

ULTRASSOM FETAL E DISPLASIA TANATOFÓRICA

**ROSA, Rafael Fabiano Machado; ROSA, Rosana Cardoso Manique; DE
OMENA FILHO, Reinaldo Luna; PAWELEC, Alessandra; MAIA, Carlos
Roberto; PASKULIN, Giorgio Adriano**

Hospital Materno Infantil Presidente Vargas
Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA)
Complexo Hospitalar Santa Casa de Porto Alegre (CHSCPA)



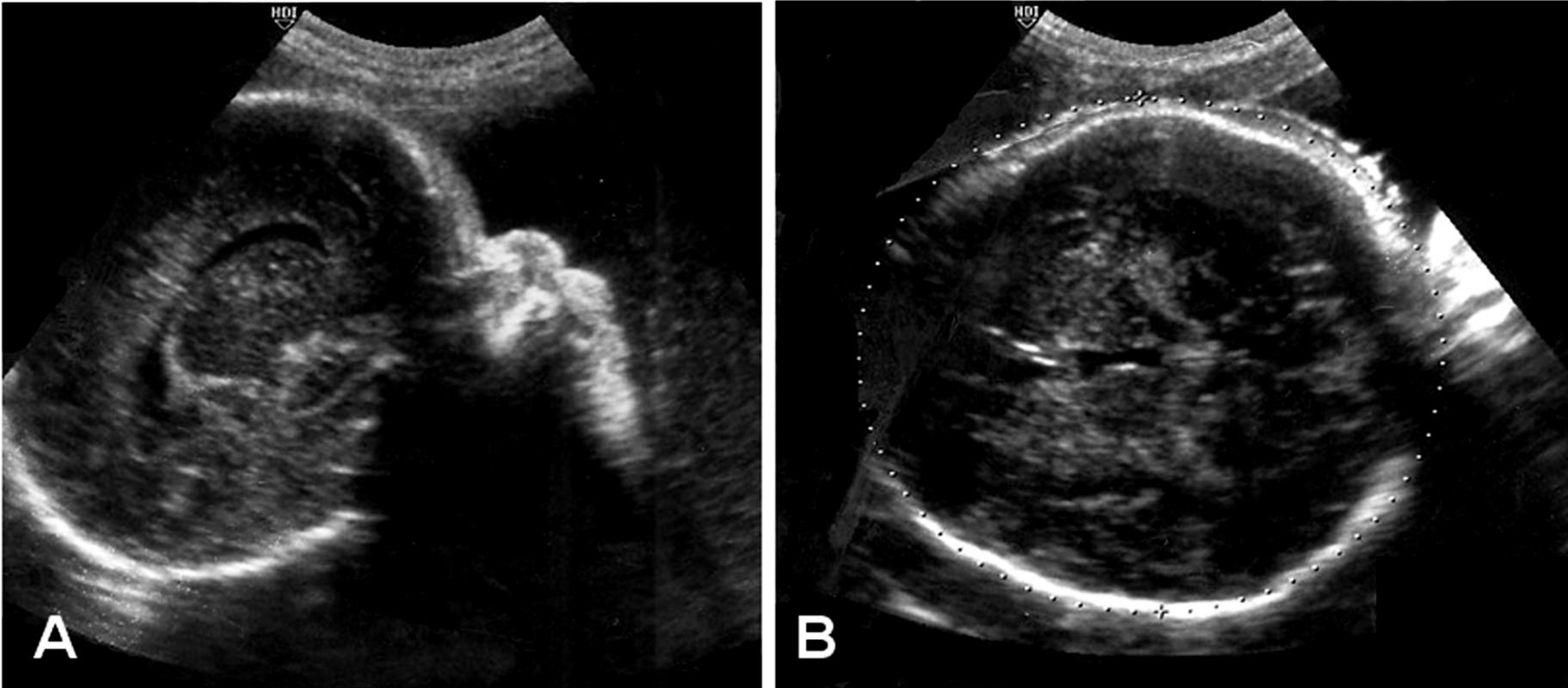
Introdução

- A displasia tanatofórica é uma forma de nanismo autossômico dominante, usualmente letal
- É caracterizada clinicamente por:
 - Macrocefalia
 - Dismorfias faciais
 - Estreitamento do tórax com costelas curtas
 - Membros curtos
 - Hipotonia
- O óbito nestes pacientes usualmente acontece logo após o nascimento devido à insuficiência respiratória

Relato do caso

- Compatível com o diagnóstico de displasia tanatofórica
- O paciente é o segundo filho de pais jovens, hígidos e sem história familiar de doenças genéticas
- O ultrassom fetal realizado com 35 semanas de gestação mostrou:
 - Polidrâmnio
 - Proeminência frontal e desproporção entre o crânio e o tronco
 - Hipoplasia torácica
 - Encurtamento dos ossos longos

Displasia tanatofórica

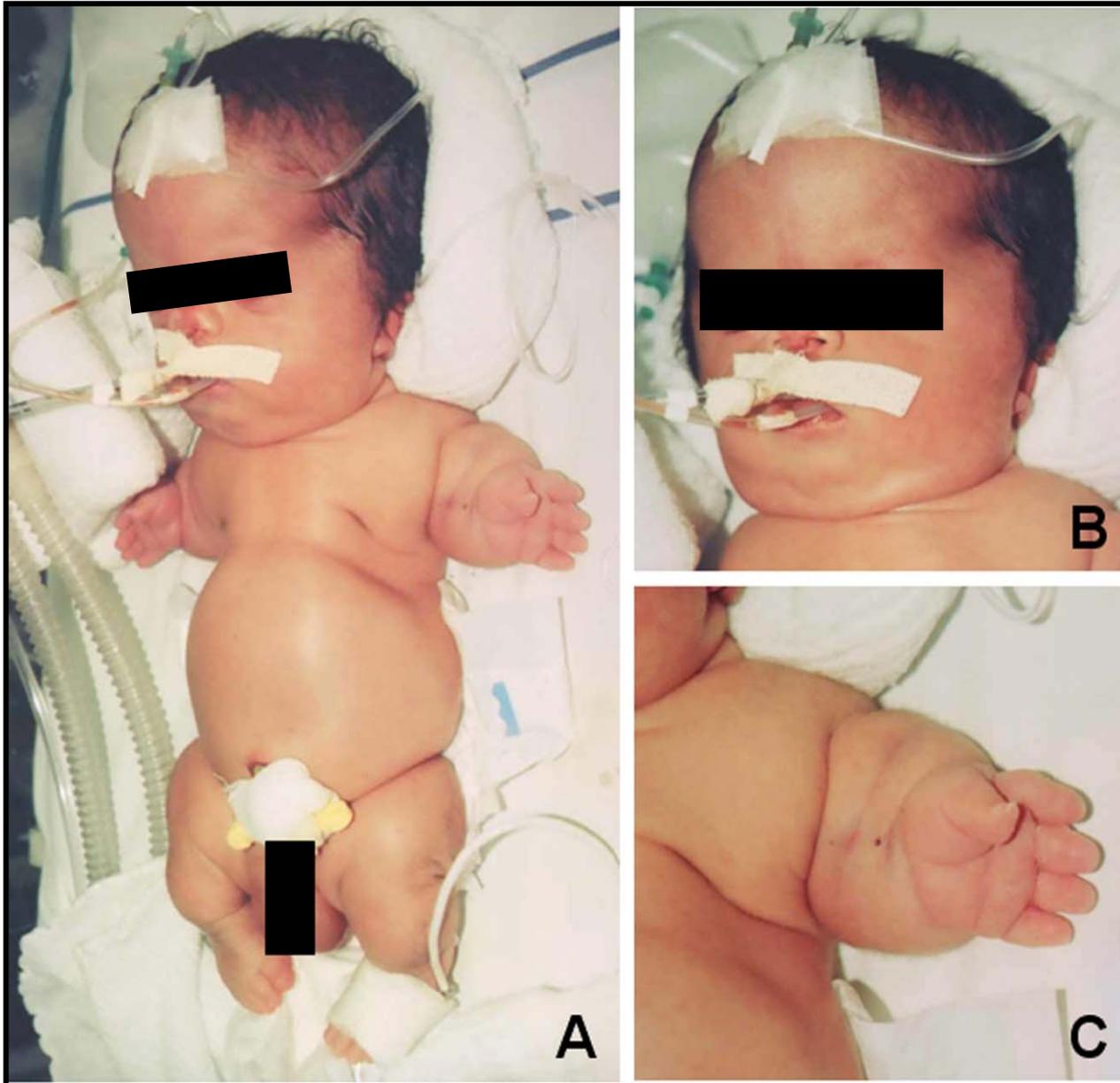


- **Ultrassom fetal do paciente, mostrando a desproporção entre o crânio e a face**
 - (A) o perfil da face e um corte sagital do crânio
 - (B) um corte transversal do crânio

Displasia tanatofórica

- Ao nascimento, a criança era pequena e possuía:
 - Hipotonia
 - Macrocefalia
 - Fontanelas amplas
 - Hipoplasia de face média
 - Olhos protrusos
 - Hemangioma plano no nariz e nas pálpebras
 - Nariz em sela
 - Micrognatia
 - Pescoço e tórax curtos
 - Encurtamento importante de braços, antebraços, coxas e pernas

Displasia tanatofórica

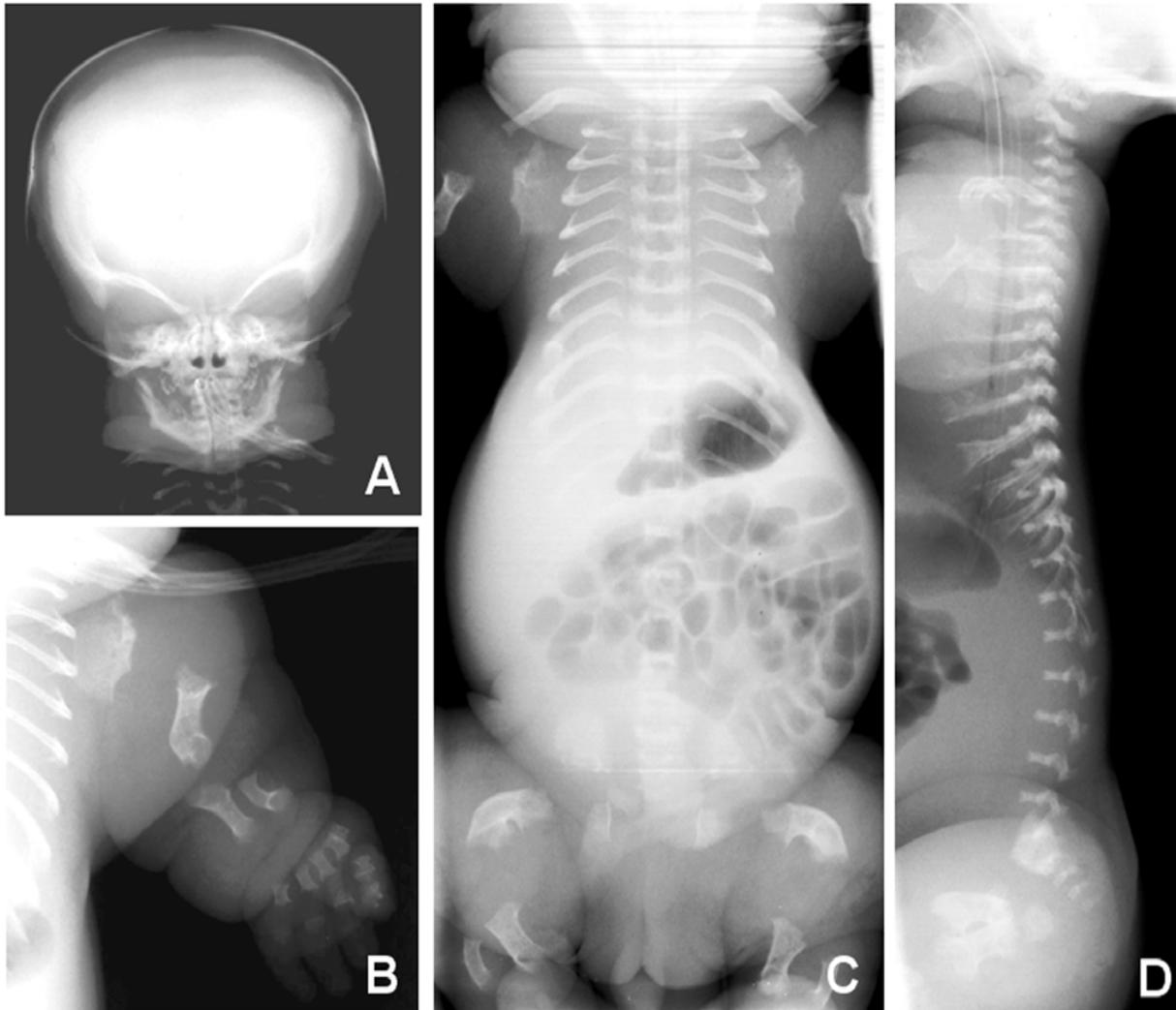


- **Imagens do paciente logo após o nascimento**
- **Macrocefalia (A e B)**
- **Tórax curto e estreito (C)**
- **Encurtamento importante dos membros (A e C)**

Displasia tanatofórica

- Avaliação radiográfica:
 - Crânio com grande diâmetro transversal
 - Tórax com costelas curtas e corpos vertebrais reduzidos
 - Importante encurtamento e deformidade dos ossos longos dos membros superiores e inferiores (os fêmures eram curvos)
 - Hipoplasia da bacia

Radiografias: displasia tanatofórica



- Crânio com aumento do seu diâmetro transversal (A)
- Encurtamento dos ossos longos dos membros superiores (B)
- Tórax com costelas curtas e corpos vertebrais pequenos (C e D)
- Deformidade dos ossos longos dos membros inferiores (C)

Displasia tanatofórica

- Os achados clínicos e radiológicos confirmaram o diagnóstico pré-natal de displasia tanatofórica
- O paciente evoluiu com insuficiência respiratória, indo ao óbito poucos dias após o nascimento

Discussão

- A ultrassonografia fetal é um método não invasivo capaz de diagnosticar inúmeras displasias ósseas, incluindo a tanatofórica
- Na prática, este diagnóstico pode ser realizado precocemente, ainda dentro do segundo trimestre de gestação
- A identificação destes pacientes possui implicações diretas sobre o manejo clínico e o acompanhamento dele e de sua mãe, tanto durante a gestação como no período perinatal, além do aconselhamento genético a ser ministrado à família
- Assim, nosso relato ressalta a importância da realização da ultrassonografia fetal dentro da avaliação pré-natal de rotina