Trabalhos Científicos

Título: Associação Da Síndrome De Prune Belly Com A Trissomia Do 18

Autores: RAYELLE CRISTINE DA SILVA AVELINO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ACRE); CESAR CABRAL OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ACRE); SINNARA SOUZA LISBOA (HOSPITAL DA CRIANÇA); THATYANA FRIAS FREITAS (FACULDADE BARÃO DO RIO BRANCO); FERNANDA LAGE LIMA DANTAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ACRE); BETHANIA DE FREITAS RODRIGUES RIBEIRO (SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE DO ACRE)

Resumo: Introdução: A síndrome de Prune-Belly (SPB) e a Síndrome de Edwards (SE) são condições clínicas raras, com comorbidades importantes. A primeira é composta por uma tríade (defeito da musculatura abdominal, malformação no sistema geniturinário e criptorquidia) que predomina no sexo masculino; enquanto a segunda é capaz de atingir vários órgãos e sistemas, podendo causar problemas neurais, anormalidades de crescimento, crânio e face, tórax e abdome, órgãos genitais, pele e fâneros, extremidades, além de malformações de órgãos internos, esta trissomia acomete preferencialmente as meninas. Descrição do caso: Recém-nascido, sexo masculino, pré-termo tardio (35 semanas), pequeno para a idade gestacional e com baixo peso ao nascer. Internado em UTI pediátrica com 58 dias (idade corrigida de 23 dias), apresentando ao exame físico abdome globoso, flácido, com hipoplasia da musculatura; persistência de úraco com extravasamento continuo de urina; micropênis; criptorquidia bilateral; sobreposição dos dedos das mãos; pé torto congênito; além de um ecocardiograma mostrando Tetralogia de Fallot, comunicação interventricular (CIV) perimembranosa, comunicação interatrial ostium secundum e persistência do canal arterial. Paciente chegou a realizar o cariótipo confirmando a Trissomia do 18 (47, XY, +18). Tais características resultaram em um prognóstico ruim, culminando em óbito aos 69 dias (idade corrigida igual a 34 dias). Discussão: Apesar de existirem diversos trabalhos associando SPB com alterações cromossomiais, poucos são os que a associam com a trissomia do cromossomo 18. O paciente descrito apresenta características dessas duas síndromes, e o conhecimento desses aspectos são importantes para entender a evolução clínica da associação, que está diretamente ligada às complicações e malformações relacionadas. Conclusão: A associação da SPB com a SE é rara e grave, levando quase sempre ao desfecho desfavorável, sendo importante identificar a associação das síndromes para que possamos esclarecer a família quanto ao prognóstico do paciente.