

Trabalhos Científicos

Título: Apresentação Morfológica De Feto Portador Da Síndrome De Meckel-Gruber: Relato De Caso Clínico

Autores: ANA CAROLYNE SANTOS FREITAS MUNIZ (UNIVERSIDADE TIRADENTES), JOÃO OTÁVIO MARQUES DE SOUZA (UNIVERSIDADE TIRADENTES), BIANCA ALMEIDA SAMPAIO (UNIVERSIDADE TIRADENTES), NÍVEA MARIA RIBEIRO ALMEIDA (UNIVERSIDADE TIRADENTES), RÔMULO CARVALHO COSTA (UNIVERSIDADE TIRADENTES), CLÁUDIO GUERRA DE LIMA (UNIVERSIDADE TIRADENTES), FLÁVIA GABRIELA TOJAL HORA (UNIVERSIDADE TIRADENTES), MARIA FERNANDA SANTANA BARROSO (UNIVERSIDADE TIRADENTES), GLAUQUER SÁVIO ALVES DA SILVA (UNIVERSIDADE TIRADENTES)

Resumo: A Síndrome de Meckel-Gruber é uma anomalia congênita autossômica recessiva, letal, causada por mutações genéticas que codificam proteínas constituintes dos cílios primários de forma estrutural ou funcional. A maioria dessas proteínas está localizada na zona de transição, que regula a passagem de proteínas de carga ou lipídios. O cílio primário, é uma organela em microtúbulos, que se projeta da superfície apical das células, atuando como receptor e transdutor de sinais quimiossensoriais e mecanossensoriais durante o desenvolvimento embrionário. As mutações nos genes ciliares desencadeiam as ciliopatias, sendo a MKS a condição mais grave. Caracterizada por anormalidades da fossa posterior, como, encefalocele occipital, rins císticos aumentados bilateralmente e defeitos no desenvolvimento hepático. Também ocorre polidactilia pós-axial, afetando as mãos e os pés e outras características ocasionais, curvatura e encurtamento dos ossos longos, anormalidades da genitália, microcefalia, fissura labiopalatina e defeitos cardíacos congênitos. "Relato de caso, realizado a partir de peça anatômica em exposição para estudos de observação acadêmica. Feto do sexo feminino, onde para melhor análise, foi feita incisão mediana, da fúrcula esternal até a sínfise púbica, com visualização dos seguintes órgãos: Timo, Fígado acompanhado da veia porta hepática (sem alterações fibróticas aparentes) e Intestino Grosso. Não há conhecimento das dimensões e estados dos órgãos. O feto apresenta encefalocele occipital com tamanho em torno de 0,05m, microcefalia grave e deformidades na região occipital. Além disso, os ossos longos apresentam anormalidade com a presença de polidactilia pré e pós-axial bilateralmente. Sem anomalias no órgão sexual externo." "É uma doença rara e letal na primeira infância, com escassos achados epidemiológicos e clínicos. É possível detectá-la no primeiro trimestre da gravidez e a maioria dos casos são detectados no pré-natal. Os critérios diagnósticos incluem pelo menos duas das três manifestações anatomofisiológicas clássicas, displasia renal cística, encefalocele occipital ou outras anomalias do sistema nervoso central e polidactilia. Outras malformações podem ser achadas, as quais formam os critérios diagnósticos mínimos, como anormalidades faciais, genitália ambígua, defeitos do septo cardíaco, anomalias gastrointestinais e outras. No mais, testes de DNA do feto e dos pais para rastreamento das mutações genéticas da MKS e testes de alfa-fetoproteína do líquido amniótico podem auxiliar no diagnóstico." "O caso relatado afirma a singularidade da Síndrome de Meckel-Gruber, com repercussões anatômicas variadas e letais. Assim, destacando a necessidade de estudos futuros que esclareçam os impactos sobre a clínica dos portadores dessa anomalia.