

Outros

(21540) - SIRENOMELIA E ALTERAÇÕES ASSOCIADAS: DOIS CASOS COM APRESENTAÇÕES DISTINTAS.

João Pimentel¹; Lucília Carvalho¹

1 - Unidade Fetopatologia- H. Egas Moniz- CHLO

Introdução

A Sirenomelia, também designada de "síndrome da sereia", é uma patologia malformativa congénita rara, com uma frequência de cerca de 1/60 000 gravidezes, caracterizada por vários graus de fusão dos membros inferiores. Esta anomalia está frequentemente associada, a malformações graves do sistema genitourinário e gastrointestinal. A etiopatogenia desta entidade não se encontra ainda bem definida na literatura, podendo representar uma apresentação grave do síndrome de regressão caudal.

Objectivos

O principal objetivo deste trabalho é realçar a severidade variável de apresentações da sirenomelia, enfatizando também outras alterações associadas, e discutir prováveis mecanismos etiopatogénicos.

Metodologia

Apresentamos dois casos de autópsia fetal, em contexto de interrupção médica da gravidez, às 19 e 24 semanas de idade gestacional, por síndrome polimalformativo com malformação renal e anidrámnios. Foi realizado concomitantemente o estudo de ambas as placentas.

Resultados e Conclusões

Em ambos os fetos, as autópsias revelaram, fusão dos membros inferiores, de tipo I e VI na classificação morfológica de Stocker e Heifetz, ambos com acentuada hipoplasia pélvica, anomalias genito-urinárias graves e do sistema gastrointestinal, nomeadamente no intestino distal. Documentaram-se ainda, defeitos da coluna vertebral e da medula com morfologia e gravidade diferentes e num deles, um amplo defeito da parede abdominal, estas anomalias condicionaram o diagnóstico final.

Os casos apresentados, ambos incompatíveis com a vida extrauterina, representam duas formas distintas de gravidade de sirenomelia, com algumas anomalias comuns, mas com diferente diagnóstico final.

Discute-se a possibilidade de ambos os casos resultarem de um mecanismo etiopatogénico comum.

Conclusão: Apesar da etiologia incerta, a literatura defende uma interação entre fatores genéticos, de provável comportamento autossómico dominante, e fatores ambientais, entre os quais patologia materna, nomeadamente diabetes.

É imperativo um estudo necrópsico completo e detalhado destes casos, para uma melhor compreensão desta patologia e um diagnóstico final adequado. O que permitirá um Aconselhamento Genético adequado a cada situação.

Palavras-chave : Autópsia, Sirenomelia