

Trabalhos Científicos

Título: Tetra-Amelia: Um Relato De Caso De Má-Formação Congênita Rara

Autores: FERNANDO DAL BÓ (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), SOFIA POSSAMAI MEDEIROS (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), KARLA DAL BÓ (), ALINE ZILLI HADRIK (), KAROLINY BROCK (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), MARIA VITÓRIA DA SILVA (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), JULIANE MADALENA MARCON (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA), RAYLA ROSETTO DOS SANTOS (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA)

Resumo: A tetra-amelia, uma má-formação congênita rara, incide em 2,4/10.000.000 de nascimentos. O diagnóstico pode ser realizado no pré-natal e é feito com o teste genético molecular, mesmo antes que a ultrassonografia de rotina possa detectar a síndrome. Dessa forma, o manejo e a sobrevivência são guiados pela presença e gravidade das anomalias associadas. É provável que a história natural da doença seja determinada pela extensão e grau das manifestações associadas."Devido a raridade dessa síndrome, apresentamos o caso de uma paciente, recém-nascida, tratada no Hospital Nossa Senhora da Conceição que apresenta Tetra-Amelia. Diante disso, temos como objetivo beneficiar a sociedade científica, com dados sobre o curso e prognóstico da doença e enfatizar a importância do diagnóstico ainda no pré-natal e as medidas de suporte realizadas.""O caso trata-se de uma criança do sexo feminino, nascida a termo de parto cesariana, com 37 semanas, pesando 1,622 kg, 25,5cm e Apgar 8 e 8. Paciente necessitou de reanimação com ventilação de pressão positiva e aspiração de via aérea superior, permanecendo em CPAP. Em seguida, foi admitida em unidade de terapia intensiva pediátrica do Hospital Nossa Senhora da Conceição devido desconforto respiratório precoce e más-formações congênitas._x000D_ Ao exame físico, a recém-nascida apresentava-se corada, reativa, hidratada, taquidispneica, tiragem subcostal leve e abdome depressível, presença de retrognatismo, fissura de palato, ausência dos membros inferiores e superiores._x000D_ A partir disso, foram realizados exames de imagem, sendo eles, uma ultrassonografia de abdome que demonstrou duas formações císticas esplênicas anecoicas e sem fluxo ao doppler, sendo a maior com pequena calcificação focal e lâmina de líquido peri-hepático, e uma radiografia de tórax, a qual evidenciou deformidade da caixa torácica, associada a atitude escoliótica dorsal à direita, pulmões com transparência preservada, mediastino centrado e coração dentro dos limites da normalidade. Realizou, também, ultrassonografia transfontanelar, ultrassonografia de aparelho urinário, um ecocardiograma com doppler e uma radiografia de crânio e de abdome simples, os quais não evidenciaram alterações._x000D_ Atualmente, com 10 dias de vida, mantém respiração espontânea em ar ambiente, recebe dieta por sonda nasogástrica com fórmula alimentar, Ad-til, aguardando ganho de peso. O ganho ponderal segue, conforme protocolo da instituição, a alta da terapia intensiva com peso a partir de 1.750g, devido ao risco de hipoglicemia pela pequena superfície corporal total. _x000D_ Dados sobre o curso da doença para análise e comparação não estão disponíveis até o momento porque a condição é rara."Sendo assim, o propósito deste estudo é destacar a importância do diagnóstico das más-formações, como a Tetra-Amelia, e da ação de uma equipe multidisciplinar capacitada para o atendimento de um recém-nascido, que necessita de cuidados imediatos para evitar complicações graves perinatais e ao longo da vida.