

Caso Clínico: Diagnóstico Diferencial



VACTERL vs. CANTRELL

Reis, K.; Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca



Introdução:

O Síndrome de Cantrell corresponde a uma pentalogia de malformações raras (incidência 1/65000 a 100000 nados vivos)¹:
1- Ectopia cordis; 2-Onfalocelo; 3- Hérnia diafragmática; 4- Fenda esternal; 5- Defeitos cardíacos.
É classificado como: Classe I/Diagnóstico certo = 5 malformações, Classe II/Diagnóstico provável = 4 malformações e Classe III/Diagnóstico incompleto = 3 malformações².

A associação de VACTERL é um conjunto raro de malformações de múltiplos sistemas (incidência de 1/10000 a 40000 nados vivos)³:

Vértebras mal formadas; **A**trésia anal; **A**lterações **C**ardíacas; **F**ístula **T**raqueo-**E**sofágica; **A**lterações **R**enais e **M**alformações dos **M**embros (**L**imbs).

É considerado um diagnóstico de exclusão, sendo necessário identificar três das características definidas⁴.

A etiologia destes conjuntos malformativos é desconhecida mas pensa-se que se devem a defeitos aleatórios na formação da mesoderme durante a fase embriológica^{4;1}.

Dado a raridade destas malformações, interessa realizar uma correcta identificação das malformações, procedendo ao diagnóstico diferencial essencial.

Objectivo:

Descrever um caso clínico de diagnóstico diferencial entre a Associação de VACTERL vs. Síndrome de Cantrell.

O Caso:

Dados Clínicos:

Informações da mãe: 43 anos; gravidez normal; índice obstétrico 1-0-0-1

Informações do pai: Desconhecidas

Gravidez: Não vigiada

Cariótipo: Não realizado

Procedimentos: Interrupção médica de gravidez às 12 semanas e 4 dias de gestação

Suspeita Clínica: Associação de VACTERL

Anatomia Patológica:

Achados do hábito externo:

- Estado de maceração grau II/III;
- Sexo não avaliável (masculino?);
- Fenda palatina bilateral e lábio leporino completo;
- Baixa implantação dos pavilhões auriculares;

• Onfalocelo, contendo estômago, ansa intestinal e glândula suprarrenal direita;

• Defeito anterior da parede torácica com fenda esternal e exteriorização do coração e lobo superior do pulmão direito;

- Escoliose vertebral;
- Membro superior direito atrófico com quatro dedos.



Fig.1. Hábito externo - Face ventral



Fig.1. Fenda palatina e lábio leporino

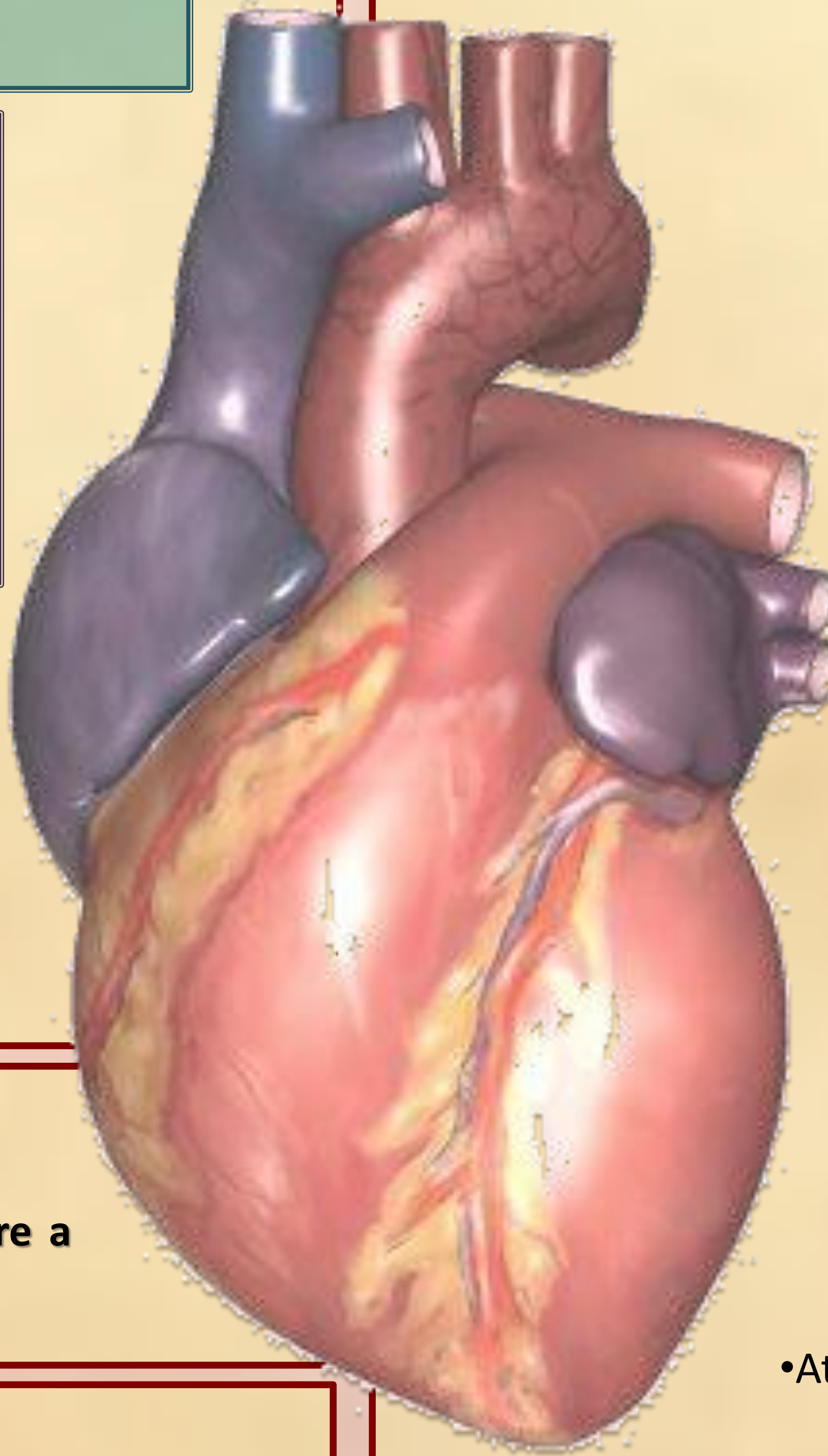


Fig.1. Hábito externo - Perfil

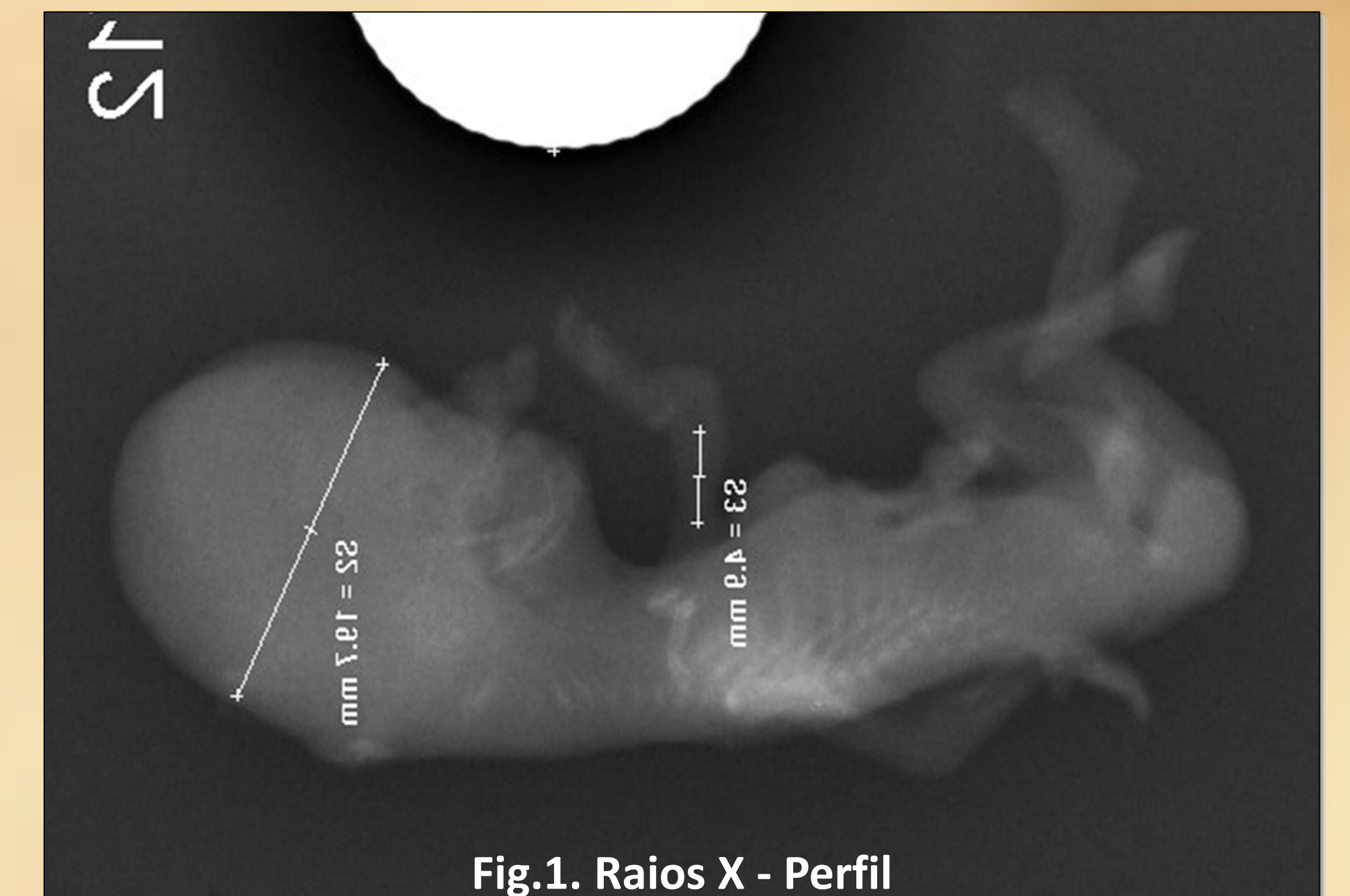


Fig.1. Raios X - Perfil

Achados do hábito interno:

- Atrésia anal e fístula traqueo-esofágica não avaliáveis dado o estado de maceração;
- Ausência de baço, timo, fígado, pâncreas e intestino restante.

Achados microscópicos:

- Tecidos fetais e parâmetros histológicos consistentes com idade gestacional;
- Artéria umbilical única.

Discussão/Conclusão:

A suspeita clínica baseou-se nas malformações observadas no membro superior direito, no entanto, uma vez que foram descritos casos de Síndrome de Cantrell com alterações dos membros¹, estas observações não são determinantes para VACTERL.

A fenda palatina e lábio leporino observadas poderão estar associadas a bandas amnióticas⁵ apesar de não ter sido confirmado histologicamente.

A presença de artéria umbilical única também não é determinante para quaisquer dos diagnósticos esperados^{6;4}.

Em suma, uma vez que o diagnóstico de VACTERL deverá ser por exclusão e por terem sido identificados dois achados macroscópicos concordantes com o diagnóstico de Associação de VACTERL e três concordantes com o Síndrome de Cantrell, concluiu-se que se trata do **Síndrome de Cantrell Classe III, diagnóstico incompleto** com possível associação a bandas amnióticas.

Referências Bibliográficas:

1. Yuan, S. et al (2008). Na Incomplete Pentalogy of Cantrell. *Chang Gung Med J*, 2008, 31:309-13
2. Roy H. et al (2009). Pentalogy of Cantrell: a case report. *J. Anat. Soc. India*, 58(2), 179-189
3. Soloman B. (2011). VACTERL/VATER Association. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2011, 6:56
4. National Organization for Rare Diseases (2012). VACTERL Association. Recuperado em 2013, Maio 5, de <http://rarediseases.org/rare-disease-information/rare-diseases/byID/486/viewFullReport>
5. Uygur D. et al (2004). An infant with pentalogy of Cantrell and limb defects diagnosed prenatally. *Clin. Dysmorphol*, 13(1), 57-58
6. Brochut A. (2011). Pentalogy or hexalogy of Cantrell?. *Pediatr Dev Pathol*; 2011 Sep-Oct; 14(5): 396-401