

DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE PENTALOGIA DE CANTRELL ASSOCIADA A HIGROMA CÍSTICO

PRENATAL DIAGNOSIS OF CANTRELL PENTALOGY

Luciano Vieira Targa^{1,2,3}, Rafael Fabiano Machado Rosa^{3,4},
Rosilene da Silveira Betat³, Jamile Picetti³, Chaiane Bedin³,
André Campos da Cunha³, Jorge Alberto Bianchi Telles³, Ildo Betineli¹

A gestante apresentava 40 anos de idade e teve sua primeira avaliação com 15 semanas de gravidez. Ela possuía uma triagem de primeiro trimestre com translucência nucal de 11,9 mm e evidência de onfalocele. Esta era a sua terceira gestação, e apresentava história de um sobrinho com onfalocele. O ultrassom (US) realizado em nossa instituição mostrou um defeito de fechamento de parede torácica e abdominal, com ectopia cordis e onfalocele, e higroma cístico (Figura 1). O cariótipo fetal por bandas GTG realizado através da amniocentese mostrou uma constituição cromossômica masculina normal (46,XY). A avaliação através da ressonância magnética (RM) fetal com 16 semanas de gestação confirmou os achados da ultrassonografia. Ela também verificou a presença de fígado e alças intestinais dentro da onfalocele (Figura 2). A avaliação através do US com 20 semanas de gestação mostrou, além dos achados descritos anteriormente, a presença de efusão pleural bilateral e ascite.

A pentalogia de Cantrell é uma malformação rara caracterizada por defeitos na linha média que incluem uma deficiência da porção inferior do esterno, anterior do diafragma e diafragmática do pericárdio, com ectopia cordis associada a defeitos de parede supraumbilical. Sua frequência tem sido descrita na literatura em 1 para cada 65.000-200.000 nascimentos. A expressão dos defeitos pode ser variável e o prognóstico depende da gravidade das lesões. Entretanto, pacientes com ectopia cordis usualmente apresentam uma alta taxa de mortalidade perinatal. Alguns casos de pentalogia de Cantrell têm sido etiologicamente associados com anormalidades cromossômicas, como trissomia do cromossomo 18 (síndrome de Edwards). Contudo, na maioria dos casos, a origem do defeito não é conhecida. Casos pré-natais associados a aumento da translucência nucal e higroma cístico têm sido descritos na literatura, mas são raros.

A RM pode ser um complemento à avaliação de US em casos de suspeita de pentalogia de Cantrell. Ela tem sido importante para a confirmação diagnóstica, para o delineamento da extensão da herniação dos órgãos toracoabdominais e para a determinação das margens exatas dos defeitos esternais, diafragmáticos e da onfalocele.

Revista HCPA. 2012;32(3):383-384

¹ Tomo Clínica, Canoas, RS.

² Serviço de Radiologia, Hospital Materno Infantil Presidente Vargas (HMIPV), Porto Alegre, RS.

³ Serviço de Medicina Fetal, HMIPV, Porto Alegre, RS.

⁴ Serviço de Genética Clínica, HMIPV, Porto Alegre, RS.

Contato:

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

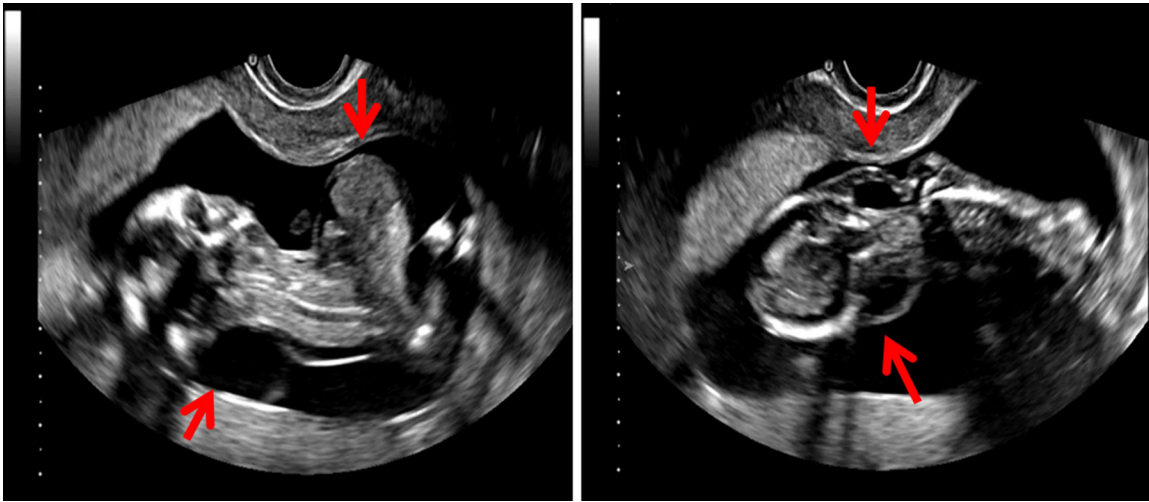


Figura 1 - Ultrassom fetal demonstrando a presença do higroma cístico e o defeito de fechamento da parede torácica e abdominal (ver setas).

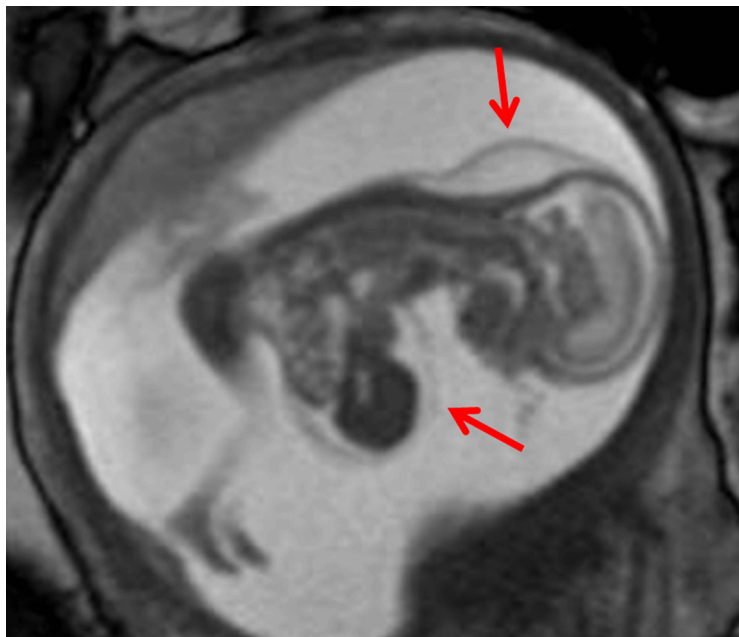


Figura 2 - Ressonância magnética fetal demonstrando o higroma cístico e o defeito de fechamento da parede torácica e abdominal com ectopia cordis e onfalocele (ver setas).

Trabalho apresentado em reunião científica: Inaugural Pacific Rim Congress on Ultrasound and Magnetic Resonance Imaging of the Fetus, realizado em Whistler, Canadá em 08/03/2012.