

PE-039 - ARTÉRIA UMBILICAL ÚNICA E SUA RELAÇÃO COM MALFORMAÇÕES DO TRATO URINÁRIO

Laura Cavalheiro Brizola¹, Cecília Emmel Araujo¹, Henrique Py Laste¹, Merialine Gresele¹, Victória Porcher Simioni¹, Fernanda Silva dos Santos¹, Thais Vanessa Salvador¹, André Campos da Cunha¹, Matheus Dalla Barba Everling¹, Rafael Fabiano Machado Rosa¹

1 - UFCSPA - Porto Alegre, RS.

Introdução: O cordão umbilical é formado por três vasos, no caso, duas artérias e uma veia. A artéria umbilical única (AUU) caracteriza-se pela presença de uma única artéria umbilical e uma veia, e geralmente está associada a outras malformações congênitas. Nosso objetivo foi relatar uma criança apresentando AUU e rim displásico multicístico. **Descrição do caso:** Paciente gestante, primigesta, iniciou acompanhamento no serviço de medicina fetal devido a uma anormalidade em um dos rins do feto. A ecografia morfológica, realizada com 25 semanas, mostrou um feto feminino apresentando cordão umbilical com AUU, e rim esquerdo com múltiplos cistos, de tamanhos variados. A ecocardiografia fetal, com 28 semanas, não demonstrou alterações. O cariótipo fetal foi normal. Já na ressonância magnética fetal, realizada com 34 semanas, evidenciou-se um rim direito sem alterações, e um rim esquerdo displásico, multicístico, em situação mais caudal que o esperado. Achados semelhantes foram observados na ecografia feita com 34 semanas. A paciente evoluiu com ruptura da bolsa amniótica com 36 semanas, tendo sido realizado parto normal no mesmo dia. A criança nasceu pesando 2.860 g, com escores de Apgar 9, tanto no primeiro como no quinto minuto. Ele teve uma boa evolução clínica e recebeu alta hospitalar junto com a mãe. **Discussão:** Cerca de 30 a 50% das crianças com AUU possuem malformações associadas, sendo as mais comuns as genitourinárias. No caso relatado, a criança apresentava achados compatíveis com um rim displásico multicístico, uma anomalia renal cística frequente. **Conclusão:** Tanto para a AUU quanto para o rim displásico multicístico, é de extrema importância a ultrassonografia pré-natal precoce, para que as pacientes possam ter um seguimento adequado da gestação e para definição da conduta pós-natal. Como vimos, as alterações genitourinárias são as mais frequentemente associadas à AUU.

PE-040 - CONDRODISPLASIA PUNCTATA DOMINANTE LIGADA AO X: IDENTIFICANDO OS ACHADOS PEDIÁTRICOS DE UMA CONDIÇÃO GENÉTICA RARA

Laura Cavalheiro Brizola¹, Débora Nunes Bellani¹, Stéfane Santos de Fraga¹, Guilherme Rodrigues Viana¹, Juliana Rossi Catao¹, Melissa Pezzetti Pelliccioli¹, Cauê dos Santos de Oliveira¹, Franciele Manica¹, Paulo Ricardo Gazzola Zen¹, Rafael Fabiano Machado Rosa¹

1 - UFCSPA - Porto Alegre, RS.

Introdução: A condrodissplasia punctata dominante ligada ao X (CPDLX) é considerada uma doença genética rara. Nosso objetivo foi relatar uma paciente e sua mãe com CPDLX, chamando atenção para os achados pediátricos observados nesta condição. **Descrição do caso:** Paciente de 5 anos, veio encaminhada por suspeita de displasia óssea. Ela estava internada no hospital para tratamento de uma celulite em região lateral da coxa direita. Ela era a primeira filha de uma mãe com 28 anos e alterações ósseas identificadas desde o nascimento. Ela relatou que o ultrassom realizado na gestação havia mostrado anormalidades ósseas fetais também. O parto foi normal e o peso da criança ao nascer foi de 2100g. A sua evolução neuropsicomotora foi atrasada. Na avaliação dela, observaram-se baixa estatura, cabelos secos e esparsos, microcefalia, epicanto bilateral, fendas palpebrais oblíquas para baixo, raiz nasal baixa, orelhas em abano, pescoço curto, cifoescoliose e hiperlordose, clinodactilia bilateral de 5º dedo das mãos, além de manchas hiperkeratóticas, hiper e hipocrômicas, localizadas em todo tronco e braços, seguindo as linhas de Blaschko. A análise radiográfica revelou redução em altura dos corpos vertebrais, escoliose toracolombar de convexidade direita, acentuação da lordose lombar, desmineralização difusa, estenose do canal raquídeo, horizontalização do sacro, hipoplasia dos ossos do membro superior direito, e hipoplasia do fêmur e dos ossos da perna direita. **Discussão:** A CPDLX é uma doença que acomete os ossos de fetos e recém-nascidos, estando associada também à baixa estatura, a alterações de pele seguindo as linhas de Blaschko e à catarata, entre outras. Esta última pode ser congênita ou surgir no início da vida. A inteligência dos pacientes usualmente é normal. **Conclusão:** Nosso relato tem por objetivo chamar atenção principalmente para os achados clínicos e radiológicos da CPDLX observados na infância, o que pode auxiliar no seu diagnóstico precoce.