



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Mckusck-Kaufman: Relato De Caso

**Autores:** RAPHAEL DA COSTA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS/HOSPITAL INFANTIL PÚBLICO DE PALMAS - TO); SÁVIA MARTINS GONÇALVES RIBEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS); BEATRIZ RABELLO DE CAMARGO NETA (HOSPITAL INFANTIL PÚBLICO DE PALMAS - TO); KAREN CRISTINA BATISTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS); KAMILA SALES BARBOSA DE CARVALHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS); EDILMA LÚCIA PEREIRA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS); GIGLYANE RABELO DE SOUSA RAMOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS); LEA CRISTINA CANDIDA ALVES MIRANDA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS); PAULA CRISTINA DE OLIVEIRA FARIA CARDOSO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS); RENATA ROCHA RIBEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS)

**Resumo:** Introdução: A Síndrome de Mckusick-Kaufman (SMK) é uma entidade rara no período neonatal, de transmissão autossômica recessiva caracterizada pela tríade fenotípica: hidrometrocolpos, alterações de extremidades e cardiopatia congênita, cujo diagnóstico é feito usualmente ao nascimento. Descrição do Caso: Recém-nascido a termo, de parto vaginal com idade gestacional de 39 semanas, sexo feminino, peso ao nascer de 3000g, Apgar 9 e 10 no 1º e 5º minutos. Mãe adolescente, segunda gestação, com histórico pré-natal sem intercorrências ou comorbidades e sorologias negativas. Após o nascimento, o bebê apresentava malformações como massa abdominal extensa, com intróito vaginal obstruído, sindactilia em mãos e pés com agenesia de quirodáctilos e fenda palatina. Sem evidências de sopro cardíaco ou déficits neurológicos. À ultrassonografia e tomografia de abdome, notou-se massa cística mal delimitada (7,2 x 6,5 x 5,8cm), ocupando grande parte da cavidade abdominal, determinando dilatação do sistema pielocalicinal e ureteral à montante, estabelecendo-se o diagnóstico de hidrometrocolpos com hidronefrose bilateral importante. Ecocardiograma e USG transfontanela sem anormalidades. Exames laboratoriais sem score infeccioso, demonstrando elevação do nível de creatinina (1,6). No 9º dia de vida, foi submetida à plástica vaginal com confecção de uma neovagina e drenagem do hidrometrocolpos, tendo boa evolução clínica no pós-operatório, sendo encaminhada para acompanhamento multidisciplinar. Discussão e Conclusão: Ainda que as anomalias cardinais na SMK são hidrometrocolpos (por agenesia vaginal distal, membrana transversa vaginal ou hímen imperfurado) e polidactilia, foi descrito a associação com cardiopatia congênita e outras condições como: anomalias gastrointestinais (ânus imperfurado, fístula retovaginal), hipoplasia pulmonar, distúrbios renais e vias urinárias e alterações endócrinas. O diagnóstico baseia-se nos achados clínicos e constitui-se numa desordem que pode ser suspeitada em ultrassonografia pré-natal (massa abdomino-pélvica mediana e alterações de extremidades), sendo essencial o diagnóstico precoce para instituição de tratamento imediato e prevenir complicações secundárias à compressão/obstrução de estruturas vizinhas.