

SESSÃO CLÍNICA - OBSTETRÍCIA

DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL



Departamento da Mulher

Dra. Antónia Nazaré

Serviço de Obstetrícia

Dra. Ana Cristina Costa

ANOMALIAS FETAIS

Casuística de 2016 a 2018

Departamento DPN

Dra. Ana Paula Santos

Dra. Ana Paula Ferreira

Elaboração

Catarina Ferreira

SUMÁRIO

- ✓ Objetivos;
- ✓ Anomalias fetais: definições;
- ✓ Centro de Diagnóstico Pré-Natal de Nível II;
- ✓ Casuística de anomalias fetais do nosso hospital de 2016 a 2018;
- ✓ Caso clínico;
- ✓ Conclusão.

OBJECTIVOS



1

Casuística de anomalias fetais do Centro de DPN de 2016 a 2018

Interrupção médica da gravidez ou Feto Morto

vs

Follow-up pós-natal das crianças com anomalias (2016)

2

Ilustrar a importância do *follow-up* pós-natal a propósito de um CASO CLÍNICO

ANOMALIAS FETAIS

- “Qualquer anomalia de desenvolvimento morfológica, estrutural, funcional ou molecular presente ao nascimento (embora se possa manifestar mais tarde), externa ou interna, familiar ou esporádica, herdada ou adquirida, simples ou múltipla e, em geral, qualquer tipo de anomalia ou perturbação do desenvolvimento normal do embrião.”

OMS, 1982



ANOMALIAS FETAIS

Malformação: Defeitos de determinada parte do corpo ou órgão que resultam de um problema intrínseco durante o desenvolvimento;

Deformação: Anomalias da forma ou posição fetal causadas por forças mecânicas extrínsecas (ex. anomalia uterina) ou intrínsecas (ex. oligoâmnios);

Disrupção: Defeito de órgãos ou partes do corpo devido a perda de integridade (ex. bridas amnióticas);

Displasia: Anomalias que resultam da organização anormal de células em tecidos;

Síndrome: Padrão de anomalias que ocorrem juntas ou estão associadas a um conjunto de sinais e sintomas;

Sequência: Um defeito causa uma sequência conhecida de eventos patológicos (ex. sequência de Potter);

Associação: 2 ou mais anomalias que não estão relacionadas geneticamente, ocorrem em simultâneo mais frequentemente que o esperado (ex. VACTERL - anomalias vertebrais; atresia anal; fístula traqueoesofágica; defeitos renais; defeitos da coluna);

ANOMALIAS FETAIS



- Incidência de 2 a 4% das gestações;
- Prevalência global não varia muito com a etnia, mas varia com suscetibilidade genética, fatores sociais e culturais;
- Causa importante de morbimortalidade infantil;
- 40% - Anomalias cromossômicas ou doença genética;
- < 5% - Fatores teratogênicos ou uterinos;
- Maioria com etiologia desconhecida, bem como aparecimento casual e esporádico.

MALFORMAÇÕES FETAIS

Major



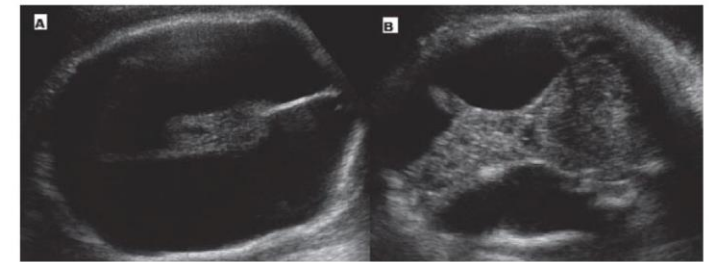
- Incompatíveis com a vida ou causar morbidade significativa para o feto/recém-nascido;
- Implicações médicas, cirúrgicas e sociais;
- Isoladas ou combinadas entre si;
- A prevalência da maioria das malformações fetais major tem permanecido constante, exceto a gastrosquisis que tem sofrido um aumento significativo.

MALFORMAÇÕES FETAIS

Major



FIGURA 1. A. CORTE DEL CRANEO FETAL MOSTRANDO AUSENCIA DE HEMISFERIOS CEREBRALES, SON VISIBLES LA FALX CEREBRI Y LOS TALAMOS HIPOTALÁMICOS. B. CORTE TRANSCEREBELAR: FOSA POSTERIOR Y CEREBELO NORMAL CON ALGUNOS REMANENTES BASALES DEL LÓBULO FRONTAL.



Head and craniofacial structures

Skull

Anencephaly

Encephalocele (occipital, frontal)

Holoprosencephaly

Hydrocephaly

Eyes

Microphthalmia

Anophthalmia

Colobomas (iris, retina)

Ears

Severe microtia

Mouth and throat

Cleft lip

Cleft palate

Severe micrognathia (Robin sequence)

Macro or microglossia

Neck

Cystic hygroma



MALFORMAÇÕES FETAIS

Major



Back

Meningomyelocele

Spina bifida

Abdomen

Omphalocele

Gastrochisis



MALFORMAÇÕES FETAIS

Major

Genitalia
Ambiguous genitalia
Extremities
Arms
Absent or limb deficiencies
Hands and feet
Polydactyly, complete syndactyly, polysyndactyly
Absent digits
Ectrodactyly
Chest
Pectus excavatum
Absent or hypoplastic clavicles



MALFORMAÇÕES FETAIS

Major

Cardiovascular and great vessels

Tetralogy of Fallot

Truncus arteriosus

Hypoplastic left heart

Ventricular or atrial septal defect

Transposition of the great vessels

Interrupted aortic arch type B

Total anomaly of pulmonary venous return

Hypoplasia or coarctation of the aorta



MALFORMAÇÕES FETAIS

Minor

- Importância maioritariamente estética;
- Raramente são gravemente afetados ou necessitam de intervenção cirúrgica;
- Variação normal da população;
- Prevalência 1 malformação minor isolada: 14 a 36%;
- Prevalência de ≥ 2 malformações minor: 0,5 a 0,8%;
- Cerca de 50% das malformações minor são na cabeça e no pescoço;
- Fetos com ≥ 3 anomalias minor têm risco aumentado de síndrome ou defeito major;



MALFORMAÇÕES FETAIS

Minor



Head and craniofacial structures

Skull

Abnormal hair whorls (absence, more than two)

Frontal bossing

Plagiocephaly

Flat occiput

Metopic fontanel

Eyes

Epicanthal folds

Hypotelorism

Hypertelorism

Uplanting or downslanting palpebral fissures

Short palpebral fissures

Synophrys

Ptosis

Ears

Ear lobe - attached, creases, notches, or bifid

Small ears

Lop ear

Cup-shaped ear

Protruding ear

Ear tags

Preauricular sinuses

Nose

Flat bridge

Anteverted nostrils

Philtrum long, short, flat

Mouth and jaw

Microstomia

Macrostomia

Bifid uvula

Multiple frenula

Micrognathia

Neck

Short neck

Webbing

Redundant skin

Branchial sinuses

MALFORMAÇÕES FETAIS

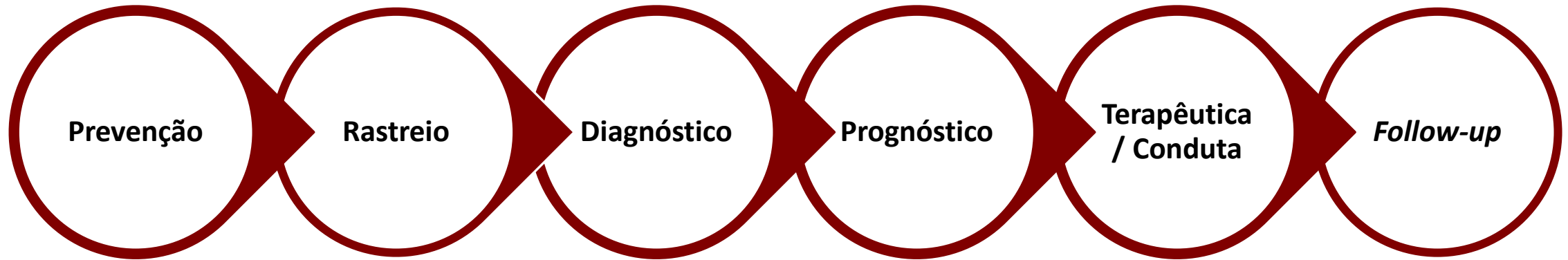
O que é o Diagnóstico Pré-Natal?

- “Conjunto de procedimentos com o intuito de determinar se um embrião ou feto é portador ou não de uma anomalia congénita.”

Despacho nº 5411/ 97 de 6 de Agosto

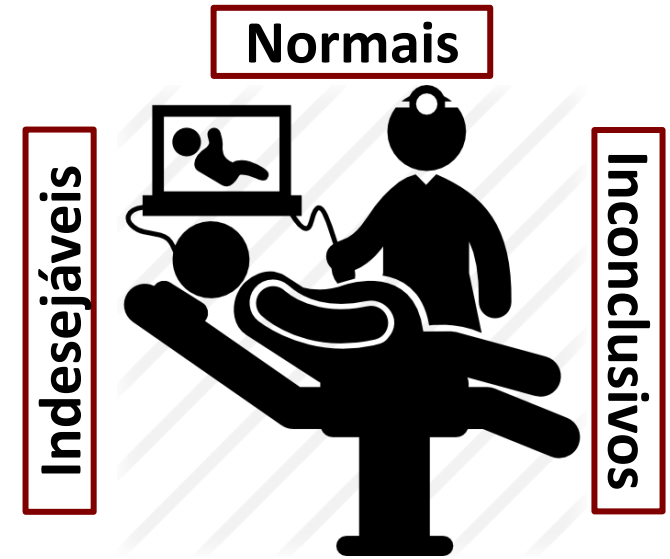
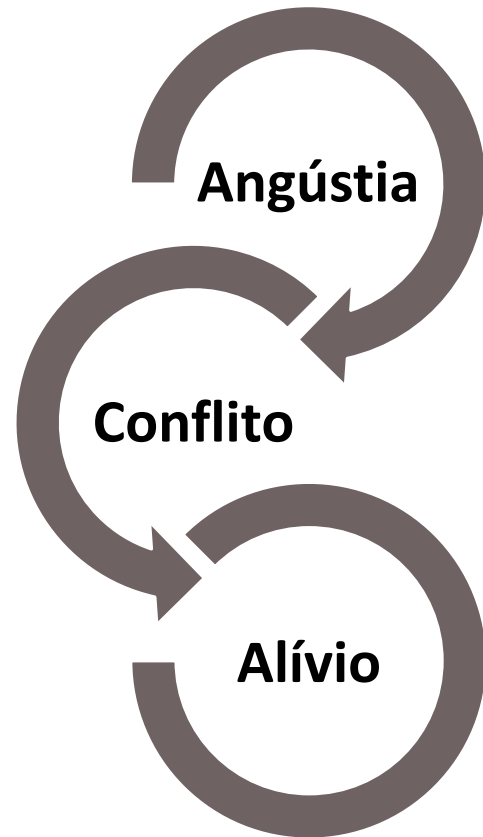


DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL



- Possibilitar ao casal decidir sobre a continuidade da gravidez no caso das anomalias fetais letais ou associadas a elevada morbimortalidade, dentro dos termos legais;
- No caso de diagnóstico de malformações com possível tratamento pós-natal, pode conferir ao RN as melhores condições para o parto e tratamento posterior;
- Realizar os estudos pré e pós-natais direcionados para esclarecer a etiologia e permitir um melhor aconselhamento quanto ao risco de recorrência em futuras gestações.

DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL



DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL



E o que existe no nosso Hospital?



DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL



CENTRO DE DPN NÍVEL II

Despacho nº 5411/ 97 de 6 de Agosto

CENTRO DE DPN NÍVEL II

Competências

- Avaliar e acompanhar as grávidas referenciadas;
- Consultas de aconselhamento genético;
- Efetuar ecografias diferenciadas;
- Realizar procedimentos invasivos para colheitas fetais;
- Realizar IMG nos casos justificados e de acordo com os termos legais;
- Assegurar o estudo feto-patológico dos fetos mortos com anomalias congênitas, dos resultantes de IMG e dos recém-nascidos falecidos com anomalias congênitas;
- Encaminhar para centros de nível III os casos mais complexos e/ou aqueles que necessitam de procedimentos de terapêutica fetal (médicos ou cirúrgicos).

CENTRO DE DPN NÍVEL II

Indicações para referenciação

- Idade materna avançada (≥ 35 anos);
- Rastreio pré-natal com risco aumentado;
- Suspeita ecográfica de anomalia congénita fetal ou sinais ecográficos de alerta;
- Filho anterior portador de cromossomopatia ou doença monogénica;
- Progenitor portador de cromossomopatia equilibrada;
- Risco de recorrência de doença genética não cromossómica;
- Risco elevado de efeito teratogénico (fármacos, infecções ou outros);

CENTRO DE DPN NÍVEL II

Equipa multidisciplinar

Ecografia e Métodos Invasivos

Dr. Joaquim Fonseca
Dra. Florência Sepúlveda
Dra. Esmeralda Barbosa
Dra. Ana Paula Ferreira

Cardiologia Pediátrica

Ecocardiograma fetal

Neonatologia

Dra. Benvinda Morais

Cirurgia Pediátrica

Dra. Isabel França

Neurologia Pediátrica

Dra. Catarina Luís

Consulta de DPN

Dra. Ana Paula Santos
Dra. Ana Paula Ferreira

Genética

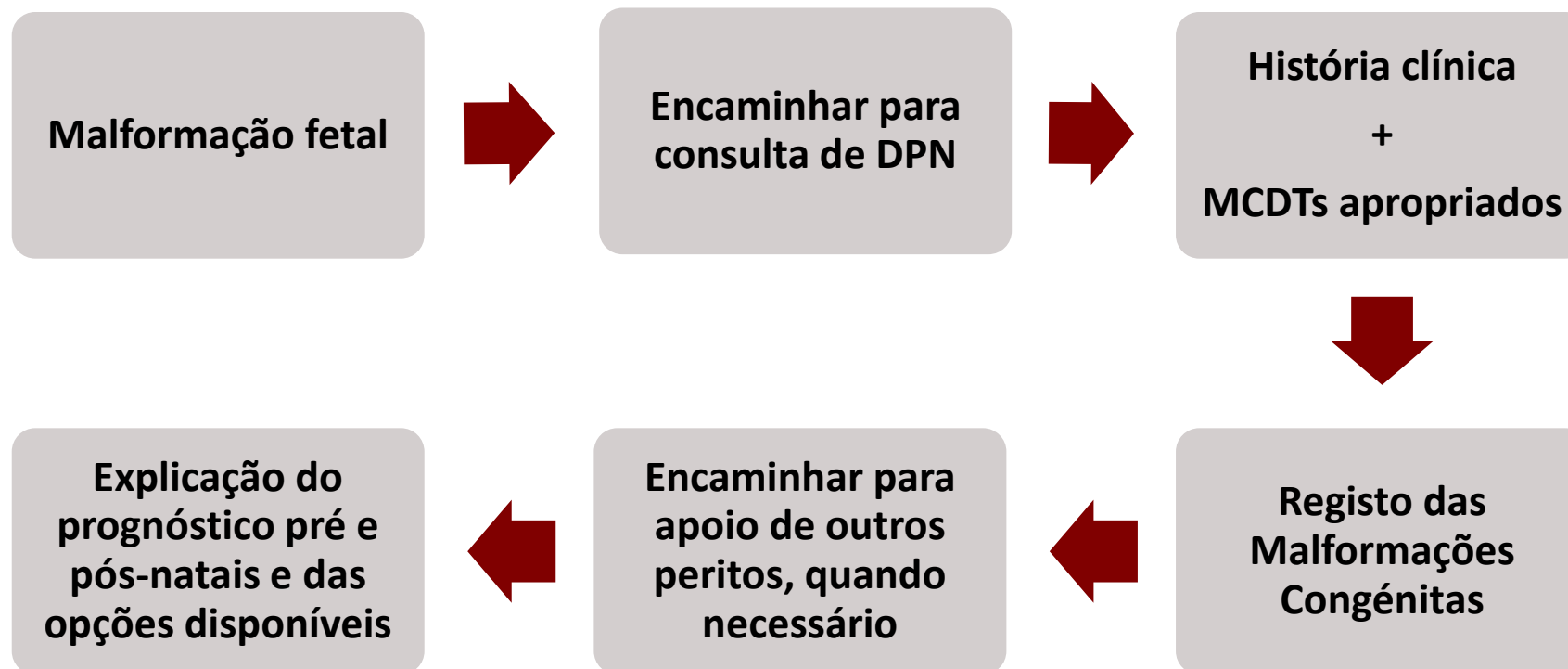
Fetopatologista

Enfermeira ESMO

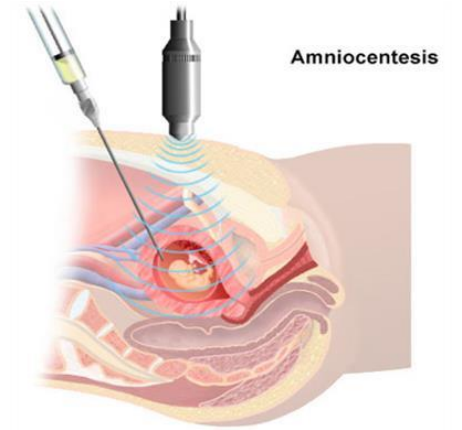
Psicologia

Assistente Social

CENTRO DE DPN NÍVEL II



CENTRO DE DPN NÍVEL II



MCDTs

Não
Invasivos

- Avaliação analítica;
- Ecografia obstétrica;
- Ecocardiograma fetal;
- Ressonância magnética fetal;

Invasivos

- Amniocentese;
- Biópsia das vilosidades coriônicas;
- PCR
- Cariotipo;
- Microarray;

INTERRUPÇÃO MÉDICA DA GRAVIDEZ

Artigo 142 do Código Penal, lei nº16, 17 de abril de 2007

- Constitui o único meio de remover **perigo de morte** ou de **grave e irreversível lesão para o corpo ou para a saúde física ou psíquica da mulher grávida**;
- Evita o perigo de morte ou de grave e duradoura lesão para o corpo ou para a saúde física ou psíquica da mulher grávida e for realizada nas **primeiras 12 semanas de gravidez**;
- Existem seguros motivos para prever que o nascituro virá a sofrer, de **forma incurável, de grave doença ou malformação congénita**, e for realizada nas **primeiras 24 semanas de gravidez, excepcionando-se as situações de fetos inviáveis, caso em que a interrupção poderá ser praticada a todo o tempo**;
- Há indício sério de que a **gravidez resultou de crime contra a liberdade e autodeterminação sexual** e a interrupção for realizada nas **primeiras 16 semanas**;

INTERRUPÇÃO MÉDICA DA GRAVIDEZ

Comissão técnica para certificação de IMG

- Decisão tomada por **unanimidade** com aceitação escrita e fundamentada em ata do pedido de IMG, assinada por **todos** os elementos;
- A comissão pode, sempre que necessário, solicitar o **parecer de outros peritos**.





MALFORMAÇÕES FETAIS



Casuística de 2016 - 2018

Malformações fetais - total 83

SNC, cabeça e pescoço	23 (29%)
Cardíacas	11 (13%)
Renais e urinárias	7 (8%)
Tórax	1 (1%)
Trato GI	1 (1%)
Parede abdominal	4 (5%)
Sistema reprodutor	4 (5%)
Musculoesqueléticas	11 (13%)
Polimalformados	11 (13%)
Hidrópsia fetal	5 (6%)
Outros	5 (6%)

Idade materna Anos

Média	32
Máxima	44
Mínima	19
IMG	25 (30%)

Cariotipo alterado

Trissomia 21	6
Trissomia 18	4
Trissomia 13	3
Triploidia	1
S. Turner	1



MALFORMAÇÕES FETAIS



Casuística de 2016 - 2018

SNC, cabeça e pescoço	23
Ventriculomegalia	6
Holoprosencefalia	3
Acrania	2
Agenésia do corpo caloso	1
Malformação Chiari II	1
Defeitos do tubo neural	2
Malformação da linha média	1

SNC, cabeça e pescoço	23
Lábio leporino	2
OPN ausente	1
Higroma quístico	1
Ventriculomegalia grave + hidrocefalia + agenesia do corpo caloso	1
Microcefalia + ventriculomegalia bilateral grave + calcificações difusas no telencéfalo e cerebelo	1
Hemorragia ventricular + 2 quistos frontais	1



MALFORMAÇÕES FETAIS



Casuística de 2016 - 2018

Cardíacas	11
Anomalia de Ebstein	1
CIV	2
Tetralogia de Fallot	2
Cardiopatía complexa	1
Defeito completo do septo AV	1
Miocardiopatía grave	1
Truncus arteriosus	1
Transposição dos grandes vasos	1
Univentrículo + transposição dos grandes vasos e interrupção do arco aórtico	1



MALFORMAÇÕES FETAIS



Casuística de 2016 - 2018

Renais e urinárias	7
Agenésia renal unilateral	2
Rim pélvico	1
Mega bexiga	2
Displasia renal multiquística	2

Parede abdominal	4
Onfalocelo	2
Gastrosquisis	2

Tórax	1
Quilotórax	1

Trato GI	1
Dilatação das ansas intestinais	1

Sistema reprodutor	4
Quisto septado com provável origem ovárica	2
Hipospádias	2



MALFORMAÇÕES FETAIS



Casuística de 2016 - 2018

Musculoesqueléticas	11
Pé boto e/ou mão bota	4
Ossos longos curtos	4
Malformação grave dos membros inferiores	1
Displasia óssea	1
Ausência parcial do antebraço	1

Outros	5
Massa na suprarenal	1
OPN hipoplásico + coração com foco hiperecogénico + ossos longos curtos – T21	1
Síndrome de Down	1
Ventriculomegalia ligeira + AUU + foco intracardíaco – T13	1
TN 4,4	1



MALFORMAÇÕES FETAIS



Casuística de 2016 - 2018

Polimalformados 11

Dilatação das ansas intestinais + hipoplasia pulmonar + LA ausente	1
Edema pré-frontal e membros - S Turner	1
Edema da nuca + desproporção das cavidades ventriculares e tractos de saída E < D + AUU	1
Anasarca com volumoso higroma quístico septado, hidrotorax bilateral e edema generalizado. Rins não visualizados.	1
Microcefalia + intestino hiperecogénico + dilatação auricular + dilatação renal	1
SNC, coração e intestino hiperecogénico	1

Polimalformados 11

Síndrome de coração esquerdo hipoplásico + hipoplasia do cerebelo + defeito fechado da coluna lombo sacral	1
Ectopia cardis + onfalocelo + higroma quístico	1
Coração hipoplásico + membros curtos + microcefalia	1
Sinal de limão + cerebelo em banana + agénia sacral + malformação dos MI + gastrosquisis	1
Higroma quístico + derrame pleural + edema abdominal subcutâneo	1



MALFORMAÇÕES FETAIS



Casuística de 2016

Malformações fetais - total	19
SNC, cabeça e pescoço	8 (43%)
Cardíacas	0
Renais e urinárias	3 (17%)
Parede abdominal	1 (5%)
Sistema reprodutor	1 (5%)
Musculoesqueléticas	2 (10%)
Polimalformados	0
Hidrópia fetal	2 (10%)
Outros	2 (10%)

Idade materna	Anos
Média	31
Máxima	41
Mínima	23

Cariotipo	
Normal	7
Trissomia 18	1
Trissomia 13	1
Triploidia	1

Desfecho	
Parto	12 (63%)
IMG	5 (26%)
FM	2 (11%)

MALFORMAÇÕES FETAIS

Casuística de 2016

Cabeça e pescoço	8 (43%)	Desfecho
Ventriculomegalia ligeira	3	Parto
Hemorragia intraventricular	1	Parto
Lábio leporino	1	Parto
Holoprosencefalia	1	IMG
Hidrocefalia + agenesia do corpo caloso	1	IMG
Microcefalia + ventriculomegalia bilateral grave + calcificações difusas no telencéfalo e cerebelo – Infecção Zika	1	IMG

MALFORMAÇÕES FETAIS

Casuística de 2016

Cabeça e pescoço	8 (43%)	Desfecho
Ventriculomegalia ligeira	3	Parto
Hemorragia intraventricular	1	Parto
Lábio leporino	1	Parto
Holoprosencefalia	1	IMG
Hidrocefalia + agenesia do corpo caloso	1	IMG
Microcefalia + ventriculomegalia bilateral grave + calcificações difusas no telencéfalo e cerebelo – Infecção Zika	1	IMG

1

- Eco transfontanelar: variante da normalidade;
- Bom desenvolvimento psico-motor com alta da neuro pediátrica aos 14 meses;
- Ecocardiograma: FOP com boa função. Mantém seguimento na Cardiologia Pediátrica.

2

- Parto pré-termo: 34s+5d;
- Desenvolvimento psico-motor adequado;
- Alta da consulta de Neonatologia.

3

- Parto pré-termo: 24s+5d por suspeita de corioamnionite;
- Morte em D5 de vida.

MALFORMAÇÕES FETAIS

Casuística de 2016

Cabeça e pescoço	8 (43%)	Desfecho
Ventriculomegalia ligeira	3	Parto
Hemorragia intraventricular	1	Parto
Lábio leporino	1	Parto
Holoprosencefalia	1	IMG
Hidrocefalia + agenesia do corpo caloso	1	IMG
Microcefalia + ventriculomegalia bilateral grave + calcificações difusas no telencéfalo e cerebelo – Infecção Zika	1	IMG

1

- RMN fetal reavaliação: pequena faixa hemorrágica na parede do átrio ventricular e pequenos quistos germinolíticos; estabilidade das cavidades ventriculares;
- Parto de termo por CST;
- Sem seguimento por Neuro Pediátrica.

2

- Cariotipo e microarray normais;
- Ecocardiograma fetal: insuficiência pulmonar ligeira - reavaliar após o nascimento;
- Lábio leporino + fenda total do palato (não identificado em ecografia pré-natal, identificada logo após o nascimento);
- Cirurgia correctiva aos 6 meses;
- Neurodesenvolvimento normal;
- Consulta para acompanhamento da progressão da linguagem;

MALFORMAÇÕES FETAIS

Casuística de 2016

Cabeça e pescoço	8 (43%)	Desfecho
Ventriculomegalia ligeira	3	Parto
Hemorragia intraventricular	1	Parto
Lábio leporino	1	Parto
Holoprosencefalia	1	IMG
Hidrocefalia + agenesia do corpo caloso	1	IMG
Microcefalia + ventriculomegalia bilateral grave + calcificações difusas no telencéfalo e cerebelo – Infecção Zika	1	IMG

- AP compatível com diagnóstico pré-natal.

MALFORMAÇÕES FETAIS

Casuística de 2016

Renais e urinárias	3 (16%)	Desfecho
Agenésia renal esquerda	1	Parto
Rim esquerdo pélvico	1	Parto
Mega bexiga com dilatação grave da pélvis renal e LA ausente	1	IMG

1

- Parto de termo: ventosa;
- Agenésia renal esquerda confirmada por ecografia pós-natal;
- Seguimento na Nefrologia: ecografia e cintigrafia sem alterações;
- Sem ITU até aos 2 anos.

2

- Parto de termo eutócico;
- Seguimento na consulta de Nefrologia: sem complicações.

3

- Microarray normal;
- Anatomia patológica compatível com mega bexiga.

MALFORMAÇÕES FETAIS

Casuística de 2016

Parede abdominal	1 (5%)	Desfecho
Onfalocelo (apenas com ansas intestinais)	1	Parto

1

- CST electiva para cirurgia no mesmo dia;
- Correção cirúrgica ao nascimento: onfalocelo minor, má rotação, mas sem atresias ou estenoses;
- Cirurgia pediátrica: bom desenvolvimento e sem alterações do trânsito intestinal.

MALFORMAÇÕES FETAIS

Casuística de 2016

Sistema reprodutor	1 (5%)	Desfecho
Quisto septado com provável origem ovárica com 4 cm	1	Parto

1

- CST por EFNT;
- Torção do quisto do ovário com 1 mês de vida;
- Cirurgia: ooforectomia direita + apendicectomia;
- AP: lesão quística ovárica, não caracterizada pela extensa necrose secundária à torção descrita.

MALFORMAÇÕES FETAIS

Casuística de 2016

Musculoesqueléticas	2 (10%)	Desfecho
Pé boto e mão bota	1	Parto
Ausência parcial do antebraço direito + brida amniótica	1	Parto?

1

- Cariotipo e microarray normais;
- Parto de termo: CST;
- Hipotonia congénita: síndrome neuromuscular a esclarecer com IR tipo 2 (VNI nocturno) e disfagia;
- Pés equinovarus bilateralmente: fez cirurgia com tenotomia de Aquiles;
- Consulta de genética: sem diagnóstico até à data;
- FOP;
- Institucionalizado em lista de espera para adopção (mãe com epilepsia e défice cognitivo).

2

- Grávida emigrou para Irlanda no 3º trimestre;

MALFORMAÇÕES FETAIS

Casuística de 2016

Hidrópsia fetal	2 (10%)	Desfecho
Hidrópsia fetal – T18	1	IMG
Hidrópsia fetal	1	FM (13s)

MALFORMAÇÕES FETAIS

Casuística de 2016

Outros	2 (10%)	Desfecho
Lesão expansiva da supra-renal	1	Parto
AUU + foco intracardíaco – T13	1	FM (21s)

- RM fetal: lesão expansiva supra-renal esquerda, sólida com 1,9x1,6 cm a controlar ecograficamente;
- Internamento por RCF (P 0,9) + LA diminuído + Fluxometria com fluxo diastólico ausente;
- Dinâmica fetal reduzida --> CST às 33s com 1400 gr e IA 9/10;
- Ecografia D1: glândula supra-renal esquerda globalmente espessada, 20x10 mm heterogénea, mantendo morfologia normal e sem categóricas lesões nodulares, compatível com hiperplasia da SR: confirmado por RMN;
- Seguimento em endócrino pediátrica e em pediatria do desenvolvimento;
- Nova RMN em Maio 2017: não foi considerada patológica;
- Sem sequelas neurológicas ou oftalmológicas até à data.

CASO CLÍNICO



- Grávida JC, 24 anos, estudante;
- **Motivo da Consulta: Encaminhada por alteração na ecografia morfológica – Espinha bífida oculta;**
- IO: 0020 (2 AE sem curetagem);
- GS: ORh+;
- Antecedentes Pessoais: Fumadora de 3 cigarros/dia; Cirúrgias: Septoplastia nasal;
- Antecedentes Familiares: Irrelevantes;
- Antecedentes do Companheiro: 25 anos. Promotor de Vendas. Saudável. Não consanguíneos;
- Gravidez vigiada com rotinas analíticas dos 3 trimestres sem alterações e serologias negativas;
- Rastreio combinado do 1º Trimestre sem risco acrescido de trissomias 21, 18 e 13.

CASO CLÍNICO

■ Ecografias obstétricas:

- 13/12 <> 12 sem+1 dia. TN - 1,7 mm. OPN +;
- 14/02 <> 21 sem +1 dia. Possível disrafia vertebral terminal;
- 23/02 <> 22 sem+3 dias. **Provável "ESPINHA BIFIDA OCULTA". Sem mielomeningocelo aparente. Sem sinais indiretos de ancoragem medular ou sequência de Arnold-Chiari.** LA N. Plac. não prévia. Colo f. com 35 mm;
- 6/03 <> 24 sem. **ESPINHA BIFIDA OCULTA. Aparente disrafia sacrococcígea.** VL - 9 mm. Colo f. com 35 mm;
- 20/04 <> 30 sem+3 dias P88. Cef. LA N. Plac. não prévia;
- 18/05 <> 34 sem+3 dias P66. Cef. LA N. Plac. não prévia. EP 2624 gr.



CASO CLÍNICO

▪ Ressonância magnética fetal:

- 22/03 – **25 semanas** <> disrafismo sacrococcígeo fechado, adelgaçamento focal dos tecidos posteriores da transição sacrococcígea sem evidência de meningocele posterior locorrageal. Fossa posterior, cerebelo e tronco cerebral sem alterações.



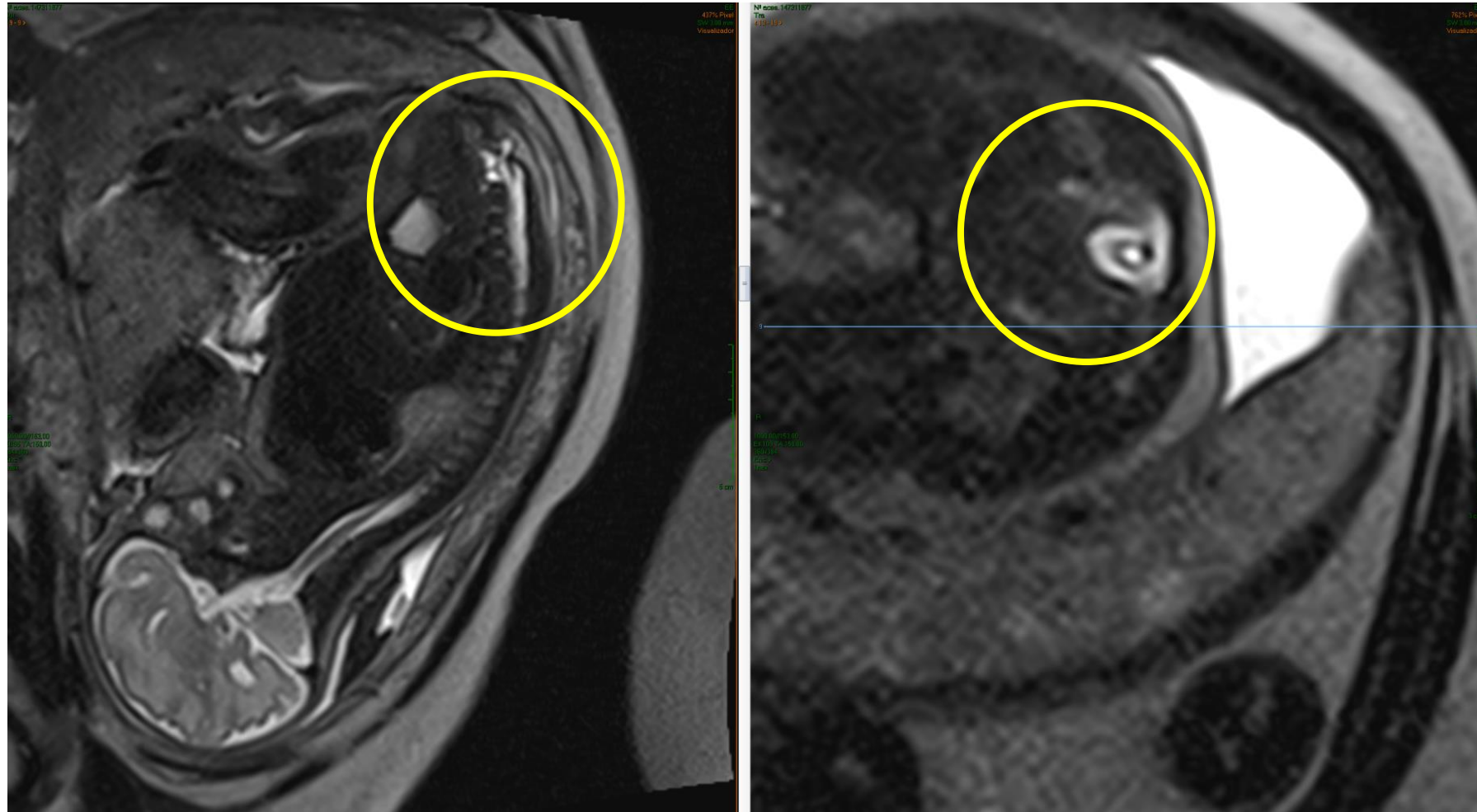
Prognóstico da Neurologia Pediátrica (Dra. Catarina Luís): se apenas espinha bífida occulta provável bom prognóstico neurológico. A confirmar-se o envolvimento da medula lombo-sagrada são previsíveis problemas de locomoção assim como problemas esfinterianos. Sem sinais, de momento, que indiquem riscos de atraso mental grave (normal evolução do manto cerebral, assim como ausência de anomalia de Arnold-Chiari).

- 26/04 – **29 semanas** <> Disrafismo sacrococcígeo com pequeno meningocele local com posição baixa do cone medular, sem lesões ocupando espaço intra-canalares detetadas neste estudo.



Prognóstico da Neurologia Pediátrica (Dra. Catarina Luís): Pode ser mais provável a existência de lesão medular por a localização parecer mais baixa (nervos sagrados), com possíveis implicações no controlo de esfíncteres e locomoção. Sem alterações intracranianas, o que é favorável.

CASO CLÍNICO



CASO CLÍNICO

- Parto distócico (distocia de progressão) – Ventosa às 37s+3d;
- Recém-nascido do sexo feminino, IA: 9/9/10, 3315 gr;
- Formação polipóide endo-rectal posterior associada a massa perianal;
- **Plano pós-alta:**
 - Rastreio VACTERL (anomalias vertebrais; atresia anal; fístula traqueoesofágica; defeitos renais; defeitos da coluna);
 - Reavaliação em Consulta de Cirurgia Pediátrica por anomalia anorectal;
 - Consulta de Neurocirurgia no Hospital de Santa Maria;
 - Consulta de Cardiologia Pediátrica no HFF aos 3 meses por CIV apical.



CASO CLÍNICO

- **Consulta de Neurocirurgia no HSM:**
 - **Ressonância magnética (21/06): Agenésia sagrada parcial + mielomeningocelo anterior + massa retrosagrada + seio dérmico lombar baixo + medula ancorada (cone em L4);**

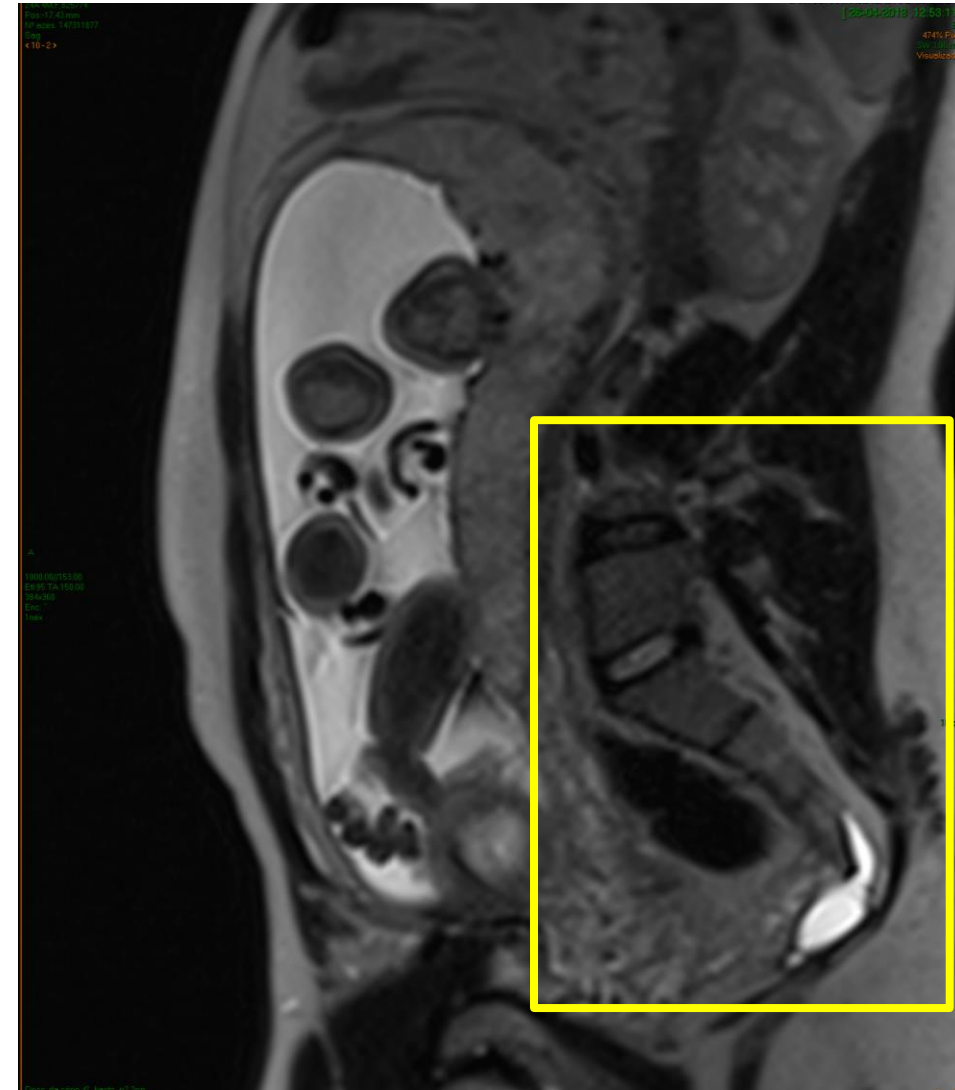
1. **Agenésia sagrada**
2. **Malformação ano-rectal**
3. **Mielomeningocelo anterior**

Síndrome de Currarino

CASO CLÍNICO

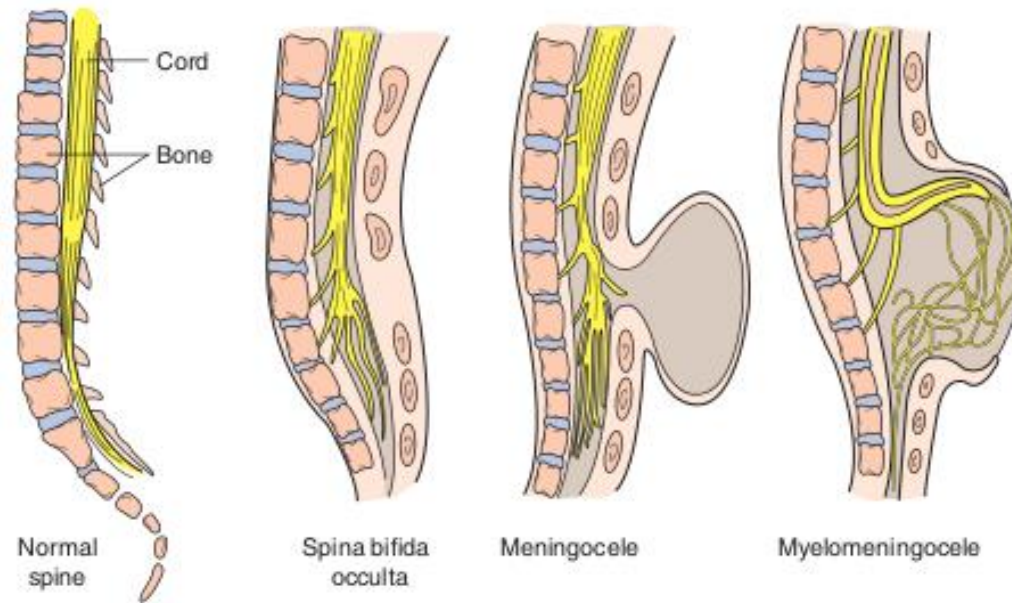
Síndrome de Currarino

- Provável herança materna: mãe com agenésia sagrada e meningocele anterior visualizado ACIDENTALMENTE na RM pré-natal, mas assintomática;



CASO CLÍNICO

- **Cirurgia conjunta com Neurocirurgia e Cirurgia Pediátrica – 1 mês de vida:**
 - Laminectomia S1 e durotomia mediana, desancoramento medular distal e secção de *fillum* terminal;
- Atualmente com boa evolução psicomotora e estaturó-ponderal, com mobilização simétrica dos membros e dejectões mantidas;



CASO CLÍNICO

Síndrome de Currarino



- Tríade descrita pela 1ª vez por Kennedy em 1926 e como síndrome por Currarino et al em 1981;
- Tríade de Currarino: anomalias sagradas (agenésia sagrada) + massa pré-sagrada (meningocelo anterior, quisto entérico e/ou teratoma pré-sagrado) + malformação anorectal;
- Doença rara com cerca de 200 casos descritos;
- 50% dos casos são familiares com transmissão autossômica dominante;
- Mutação no gene MNX1 (anteriormente HLXB9) no cromossoma 7q36;
- Mutação apenas identificada em 30% dos casos esporádicos: mutações adicionais, mosaicismo ou heterogeneidade genética;
- Variedade fenotípica, penetrância reduzida: muitos heterozigóticos são assintomáticos;

CASO CLÍNICO

Síndrome de Currarino

Table 1 Clinical features present in 205 patients with Currarino syndrome

<i>Feature</i>	<i>Percentage</i>
Bowel obstruction in infancy	16
Chronic constipation in childhood	41
Perianal sepsis	11
Renal/urinary tract problems	35
Gynaecological malformation	19 females
Meningitis	11
Spinal cord tethering	14
Anterior meningocele	50
Presacral mass other (eg teratoma/ lipoma/cyst)	42
Asymptomatic	33*

*Asymptomatic subjects often have visible sacral defects on x ray; 13/90 (14.4%) of the asymptomatic cohort in our own series had a visible sacral defect. In only two cases was a mutation detected in an asymptomatic subject with no signs on x ray.

CASO CLÍNICO

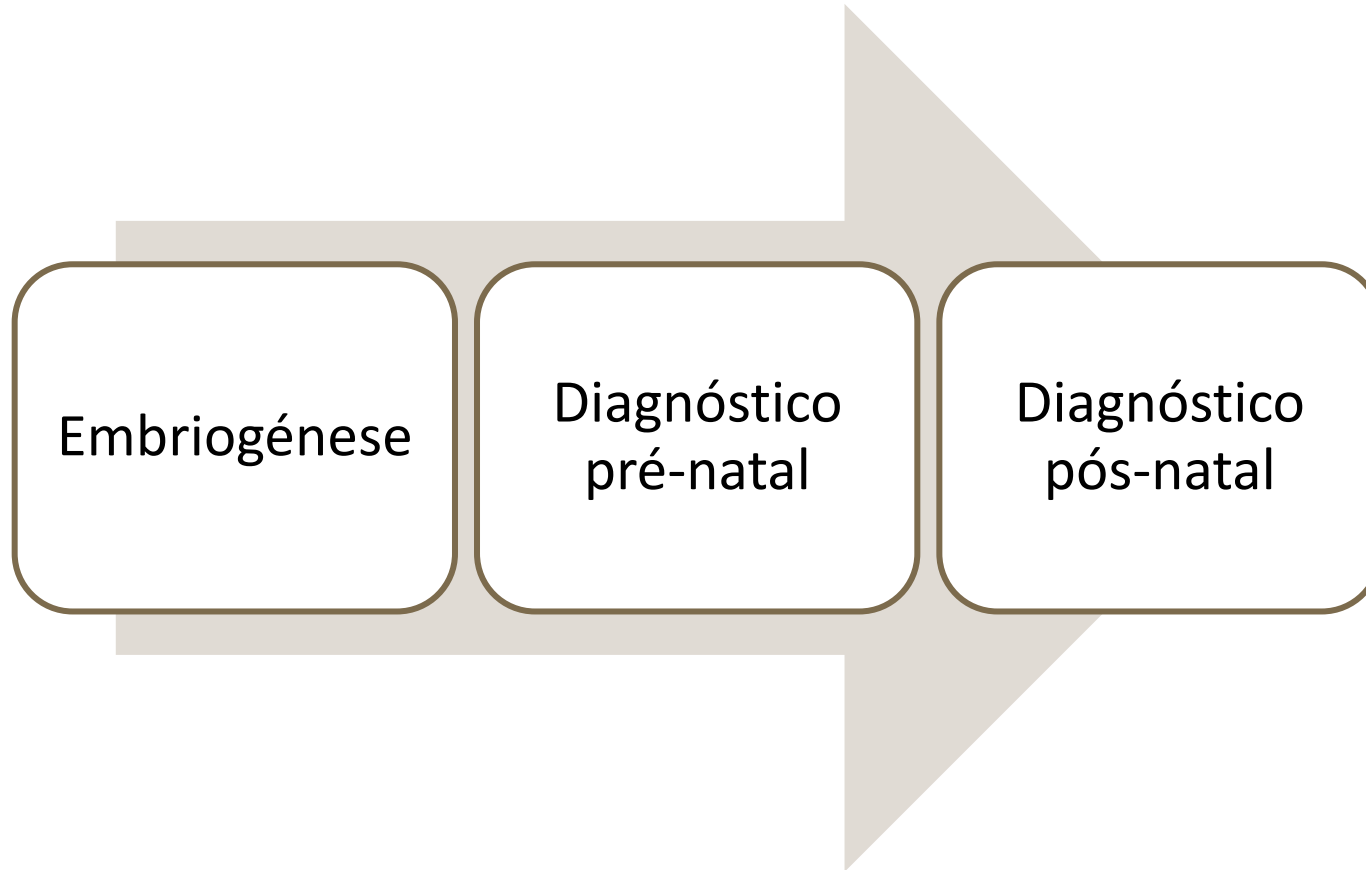
Síndrome de Currarino



- Diagnóstico normalmente na infância, mas pode ser mais tardio por sintomatologia inespecífica;
- Tratamento cirúrgico é recomendado em todos os casos, pois está descrita mortalidade de 30% sem cirurgia;
- **Importância do diagnóstico pré-natal:**
 - Identificar por ecografia a presença de massa pré-sagrada, anomalias do sacro e da medula espinhal ou outras alterações sugestivas do SNC;
 - Confirmar alterações por ressonância magnética fetal;
 - Estudo genético quando indicado através da colheita de LA por amniocentese;

CASO CLÍNICO

Síndrome de Currarino



BIBLIOGRAFIA

- F. Gary Cunningham, Kenneth J. Leveno, Steven L. Bloom, Jodi S. Dashe, Barbara L. Hoffman, Brian M. Casey, Catherine Y. Spong. Williams Obstetrics. McGraw-Hill Education. 25 Edition. 2018.
- Mendes da Graça, Luís. Medicina Materno-Fetal. Lidel. 5ª Edição. 2017.
- Diana W. Bianchi, Timothy M. Crombleholme, Mary E. D'Alton, Fergal D. Malone. Fetology. Diagnosis and Management of the Fetal Patient. McGraw-Hill Companies. Second Edition. 2010.
- Screening for fetal aneuploidy. Practice Bulletin. ACOG. 2016.
- Recomendações clínicas na interrupção médica de gravidez no 2.º e 3.º trimestre e na morte fetal. Bombas T et al. Acta Obstet Ginecol Port 2017;11(2):132-143.
- Currarino G, Coln D, Votteler T. Triad of anorectal, sacral, and presacral anomalies. AJR Am J Roentgenol 1981;137:395-8.
- Bunc G, Ravnik J, Vorsic M, Ravnik M. Variable presentations of Currarino syndrome in three members of the same family. Acta Neurochir (Wien) 2009;151:1169-73.
- Turgut M, Cullu E, Ulucan H. Incomplete Currarino triad as an embryological variant. Case report and review of the literature. J Neurosurg 2006;105(6 Suppl):504-7.



OBRIKADA PELA VOSSA ATENÇÃO!