

MANEJO MULTIDISCIPLINAR DE RECÉM-NASCIDO COM DISPLASIA ESPONDILOEPIFISÁRIA CONGÊNITA: UM RELATO DE CASO

BARBARA BIANCA SOARES ROLAND¹, CINARA CARNEIRO NEVES², ERLANE MARQUES RIBEIRO², CÉSAR AUGUSTO FERREIRA GOMES DE ANDRADE², LUIZ AUGUSTO SOUZA BARBOSA², NINA GIRÃO E LIMA², THIAGO DO VALE MACHADO², PRISCILA ALBUQUERQUE BRITO¹, LIANA BARBOSA E SILVA ARAÚJO¹, ANANDA NUNES MAGALHÃES ARRUDA¹, WALLACE WILLIAM DA SILVA MEIRELES²

¹ ESCOLA DE SAÚDE PÚBLICA DO CEARÁ, ²HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN

INTRODUÇÃO

Distúrbios do colágeno tipo II podem ter apresentação grave com evolução ameaçadora a continuidade da vida, assim a abordagem realizada pelos cuidados paliativos é essencial ao plano terapêutico. Este relato descreve caso em que o diagnóstico precoce, juntamente com a integração entre as equipes de genética e de cuidados paliativos pediátricos, possibilitou um manejo proporcional às necessidades da paciente e de sua família.

DESCRIÇÃO DO CASO

LMFO, 10 meses, sexo feminino, pais não consanguíneos, nascida de 37 semanas, parto cesareo, necessitando de reanimação e encaminhamento para unidade neonatal intermediária. Ao exame físico, apresentou sequência de Pierre Robin com fenda palatina posterior, tórax encurtado e assimétrico, pescoço curto, rizomelia de membros, tíbia vara bilateral e pé torto. A triagem constatou hipoplasia de nervo óptico e ausência bilateral de resposta auditiva. História de irmão já falecido com fenótipo semelhante onde ambos tiveram presença de variante provavelmente patogênica em heterozigose em *COL2A1* c.3400G>A: p. (Gly1134Ser). Pelo quadro clínico e exame molecular, recebe diagnóstico de displasia espondiloepifisária congênita (SED).

DISCUSSÃO e COMENTÁRIOS FINAIS

A displasia espondiloepifisária congênita (SED) é uma condrodisplasia de apresentação neonatal autossômica dominante causada por mutação heterozigótica no gene *COL2A1* no cromossomo 12q13. Esse gene regula a cadeia alfa-1(II), o componente básico do colágeno tipo II. As manifestações incluem principalmente baixa estatura desproporcional, epífises anormais e achatamento de corpos vertebrais. Também é comum miopia, perda auditiva e fenda palatina. Pode haver características faciais distintas como: hipertelorismo, perfil plano e sequência de Pierre Robin. A forma de apresentação é o que auxilia na diferenciação entre os diferentes distúrbios do colágeno tipo II relacionados ao *COL2A1*. O diagnóstico molecular foi fundamental para estabelecer o tratamento; uma vez que quadro é progressivo e gera complicações como escoliose grave e insuficiência respiratória. Assim, sem proposta terapêutica modificadora da doença de base. Paciente encaminhada para acompanhamento também com equipe de cuidados paliativos. O aconselhamento genético auxilia na elaboração do plano de cuidados do paciente, nas decisões da equipe e dos cuidadores e no manejo do sofrimento e do luto familiar. O caso descrito demonstra como a compreensão da base genética do diagnóstico é crucial para estratégia da abordagem dos cuidados paliativos. Permite um foco assertivo no manejo de sintomas esperados, na otimização da qualidade de vida e na oferta de suporte psicossocial tanto para a paciente quanto para sua família.

REFERÊNCIAS

- GREGERSEN, P. A.; SAVARIRAYAN, R. Type II Collagen Disorders Overview. In: ADAM, M. P. et al. (ed.). **GeneReviews**. Seattle: University of Washington, Seattle, 2019. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK540447/>. Acesso em: 05 jul. 2025.
- HERMES, H. R.; LAMARCA, I. C. A. Cuidados paliativos: uma abordagem a partir das categorias profissionais de saúde. **Ciência & Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, v. 18, n. 9, p. 2577-2588, set. 2013. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/csc/a/6RByxM8wLfBBVXhYmPY7RRB/?format=html&lang=pt>. Acesso em: 06 jul. 2025.
- JOHNS HOPKINS UNIVERSITY. **Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)**: Spondyloepiphyseal dysplasia congenita. Baltimore: Johns Hopkins University, [20--]. Disponível em: <https://omim.org/entry/183900>. Acesso em: 05 jul. 2025.
- MA, J. et al. Co-occurrence of Spondyloepiphyseal Dysplasia and X-Linked Hypophosphatemia in a Three-Generation Chinese Family. **Molecular Genetics and Metabolism Reports**, v. 36, 2023. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10449693/>. Acesso em: 06 jul. 2025. DOI: 10.1007/s00223-023-01104-0.
- WHITE, S. et al. Approaching discussions about genetics with palliative patients and their families: a qualitative exploration with genetic health professionals. **Eur J Hum Genet**, [2022]. Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC9441822/>. Acesso em: 06 jul. 2025.