas primeiras 24h de vida, 77% morrem no período neonatal e 90% antes dos dois anos de vida. A incidência da DC varia entre 0,05 e 0,9 por 10.000. Não foi constatado ainda predileção pelo gênero. O diagnóstico diferencial pode ser feito com displasia cifomélica, hipofostasia, síndrome de Grant e osteogênese imperfeita. Conclusão: Torna-se importante conhecer a síndrome para realizar precocemente o diagnóstico. Assim a equipe pode estar mais bem preparada para promover suporte e acompanhamento multidisciplinar, aumentando a sobrevida desses pacientes.