

Outros

(21580) - SUSPEITA DE DISPLASIA ESQUELÉTICA PRECOCE: QUAL A CAUSA?

Beatriz Ferreira¹; Patrícia Correia¹; Ana Correia¹; Osvaldo Moutinho¹

1 - Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução

Displasias esqueléticas são um grupo vasto e heterogêneo de alterações do desenvolvimento dos ossos, a maioria resultantes de anomalias genéticas. Múltiplos achados ecográficos podem ser sugestivos deste tipo de patologia, apesar de a sua deteção pré-natal poder ser desafiadora. As displasias esqueléticas com diagnóstico no primeiro trimestre são usualmente formas mais graves e potencialmente letais, sendo de extrema importância uma adequada conduta diagnóstica.

Objectivos

Demonstrar um caso de displasia esquelética precoce e o seu incomum trajeto diagnóstico.

Metodologia

Consulta de processo clínico e entrevista clínica.

Resultados e Conclusões

Caso Clínico:

Grávida de 34 anos, primigesta, sem antecedentes médico-cirúrgicos relevantes. Realizou exame ecográfico do 1ºT às 14 semanas e 0 dias, com evidência de feto vivo, úmero hipoplásico bilateralmente, ossos do nariz ausentes/hipoplásicos, encurtamentos dos ossos longos e pé equinovaro bilateral. Não foram observadas outras anomalias ecográficas neste exame. Realizada amniocentese às 16 semanas de gestação, sem intercorrências. Cariótipo fetal normal e pesquisa de painel de displasias esqueléticas negativo. Foi realizada interrupção médica da gravidez após aprovação pela comissão técnica às 16 semanas de gestação, sem intercorrências, podendo comprovar-se no fenótipo fetal as anomalias detetadas previamente por ecografia.

Conclusão:

Perante este quadro clinicamente típico de displasia esquelética grave e precoce, raramente os estudos genéticos iniciais não nos permitem diagnosticar a causa subjacente, implicando estudo adicionais. Um estudo fetopatológico detalhado permite dirigir o estudo subsequente e assim chegar a um correto diagnóstico que facilita o aconselhamento do casal para gestações futuras.

Palavras-chave : displasia esquelética, malformação, precoce