

IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO FETAL DE ATRESIA DE ESÔFAGO PARA A SUSPEIÇÃO CLÍNICA DE SÍNDROME DE EDWARDS

Luciano Vieira Targa, Rafael Fabiano Machado Rosa, Rosilene da Silveira Betat, Jorge Alberto Bianchi Telles, Paulo Renato Krahl Fell, André Campos da Cunha, Aline Weiss, Ildo Betineli

Revista HCPA. 2012;32(1):112-113

Hospital Materno Infantil
Presidente Vargas.

Contato:

Luciano Vieira Targa
lvtarga@yahoo.com
Porto Alegre, RS, Brasil

A gestante veio inicialmente à consulta na medicina fetal com 24 semanas de gravidez. Possuía ultrassom (US) fetal com polidrâmnio, artéria umbilical única e não visualização da bolha gástrica (figura 1). Ela apresentava 28 anos e estava em sua terceira gestação. A avaliação através da ressonância magnética (RM) fetal, realizada com 25 semanas de gravidez, evidenciou a presença de uma estrutura similar a uma bolsa dilatada ao nível torácico, na topografia da porção proximal do esôfago, o que confirmou o diagnóstico de atresia de esôfago (figura 2). Neste momento, suspeitou-se do diagnóstico de cromossomopatia, em especial, de síndrome de Edwards. Contudo, o exame de cariótipo não pôde ser realizado no momento. A ecocardiografia fetal realizada logo após mostrou uma tetralogia de Fallot. A criança nasceu de parto cesáreo, com 33 semanas de gestação, pesando 1460 g. Observou-se na sua avaliação dismorfológica a presença de fendas palpebrais pequenas, hipertelorismo, orelhas pequenas e baixo implantadas, sobre de pele na nuca, esterno curto, camptodactilia dos dedos das mãos, unhas hipoplásicas, hipoplasia dos grandes lábios, calcâneos proeminentes e hipertonia (figura 3). A avaliação cariotípica evidenciou uma trissomia livre do cromossomo 18 (47,XY,+18), o que confirmou a suspeita de síndrome de Edwards. Os exames complementares também confirmaram a presença de atresia de esôfago com fístula traqueoesofágica. A criança evoluiu com piora clínica e foi a óbito com 6 dias de vida.

A síndrome de Edwards é uma anormalidade cromossômica relativamente comum caracterizada por um espectro clínico bastante amplo e uma limitada sobrevida (1-3). Polidrâmnio e artéria umbilical única são achados ultrassonográficos frequentes em gestações de fetos com esta condição (3-5). A RM fetal, por sua vez, tem o potencial de complementar a avaliação realizada pelo US na elucidação de algumas malformações maiores fetais, tal como a atresia de esôfago (com a demonstração, no caso, do sinal da “bolsa superior” no esôfago proximal, tal como observado em nosso paciente) (6,7). Estas possuem o potencial de serem marcadores para anormalidades cromossômicas, tal como a síndrome de Edwards.

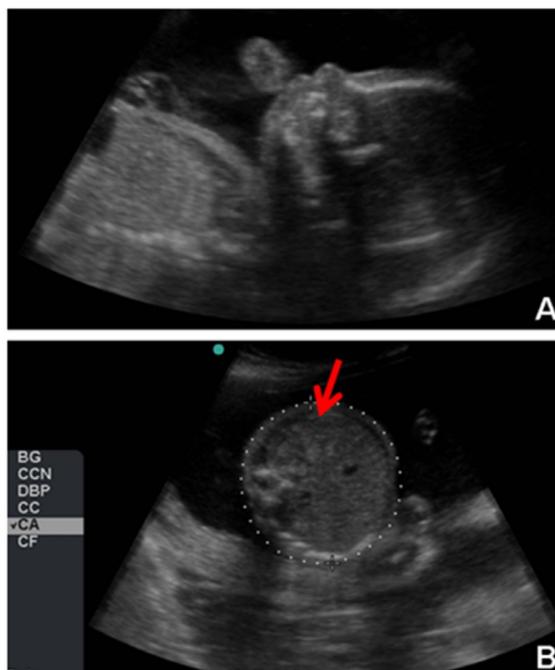


Figura 1 - Perfil da face (A) e ausência de bolha gástrica (B) ao US com 24 semanas de gravidez.

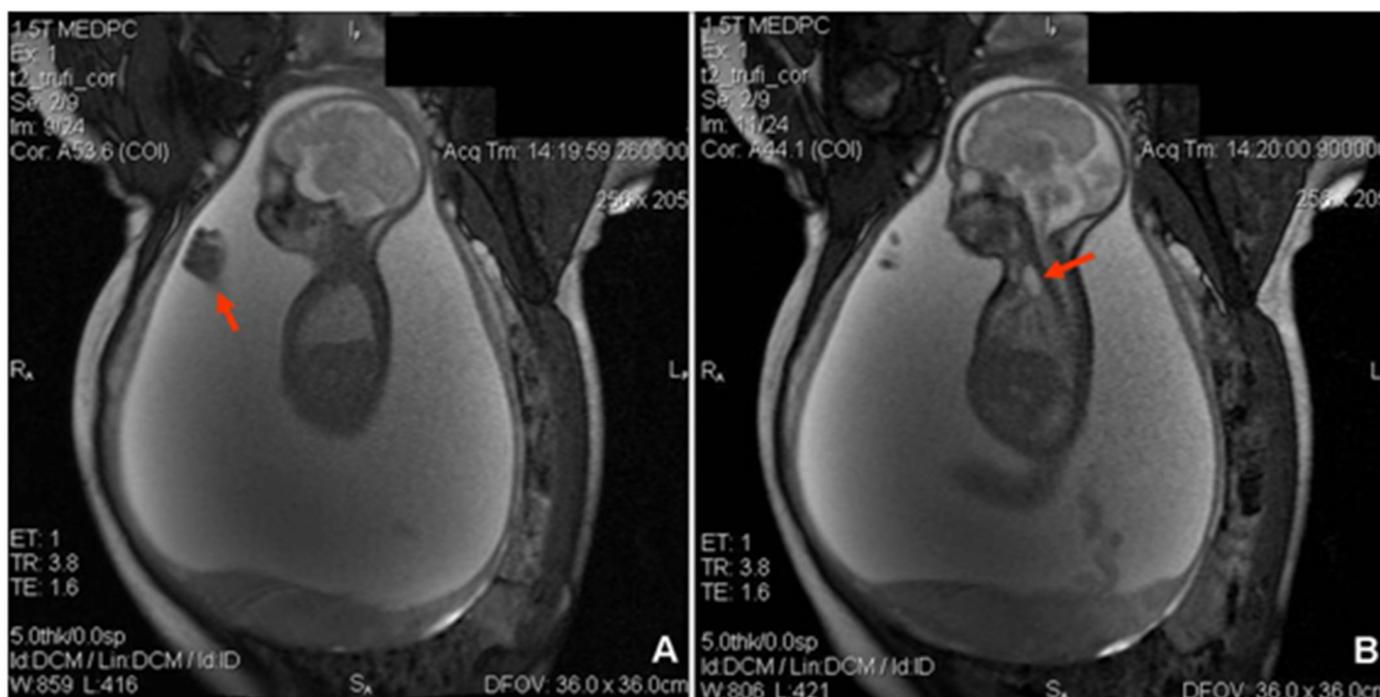


Figura 2 - RM fetal realizada com 25 semanas de gravidez mostrando imagem sugestiva de mão com punho cerrado/ camptodactília (A – ver seta) e presença de uma estrutura similar a uma bolsa dilatada ao nível torácico, na topografia da porção proximal do esôfago (B, ver seta).