

P-109 - COMPLEXO MEMBRO PAREDE ABDOMINAL: UMA CONDIÇÃO GRAVE ASSOCIADA A UM POBRE PROGNÓSTICO

Tatiana Coser Normann¹, Rodrigo da Silva Batisti¹, Elisa Pacheco Estima Correia¹, Dâmaris Mikaela Balin Dordst¹, Ernani Bohrer da Rosa¹, Daniëlle Bernardi Silveira¹, Fernanda Ferla Guilhermano¹, Rodrigo dos Santos Falcão¹, Thiago Gabriel Rampelotti¹, Rafael Fabiano Machado Rosa^{1,2}

¹UFCSA, ²ISCOMPA

Introdução: Complexo membro parede abdominal (CMPA) (limb body wall complex), ou complexo de bandas amnióticas, é uma condição rara e grave caracterizada, principalmente, pela presença de anormalidades de abdome, com evisceração dos órgãos abdominais, e de membros. Nosso objetivo foi relatar um caso de CMPA, salientando os seus achados clínicos e o seu prognóstico. **Descrição do caso:** O paciente foi o primeiro filho de pais jovens e não consanguíneos. A gestante apresentava história de diabetes mellitus gestacional, com necessidade de uso de insulina. O ultrassom fetal com 19 semanas de gestação evidenciou líquido amniótico reduzido, feto com mobilidade diminuída apresentando movimentos apenas em membros superiores, desvio da coluna vertebral associado a amplo defeito do fechamento da parede abdominal com exteriorização do conteúdo abdominal e membros inferiores estendidos sobre o tronco. A ressonância magnética fetal mostrou, além destes achados, cordão umbilical curto com 2 vasos, bandas amnióticas localizadas junto da região dorsal do feto, ectasia de ventrículos laterais, hipertelorismo ocular, mielomeningocele e caixa torácica de diminutas proporções. A ecocardiografia fetal revelou um defeito de septo atrioventricular associado a átrio comum, transposição dos grandes vasos, atresia pulmonar e possível agenesia do ducto venoso. O cariótipo fetal foi normal. A gestante foi hospitalizada com 31 semanas de gestação por trabalho de parto prematuro. A criança, uma menina, nasceu logo a seguir de parto normal, pesando 1460 g. Acabou indo a óbito minutos após o parto. Não chegou a ser submetida à avaliação através da autópsia. **Comentários:** O conjunto de achados apresentado pela criança foi compatível com o diagnóstico de CMPA. Anormalidades estruturais em órgãos internos têm sido descritas neste complexo e frequentemente envolvem o sistema intestinal. A associação entre CMPA e cardiopatia congênita é considerada bastante rara.

P-110 - RELAÇÃO DA TRISSOMIA DO CROMOSSOMO 18 (SÍNDROME DE EDWARDS) COM DEFEITOS DE FECHAMENTO DO TUBO NEURAL

Tatiana Coser Normann¹, Carlos Eduardo Veloso do Amaral¹, Elisa Pacheco Estima Correia¹, Dâmaris Mikaela Balin Dordst¹, Ernani Bohrer da Rosa¹, Daniëlle Bernardi Silveira¹, Tainá Mafalda dos Santos¹, Paulo Renato Krahl Fell², Cristine Dietrich², Rafael Fabiano Machado Rosa^{1,3}

¹UFCSA, ²HMIPV, ³ISCOMPA

Introdução: Anormalidades cromossômicas são observadas em 7 a 16 dos fetos com defeitos do fechamento do tubo neural (DFTN). Nosso objetivo foi relatar os achados de um caso de trissomia do cromossomo 18 associada a mielomeningocele diagnosticada ainda no período pré-natal. **Descrição do caso:** A gestante apresentava 36 anos e estava em sua quinta gestação. Ela veio encaminhada com 25 semanas de gravidez por polidrâmnio e mielomeningocele. Ela não havia sido submetida ao rastreamento de primeiro trimestre. O ultrassom morfológico mostrou polidrâmnio, sinal do limão, dilatação de ventrículos laterais e de terceiro ventrículo com aparente deslocamento cranial do mesmo, sugestivo de agenesia de corpo caloso, não foi identificado o cerebelo e apresentava defeito de fechamento da coluna lombossacra recoberto por fina membrana, compatível com mielomeningocele. Neste momento, realizou-se a amniocentese para cariotipagem fetal. Enquanto estava aguardando pelo resultado, a gestante foi submetida a uma ressonância magnética fetal. Esta evidenciou, além dos achados observados no ultrassom, alteração dos giros cerebrais, confirmação da presença de agenesia do corpo caloso e sinal de herniação das amígdalas cerebelares para o canal cervical, compatível com Arnold-Chiari do tipo II. O cariótipo evidenciou trissomia do cromossomo 18. A ecocardiografia fetal revelou uma comunicação interventricular de via de entrada. **Comentários:** Dentre as anormalidades cromossômicas observadas em fetos com DFTN destaca-se a trissomia do cromossomo 18. Esta associação se torna ainda mais forte quando há outras anormalidades associadas. Por outro lado, DFTN têm sido verificados em cerca de 6 a 12 dos casos de trissomia do cromossomo 18, sendo que dentre eles se destaca a mielomeningocele, tal como observado em nosso caso. A associação entre outros DFTN, como anencefalia e encefalocele, e trissomia do cromossomo 18 existe, mas é considerada rara.

P-111 - SÍNDROME DE PATAU ASSOCIADA À TETRALOGIA DE FALLOT: UM RELATO DE CASO

Scarlet Laís Orihuela, Melissa Rogick Guzzi Taurisano, Nathália Fornari Fernandes, Jaqueline Mallmann Michel, Valentina de Souza Stanham, Gabriela Agne Magnus, Fernanda de Azeredo Jardim Siqueira, Cláudio Roberto Amorim dos Santos Júnior, Amanda Morganti Gros

PUCRS

Introdução: A síndrome de Patau é causada pela trissomia do cromossomo 13, com incidência estimada em 1/6.000 nascimentos, e idade materna avançada é um fator de risco. Está associada a múltiplas anomalias congênicas e deficiência cognitiva grave. As alterações estruturais incluem lábio leporino e fenda palatina, microftalmia, polidactilia, microcefalia, doença cardíaca congênita, entre outras menos frequentes. Já a tetralogia de Fallot refere-se a quatro alterações cardíacas, representando 7-10 das cardiopatias congênicas. Sua apresentação inclui cianose, dispneia, déficit de crescimento, crises hipericianóticas e sopro sistólico. O diagnóstico é feito por ecocardiografia e o tratamento é cirúrgico. **Descrição do caso:** Recém-nascido feminino por via cesárea, apresentação cefálica, idade gestacional 35 semanas, pesando 2,115 Kg, comprimento 43 cm, AIG, Apgar 8/9, perímetro cefálico 30 cm. A mãe tem 42 anos, gesta 4, sem história prévia de doenças, sem exposições de risco. Nega consanguinidade ou história familiar de malformações. Ecografia obstétrica com 30 semanas evidenciou calota craniana do tipo "strawberry shape", hipotelorismo, micrognatia, sugestivos de cromossomopatia, ecocardiograma fetal indicou tetralogia de Fallot com atresia pulmonar. O diagnóstico confirmatório foi feito por cariótipo de amniocentese. Ao exame físico, paciente apresentava face característica, microftalmia direita, hálux aumentado, trigonocefalia, orelhas malformadas, sopro cardíaco. Apresentou piora clínica, com insuficiência respiratória, bradicardia persistente, evoluindo para óbito com 3 dias. **Comentários:** As anomalias podem ser detectadas no ultra-som pré-natal e a confirmação da trissomia 13 é pelo cariótipo fetal, o prognóstico é extremamente reservado, e aproximadamente 45 dos afetados falecem antes de 1 mês de vida. A Tetralogia de Fallot tem um prognóstico variável dependendo da gravidade das alterações cardíacas e da associação com outras anomalias congênicas. No presente caso, o diagnóstico pré-natal da trissomia 13 contribuiu para o manejo neonatal e para o aconselhamento genético da família.

P-112 - TREINAMENTO MUSCULAR INSPIRATÓRIO EM PACIENTES PEDIÁTRICOS SUBMETIDOS A TRANSPLANTE RENAL: DADOS PRELIMINARES

Raquel Pinto Carbonera, Ana Paula Oliveira Barbosa, Tatiana Coser Normann, Clotilde Druck Garcia, Janice Luisa Lukrafka

UFCSA

Objetivo: Avaliar os efeitos do treinamento muscular inspiratório (TMI) na força muscular inspiratória em pacientes com doença renal crônica pediátricos após transplante renal (Tx). **Metodologia:** Ensaio clínico randomizado do tipo duplo-cego, em pacientes transplantados renais em acompanhamento ambulatorial em hospital de referência no Rio Grande do Sul. O protocolo de TMI domiciliar utilizou o aparelho ThresholdTMIMT, durante 6 semanas, para treinamento da força muscular inspiratória. Os pacientes foram randomizados em dois grupos, grupo intervenção (GI), treinamento com carga de 40 da P_{lmáx} (pressão inspiratória máxima) e grupo controle (GC), treinamento com a carga mínima ofertada pelo aparelho (9cmH₂O), considerada como placebo. **Resultados:** Amostra preliminar composta por 8 pacientes, sendo 4 do GI e 4 do GC. A média de idade foi de 9,5±5,8 e 11,5±4,2 anos, respectivamente, para o GI e GC. Em ambos os grupos, 50 dos participantes eram do sexo masculino. Os valores da P_{lmáx}, de acordo com as referências para gênero e idade, estavam abaixo do predito nos dois grupos. Na linha de base, a P_{lmáx} média inicial do GI foi de 52,0±19,2 cmH₂O e no GC de 42,0±21,5 cmH₂O (p=0,51). Dos 42 dias totais de treinamento, a média de dias realizados foi 37±3,9 dias (88,02) no GI e 27±14,8 dias (64,88) no GC. Após o treinamento, a P_{lmáx} média do GI foi 72,2±14,4 cmH₂O e do GC 49,0±16,0 cmH₂O (p=0,14 intra-grupos e p=0,77 entre-grupos). **Conclusões:** Ambos os grupos permaneceram com valores de P_{lmáx} abaixo do predito. Apesar da melhora da P_{lmáx} após o TMI, mais expressiva no GI, não houve diferença significativa intra-grupos e entre os grupos.