



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Displasia Campomélica: Diagnóstico Pré-Natal E Manejo Clínico

Autores: VALENTINA GARCIA SANTOS (FACULDADES PEQUENO PRÍNCIPE), JULIA RODRIGUES DE ARAUJO (FACULDADES PEQUENO PRÍNCIPE), LETÍCIA RAKSA DA SILVA (FACULDADES PEQUENO PRÍNCIPE)

Resumo: Displasia esquelética fetal é um grupo de doenças ósseas sistêmicas e distúrbios da cartilagem que se desenvolvem no pré-natal e podem ser detectados por meio de ultrassonografia, sendo que esse é considerado um diagnóstico difícil por se tratar de uma condição rara. Conhecer a displasia campomélica, seu curso neonatal e principal forma de diagnóstico. Foi utilizada a plataforma de dados Pubmed, utilizando as palavras chaves “campomelic dysplasia”, com os filtros free full text, idiomas inglês e português. Foram encontrados 21 artigos, sendo descartados destes os que o título ou resumo não era compatível com o objetivo da presente revisão. Na displasia campomélica tem-se síndrome de Pierre Robin (PRS - micrognatia, glossoptose e fissura de palato), encurtamento de membros inferiores, tórax pequeno e com mineralização anormal da caixa torácica, hipoplasia traqueobrônquica e síndrome ísquio-púbica-patelar (IPP). Os achados em USG são encurtamento e arqueamento de ossos longos e escápula hipoplásica, já em período pós natal nota-se dismorfia facial, retificação do fêmur, malformações no tórax ou ainda genitais ambíguos. A doença é autossômica dominante e ligada a mutação do gene SOX9, uma vez que seu fator de transcrição contendo a caixa SRY é um regulador mestre da condrogênese. Essa condição é geralmente fatal no período perinatal e tem sido associada a altas taxas de mortalidade pós-natal, atingindo 77% no primeiro mês e 90% no segundo ano, devido principalmente à insuficiência respiratória. O principal diagnóstico diferencial clínico inclui osteogênese imperfeita, síndrome cifomélica, displasia tanatofórica, displasia mesomélica e síndrome de Cummings. A taxa de diagnóstico pré-natal preciso foi de aproximadamente 65%. O método de primeira linha para diagnóstico pré-natal é tipicamente a ultrassonografia, no entanto, é difícil realizar uma classificação da doença. A TC 3D surge como uma ferramenta de imagem valiosa complementar possibilitando um melhor planejamento para reanimação do bebê após o nascimento, entretanto se faz necessário selecionar as configurações apropriadas para minimizar o grau de irradiação fetal sem comprometer a qualidade da imagem. Não há tratamento específico para a displasia campomélica, sendo necessário preveni-la ou gerir os sintomas e complicações associados a esta condição, como tratamento cirúrgico para coluna instável, pé torto congênito e minimização dos efeitos da cifose cervicotorácica progressiva na função pulmonar.