

AVALIAÇÃO POR IMAGEM DA SIRENOMIELIA

Radiologia Pediátrica

Dados do Caso

Data submissão:	09/07/2020
Data publicação:	27/09/2020
Seção :	Selecionado
Tipo de Caso :	Tipo Caso 1
Autor:	AMINA MUHAMAD MOTA MUSTAFA - HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA DEIVID TAVARES RODRIGUES - HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA AMANDA MARTINS ROCHA - HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA ANDERSON MACEDO PIMENTA NEVES SILVA - HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA
Autor correspondente:	-
Dados do paciente :	Masculino , 0 anos
Palavras-Chave :	Anormalidades Congênicas, Anormalidades Múltiplas
URL:	http://bradcasesold.brad.org.br/pt/Cases/CaseDetails/178
Link do Abstract no PUBMED:	
DOI :	Ahead of DOI

Resumo

A sirenomelia é uma anomalia congênita rara e fatal da região caudal do corpo, caracterizada por graus variáveis de fusão dos membros inferiores. É geralmente associada a outros defeitos congênitos. O presente caso relata uma sirenomielia diagnosticada na ultrassonografia (US) gestacional. O recém-nascido apresentava ilíacos displásicos, fêmur e tíbia únicos, tornozelo e pés não formados, além de alterações renais bilaterais e hipoplasia pulmonar. O óbito foi constatado algumas horas após nascer.

Histórico Clínico

Recém nascido pré termo (33 semanas 5 dias), sexo masculino, nascido por parto cesáreo devido a desproporção cefalo-pélvica. Foram identificadas malformações nos exames

ultrassonográficos do pré-natal, alterações renais bilaterais (cistos bilaterais), anidrânio e hipoplasia pulmonar, sendo essas alterações congênitas incompatíveis com a vida. A idade materna era de 17 anos, a mãe não possuía doenças crônicas, nem apresentou quadro infeccioso durante a gestação. Este foi o primeiro parto, sem outras gestações e sem histórico de aborto. Foi realizado pré natal adequado, totalizando 6 consultas, com sorologias maternas negativas para HIV, Sífilis e hepatite B. Ao nascer, foi colocado em contato pele a pele (por vontade materna), a respiração era irregular, frequência cardíaca menor que 100 batimentos por minuto, tônus fraco e cianose central. Progressivamente a frequência cardíaca foi diminuindo. Após um tempo em contato com a mãe, foi orientado que o bebê seria levado para o berço aquecido até o óbito (para prover calor e conforto em seus últimos minutos de vida). O óbito foi constatado algumas horas após o parto e foi realizada uma radiografia de esqueleto no plano frontal pos mortem.

Achados Radiológicos

Achados ultrassonográficos demonstraram a presença de fêmur único e agenesia do rim esquerdo (figuras 1 e 2). Achados da radiografia de esqueleto realizada "post mortem" evidenciaram (figura 3): duas vértebras sacrais semelhantes às vértebras lombares; dois pequenos ossículos imediatamente inferiores às vértebras sacrais, provavelmente representando o sacro displásico; Íliacos displásicos, medializados, aparentemente fundidos na linha média; fêmur único (esquerdo); tíbia única, displásica, terminando em coto arredondado; e tornozelo e pés não formados.

Discussão

A sirenomelia (síndrome da sereia) é uma anomalia congênita rara da região caudal do corpo, caracterizado por graus variáveis de fusão dos membros inferiores. Anomalias genito-urinárias, gastrointestinais, do tubo neural e vertebrais são encontradas na maioria dos casos [1,2,3]. A síndrome foi primeiramente descrita por Rocheus em 1542 e Palfyn em 1553 e o nome remete a sereia da mitologia grega e romana, que foi descrita como tendo a cabeça e a parte superior do corpo de um humano e a cauda de um peixe [2]. A doença é geralmente fatal dentro de um ou dois dias após o nascimento, devido a complicações associadas a anormalidades função do sistema urinário. Tem uma incidência que varia entre 1 / 24.000 e 1 / 67.000 nascimentos e ocorre três vezes mais no sexo masculino do que no feminino, sendo 100 vezes mais provável de ocorrer em gêmeos idênticos do que em nascimentos únicos. [3,4,5]. A sua patogênese não é bem estabelecida e as hipóteses envolvem alterações vasculares primárias, que alteram a perfusão da parte caudal do embrião, defeito mesodérmico axial, ou defeitos teratogênicos associados a doenças maternas, como principal exemplo o diabetes mellitus [3,4]. Postula-se que o insulto que leva as alterações ocorre em torno da terceira semana de vida intrauterina [5]. A classificação de Stocker e Heifetz estratifica os casos de sirenomelia, de acordo com a fusão e/ou agenesia dos ossos dos membros inferiores, em sete tipos. No tipo I, não há alterações no número dos ossos, apenas fusão de partes moles, enquanto no tipo VII, está presente um fêmur único, sem visualização da tíbia e fíbula[5]. Os exames de imagem são fundamentais para o diagnóstico da sirenomielia, sendo a combinação das imagens ultrassonográficas do pré-natal e o estudo por imagem após o nascimento complementares para o estabelecimento do diagnóstico definitivo. O paciente aqui apresentado era do sexo masculino, corroborando com os dados da literatura de maior número de casos em homens. Além de apresentar fêmur e tíbia únicos (classificação do tipo VI Stocker e Heifetz), o recém-nascido exibia malformações de trato urinário, representadas por rins multicísticos, hipoplasia pulmonar e outras alterações ósseas: duas vértebras sacrais semelhantes às vértebras lombares, dois pequenos ossículos

imediatamente inferiores às vértebras sacrais, provavelmente representando o sacro displásico.

Lista de Diferenciais

- síndrome da regressão caudal
- hipoplasia dos membros inferiores

Diagnóstico

- sirenomielia

Aprendizado

O relato agrega as informações necessárias para familiarizar os profissionais da saúde, sobretudo os radiologistas, quanto às manifestações radiológicas da sirenomielia. O diagnóstico pode ser realizado ainda intra-útero através da visualização de estigmas da síndrome, podendo ainda ser visualizadas malformações associadas. A radiografia de esqueleto traz ainda informações complementares, com melhor delineamento da anatomia óssea, sendo necessária para avaliar outras alterações associadas.

Referências

1. Samal SK, Rathod S. Sirenomelia: The mermaid syndrome: Report of two cases. J Nat Sci Biol Med. 2015 Jan-Jun;6(1):264-6.
2. Cavaliere A, Dinatale A, Cardinale G, et al. Prenatally diagnosed case of sirenomelia with dextrocardia and omphalocele. J Prenat Med. 2009 Jul;3(3):42-3.
3. Banerjee A, Faridi MM, Banerjee TK, et al. Sirenomelia. Indian J Pediatr. 2003;70(7):589-591
4. Dharmraj M, Gaur S. Sirenomelia: a rare case of foetal congenital anomaly. J Clin Neonatol. 2012 Oct;1(4):221-3.
5. Lima MA, Machado HN, Dock dc ET AL. d. Sirenomelia associada a defeitos congênitos raros: relato de três casos. J. Bras. Patol. Med. Lab. [Internet]. 2012 Aug [cited 2020 July 09] ; 48(4): 287-292.

Imagens

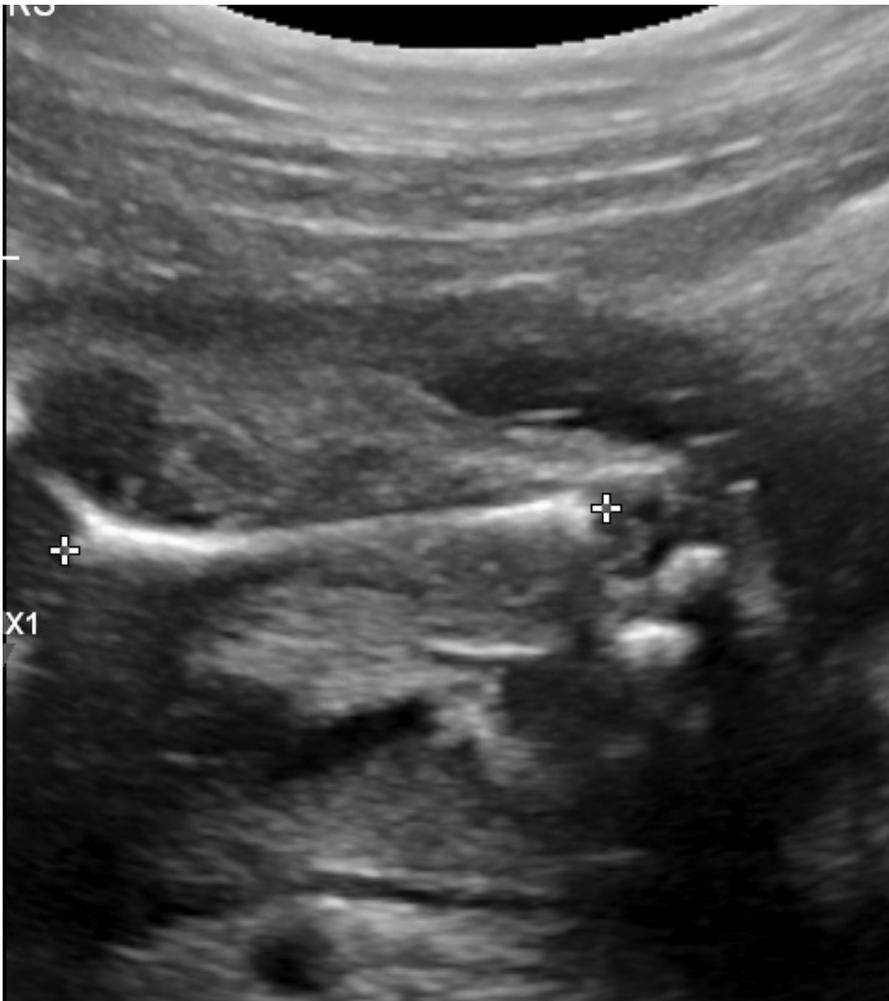


Figura 1. US obstétrica demonstrando imagem de fêmur único

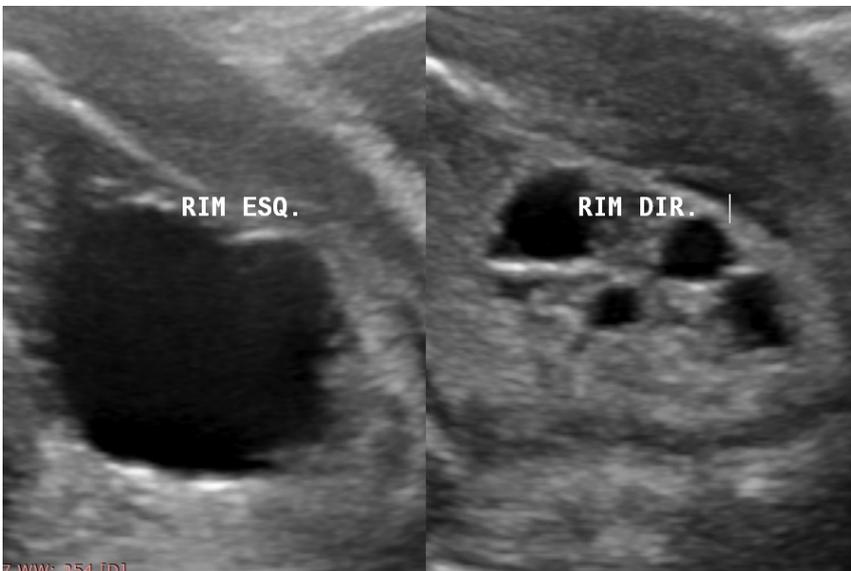


Figura 2. US obstétrica demonstrando rim direito com múltiplos cistos e rim esquerdo com cisto dominante.



Figura 3. Exame radiológico realizado "post mortem" no plano frontal. Crânio rodado para a esquerda, de morfologia normal, sem anomalias aparentes. Clavículas, esterno e membros superiores sem anormalidades aparentes. Tórax rodado para a esquerda. Doze costelas pareadas de aspecto normal. Doze vértebras torácicas de aspecto normal. Coluna lombar rodada para a direita. Cinco vértebras lombares de aspecto normal. Duas vértebras sacrais semelhantes às vértebras lombares. Dois pequenos ossículos imediatamente inferiores às vértebras sacrais, provavelmente representando o sacro displásico. Bacia rodada para a direita. Ilíacos displásicos, medializados, aparentemente fundidos na linha média. Ísquios pareados, medializados. Fêmur único (esquerdo), de aspecto normal. Tíbia única, displásica, terminando em coto arredondado. Tornozelo e pés não formados. Os achados caracterizam sirenomelia do tipo VI na classificação de Stocker e Heifetz.

Vídeos

Nenhum resultado encontrado