



26º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PERINATOLOGIA
Florianópolis-SC

#NeoJuntos
11 A 14
DE OUTUBRO
CentroSul Florianópolis
Av. Gov. Gustavo Richard, 850 - Centro, Florianópolis - SC



Trabalhos Científicos

Título: Hemimelia Em Recém-Nascido De Mãe Portadora Da Mutação Mthfr: Um Relato De Caso

Autores: JAMILLE COUTINHO ALVES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JÚLIO MULLER), LUANA DE SOUZA MIOSSO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JÚLIO MULLER), RAFAELA CHAVES MORAES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JÚLIO MULLER), BÁRBARA COUTINHO OLIVEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JÚLIO MULLER), MATEUS ALMEIDA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JÚLIO MULLER), GIOVANI BARBOSA GUIMARÃES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JÚLIO MULLER), GUILHERME PINHEIRO DA SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JÚLIO MULLER), GEORGES BADIN HOFMEISTER (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JÚLIO MULLER), PATRICIA CRISTINA BORGES FLORENCIO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JÚLIO MULLER)

Resumo: [INTRODUÇÃO] - A hemimelia é uma rara anomalia congênita caracterizada pela ausência parcial ou completa de um ou mais ossos dos membros. Sua etiologia multifatorial pode envolver fatores genéticos, ambientais e metabólicos. [OBJETIVOS] - Este relato de caso tem como objetivo descrever a apresentação clínica do RN com hemimelia, bem como descrever uma associação dos polimorfismos no gene MTHFR com o desenvolvimento desta condição congênita em uma paciente com história de abortamentos de repetição. Além disso, serão abordados o manejo clínico adotado neste caso e os cuidados seguintes. [METODOLOGIA] - Realizou-se a pesquisa ativa por meio de prontuário médico e avaliação clínica do paciente após a assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) por parte da mãe. [RESULTADOS] - Descrevemos o diagnóstico de hemimelia em um recém-nascido (RN) filho de uma mãe de 34 anos, G4P2n1c1A2, com história de abortamento com seis semanas de idade gestacional (IG) em 2017 e com 20 semanas em 2020. Durante a investigação para abortamentos de repetição, identificou-se que a paciente era portadora de polimorfismos rs1801133 e rs1801131 em heterozigose (CT e AC, respectivamente) no gene MTHFR, sendo associada à trombofilia, além de Diabetes Mellitus gestacional (DMG) controlada com dietoterapia. O diagnóstico de hemimelia foi realizado ainda intraútero por meio de exame de ultrassom obstétrico morfológico realizado com 21 semanas e 6 dias de IG. A agenesia de rádio, ulna e mão foram identificados no pré-natal e confirmados por exame clínico imediatamente após o nascimento. [CONCLUSÃO] - Ao documentar e analisar cuidadosamente esse caso específico, espera-se contribuir para o conhecimento e a compreensão dessa rara anomalia congênita, fornecendo informações valiosas para futuras investigações e abordagens clínicas relacionadas à hemimelia em crianças nascidas de mães portadoras de polimorfismos no gene MTHFR.