



Trabalhos Científicos

Título: Displasia Tanatofórica Tipo II: Relato De Caso

Autores: ISABELE DAL SOCHIO GOBBATO (UNIVERSIDADE DE SANTA CRUZ DO SUL - UNISC - RS), EDUARDO PICOLLI ROSSINI (UNIVERSIDADE DE SANTA CRUZ DO SUL - UNISC - RS), GIANA DA SILVA LIMA (UNIVERSIDADE DE SANTA CRUZ DO SUL - UNISC - RS), KAUNA GEMELLI (UNIVERSIDADE DE SANTA CRUZ DO SUL - UNISC - RS), LAURA MARCHET DE ANTONI (UNIVERSIDADE DE SANTA CRUZ DO SUL - UNISC - RS), CARINA BISOTTO (HOSPITAL SANTA CRUZ - SANTA CRUZ DO SUL - RS), VIVIAN WUNDERLICH DA ROCHA (HOSPITAL SANTA CRUZ - SANTA CRUZ DO SUL - RS), ISAQUE SCHUSTER ENSSLIN (HOSPITAL SANTA CRUZ - SANTA CRUZ DO SUL - RS), ALIN CAPITÂNIO BERBIGIER (HOSPITAL SANTA CRUZ - SANTA CRUZ DO SUL - RS), LUIZA RODRIGUES DOS SANTOS (HOSPITAL SANTA CRUZ - SANTA CRUZ DO SUL - RS), CARLOS EDUARDO KAMPF (HOSPITAL SANTA CRUZ - SANTA CRUZ DO SUL - RS)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** Displasia Tanatofórica (DT) é uma condrodysplasia congênita com repercussões ósseas e neurológicas graves, potencialmente diagnosticada durante a gestação. A doença é comumente letal e a maioria dos pacientes são natimortos ou sobrevivem poucas horas. **DESCRIÇÃO DO CASO:** Recém-nato, masculino, 36 semanas de idade gestacional. Mãe com 28 anos de idade, G3C2. No exame pré-natal, foram encontradas as seguintes alterações ecográficas com 29 semanas: polidrâmnio e ossos longos abaixo do percentil 1. O índice de Apgar foi 2, 5 e 7. Constatou-se adequado estado nutricional para idade gestacional: 40 cm de comprimento crânio-podal, 2970g de peso, com perímetro cefálico de 38 cm. Havia disjunção completa de fontanela com aspecto característico de crânio em 'folha de trevo'. Havia hipotrofia e hipoplasia de tórax (perímetro: 31 cm). Os membros eram curtos. Mãe não quis realizar estudo genético. As medidas de reanimação foram realizadas. Paciente evoluiu para óbito por insuficiência respiratória com 54 horas de vida. **DISCUSSÃO:** A DT apresenta incidência variável na população: 1/35.000 a 1/50.000. Caracteriza-se por uma forma de nanismo autossômica dominante, resultante de mutações no gene do receptor 3 do fator de crescimento para fibroblasto (FGFR3). Os recém nascidos com DT apresentam membros curtos e encurvados, ossos longos com achatamento metafisário, corpos vertebrais de altura diminuída e achatados, tórax contraído, pelve de tamanho reduzido, perímetro cefálico aumentado com proeminência frontal e depressão nasal. São reconhecidos dois tipos dessa patologia: o tipo I apresenta curvatura femoral e corpos vertebrais achatados, no tipo II (caso descrito), observa-se fêmur retilíneo, corpos vertebrais mais altos, com ou sem crânio em folha de trevo. **CONCLUSÃO:** A identificação dessa entidade é importante pois ela é potencialmente diagnosticada durante a gestação – se realizado ultrassonografia obstétrica –, visto que as alterações verificadas na ultrassonografia do paciente relatado preveniram complicações obstétricas e prepararam a família para tal desfecho.