

Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Displasia Tanatofórica Tipo 2 Em Uma Maternidade No Maranhão.

Autores: THIAGO EMANUEL COSTA DIAS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO MARANHÃO), MARIA MARIANA ROCHA GOMES (ESCOLA DE SAÚDE PÚBLICA DO MARANHÃO), EDUARDO HENRIQUE RIBEIRO DA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO MARANHÃO), HANNA MALU BARROS DOS SANTOS LEÃO (CENTRO DE ENSINO UNIFICADO DO MARANHÃO), MARIA DE JESUS MENDES OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO MARANHÃO), WYDEGLÂNNYA DE AGUIAR COSTA (MATERNIDADE DE ALTO RISCO DE IMPERATRIZ), TÂNIA MARA BEZERRA NASCIMENTO AYRES (MATERNIDADE DE ALTO RISCO DE IMPERATRIZ)

Resumo: A Displasia Tanatofórica (DT) é uma anomalia congênita rara cuja incidência é de um caso a cada 20.000 a 50.000 nascimentos, apresentando tórax estreito, macrocefalia e encurtamento dos ossos. Sua gênese envolve mutação no fator de crescimento de fibroblastos (FGFR3), que está relacionado ao desenvolvimento e a manutenção do tecido ósseo e cerebral. Há dois tipos de DT, o tipo 1, o mais comum, com ossos do fêmur curvos, corpos vertebrais planos, e o tipo 2, caracterizado pelos ossos do fêmur retos, corpos vertebrais mais altos e maior frequência de craniossinostose grave (folha de trevo). Recém-nascido prematuro tardio, 34 semanas e 1 dia, com diagnóstico intrauterino de DT tipo 2, nascido de parto cesáreo, adequado para idade gestacional, apgar 5/7/9, clampeamento imediato do cordão umbilical, peso 2.545 g, comprimento 45,5 cm, perímetro cefálico 38 cm. Ao exame físico: GEG, ativo e reativo após manobras de Ventilação com Pressão Positiva (VPP), normotérmico, cianótico, com macrocefalia, disjunção de suturas cranianas, fontanela anterior ampla (>6cm), malformações de face com maxilares aumentados, palato e clavículas íntegras, ausculta cardíaca e pulmonar sem alterações, dispneico, com deformidades torácica, abdome globoso sem visceromegalias, membros superiores e inferiores com acondroplasia e genitália típica feminina. Foi encaminhado para leito de Unidade de Terapia Intensiva Neonatal, em uso de ventilação não invasiva, FiO₂ 40%, dispneico e com tiragem subcostal. Os laboratoriais: Hb 10,5 g/dL, Ht 31,7%, leuco 11.700/mm³, plaquetas 316 mil/mm³, PCR < 6 mg/L, tipo sanguíneo O+, VDRL (-), toxoplasmose IgG (-) CMV IgG (-), rubéola IgG (-). No ecocardiograma: Sinais indiretos de hipertensão pulmonar importante, câmaras direitas dilatadas e forame oval pérvio (4,5 mm). No terceiro dia de internação apresentava-se estável, com icterícia zona II de krammer, taquipneico saturando 95%. No oitavo dia: intubação necessitando FiO₂ 50%. Em USG transfontanela: ectasia dos ventrículos laterais bilateralmente. No décimo primeiro dia: instabilidade hemodinâmica, bradicardia, pulsos fracos, má perfusão tecidual, palidez, e vias aéreas secretivas. Realizado as medidas de reanimação e ajuste de drogas vasoativas, sem sucesso, evoluiu para óbito após 11 dias de vida. Jiang et al (2019) relatou uma gestante de 25 anos com USG fetal de 17 semanas apresentando macrocefalia, tórax estreito e membros curtos, medidas de ossos longos e diâmetro transversal pulmonar abaixo do percentil 5, suspeita de displasia tanatofórica. Faleceu por insuficiência respiratória aos 13 dias de vida. Assim, conclui-se que a avaliação ultrassonográfica no pré-natal é uma medida importante e útil para o diagnóstico das displasias ósseas, além de preparar os familiares em relação ao prognóstico reservado do quadro clínico. Vale ressaltar ainda, a importância do acompanhamento do casal no pré-natal, para aconselhamento e avaliar condições genéticas envolvidas em uma nova gestação.