

# DISPLASIA DIASTRÓFICA: DIAGNÓSTICO ULTRASSONOGRÁFICO DE UMA CONDIÇÃO RARA

II Congresso Online de Ginecologia e Obstetrícia da Sogise, 1<sup>a</sup> edição, de 25/01/2021 a 28/01/2021  
ISBN dos Anais: 978-65-86861-36-5

LIMA; Thaisa de Souza<sup>1</sup>, FERREIRA; Bárbara Ghannam<sup>2</sup>, FERREIRA; Carolina Ghannam<sup>3</sup>, PEIXOTO;  
Alberto Borges<sup>4</sup>

## RESUMO

**INTRODUÇÃO:** A displasia diastrófica (DD) é uma desordem autossômica recessiva caracterizada por mutações no gene diastrophic dystrophy sulfate transporter (DTDST), que levam a alterações no processo de calcificação endocondral, interferindo na formação do sistema esquelético e no crescimento. O fenótipo clássico é marcado por micromelia rizomélica, deformidades de pés, mãos e orelhas, cifoescoliose e mobilidade articular limitada. **OBJETIVO:** Realizar relato de caso de má formação congênita (displasia diastrófica) seguido no serviço em questão. **MÉTODO:** Realizado seguimento pré natal da paciente após diagnóstico de gestação e da presença da má formação, assim como acompanhamento do parto. Assim como realizada revisão de literatura sobre a alteração apresentada. **Descrição da Experiência:** A.J.S.G., 12 anos, G1A0, realizou ultrassom morfológico (USM) de 2º trimestre com 24 semanas, sendo identificado: escoliose cervical, lombar e sacral, encurtamento de membros superiores e inferiores e polegar em abdução. Com 38 semanas e 3 dias, foi submetida à cesariana devido à idade materna e múltiplas malformações fetais. Deu origem à RN masculino, 2415 g e APGAR 8/9. Ao exame clínico, RN apresentava encurtamento rizomélico, orelha em couve-flor e desvio de primeiro dedo em mãos e pés. Exames complementares evidenciaram traço de hemoglobina C, cifoescoliose e encurtamento de membros. A equipe da Genética aventou as hipóteses de DD e atelosteogênese tipo 2. Não foi realizado hibridização genômica comparativa em array (aCGH) para confirmação diagnóstica devido à perda de seguimento ambulatorial. **Impactos da Experiência:** A DD é uma condição rara, com incidência de 1:100000<sup>1</sup>, mais comum na Finlândia. Segundo revisão de literatura de Honorio FC, haviam 15 casos relatados até o ano de 2013. O USM de 2º trimestre é o exame de escolha para o diagnóstico pré-natal. No caso descrito, a hipótese diagnóstica foi aventada a partir da visualização do encurtamento dos membros, escoliose e do sinal do “polegar em caroneiro”, bastante específico para DD. Essa condição apresenta mortalidade neonatal de até 25%, a maioria decorrente de obstrução de vias aéreas, por estenose laringotraqueal. **Conclusão:** O diagnóstico pré-natal desta má formação é de suma importância, pois permite a antecipação de medidas terapêuticas adequadas e melhora do prognóstico.

**PALAVRAS-CHAVE:** Gravidez de alto risco, Nanismo, Anormalidades congênitas

<sup>1</sup> UFTM, thaisa654@hotmail.com

<sup>2</sup> UFTM, ghannam.barbara@gmail.com

<sup>3</sup> UFTM, caferreira97@gmail.com

<sup>4</sup> UFTM, albertobpeixoto@gmail.com