



Trabalhos Científicos

Título: Displasia Tanatofórica: Condição Letal Mais Frequente Ao Nascimento

Autores: LUIZA MIRANDA DE ARAÚJO (UCB BRASÍLIA-DF), ANA CAROLINA GOMES SIQUEIRA (UNICEUB BRASÍLIA-DF), JÉSSICA DANICKI PRADO FERNANDES (UNICEUB BRASÍLIA-DF), MATHEUS MORENO DE OLIVEIRA (UNICEUB BRASÍLIA-DF), EDUARDO JOSÉ FERREIRA SALES (UNICEPLAC BRASÍLIA-DF)

Resumo: A displasia tanatofórica (DT) é a condrodisplasia letal mais frequente ao nascimento. Possui incidência que varia de 1:33 mil nascidos vivos, acometendo igualmente os sexos. É uma forma de nanismo herdado autossômico e dominante. O óbito intrauterino ou neonatal precoce é frequente. O diagnóstico, assim como o mau prognóstico devido à letalidade da doença são avaliados através do exame ultrassonográfico ainda no período pré-natal, porém, ainda se faz necessária a confirmação da doença após o nascimento. Trata-se de um relato de caso de um neonato pré-termo, mãe, 27 anos, G2PC1A0. Com 22 semanas 6 dias foi atendida no ambulatório de Medicina Fetal por acondroplasia fetal, hipótese descartada pela precocidade dos achados em US. Havia suspeita de displasia esquelética, sem características de letalidade na 25ª. semana. Às 32 semanas e 3 dias houve o diagnóstico de DT com tórax estreito, porém em US após 4 semanas, surgiu a hipótese de osteogênese imperfeita pela suspeita de fraturas. RN nasceu com 34 semanas e 2 dias, parto cesárea devido a iteratividade, Apgar 6/8, 2615g, masculino. A DT enfim foi o diagnóstico da genética devido aos achados do exame físico e principalmente da radiografia de corpo todo evidenciando arcos costais finos e curtos, sem fraturas. Havia platisspondilia e corpos vertebrais com ossificação anormal. Ossos longos, largos e curtos com discreto encurvamento e pulmões hipoplásicos. O RN evoluiu para óbito com 30 dias de vida, neste período permaneceu em suporte ventilatório e cuidados de terapia intensiva. O caso demonstra a dificuldade do diagnóstico da DT intrauterino. A suspeita de acometimento do feto resulta em investigação pós-natal tendo em vista a necessidade de diagnóstico diferencial para aconselhamento genético quanto ao risco de recorrência familiar. O diagnóstico de DT precoce permite uma conduta perinatal mais adequada, possibilitando a indicação de apoio psicológico para os pais durante a gestação, visto que a mortalidade é elevada.