

ULTRASSOM FETAL E ACONDROPLASIA

DIETRICH, Cristine¹; DE BARTH, Mariana Barth¹; ROSA, Rafael Fabiano Machado^{2,3}; BETAT, Rosilene da Silveira¹; ZARDO, Bianca Ceratti⁴; LISBÔA, Marli ¹.

(1) Serviço de Medicina Fetal, Hospital Materno Infantil Presidente Vargas (HMIPV), Porto Alegre, RS, Brasil (2) Programa de Pós-Graduação em Patologia, UFCSPA, Porto Alegre, RS, Brasil; (3) Genética Clínica, HMIPV, Porto Alegre, RS, Brasil; (4) Programa de Residência Médica em Obstetrícia e Ginecologia, HMIPV, Porto Alegre, Brasil.



Introdução

A acondroplasia é considerada a forma mais comum das displasias esqueléticas não letais, com uma taxa de incidência de 1/10.000 a 1/30.000 nascidos vivos. A maioria dos casos (80 a 90%) ocorre devido a uma mutação autossômica dominante nova no gene *FGFR3*, havendo associação com idade paterna avançada.*

* Pastore, R.A. *Ultrassonografia em Ginecologia e Obstetrícia. Segunda edição. Revinter, 2010.*



Introdução

Caracteriza-se clinicamente por baixa estatura, macrocefalia com bossa frontal, depressão da ponte nasal, tórax estreito e longo, encurtamento rizomérico (proximal) dos membros e mão em tridente.

O objetivo do nosso estudo foi descrever o caso de um paciente com diagnóstico de acondroplasia, identificado ainda durante a gestação através da ultrassonografia fetal.

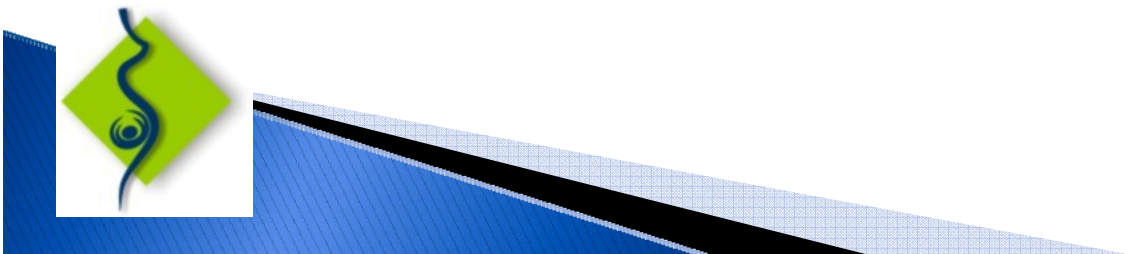


Fonte: Pastore, R.A. Ultrassonografia em Ginecologia e Obstetrícia. Segunda edição. Revinter, 2010.

Relato do caso

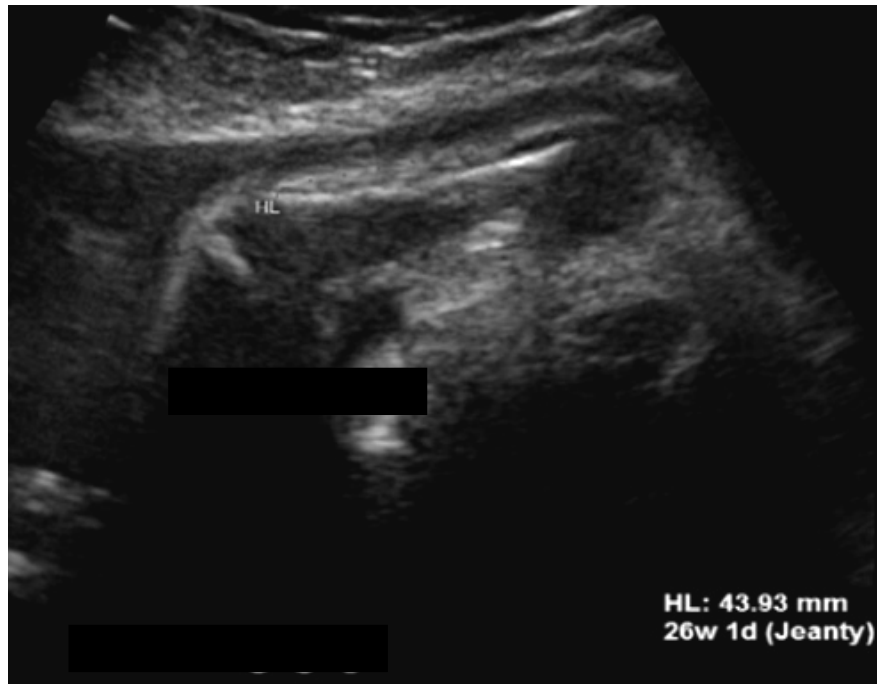
A paciente é o segundo filho de pais hígidos e não consanguíneos com 36 anos (mãe) e 40 anos (pai).

O ultrassom fetal realizado com 33 semanas de gestação identificou um feto feminino com medidas do crânio no percentil 90 e micromelia simétrica e bilateral (ossos longos abaixo do percentil 5), além de polidrâmnio (ILA: 22 cm), o que foi compatível com acondroplasia.



Achados ultrassonográficos

33 semanas de gestação

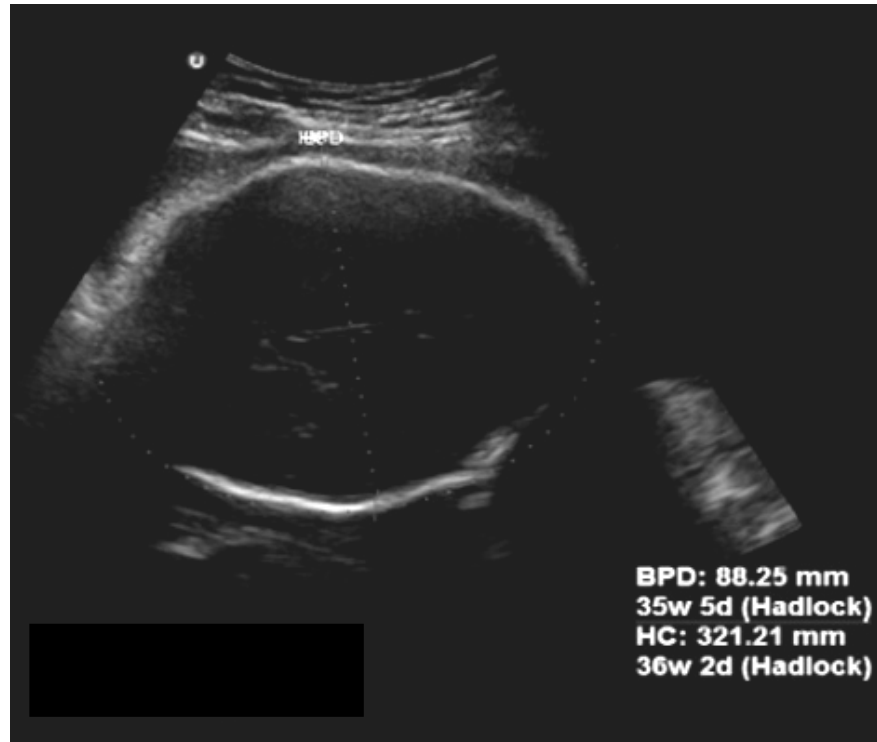


- Micromelia simétrica e bilateral (ossos longos abaixo do percentil 5)



Achados ultrassonográficos

33 semanas de gestação



- Medidas do crânio no percentil 90
- Polidrâmnio
- Fronte proeminente



Relato do caso

- A criança nasceu de parto cesáreo, com 39 semanas de gestação, Apgar no primeiro minuto de 9 e no quinto de 10;
- Peso 2975 g e comprimento 45 cm;
- Macrocefálica (perímetro cefálico acima do percentil 90);
- Dolicocefalia;
- Raiz nasal baixa;
- Micrognatia.



Relato do caso

- Sobredobramento dos ramos horizontais das hélices das orelhas
- Hemangioma em região occipital
- Pescoço curto
- Tórax estreito
- Encurtamento rizomélico (proximal) dos membros superiores e inferiores
- Mãos com dedos em tridente



Achados Radiológicos

Grande calvária, achatamento dos corpos vertebrais, diminuição da distância interpedicular no sentido crânio-caudal, pelve pequena e larga, e encurtamento dos ossos tubulares → acondroplasia.



Discussão

A ultrassonografia fetal é um método não invasivo capaz de diagnosticar inúmeras displasias ósseas, incluindo a acondroplasia. Na prática, o diagnóstico desta condição é suspeitado, usualmente, durante o terceiro trimestre de gestação.*

A identificação destes pacientes possui implicações diretas sobre o manejo clínico e o acompanhamento deles e de suas mães, tanto durante a gestação como no período perinatal, especialmente por se tratar de uma displasia óssea de bom prognóstico.

* Chitty, L.S. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2011.

