



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o futuro



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Meckel Gruber

Autores: MAYARA SILVA (HCSA); ANA MARQUES (HCSA); IONARA MACHADO (HCSA); RICARDO LOUREIRO (HCSA); ROSANGELA LUCENA (HMINSN); GLAUCIA MOREIRA (HMINSN); AMBLENDIA RODRIGUES (HCSA); VERONICA LIMA (HCSA); LORENA PETRY (HMINSN); LUSSANDRA LIMA (HMINSN)

Resumo: Introdução: Síndrome de Meckel-Gruber (SMG) é uma desordem autossômica recessiva caracterizada por múltiplas malformações congênitas, composta pela tríade doença renal policística, encefalocele e polidactilia. Descrição do caso: RN nascido de parto cesário, dia 13/06/13, filho de mãe menor de idade 15 anos, G2 A1, TS: O-, sete consultas de pré-natal, sorologias negativas. USG obstétrica (14/06/13) aparente conteúdo encefálico (anencéfalo?), associado à displasia renal bilateral (sind. de Potter?). RN sexo masculino, IG: 34 semanas e 2 dias, pesando 3kg, classificado como pré-termo e GIG, apgar 6/ 7. Entubado na sala de parto e encaminhado a UTI neonatal. Colhido cariótipo da mãe e do cordão umbilical. Exame físico: descorado ++/4+, hidratado, dispnéico, cianótico+/4+, hipotensão global, hipoativo, massa cística occipital com sangramento ativo de média quantidade, fácies: micrognatia, fenda palatina, dentes neonatais, pescoço curto e alado, tórax assimétrico, hipertimpânico HTE, MVF com estertores finos em base direita, bulhas hiperfonéticas 2T sem sopros audíveis, abdome em batráquio, massa bilateral em flancos +-10cm, endurecida, bem delimitada (rins?), flácido, indolor, RHA?, polidactilia em mãos, pulsos distais 2+/4+, simétricos, centrais 4+/6+, MMII curtos. Evoluindo a óbito em três horas. Recebendo diagnóstico pelo fenótipo de Síndrome de Meckel-Gruber. Discussão: SMG é uma doença normalmente letal logo após o nascimento, sendo considerada rara, porém pode ser reconhecida suas manifestações pela ultrassonografia entre a 14^a-20^a semana da gravidez e pelo nível elevado de alfafetoproteína. Sua incidência mundial é de 1:140.000 nascidos vivos, não existe predomínio entre o sexo. Suas principais características são encefalomeningocele occipital, microcefalia, microftalmia, fenda palatina, micrognatia, dentes neonatais, pescoço curto, polidactilia, displasia renal com grau variável de formação cística, membros curtos e arcados. Conclusão: Por se tratar de uma doença incompatível com a vida, é necessário um bom histórico familiar, diagnóstico pré-natal preciso com USG, para a realização do aconselhamento familiar, abordando os possíveis riscos.