



24<sup>º</sup> Congresso Brasileiro de  
**PERINATOLOGIA**  
de 26 a 29 de setembro de 2018  
Natal • RN

### Trabalhos Científicos

**Título:** Múltiplas Malformações Congênitas Em Recém-Nascido: Relato De Caso E Revisão De Literatura

**Autores:** AMANDDA SHENNYA GUEDES VIEIRA (UFRN), ALICE LETÍCIA PEREIRA DA SILVA , DAIANE ANGÉLICA DOS SANTOS VIANA , HÁLAMO FIGUEIREDO LIMA ABRANTES , ISAIAS CHUNG DE MELO , LAYSSA CAROLINNE DE SOUSA CARVALHO

**Resumo:** Introdução: as malformações congênitas representam um grupo complexo e heterogêneo de alterações funcionais ou estruturais do desenvolvimento fetal, podendo ser causados por mutações gênicas, cromossômicas ou de herança multifatorial. Objetivos: apresentar relato de caso de recém-nascido (RN) com múltiplas malformações congênitas e realizar breve revisão de literatura acerca das principais hipóteses diagnósticas. Métodos: os dados da paciente em questão foram obtidos por meio de revisão do prontuário e acompanhamento da sua evolução intra-hospitalar. Resultados: relata-se o caso clínico de RN do sexo feminino internada em Unidade de Terapia Intensiva (UTI) neonatal desde o nascimento por desconforto respiratório e cianose. Apresentava ainda dedos supranumerários em ambas as mãos e pé esquerdo. A ultrassonografia transfontanela mostrou aumento de fossa posterior sem sinais de agenesia do vérmis cerebelar, reforçando a hipótese diagnóstica de uma variante incompleta da Síndrome de Dandy-Walker, cuja tríade é formada por esses dois achados associados à dilatação cística do quarto ventrículo. A tomografia computadorizada cranioencefálica revelou alterações morfoestruturais do crânio, caracterizadas por escafocefalia, hipoplasia do vérmis cerebelar e comunicação do quarto ventrículo com a fossa posterior aumentada. Devido à escafocefalia, aventou-se a hipótese diagnóstica da Síndrome de Seathre-Chatzen, distúrbio autossômico dominante de penetrância completa que não reduz sobrevida, desde que não evolua com hipertensão intracraniana. A ultrassonografia de abdome mostrou dilatação cística de vias biliares intra-hepáticas, sinais de nefropatia parenquimatosa bilateral e hepatomegalia, sugerindo Doença de Caroli, doença autossômica recessiva ou dominante, possuindo incidência de 1:1000000 de nascidos vivos, associando-se com doença renal policística recessiva em 30 dos pacientes, enfermidade também sugerida para a paciente. Após alta da UTI neonatal, a paciente foi transferida para enfermaria pediátrica em serviço de referência, ficando estável por dias. Evoluiu com desconforto respiratório, sendo levada para a UTI pediátrica, entrando em cuidados paliativos e evoluindo a óbito por insuficiência renal aguda no quarto dia de internação. Conclusões: esse relato reforça a importância da descrição, análise e discussão de casos de múltiplas malformações congênitas visando acelerar as definições de diagnóstico e prognóstico. A escassez de relatos similares dificulta abordagem sistemática desses casos, de forma a otimizar as decisões e condutas em tempo hábil.