

## DISPLASIA CAMPOMÉLICA: RELATO DE CASO.

VICTOR COSTA CHUVA (MATERNIDADE ESCOLA DA UFRJ); LARA VALENTE DE SOUZA (IPPMG UFRJ); PATRICIA VALLS DE SÁ MARINHO (MATERNIDADE ESCOLA DA UFRJ); ALINE CÉLI DE CONDE SANTOS BELTRÃO (MATERNIDADE ESCOLA DA UFRJ); ROBERTA MACHADO DE MELLO CALVENTE ARANDA (MATERNIDADE ESCOLA DA UFRJ); JOSÉ CARLOS VECCHIATI DA SILVA NETO (IPPMG UFRJ); BERNARDO SIEBRA DE ALENCAR (MATERNIDADE ESCOLA DA UFRJ); EMANUELLE BEATRIZ FERREIRA MARTINEZ ZIPOLI (MATERNIDADE ESCOLA DA UFRJ)

**Introdução:** A displasia campomélica é uma rara displasia esquelética frequentemente fatal, que leva à diversas malformações esqueléticas e distúrbios da diferenciação sexual.

**Descrição do Caso:** Relatamos o caso de um recém-nascido de 37 semanas e 6 dias, que em sua gestação foi diagnosticada displasia esquelética pela medicina fetal, tendo como principal suspeita nanismo tanatofórico. O parto cesáreo ocorreu sem intercorrências e o paciente nasceu com bom estado geral, sem necessidade de reanimação, apesar de diversas malformações como fêmures e tibias curvos e curtos, macrocefalia, micrognatia, genitália ambígua e hipoplasia de tórax. Foi encaminhado à UTI neonatal somente por desconforto respiratório leve, em CPAP nasal com FiO<sub>2</sub> de 21%, no qual ficou por 5 dias, evoluindo para ar ambiente. Para investigação diagnóstica foram solicitados: cariótipo, pesquisa de SRY, raio – X de ossos, dosagem de eletrólitos e 17-OH progesterona, além de parecer dignóstico à genética e ortopedia. Após análise cuidadosa dos resultados de exames laboratoriais, de imagem e dos pareceres, foi feito diagnóstico de Displasia Campomélica.

**Discussão:** Com incidência de 2/1.000.000 nascidos vivos, é uma doença genética autossômica dominante, extremamente rara, que cursa com morte no período neonatal em 70% dos casos devido a hipoplasia pulmonar e mortalidade de 90% até os dois anos de vida. É causada pela mutação do gene SOX 9 do cromossomo 17, gene que atua na formação óssea e cuja proteína é responsável pela transcrição de hormônio anti mulleriano. Devido a isso, além da displasia esquelética, pode haver uma incompatibilidade entre genótipo e fenótipo, tornando ainda mais complicada a condução do caso.

**Conclusão:** A Displasia Campomélica é uma doença genética pouco conhecida, sendo necessário maior estudo e discussão, visto a alta mortalidade e grande morbidade dos pacientes que sobrevivem aos primeiros anos de vida, além da necessidade de maior acurácia no diagnóstico para melhor condução do caso.