

RELATO DE CASO: DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE DISPLASIA TANATOFÓRICA POR ULTRASSONOGRRAFIA FETAL

INTRODUÇÃO: A displasia tanatofórica é uma condrodisplasia, sendo uma das mais frequentes das condrodisplasias letais. A associação de hipoplasia torácica, pelo encurtamento das costelas, mais micromelia importante e crânio em trevo, caracterizam a displasia tanatofórica. Outros sinais geralmente presentes são macrocefalia, dismorfias faciais, braquicefalia, hipotonia e polidramnio. **RELATO DE CASO:** K. V., 30 anos, G1P0A0, com histórico de Hipertensão Arterial Sistêmica e Diabetes Mellitus, realizando pré-natal de rotina. Os primeiros exames laboratoriais não apresentaram alterações. A ecografia com translucência nuchal às 11 semanas e 3 dias, revelou-se normal porém demonstrou risco aumentado de doença hipertensiva específica da gestação. Com 22 semanas e 5 dias de gestação, a Ecografia Morfológica revelou suspeita de displasia tanatofórica, restrição de crescimento intrauterino, polidramnio, crânio em trevo, nariz em sela, costelas curtas, micromelia severa, ossos curtos, tórax estreito percentil 10 e abdome percentil 77. Foi solicitado então amniocentese, que não foi realizada por problemas burocráticos. Solicitada ordem judicial para interrupção da gestação por ser feto incompatível com a vida. Interrompida gestação via cesárea por falha indução, com feto natimorto. Colheu-se sangue do cordão umbilical e encaminhada para o geneticista. A avaliação genética do material colhido por cordocentese e amniocentese falhou por problemas técnicos. **DISCUSSÃO:** A displasia tanatofórica é uma forma rara e quase sempre fatal de nanismo. Geralmente é diagnosticada no período pré-natal durante a realização de ultrassonografia fetal, sendo que, no presente caso, devido às características apresentadas pelo feto foi possível realizar o seu reconhecimento. Após a ultrassonografia, caso ainda haja suspeita ou dúvida, há ainda a possibilidade de realizar o diagnóstico molecular a partir de material obtido por amniocentese ou cordocentese. No caso apresentado, não foi possível realização desses exames elucidativos. **CONCLUSÃO:** Trata-se de uma anormalidade congênita rara e letal, cujo diagnóstico intraútero precoce permite sua interrupção, minimizando complicações psicológicas e obstétricas.

Palavras-chave: anormalidades congênitas; displasia tanatofórica; diagnóstico pré-natal.