

Trabalhos Científicos

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

Autores: KARLA DAL BÓ (HOSPITAL NOSSA SENHORA DA CONCEIÇÃO (HNSC)), ALINE ZILLI HADRIK (HOSPITAL NOSSA SENHORA DA CONCEIÇÃO (HNSC)), FERNANDO DAL BÓ (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA (UNISUL)), SOFIA POSSAMAI MEDEIROS (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA (UNISUL)), KAROLINY BROCK (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA (UNISUL)), MARIA VITÓRIA DA SILVA (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA (UNISUL)), JULIANE MADALENA MARCON (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA (UNISUL)), RAYLA ROSETTO DOS SANTOS (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA (UNISUL)), LAÍS CRUZ LIMA (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO)

Resumo: A Tetra-Amelia é uma condição congênita rara caracterizada pela ausência completa dos quatro membros, causada por um defeito na proteína WNT3 e herança autossômica recessiva. A incidência é extremamente baixa, cerca de 2,4 casos por 10 milhões de nascimentos. É uma condição grave e está frequentemente associada a outras anomalias. A paciente nasceu de 37 semanas de gestação, com um diagnóstico pré-natal precoce de Tetra-Amelia por meio de ultrassonografia morfológica. Durante o acompanhamento gestacional, foram observadas características típicas da síndrome, como a agenesia dos membros e outras anomalias associadas, incluindo retrognatismo e fissura de palato. Ao nascimento, a criança apresentava sinais de desconforto respiratório precoce, necessitando de ventilação de pressão positiva e aspiração de via aérea superior. Além disso, exames de imagem adicionais, como ultrassonografia abdominal e radiografia de tórax, foram realizados para avaliar outras possíveis malformações associadas. Este presente relato evidencia a importância do preparo da equipe médica para lidar com as potenciais complicações em bebês com Tetra-Amelia, como as complicações respiratórias e outras emergências que podem surgir. A presença de formações císticas esplênicas e deformidades torácicas destacam a complexidade clínica desses pacientes e a necessidade de uma abordagem multidisciplinar para avaliação e manejo adequados. Além dos aspectos clínicos, é importante considerar os aspectos emocionais e sociais envolvidos no cuidado de crianças com Tetra-Amelia e suas famílias. A síndrome pode ter um impacto significativo na qualidade de vida dos pacientes e de seus cuidadores, exigindo apoio psicossocial contínuo e uma abordagem centrada no paciente e na família. Este caso destaca os desafios diagnósticos, terapêuticos e emocionais associados à Tetra-Amelia, uma condição congênita rara e complexa. O relato enfatiza a importância do diagnóstico pré-natal precoce, da preparação da equipe médica para lidar com complicações neonatais e do estabelecimento de uma abordagem multidisciplinar para o manejo desses pacientes. Além disso, ressalta a necessidade de apoio psicossocial contínuo para pacientes e famílias afetadas. O compartilhamento de casos clínicos como este é essencial para aumentar a conscientização sobre a Tetra-Amelia, promover a pesquisa e melhorar os cuidados prestados a esses pacientes vulneráveis.