

PAPEL DO ULTRASSOM 3D E 4D NO DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE SÍNDROME DE APERT

ROLE OF THE 3D AND 4D ULTRASOUND IN THE PRENATAL DIAGNOSIS OF APERT SYNDROME

Rosilene Silveira Betat¹, Rafael Fabiano Machado Rosa^{2,3},
André Campos da Cunha¹, Jorge Alberto Bianchi Telles¹, Chaiane Bedin¹,
Paulo Renato Krahl Fell¹, Jamile Picetti¹, Paulo Ricardo Gazzola Zen^{2,3}

Gestante de 25 anos vem encaminhada à avaliação na medicina fetal por diagnóstico desde o seu nascimento de síndrome de Apert. Ela possui formato anormal do crânio com turricefalia, hipertelorismo (distâncias orbitais interna e externa aumentadas), fendas palpebrais oblíquas para baixo, maloclusões dentárias, fenda palatina, prognatismo, sindactilia/fusão de dedos das mãos e dos pés (na mão, sindactilia total do segundo ao quarto dedos e parcial entre quarto e quinto dedos, sendo que muitos dos dedos já foram separados cirurgicamente, e, no pé, sindactilia total entre segundo, terceiro, quarto e quinto pododáctilos e parcial entre primeiro e segundo bilateralmente), polegares largos e desviados lateralmente e háluces também alargados e desviados medialmente. Não apresentava história de problemas cardíacos, sendo que não havia sido submetida à cirurgia de correção da cranioestenose. Ela era o único caso da família com o diagnóstico de síndrome de Apert. Ela possuía duas irmãs do mesmo casamento dos pais, ambas hígdas.

Esta era a terceira gravidez da paciente (do terceiro parceiro diferente), sendo que as gestações prévias evoluíram para abortamento espontâneo ainda no primeiro mês. Ela possuía história também de crises convulsivas desde os 20 anos, sendo que estava em uso de carbamazepina. Havia apresentado dois episódios de crises convulsivas na gestação atual. A avaliação do ultrassom morfológico bidimensional, com 25 semanas de gravidez, evidenciou achados no feto similares aos da mãe: fronte proeminente; hipertelorismo; polegares e háluces alargados, além de aparente sindactilia/fusão de dedos das mãos (figuras 1 e 2). O palato era aparentemente íntegro. O exame do coração pelo corte de quatro câmaras e da saída dos grandes vasos não detectou malformações.

Os batimentos cardíacos eram rítmicos e a área cardíaca normal. A coluna vertebral não apresentava defeitos de fechamento aparentes. O estudo adicional por meio do ultrassom 3D e 4D confirmou os achados já descritos no exame bidimensional e evidenciou outros, como crânio turricefálico; dismorfias faciais, como raiz nasal baixa e larga, e narinas antevertidas, além de aparente sindactilia/fusão de dedos dos pés (figura 3).

Revista HCPA. 2012;32(3):385-386

¹ Serviço de Medicina Fetal, Hospital Materno Infantil Presidente Vargas (HMIPV), Porto Alegre, RS.

² Serviço de Genética Clínica, HMIPV, Porto Alegre, RS.

³ Programa de Pós-Graduação em Patologia, Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre.

Contato:

Rosilene Silveira Betat
be.tat@hotmail.com
Porto Alegre, RS, Brasil

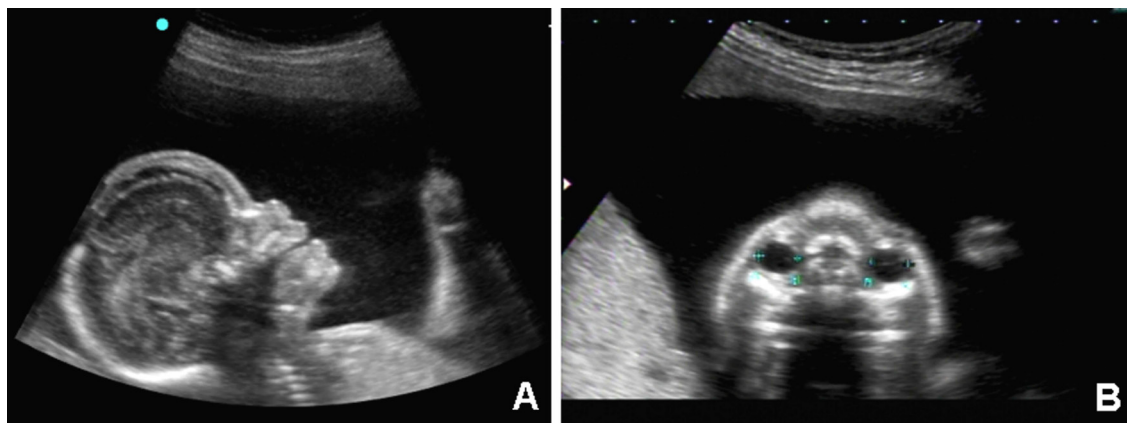


Figura 1 - Ultrassom morfológico fetal bidimensional mostrando o perfil (A) e um corte transversal da face (B). Notar principalmente proeminência frontal (A) e hipertelorismo (aumento das distâncias interorbitais interna e externa) (B).

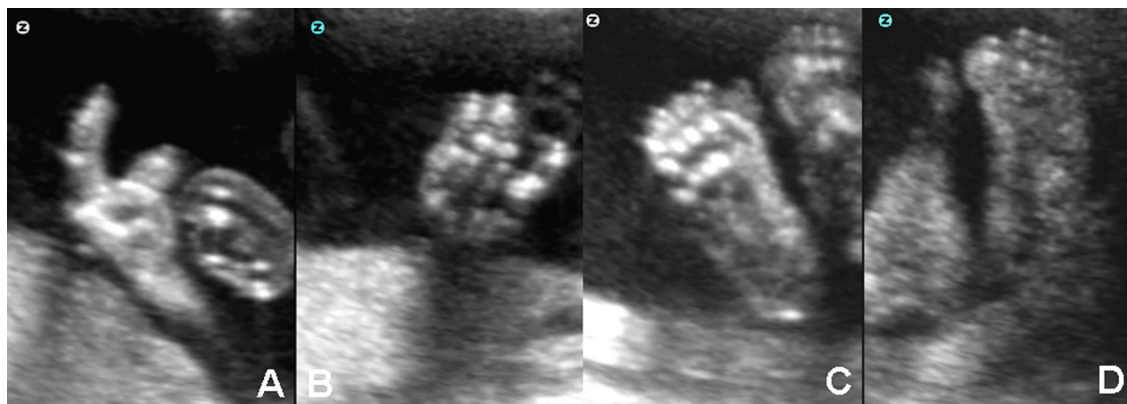


Figura 2 - Ultrassom morfológico fetal bidimensional mostrando as mãos (A e B) e os pés do feto (C e D). Notar polegar alargado e desviado (A), sindactilia/fusão aparente entre o segundo, terceiro e quarto quirodáctilos (B), e hálux alargado e desviado medialmente (C e D).

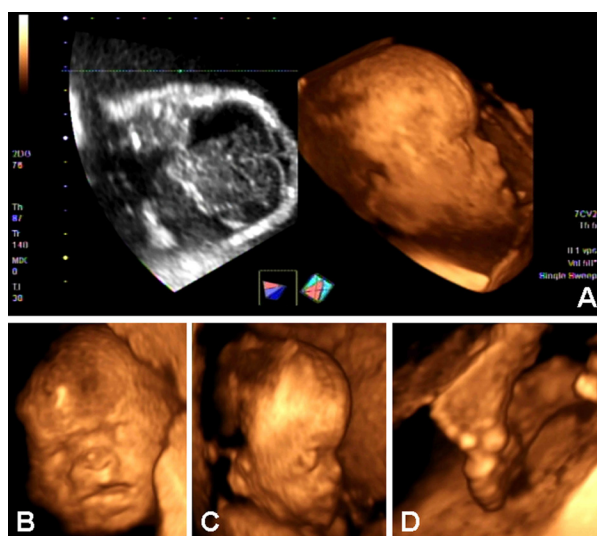


Figura 3 - Ultrassom fetal 3D mostrando o perfil da face, com crânio com formato anormal com frente alta e proeminente (turricefálico, similar ao da mãe), sugestivo da presença de cranioestenose (A e C), face com hipertelorismo, raiz nasal larga e baixa, e narinas antevertidas (B) e pés com aparente sindactilia/fusão entre o segundo, terceiro, quarto e quinto pododáctilos, além de háluces alargados e desviados medialmente (D).