

Displasias esqueléticas fetais: análise epidemiológica e correlação ultrassonográfica com desfechos em hospital terciário do Distrito Federal.

Fetal skeletal dysplasias: epidemiological analysis and ultrasonographic correlation with outcomes in a tertiary hospital in the Federal District.

Aline Pimentel Caldeira¹

Eduarda Lanzarini Lins²

Isadora Barreto Della Cella³

Mariana Cunha Melo⁴

Danielle do Brasil de Figueiredo⁵

Carlos Alberto Castro Rubiano⁶

RESUMO

As displasias esqueléticas (DE) constituem um grupo heterogêneo de distúrbios genéticos que afetam o desenvolvimento ósseo e cartilaginoso, compreendendo mais de 450 condições catalogadas e incidência global estimada em cerca de 1 para cada 5.000 nascimentos. Embora individualmente raras, representam coletivamente parcela significativa das malformações congênitas detectadas no período pré-natal, sendo a ultrassonografia (US) a principal ferramenta diagnóstica. O diagnóstico precoce é fundamental para o aconselhamento familiar, o planejamento obstétrico e neonatal e a

¹ Aluna da residência de Medicina Fetal e Obstetrícia de Alto Risco do Hospital Materno Infantil de Brasília.

² Aluna da residência de Medicina Fetal e Obstetrícia de Alto Risco do Hospital Materno Infantil de Brasília.

³ Aluna da residência de Medicina Fetal e Obstetrícia de Alto Risco do Hospital Materno Infantil de Brasília.

⁴ Aluna da residência de Medicina Fetal e Obstetrícia de Alto Risco do Hospital Materno Infantil de Brasília.

⁵ Médica especialista em Medicina Fetal do Hospital Materno Infantil de Brasília.

⁶ Médico especialista em Obstetrícia de Alto Risco do Hospital Materno Infantil de Brasília.

avaliação do risco de recorrência, destacando-se como desafio clínico a diferenciação entre formas letais e não letais.

Este estudo teve como objetivo analisar o perfil epidemiológico de pacientes e fetos com displasias esqueléticas atendidos em ambulatório de medicina fetal de hospital terciário do Distrito Federal, correlacionando os achados ultrassonográficos com os desfechos perinatais. Trata-se de estudo retrospectivo, com revisão de 85 casos diagnosticados no período de dez anos (2014–2024), a partir de prontuários médicos e eletrônicos. Foram analisadas variáveis maternas, características gestacionais, achados ultrassonográficos específicos e a situação final dos fetos (vivo, óbito neonatal, óbito fetal ou interrupção terapêutica da gravidez – ATP).

A idade materna média foi de 29,7 anos (16–46). A maioria das pacientes procedia do Distrito Federal (61 casos) e de Goiás (21), evidenciando o papel do serviço como centro de referência regional. Observou-se predominância de múltiparas (65%). A idade gestacional média de encaminhamento foi de 23 semanas e a de chegada ao ambulatório, de 26 semanas, revelando janela diagnóstica tardia em relação às recomendações da literatura, que preconizam avaliação detalhada do esqueleto fetal a partir da 14ª semana. Houve ligeira predominância do sexo masculino (45 versus 32 femininos) e elevada taxa de cesarianas (54 casos), refletindo a complexidade dos casos.

A correlação entre marcadores ultrassonográficos e desfechos demonstrou forte associação entre o diagnóstico pré-natal de letalidade e prognóstico desfavorável: dos 38 casos classificados como letais, 20 evoluíram para óbito neonatal, 10 para ATP e 7 para óbito fetal, com apenas um feto vivo. Nos 43 casos classificados como não letais, 30 nasceram vivos, porém 11 evoluíram para óbito neonatal e 2 para óbito fetal, evidenciando a complexidade diagnóstica e a possibilidade de complicações pós-natais. A presença de fraturas (15 casos) e desmineralização (14 casos) associou-se a desfechos graves, sem registro de fetos vivos nesses grupos. A razão fêmur/circunferência abdominal (FL/AC) inferior a 0,16, identificada em 46 casos, mostrou-se preditor relevante de letalidade, com 22 óbitos neonatais e 8 ATPs; contudo, a sobrevivência de 9 fetos nesse grupo reforça que o índice não deve ser utilizado isoladamente, mas integrado a avaliação multiparamétrica e temporal.

Os achados corroboram a literatura, que aponta a combinação de marcadores — como FL/AC < 0,16, TC/AC < 0,6, volume pulmonar reduzido e tórax em sino — como preditores de letalidade, especialmente quando avaliados antes de 28 semanas. Conclui-se que a ultrassonografia detalhada permanece pilar essencial no diagnóstico e prognóstico das displasias esqueléticas, sendo recomendável o rastreamento precoce, a avaliação multiparamétrica e a confirmação genética, além de abordagem multidisciplinar para o aconselhamento familiar adequado.

Palavras-chave: Displasias esqueléticas fetais; ultrassonografia pré-natal; diagnóstico pré-natal; letalidade fetal; desfechos perinatais.

ABSTRACT

Skeletal dysplasias (SD) constitute a heterogeneous group of genetic disorders affecting bone and cartilage development, comprising more than 450 cataloged conditions with an estimated global incidence of approximately 1 in 5,000 births. Although individually rare, they collectively represent a significant portion of

congenital malformations detected in the prenatal period, with ultrasonography (US) serving as the primary diagnostic tool. Early diagnosis is essential for family counseling, obstetric and neonatal planning, and recurrence risk assessment, with the differentiation between lethal and non-lethal forms standing out as a major clinical challenge.

This study aimed to analyze the epidemiological profile of patients and fetuses with skeletal dysplasias attended at the fetal medicine outpatient clinic of a tertiary hospital in the Federal District, correlating ultrasonographic findings with perinatal outcomes. This is a retrospective study involving a review of 85 cases diagnosed over a ten-year period (2014–2024) using medical and electronic records. Maternal variables, gestational characteristics, specific ultrasonographic findings, and the final fetal status (alive, neonatal death, fetal death, or termination of pregnancy — TOP) were analyzed.

The mean maternal age was 29.7 years (range: 16–46). The majority of patients came from the Federal District (61 cases) and Goiás (21 cases), highlighting the service's role as a regional referral center. A predominance of multiparous women was observed (65%). The mean gestational age at referral was 23 weeks, and at arrival at the outpatient clinic, 26 weeks, revealing a delayed diagnostic window compared to literature recommendations, which advocate a detailed evaluation of the fetal skeleton starting at the 14th week. There was a slight male predominance (45 male versus 32 female cases) and a high rate of cesarean sections (54 cases), reflecting the complexity of the cases.

The correlation between ultrasonographic markers and outcomes demonstrated a strong association between the prenatal diagnosis of lethality and an unfavorable prognosis: of the 38 cases classified as lethal, 20 resulted in neonatal death, 10 in TOP, and 7 in fetal death, with only one live fetus. Among the 43 cases classified as non-lethal, 30 were live births, but 11 progressed to neonatal death and 2 to fetal death, underscoring the diagnostic complexity and the possibility of postnatal complications. The presence of fractures (15 cases) and demineralization (14 cases) was associated with severe outcomes, with no live fetuses recorded in these groups. A femur length to abdominal circumference (FL/AC) ratio under 0.16, identified in 46 cases, proved to be a relevant predictor of lethality, resulting in 22 neonatal deaths and 8 TOPs; however, the survival of 9 fetuses in this group reinforces that this index should not be used in isolation, but integrated into a multiparametric and temporal evaluation.

The findings corroborate the literature, which points to a combination of markers — such as $FL/AC < 0.16$, $TC/AC < 0.6$, reduced lung volume, and bell-shaped thorax — as predictors of lethality, especially when evaluated before 28 weeks. In conclusion, detailed ultrasonography remains an essential pillar in the diagnosis and prognosis of skeletal dysplasias. Early screening, multiparametric evaluation, genetic

confirmation, and a multidisciplinary approach are recommended for adequate family counseling.

Keywords: Fetal skeletal dysplasias; prenatal ultrasonography; prenatal diagnosis; fetal lethality; perinatal outcomes.

INTRODUÇÃO

As displasias esqueléticas (DE) constituem um grupo extremamente heterogêneo de distúrbios genéticos que afetam o desenvolvimento ósseo e cartilaginoso. Atualmente, a literatura identifica entre 450 e 770 condições distintas, apresentando uma incidência global estimada em aproximadamente 1 para cada 5.000 nascimentos. Embora cada patologia isoladamente seja considerada rara, o impacto coletivo dessas anomalias congênitas é significativo, representando uma parcela relevante das malformações detectadas no período pré-natal.

O diagnóstico precoce e preciso dessas condições é fundamental para o manejo clínico adequado. A ultrassonografia (US) destaca-se como a principal ferramenta de rastreamento e diagnóstico, permitindo a identificação de alterações biométricas e morfológicas ainda no primeiro e segundo trimestres de gestação. A detecção de uma DE impõe a necessidade de um aconselhamento familiar detalhado, planejamento do manejo obstétrico e neonatal, além da avaliação criteriosa do risco de recorrência em gestações futuras.

Um dos maiores desafios da medicina fetal reside na diferenciação entre as formas letais e não letais das displasias. Esta distinção é um imperativo clínico, pois orienta decisões críticas sobre a viabilidade fetal e a intensidade das intervenções neonatais. O presente estudo tem como objetivo analisar os dados de um período de dez anos de um ambulatório de medicina fetal em um hospital terciário no Distrito Federal, caracterizando o perfil epidemiológico das pacientes e dos fetos afetados, além de correlacionar os achados ultrassonográficos com os desfechos perinatais observados.

REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

Aspectos gerais das displasias esqueléticas fetais

As displasias esqueléticas são definidas como distúrbios generalizados do esqueleto, resultantes de mutações genéticas que interferem na condrogênese e na osteogênese (KRAKOW; LACHMAN; RIMOIN, 2009). A complexidade diagnóstica advém da vasta heterogeneidade fenotípica e genética, com centenas de condições catalogadas que variam desde formas leves, compatíveis com uma vida normal, até quadros severos incompatíveis com a vida extrauterina (NISHIMURA et al., 2023).

O papel da ultrassonografia no diagnóstico pré-natal

A ultrassonografia pré-natal atua como o método primário de investigação, embora a literatura aponte que sua acurácia para identificar o distúrbio específico varie entre 40% e 68% (RAJALA et al., 2025). O achado inicial mais frequente é o encurtamento dos ossos longos, caracterizado por medidas de fêmur e úmero abaixo do percentil 5 ou com desvio padrão (DP) inferior a -2 na ultrassonografia morfológica do segundo trimestre. Tal achado

deve motivar imediatamente uma avaliação sistemática e detalhada do esqueleto fetal em centros especializados (KRAKOW; LACHMAN; RIMOIN, 2009).

A avaliação sistemática deve abranger a biometria craniana, observando-se o diâmetro biparietal (DBP) e a circunferência cefálica, uma vez que a macrocefalia relativa é um marcador sugestivo de acondroplasia ou displasia tanatofórica. O tórax deve ser analisado quanto à sua circunferência e forma, sendo o aspecto em "sino" indicativo de hipoplasia pulmonar secundária a costelas curtas. Nos ossos longos, além do comprimento, avalia-se a curvatura, a presença de fraturas e o grau de mineralização. O perfil facial pode revelar bossa frontal ou micrognatia, enquanto as extremidades devem ser examinadas em busca de polidactilia ou sinais patognomônicos, como o "polegar do caroneiro" na displasia diastrófica (PAJKRT; CHITTY, 2019).

Estudos recentes destacam a importância de razões biométricas. A relação fêmur/pé, normalmente próxima a 1,0, sugere rizomelia quando inferior a 1 (KRAKOW; LACHMAN; RIMOIN, 2009). No primeiro trimestre, a razão entre o comprimento do fêmur e o diâmetro biparietal (FL/BPD) com ponto de corte de 0,376 demonstrou sensibilidade de 90% para triagem precoce (MURRIN et al., 2023). O diagnóstico baseia-se no reconhecimento de padrões, onde a combinação de achados morfológicos permite estreitar o diagnóstico diferencial mesmo na ausência de testes moleculares imediatos (NISHIMURA et al., 2023).

Diferenciação entre formas letais e não letais

A predição de letalidade é o ponto fulcral do diagnóstico pré-natal. Os preditores mais acurados incluem o volume pulmonar fetal em 3D abaixo do percentil 5 e razões biométricas específicas, como a relação entre o comprimento do fêmur e a circunferência abdominal (FL/AC) inferior a 0,16 e a relação circunferência torácica/abdominal (TC/AC) inferior a 0,6 (RAJALA et al., 2025; CRANE et al., 2024). Quando ambos os índices (FL/AC e TC/AC) estão alterados, a sensibilidade para prever a letalidade aproxima-se de 100% (KUMAR et al., 2026).

A acurácia desses marcadores é influenciada pelo momento da avaliação. A presença de dois ou mais marcadores antes de 28 semanas de gestação confere uma probabilidade de 90% de letalidade, ao passo que a ausência de marcadores indica uma chance de 91% de a condição ser não letal (CRANE et al., 2024). Diagnósticos realizados após a 28ª semana tendem a apresentar valor preditivo reduzido, reforçando a necessidade de avaliação precoce.

Principais diagnósticos diferenciais por achados característicos

A diferenciação diagnóstica baseia-se em sinais ultrassonográficos específicos:

- Acondroplasia: Apresenta comprimento ósseo normal até aproximadamente 24 semanas, seguido de desaceleração; macrocefalia relativa e dedos curtos são comuns (PAJKRT; CHITTY, 2019).
- Displasia Tanatofórica: Caracterizada pelo fêmur em "receptor de telefone", tórax estreito em sino, costelas curtas e bossa frontal proeminente (KHALIL; PAJKRT; CHITTY, 2011).
- Osteogênese Imperfeita (Tipo II): Ossos curtos e "amassados" devido a fraturas múltiplas in utero e grave subossificação (KUMAR et al., 2026).
- Displasia Diastrófica: Presença do sinal do "polegar do caroneiro" (hitchhiker thumb) (PAJKRT; CHITTY, 2019).

- Síndrome de Ellis-van Creveld: Associada a polidactilia pós-axial e anomalias viscerais (KUMAR et al., 2026).

MATERIAL E MÉTODOS

Este estudo consiste em uma análise retrospectiva de 85 casos de displasias esqueléticas diagnosticadas em fetos atendidos no ambulatório de medicina fetal de um hospital terciário do Distrito Federal, abrangendo o período de dez anos (2014-2024). Os dados foram extraídos de prontuários médicos e sistemas eletrônicos, incluindo variáveis maternas, dados da gestação, achados ultrassonográficos detalhados e o desfecho perinatal.

A análise estatística focou na descrição epidemiológica da amostra e na correlação entre os sinais ultrassonográficos de gravidade (letalidade presumida, fraturas, desmineralização e razão FL/AC) e a situação final do conceito, categorizada como nascido vivo, óbito neonatal, óbito fetal ou interrupção terapêutica da gravidez (ATP), conforme as normas legais vigentes.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Perfil Epidemiológico das Pacientes e dos Fetos

A idade materna média observada foi de 29,7 anos (amplitude de 16 a 46 anos). Quanto à origem, 61 casos eram procedentes do Distrito Federal e 21 do estado de Goiás, evidenciando o papel da instituição como centro de referência regional. No histórico obstétrico, 35% das pacientes eram primigestas, enquanto 65% possuíam duas ou mais gestações anteriores.

A idade gestacional média na chegada ao ambulatório especializado foi de 26 semanas, embora o encaminhamento tenha ocorrido, em média, na 23ª semana. Este intervalo revela um diagnóstico e encaminhamento tardios quando comparados às recomendações de literatura, que sugerem avaliação detalhada a partir da 14ª semana (KRAKOW; LACHMAN; RIMOIN, 2009). O atraso no diagnóstico limita as opções de manejo e o tempo para aconselhamento genético adequado (KHALIL; PAJKRT; CHITTY, 2011). Quanto ao sexo fetal, houve ligeira predominância masculina (45 casos) sobre a feminina (32 casos). A via de parto foi predominantemente cesárea (54 casos), refletindo a alta complexidade e os riscos associados a essas gestações.

Correlação entre Achados Ultrassonográficos e Desfechos Fetais

A análise dos dados confirmou a forte associação entre marcadores de letalidade e o prognóstico. Nos 38 casos onde a letalidade foi diagnosticada via US, observou-se 20 óbitos neonatais, 10 ATPs e 7 óbitos fetais, com apenas um feto sobrevivente. Tais dados corroboram a eficácia dos critérios de letalidade estabelecidos por Crane et al. (2024). Por outro lado, nos 43 casos classificados como não letais, 30 fetos nasceram vivos, embora 11 tenham evoluído para óbito neonatal, o que demonstra que mesmo formas "não letais" podem apresentar complicações pós-natais severas.

A presença de fraturas (15 casos) e desmineralização (14 casos) mostrou-se como indicador de gravidade extrema, sem nenhum feto vivo nesses grupos. A hipomineralização da calota craniana e a presença de ossos longos fraturados são sinais clássicos de condições como a Osteogênese Imperfeita tipo II e a Hipofosfatasia (PAJKRT; CHITTY, 2019; KUMAR et al., 2026).

A relação FL/AC < 0,16 foi identificada em 46 casos, resultando em 22 óbitos neonatais e 8 ATPs. Embora seja um preditor robusto de letalidade (KRAKOW; LACHMAN; RIMOIN, 2009), a sobrevivência de 9 fetos neste grupo sugere que o índice não deve ser utilizado de forma isolada, mas sim integrado a uma avaliação multiparamétrica e temporal (CRANE et al., 2024).

CONCLUSÃO

A ultrassonografia detalhada permanece como o pilar fundamental para o diagnóstico e a avaliação prognóstica das displasias esqueléticas fetais. O estudo demonstrou uma correlação significativa entre marcadores como a razão FL/AC < 0,16, a presença de fraturas e a desmineralização com desfechos perinatais desfavoráveis. A casuística do hospital terciário reforça a necessidade de protocolos de rastreamento mais precoces, idealmente antes da 28ª semana, para otimizar o aconselhamento e o planejamento terapêutico. A complexidade dos casos e a ocorrência de óbitos em condições inicialmente classificadas como não letais reiteram a importância de uma abordagem multidisciplinar e da confirmação genética para um diagnóstico definitivo e aconselhamento reprodutivo preciso.

REFERÊNCIAS

1. RAJALA, K. et al. The Role of Prenatal Ultrasound and Added Value of Post-Mortem Radiographic Imaging With X-Ray and CT in Suspected Fetal Skeletal Dysplasia. Prenatal Diagnosis, 2025.
2. KRAKOW, D.; LACHMAN, R. S.; RIMOIN, D. L. Guidelines for the Prenatal Diagnosis of Fetal Skeletal Dysplasias. Genetics in Medicine, 2009.
3. PAJKRT, E.; CHITTY, L. S. A sonographic approach to the prenatal diagnosis of skeletal dysplasias. Prenatal Diagnosis, 2019.
4. MURRIN, E. M. et al. Evaluation of first trimester ultrasound fetal biometry ratios femur length/biparietal diameter, femur length/abdominal circumference and femur length/foot for the screening of skeletal dysplasia. Prenatal Diagnosis, 2023.
5. CRANE, H. M. et al. The Reliability of Ultrasound Markers in Identifying Fetuses With a Life-Limiting Skeletal Dysplasia. Prenatal Diagnosis, 2024.
6. KUMAR, M. et al. Analysis of Fetal Short Femur: Characteristics That Influence Prenatal Diagnosis. Journal of Clinical Ultrasound, 2026.
7. VEREBI, C. et al. The Value of Enhancing Sonographic Phenotyping to Improve the Diagnostic Yield of Noninvasive Prenatal Diagnosis (NIPD) for Achondroplasia. Prenatal Diagnosis, 2025.
8. KHALIL, A.; PAJKRT, E.; CHITTY, L. S. Early prenatal diagnosis of skeletal anomalies. Prenatal Diagnosis, 2011.
9. NISHIMURA, G. et al. Prenatal Diagnosis of Bone Dysplasias. The British Journal of Radiology, 2023.