Trabalhos Científicos

Título: Ectrodactilia Associada À Malformação Neurológica

Autores: MARIA ELISA DUARTE NADAF (UNIC); PEDRO VITOR VEIGA SILVA MAGALHAES (UNIC); SAMARA YASSINE SALIM (UNIC); MARIA ELISA ORRO JUNQUEIRA (UNIC); MARIA ISABEL VALDOMIR NADAF (UFMT); ELIBENE DE ALMEIDA ORRO JUNQUEIRA (UFMT); MARCIAL FRANCIS GALERA (UFMT); ANA PAULA COELHO STORQUIO (UNIC); BÁRBARA FIGUEIREDO BORGES CARVALHO (UNIC); ÁTILA MONTEIRO BORGES (HGU)

Resumo: INTRODUÇÂO: A ectrodactilia (EC) define uma deformidade na qual a ausência de um ou mais dedos centrais das mãos ou pés, levam a uma aparência descrita como “pinça de lagosta”. RELATO DO CASO: Recém-nascido (RN), sexo masculino, idade gestacional de 34 semanas, peso ao nascimento de 1705 gramas, comprimento de 40 cm, perímetro cefálico de 30 cm, perímetro torácico de 26 cm e perímetro abdominal de 25 cm. Score de APGAR 8 e 9. Parto cesariana indicado por ventriculomegalia, mielomeningocele e Arnold-Chiari tipo II associado à ectrodactilia em mão direita, evidenciado em ultrassonografia (US) gestacional de 23 semanas. Mãe, 20 anos, primigesta, sem vícios referidos, sem consanguinidade, em uso de carbamazepina e lamotrigina por epilepsia. Realizou pré-natal, sendo imune para toxoplasmose e rubéola, e não reagente para HIV I e II, Hepatite B, HbsAg e VDRL. Realizou correção de mielomeningocele nas 24 horas iniciais de vida, evoluindo com hidrocefalia supratentorial de evidência clínica e radiológica por tomografia cerebral. Com 2 meses de vida, foi submetido a implante de derivação ventrículo-peritoneal, sem intercorrências. Permaneceu assintomático quanto ao Arnold-Chiari tipo II. Recebeu alta em alta em aleitamento materno exclusivo com sucção satisfatória, sendo detectado palato em ogiva. Não foram evidenciados alterações nos exames de fundo de olho, teste da orelhinha, ecocardiograma, US abdominal e testes do pezinho. DISCUSSÃO: A não ocorrência de outros casos na família pode indicar a EC como um achado isolado. Como parte de um diagnóstico sindrômico, essa rara associação da EC com espinha bífida, hidrocefalia e alterações palatinas, é possível, sendo descrita na síndrome de Kasznica-Carlson-Coppedge. CONCLUSÂO: A EC pode ocorrer uni ou bilateralmente e ser um achado isolado ou associado a uma síndrome, com possibilidade de recorrência, motivo pelo qual, esses pacientes devem ser encaminhados para realização de cariótipo e aconselhamento genético.