Avaliação 1º trimestre

(21504) - ONFALOCELO E ECTOPIA CORDIS: AS PISTAS PARA O DIAGNÓSTICO DE PENTALOGIA DE CANTRELL NO 1º TRIMESTRE ASSOCIADA A HIGROMA QUÍSTICO

Mário Moura[1]; Francisca Almeida[1]; Mariana Morais[1]; Beatriz Ferreira[1]; Ana Correia[1]; Cátia Carnide[1]; Osvaldo Moutinho[1]

1 - Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução
A Pentalogia de Cantrell é um conjunto de anomalias anatómicas fetais que inclui vários defeitos na linha média (esterno, diafragma, pericárdio, parede abdominal e coração). A etiologia exata desta condição não está esclarecida, mas a maioria dos casos é esporádica. Por poder apresentar uma ampla variabilidade fenotípica (influenciada por fatores extrínsecos, intrínsecos ou genéticos), o aconselhamento pré-natal pode ser desafiante, integrando achados ecográficos e genéticos.

Objectivos

Apresentar um caso de Pentalogia de Cantrell, a abordagem realizada no aconselhamento pré-natal, tendo em conta os vários achados ecográficos.

Metodologia
Consulta de processo clínico.

Resultados e Conclusões

Grávida de 34 anos, 3G0P (um aborto espontâneo e uma IVG), sem antecedentes pessoais relevantes e sem história familiar de malformações congénitas, realizou ecografia do 1º trimestre às 11 semanas e 6 dias. O estudo ecográfico revelou: onfalocelo com 15mm de maior eixo, exocárdia com defeito do esterno e anasarca fetal com higroma (TN 4.88mm). Foi realizada biópsia de vilosidades coriónicas para estudo genético fetal. O resultado do cariótipo foi normal.

Após explicação acerca da gravidade e do mau prognóstico das várias malformações detetadas, o casal fez o pedido de interrupção médica da gravidez às 12 semanas. Após a expulsão fetal, o feto foi enviado para autópsia. Os achados patológicos revelaram a presença da totalidade das alterações incluídas na Pentalogia de Cantrell (duas das quais já diagnosticadas ecograficamente): presença de uma disrupção da parede toraco-abdominal envolvendo o esterno, diafragma e pericárdio, com ectopia cordis e onfalocelo, associados a displasias valvulares cardíacas. Apresentava, adicionalmente, encefalocelo posterior, fenda palatina e defeitos genitourinários.

Este caso clínico demonstra que, apesar de a Pentalogia de Cantrell poder ter grande variabilidade fenotípica, a associação com outras malformações detetadas ecograficamente agrava de forma relevante o prognóstico fetal, mesmo quando o estudo genético é normal. Apesar disso, o risco de recorrência numa gestação futura é muito baixo.

Palavras-chave : Pentalogia de Cantrell, Onfalocelo, Ectopia cordis, Encefalocelo