

## Trabalhos Científicos

**Título:** Displasia Tanatofórica: Relato De Caso E Manejo Da Condição

**Autores:** GABRIELLE CANDIDO GONÇALVES (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ), GUILHERME GONÇALVES (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ), SOPHIE DANIOTTI SCHROEDER (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE), ROQUE ANTONIO FORESTI (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ)

**Resumo:** A Displasia Tanatofórica (DT) é uma condição genética rara e potencialmente fatal, caracterizada por polidrâmnio, macrocefalia, pectus excavatum, abdome proeminente e membros curtos. Este relato descreve o nascimento e a evolução clínica de um recém-nascido (RN) com DT, destacando os desafios no manejo. Paciente feminina, nascida em 08 de junho de 2024, pesando 2850 g, com 35,5 cm de comprimento e perímetro cefálico de 37,5 cm, apresentou APGAR 4 e 8 no primeiro e quinto minutos, respectivamente. O diagnóstico de DT foi sugerido no pré-natal pela ultrassonografia (USG) obstétrica de 31 + 2 semanas, revelando encurtamento simétrico dos membros, tórax estreito, hipomineralização óssea, hipoplasia pulmonar bilateral, polidrâmnio severo, ponte nasal baixa e osso nasal hipoplásico, o que foi confirmado no nascimento. O óbito imediato era esperado pelos pais. Porém, imediatamente após o nascimento, o RN apresentou choro forte e bom tônus, ainda que não mantivera a saturação acima de 90%. Dada a vitalidade do paciente, optou-se, em comum acordo com os familiares, pela intubação orotraqueal. Acoplado à ventilação mecânica, foi possível obter uma resposta respiratória, com a saturação acima de 90%, ainda que com parâmetros elevados e FiO<sub>2</sub> 0,322, a 100%, realizando-se surfactante exógeno e apresentando leve resposta. O RN foi transferido para a UTI, com cuidados de suporte, recebendo dieta via enteral, sem uso de antibióticos e/ou coleta de exames. Ainda assim, apresentava crises de cianose intensas ao mínimo manuseio com lento retorno da saturação, permanecendo assim até o dia 2 de julho de 2024, quando apresentou uma crise hipoxêmica irreversível, sendo constatado o óbito no seu 24º dia de vida. A Displasia Tanatofórica ocorre em 2 a 5 casos por 100.000 nascimentos e está relacionada a uma mutação no gene FGFR3, sendo a osteocondrodisplasia letal mais comum (KIM, KO, 2022). O diagnóstico geralmente ocorre no pré-natal por USG, mostrando: megacefalia (crânio em forma de trevo), hidrocefalia progressiva, polidrâmnio, tórax hipoplásico desproporcional em relação ao abdome, costelas e ossos das extremidades curtos, diminuição dos espaços intervertebrais associada ao achatamento das vértebras (formato em H), resultando em hipoplasia pulmonar (ZEN, SILVA, O. FILHO, ROSA, MAIA, GRAZIADIO, PASKULIN, 2011). Neste caso, o diagnóstico pré-natal por USG permitiu a preparação para intervenções imediatas ao nascimento. No entanto, apesar de uma leve resposta respiratória inicial, o desfecho negativo culminante corrobora a gravidade da condição e das dificuldades respiratórias na DT. Infere-se que o diagnóstico pré-natal precoce e os cuidados intensivos foram cruciais no aumento da sobrevida. Desse modo, apesar do óbito após 24 dias, o caso auxilia a compreensão da variabilidade dos desfechos na DT e a importância de intervenções personalizadas e baseadas em evidências e do papel das equipes de cuidados paliativos pediátricos em alinhar-se aos objetivos da família.