

DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DA SÍNDROME DE HYDROLETHALUS

DE BARTH, Mariana Barth¹; DIETRICH, Cristine¹; ROSA, Rafael Fabiano Machado^{2,3}; FELL, Paulo Renato Krahl¹; TELLES, Jorge Alberto Bianchi¹; BETAT, Rosilene da Silveira¹; SAVARIS, Fabíola Elisabeth⁴.

(1) Serviço de Medicina Fetal, Hospital Materno Infantil Presidente Vargas (HMIPV), Porto Alegre, RS, Brasil (2) Programa de Pós-Graduação em Patologia, UFCSPA, Porto Alegre, RS, Brasil; (3) Genética Clínica, HMIPV, Porto Alegre, RS, Brasil; (4) Programa de Residência Médica em Obstetrícia e Ginecologia, HMIPV, Porto Alegre, Brasil.



Introdução

A Síndrome de Hydrolethalus:

- * Doença genética autossômica recessiva rara e letal.
- * Nenhum caso descrito na literatura brasileira.
- * Maioria dos casos foi descrita na Finlândia, onde a incidência é de 1:20.000 nascimentos.

Fonte: <http://omim.org/entry/236680>

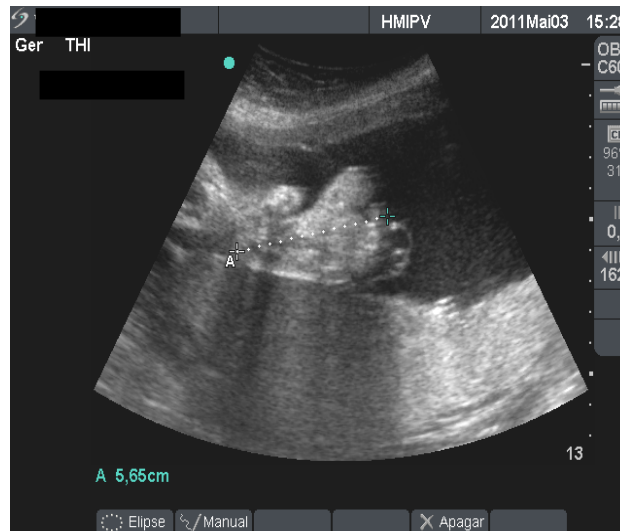
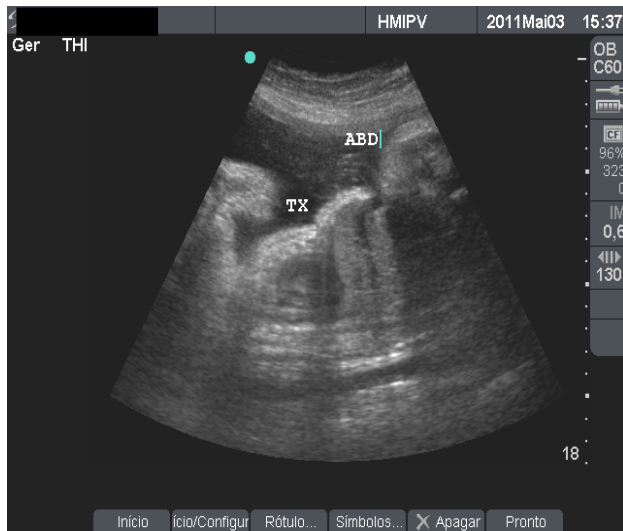
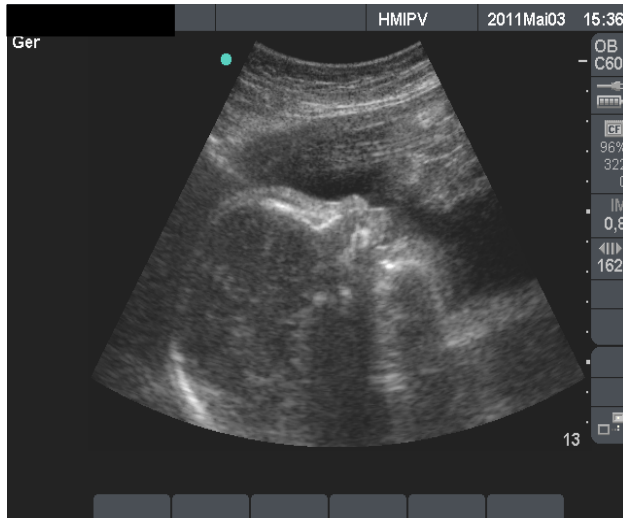


Relato de Caso

- * A criança é a primeira filha de pais jovens (28 anos), não consanguíneos, sem casos similares na família. Casal hígido, sem vícios, sem história de perdas gestacionais anteriores ou intercorrências durante a atual gestação.
- * Na avaliação fetal, durante o pré-natal, através do ultrassom morfológico e da ressonância nuclear magnética, identificou-se malformação de Dandy-Walker, agenesia de corpo caloso, microftalmia, redução do diâmetro torácico, redução do comprimento dos membros, lesão cística retrovesical e polidrâmnio.



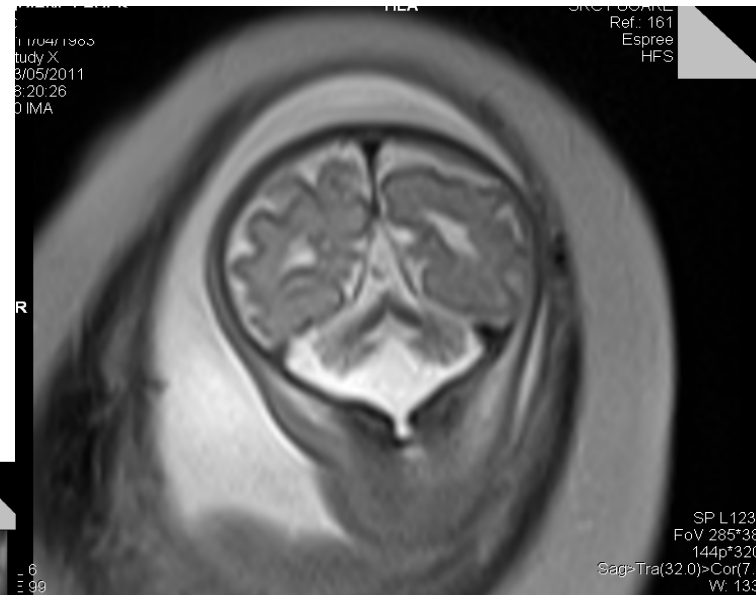
Achados Ecográficos



- Malformação Dandy-Walker
- Prega nugal
- Micrognatia
- Microftalmia
- Tórax estreito
- Hálux alargado/bífido



Achados à RNM



Perfil da face (micrognathia)

Malformação de Dandy-Walker

Lesão cística retrovesical

Relato de Caso

- * A criança nasceu de parto cesáreo
- * Idade gestacional ao nascimento: 35 semanas e 2 dias
- * Peso: 2649 gramas
- * Comprimento: 46 cm
- * Perímetro cefálico: 33 cm
- * Perímetro torácico: 26 cm
- * Escores de Apgar: 3 e 5
- * Nasceu com dificuldade respiratória, necessitando ser colocada em ventilação mecânica
- * Cariótipo: 46,XX feminino normal
- * Óbito com 25 dias de vida por insuficiência respiratória



Achados Pós-natais



- Agenesia de corpo caloso
- Malformação de Dandy-Walker
- Ventriculomegalia
- Microftalmia
- Fenda labial mediana e fenda palatina
- Micrognatia
- Raiz nasal baixa e larga
- Orelhas displásicas
- Pescoço curto, largo, com pele redundante

- Tórax estreito
- Costelas curtas
- Vértebras hipodesenvolvidas
- Encurtamento dos úmeros

Achados Pós-natais



- Ânus anteriorizado
- Útero didelfo
- Hidrometrocolpo
- Hipoplasia grandes lábios
- Dilatação ureteral
- Dilatação pielocalicinal
- Polidactilia pós-axial
- Camptodactilia dos dedos das mãos
- Hálux largo/bívido



A Síndrome de Hydrolethalus

Hydrolethalus syndrome

Location: 11q23-11q25

McKusick: 236680

Synonyms:

Salonen-Herva-Norio syndrome²

Gene: HYSL1

Inheritance:

Autosomal recessive

Abstract Features References 35 Photos

Features

- | | | |
|---|---|----------------------------------|
| → Agenesis/hypoplasia of corpus callosum | → Midline cleft upper lip | → Club foot, varus |
| → Dandy-Walker malformation | → Cleft palate | → Polydactyly/bifid hallux |
| ✓ Posterior encephalocele/meningocele | → Absent or hypoplastic tongue | → Post-axial polydactyly of toes |
| → Short stature, short limbs | → Thick/broad neck | → Pre-axial polydactyly of toes |
| → Macrocephaly | → Absent/hypoplastic diaphragm | → Hypotonia |
| → Ossification defects of skull | → Atrial septum defect | |
| → Aqueduct stenosis | → Atrio-ventricular septal defect | |
| → Cerebellar abnormalities (structural) | → Congenital cardiac anomaly, unspecified | |
| → Holoprosencephaly/arhinencephaly | → Truncus arteriosus | |
| → Hydrocephaly/large ventricles, non-specific | → Ventricular septal defect | |
| → Fontanelles, delayed closure/large | → Lung hypoplasia/agenesis | |
| → Prominent forehead/frontal bossing | → Pulmonary segmentation defects | |
| → Low-set ears | → Trachea or laryngeal anomalies/bifid epiglottis | |
| → Posteriorly rotated ears | → Omphalocele/exomphalos | |
| → Deep-set eyes | → Female genitalia, general abnormalities | |
| → Hypertelorism | → Hypospadias | |
| → Microphthalmia | → Hydronephrosis | |
| → Palpebral fissures slant down | → Urethral stenosis/atresia | |
| → Broad base to nose | → Proportionate short arms | |
| → Wide nasal bridge | → Pre-axial polydactyly of fingers | |
| → Bifid nasal tip | → Post-axial polydactyly of fingers | |
| → Small mandible/micrognathia | → Skin syndactyly of fingers | |
| → Cleft of the lower lip | → Polydactyly/bifid thumb | |
| → Cleft upper lip (non-midline) | → Proportionate shortening of lower limb | |

* Os achados relacionados ao paciente em questão estão assinalados com a seta vermelha.

Fonte: London Medical Database (LMD).

Conclusões

Nossos achados salientam a importância:

- * Da avaliação ultrassonográfica de rotina no diagnóstico das malformações fetais
- * Da necessidade de uma equipe multidisciplinar no acompanhamento da gestante durante consulta no pré-natal de medicina fetal
- * De um adequado aconselhamento genético, obstétrico, puerperal e pediátrico ao casal e à sua família.

