

Trabalhos Científicos

Título: Malformações Congênitas Múltiplas: Relato De Caso De Vacterl

Autores: MARIA EDUARDA DE OLIVEIRA ARAÚJO (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), YASMINE CAETANO DOS SANTOS NINA FARAY (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), MARIA EVANIELLY RAMOS SOUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), LUISA OLIVEIRA GURGEL (UNIVERSIDADE FEDERAL DE PARAÍBA), RAYANA ELIAS MAIA (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA)

Resumo: VATER/VACTERL consiste na associação não-aleatória de três ou mais defeitos congênitos, dentre: anomalias vertebrais, atresia anal, malformações cardíacas, fístula traqueoesofágica, anomalia renal e de membros. Apesar da etiologia não totalmente elucidada, há hipóteses de que as manifestações sobrepostas decorrem de diversas origens. Apresenta uma incidência estimada entre 1 em 10.000 a 1 em 40.000 e sua suspeita permite adequado manejo do quadro."Paciente do sexo feminino, 4 anos, nascida de parto cesáreo a termo, pesando 3040g, medindo 47cm e APGAR 8/8. Realizou ecocardiograma por dispnéia que evidenciou comunicação interatrial (CIA), tipo ostium secundum, e interventricular (CIV) perimembranosa. Aos 6 meses, foi encaminhada para investigação genética e o exame físico evidenciou sindactilia em 2º e 3º quirodáctilos esquerdos e ectrodactilia, polegar direito digitalizado, ânus anteriorizado, 3º pododáctilo hipoplásico, fronte estreita, raiz nasal baixa, ponte e pescoço encurtados, hipertelorismo mamário, genitália típica feminina com ânus anteriorizado e escoliose torácica. Tem desenvolvimento neuropsicomotor adequado para a idade. Diante da suspeita de VACTERL, foi realizado rastreio de outras malformações com ultrassonografia (USG) de abdome total, sem achados, e radiografias demonstrando deformidade em 1º e 3º dedos da mão esquerda com dimensões reduzidas e núcleo de calcificação distal não visualizada. Atualmente, segue em acompanhamento médico, apresenta bom desempenho escolar. Faz uso de captopril, furosemida e espironolactona, ainda com CIV perimembranosa com discreta repercussão e insuficiência aórtica de grau mínimo, aguardando momento oportuno para intervenção cirúrgica. ""A história clínica e o exame físico seguem sendo fundamentais para adequada elaboração de suspeitas diagnósticas. A ausência de história familiar ou consanguinidade parental estão em consonância com esta condição, que não tem modo de herança definido e parece ser isolada. A confirmação, por meio de critérios clínicos, permite orientar melhor o manejo, incluindo indicação de exames para rastreio de complicações e definição de prognóstico. Diferente de outras condições associadas a malformações congênitas, é comum VACTERL não apresentar impacto no neurodesenvolvimento, por exemplo. O diagnóstico precoce, dado que é uma condição clinicamente significativa, com diversas manifestações, permite ainda que haja abordagem com base na gravidade das anomalias. Além disso, tratando-se de condição aparentemente isolada, sua identificação garante melhor orientação sobre a recorrência familiar.