

Outros

(21545) - DISGENESIA ESPINHAL SEGMENTAR: RELATO DE CASO DE UMA ANOMALIA CONGÉNITA RARA EM CONTEXTO DE AUTÓPSIA FETAL.

João Pimentel¹; Margarida Varela Dos Santos¹; Lucília Carvalho¹

1 - Unidade Fetopatologia - H. Egas Moniz - CHLO

Introdução

A Disgenesia Espinhal Segmentar é uma anomalia malformativa complexa rara caracterizada por agenesia ou disgenesia da coluna vertebral, cifoescoliose severa e anomalias do canal medular e raízes nervosas. Estão descritos dois tipos, conforme a severidade da malformação e atingimento do canal medular.

Esta patologia pode apresentar um amplo espectro de sintomas neurológicos, dependendo da gravidade da malformação. No entanto, são muito raros os casos descritos em contexto de interrupção médica da gravidez ou de morte fetal in útero.

Objectivos

Este trabalho pretende descrever um caso raro e complexo de disgenesia espinhal segmentar, que se apresentou com outras malformações graves associadas.

Metodologia

Apresentação de um caso de autópsia de um feto com 24 semanas de gestação, submetido a interrupção médica da gravidez por mielomeningocelo, cerebelo em “forma de banana” e hérnia diafragmática.

Resultados e Conclusões

Ao exame necrópsico, para além de uma marcada cifose cervico-torácica e da área de exposição do canal medular, correspondendo ao mielomeningocelo, identificou-se uma volumosa bolsa dorsal, em continuidade com esta área, compatível com hidromielia. Confirmou-se a anomalia de Arnold-Chiari com a deformação cerebelosa e para além da hérnia diafragmática, foram também detetadas múltiplas anomalias dos órgãos das cavidades torácica e abdominal. O exame radiológico destacou a agenesia das primeiras vértebras e costelas torácicas e anomalias das restantes.

Conclusão: O conjunto malformativo descrito é enquadrável em Disgenesia Espinhal Segmentar, neste caso, associada a alterações de órgãos torácicos e abdominais, tratando-se de uma apresentação infrequente e exuberante.

Discute-se o mecanismo embriológico da Disgenesia Espinhal e os vários diagnósticos diferenciais deste conjunto malformativo, com o objetivo de um Aconselhamento Genético adequado aos pais.

Palavras-chave : Autópsia, Disgenesia Segmentar Espinhal,