

**P 4391**

**Proposta de um protocolo operacional padrão para o diagnóstico de displasias esqueléticas com foco no período pré-natal**

Bruno F. Goldani, Amanda Diesel, Jose Antonio de Azevedo Magalhães, Claudia Lorea, Julio Cesar Loguercio Leite, Luis Alberto Todeschini, Raquel Camara Rivero, Eduardo Mattos, Maria Teresa Vieira Sanseverino  
Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA)

**Introdução:** As displasias esqueléticas, ou osteocondrodismplasias (OCDs), representam um importante grupo de malformações congênitas que afetam o desenvolvimento das cartilagens e dos ossos. As OCDs apresentam grande heterogeneidade clínica e molecular, com diferentes padrões de herança e risco de recorrência variável. Em torno de 50% das OCDs com manifestação pré-natal tem evolução letal; a confirmação diagnóstica definitiva depende de estudo radiológico pós natal e coleta de material para estudo molecular. **Objetivos:** Apresentar uma proposta de protocolo operacional padrão para o aprimoramento do diagnóstico de displasias esqueléticas com manifestação no período pré-natal. **Métodos:** Revisão da literatura médica acerca das abordagens diagnósticas nas displasias esqueléticas. Foram consideradas também as diretrizes da Sociedade Internacional de Displasias Esqueléticas para a criação desse protocolo. **Resultados:** São apresentados parâmetros diagnósticos pré-natais com subsequentes exemplos de abordagens que o profissional de saúde deve realizar a fim de diagnosticar displasias esqueléticas. Também, discutem-se as medidas ultrassonográficas essenciais que devem ser realizadas, assim como o estabelecimento de parâmetros de estimativa de letalidade, a fim de se propor uma hipótese diagnóstica bem orientada. Por fim, se estabelecem procedimentos mínimos que devem ser utilizados para o diagnóstico de OCDs, nos quais se incluem: ultrassonografia pré-natal direcionada, história familiar detalhada, confirmação radiológica pós-natal, avaliação de dismorfologia através de fotos clínicas e a coleta de material biológico do feto para extração e avaliação do DNA. **Conclusões:** As abordagens aqui discutidas podem auxiliar no aprimoramento da identificação e do manejo de pacientes nos quais se observa uma displasia esquelética, contribuindo para o aconselhamento genético das famílias. **Palavras-chaves:** Osteocondrodismplasia, diagnóstico pré-natal, aconselhamento genético. Projeto 12-0467