23º CONGRESSO BRASILEIRO DE PERINATOLOGIA
14 a 17 de setembro de 2016 - EXPOGRAMADO – Gramado / RS

Trabalhos Científicos

Título: Pentalogia De Cantrell Associada A Trissomia Do Cromossomo 18: Relato De Caso

Autores: LUCIANA RAPÔSO D´AMBROSIO ANDREÃO (PERINATAL VITÓRIA); MAYANA SANTOS ANDRADE LORENTZ (PERINATAL VITÓRIA); FERNANDA GOULART LIMA (PERINATAL VITÓRIA); CAMILA MARTINS QUITETE (PERINATAL VITÓRIA); KARINA CUZZUOL NUNES ROCHA (PERINATAL VITÓRIA); ROVENA CASSARO BARCELLOS (PERINATAL VITÓRIA); HECTOR YURI CONTI WANDERLEY (HOSPITAL ESTADUAL INFANTIL E MATERNIDADE ALZIR BERNARDINO ALVES); GRACIELA NASCIMENTO GUIZZARDI COTTA (PERINATAL VITÓRIA); DANIELA PEREIRA GOBIRA (PERINATAL VITÓRIA); ANDREIA FONSECA SARAIVA (PERINATAL VITÓRIA); BRUNA OGGIONI (PERINATAL VITÓRIA)

Resumo: Introdução: A Pentalogia de Cantrell é um conjunto de anomalias congênitas incluindo deficiência do diafragma anterior, defeitos de linha média com alteração da parede abdominal e do esterno, do pericárdio e anomalias cardíacas. Sua incidência estimada é de um caso para cada 5.500.000 nascidos vivos. A sua etiologia ainda é desconhecida, raros casos foram associados a alterações cromossômicas ou história familiar compatível com herança autossômica ou ligada ao X. Caso clínico: Gestante 43 anos, GIIPIA0, pré-natal regular, realizou Ultrassonografia (US) com suspeita de onfalocele e Ressonância Nuclear Magnética (RNM) que descreveu defeito na parede abdominal anterior em linha média com herniação de segmentos intestinais. Parto cesárea por centralização de fluxo. Recém-nascido prematuro (35,4 semanas), pequeno para idade gestacional, muito baixo peso (1330g), Apgar 8/9. Evoluiu com desconforto respiratório e entubação orotraqueal. Ao exame físico: microcefalia, implantação baixa de orelhas, fendas palpebrais curtas e horizontais, pé torto congênito bilateral, punhos cerrados, camptodactilia de II e V dedos de ambas as mãos, prega palmar única, tumefação em andar superior de abdômen com crepitação à palpação, abdômen escavado com agenesia do músculo reto abdominal, sopro sistólico e halúces hipoplásicos. Exames complementares demonstraram: hérnia diafragmática anterior e ausência de terço médio e inferior do esterno, agenesia de corpo caloso, anoftalmia de olho esquerdo e coloboma do nervo óptico em olho direito, ventrículo cardíaco único tipo direito com dupla via de entrada e saída, atresia mitral, valva aórtica bicúspide e comunicação inter-atrial. Cariótipo com trissomia livre do cromossomo 18. Comentários: A Pentalogia de Cantrell é rara e na maioria dos casos de ocorrência esporádica. Relatamos uma associação da Pentalogia de Cantrell e trissomia do cromossomo 18 e reforçamos a necessidade de uma avaliação genética complementar quando existirem alterações no exame físico dismorfológico para aconselhamento genético adequado.

http://anais.sbp.com.br/trabalhos-de-congressos-da-sbp/23-congresso-brasileiro-de-perinatologia/0700-pentalogia-de-cantrell-associada-a-trissomia-do-cromossomo.pdf