

1321**VALIDAÇÃO DE TOMOGRAFIA COMPUTADORIZADA COM RECONSTRUÇÃO TRIDIMENSIONAL NO DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE HIPOCONDROGÊNESE: RELATO DE CASO**

Maurício Fontoura Ferrão, Eduardo Preusser de Mattos, Juliano Adams Perez, Lavínia Schuler-Faccini, Maria Teresa Vieira Sanseverino. Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS). Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA)

Introdução: As displasias esqueléticas, ou osteocondrodismplasias (OCDs) compõem um grande grupo heterogêneo de malformações do sistema ósseo. Cerca de 40% destas podem ser identificadas intra-útero, mas a radiografia pós-natal é a principal modalidade diagnóstica. Por outro lado, o diagnóstico pré-natal acurado impacta diretamente a estimativa de letalidade, o risco de recorrência, o manejo gestacional adequado e a alocação de recursos. **Método:** Relato de caso. **Objetivo:** Ilustrar o uso da tomografia computadorizada com reconstrução tridimensional (TC-3D) no diagnóstico pré-natal de OCDs. **Resultados:** Um casal não-consanguíneo (mãe com 36 anos e pai com 44) foi encaminhado ao Serviço de Genética Médica do HCPA para aconselhamento devido à detecção de encurtamento de ossos longos em um feto feminino às 26 semanas de gestação. A ultrassonografia (US) demonstrou comprimento femoral (CF) para 21 semanas e proporção CF/ circunferência abdominal (CA) reduzida. Exames subsequentes corroboraram esses achados e detectaram perímetro cefálico (PC) acima do percentil 95 e polidrâmnio. Considerando as evidências de letalidade, empregou-se a TC-3D às 35 semanas de gestação. Confirmaram-se os achados ultrassonográficos, além de se observar deficiência de ossificação do púbis e das vértebras cervicais. Esse conjunto de anormalidades era compatível com o diagnóstico de hipocondrogênese. O nascimento ocorreu às 36+5 semanas por parto cesáreo devido a ruptura prematura de membranas, com escores de Apgar de 3/6/8 (1, 5 e 10 minutos). O bebê pesava 2.995 g, com 36 cm de comprimento, PC de 37,5 cm, perímetro torácico de 33 cm e CA de 35 cm. Havia aparência sindrômica, com suturas cranianas amplas, ponte nasal achatada, micrognatia, fissura palatina, membros curtos, tórax pequeno e mamilos invertidos. A recém-nascida desenvolveu insuficiência respiratória, necessitando de ventilação mecânica e sonda nasointestinal. Radiografias pós-natais confirmaram os achados pré-natais por TC-3D, confirmando o diagnóstico de hipocondrogênese. Houve evolução com deficiência de crescimento, restrição torácica, insuficiência respiratória e manutenção em ventilação mecânica até o óbito aos 6/7 meses. **Conclusão:** A hipocondrogênese é uma OCD letal, cujo diagnóstico pré-natal é possível, porém muito difícil através de US. A incorporação da TC-3D, especialmente em casos graves, poderá influenciar positivamente o manejo gestacional, a estimativa de letalidade e os planos de intervenção. **Palavra-chave:** Displasias Esqueléticas; Osteocondrodismplasias; Tomografia Computadorizada Tridimensional. Projeto 12-0467