

MEDICINA FETAL

Estudo de Casos

José Antonio de Azevedo **Magalhães**

E COLABORADORES



MEDICINA FETAL

Estudo de Casos

José Antonio de Azevedo **Magalhães**

E COLABORADORES



OceanofPDF.com

Medicina Fetal – Estudo de Casos

José Antônio de Azevedo Magalhães

Professor Titular de Obstetrícia e Ginecologia da Faculdade de Medicina da Universidade Federal do Rio Grande do Sul/UFRGS

Coordenador do Grupo de Medicina Fetal do Hospital de Clínicas de Porto Alegre/HCPA

Especialista em Ginecologia e Obstetrícia pela FEBRASGO

Título de Habilitação em Medicina Fetal pela FEBRASGO

Título de Habilitação em Ultrassonografia pelo Colégio Brasileiro de Radiologia

Estágio em Medicina Fetal/FMF/King's College School of Medicine, Londres

OceanofPDF.com

Sumário

Capa

Folha de rosto

Copyright

Colaboradores

Dedicatória

Apresentação

Índice de Vídeos

Abreviaturas

Caso 1: Acondrogênese

Caso 2: Agenesia renal bilateral

Caso 3: Anencefalia

Caso 4: Ascite quilosa

Caso 5: Ascite transitória

Caso 6: Associação VACTERL

Caso 7: Atresia anal

Caso 8: Atresia de cólon

Caso 9: Atresia de duodeno

Caso 10: Atresia de jejuno

Caso 11: Cisto aracnoide

Caso 12: Cisto broncogênico

Caso 13: Cisto de adrenal

Caso 14: Cisto de plexo coroide

Caso 15: Cisto ovariano fetal

Caso 16: Citomegalovirose

Caso 17: Defeito cardíaco septal atrioventricular desbalanceado

Caso 18: Deleção do cromossomo 10q

Caso 19: Deleção do cromossomo 7q

Caso 20: Displasia campomélica

Caso 21: Displasia mesenquimal da placenta com feto vivo e normal

Caso 22: Displasia tanatofórica

Caso 23: Displasia torácica asfixiante

Caso 24: Distúrbio de diferenciação sexual

Caso 25: Doença de Hirschsprung

Caso 26: Encefalocele

Caso 27: Epignathus

Caso 28: Escoliose

Caso 29: Espinha bífida

Caso 30: Extrofia vesical

Caso 31: Fenda labial

Caso 32: Gastrosquise

Caso 33: Gemelidade concordante para defeito anatômico

Caso 34: Gemelidade imperfeita com feto acárdico

Caso 35: Gemelidade imperfeita com gêmeos unidos

Caso 36: Gemelidade incompleta

Caso 37: Hérnia diafragmática

Caso 38: Herpes

Caso 39: Heterotaxia

Caso 40: Hidranencefalia

Caso 41: Hidrometrocolpos

Caso 42: Hidronefrose

Caso 43: Higroma cístico cervical

Caso 44: Higroma cístico dorsal

Caso 45: Hipospádias

Caso 46: Holoprosencefalia

Caso 47: Malformação adenomatoide cística congênita pulmonar (MAC I) ou forma macrocística

Caso 48: Malformação adenomatoide cística congênita pulmonar (MAC II) ou forma mista

Caso 49: Malformação adenomatoide cística congênita pulmonar (MAC III) ou forma microcística

Caso 50: Malformação óssea isolada de membro superior

Caso 51: Megauretra

Caso 52: Microtia

Caso 53: Mucopolidose II

Caso 54: Neuroblastoma

Caso 55: Obstrução congênita das vias aéreas superiores

Caso 56: Onfalocele

Caso 57: Osteogênese imperfeita

Caso 58: Parvovirose

Caso 59: Pentalogia de Cantrell

Caso 60: Peritonite meconial

Caso 61: Porencefalia

Caso 62: Quilotórax primário

Caso 63: Rabdomioma

Caso 64: Rins displásicos ecogênicos tipo doença renal policística infantil

Caso 65: Sequência de sirenomelia

Caso 66: Sequestro broncopulmonar extralobar

Caso 67: Sequestro broncopulmonar intralobar

Caso 68: Sífilis

Caso 69: Síndrome da banda amniótica

Caso 70: Síndrome da deleção do cromossomo 18p (18p-)

Caso 71: Síndrome da trissomia do cromossomo 22

Caso 72: Síndrome de Apert

Caso 73: Síndrome de Down por trissomia do cromossomo 21

Caso 74: Síndrome de Edwards (trissomia do cromossomo 18)

Caso 75: Síndrome de Ellis-van Creveld

Caso 76: Síndrome de Fanconi

Caso 77: Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber

Caso 78: Síndrome de Larsen

Caso 79: Síndrome de Marfan

Caso 80: Síndrome de Meckel-Gruber

Caso 81: Síndrome de Neu-Laxova

Caso 82: Síndrome de Patau (trissomia do cromossomo 13)

Caso 83: Síndrome de Roberts

Caso 84: Síndrome de Robinow

Caso 85: Síndrome de triploidia

Caso 86: Síndrome de Turner

Caso 87: Síndrome de Walker-Warburg

Caso 88: Síndrome do coração esquerdo hipoplásico

Caso 89: Síndrome do Pterygium múltiplo letal

Caso 90: Talipes isolado

Caso 91: Teratoma sacrococcígeo

Caso 92: Toxoplasmose

Caso 93: Trissomia do cromossomo 15

Caso 94: Trissomia do cromossomo 16

Caso 95: Trissomia parcial do cromossomo 1

Caso 96: Tumor cervical

Caso 97: Tumor de face

Caso 98: Ureterocele

Caso 99: Válvula de uretra posterior

Caso 100: Ventriculomegalia

Anexo I: Doenças císticas renais fetais

Anexo II: Júlio César Loguercio Leite

Anexo III: Relatos de armadilhas, erros, enganos ou variações da normalidade nos exames ultrassonográficos

Bibliografia

Índice remissivo

OceanofPDF.com

Copyright

© 2016 Elsevier Editora Ltda.

Todos os direitos reservados e protegidos pela Lei 9.610 de 19/02/1998. Nenhuma parte deste livro, sem autorização prévia por escrito da editora, poderá ser reproduzida ou transmitida, sejam quais forem os meios empregados: eletrônicos, mecânicos, fotográficos, gravação ou quaisquer outros.

ISBN: 978-85-352-8414-0

ISBN versão eletrônica: 978-85-352-6929-1

Capa

Studio Creamcrakers

Editoração Eletrônica

Thomson Digital

Elsevier Editora Ltda.

Conhecimento sem Fronteiras

Rua Sete de Setembro, nº 111 – 16º andar
20050-006 – Centro – Rio de Janeiro – RJ

Rua Quintana, nº 753 – 8º andar
04569-011 – Brooklin – São Paulo – SP

Serviço de Atendimento ao Cliente

0800 026 53 40

atendimento1@elsevier.com

Consulte nosso catálogo completo, os últimos lançamentos e os serviços exclusivos no site www.elsevier.com.br

Nota

Como as novas pesquisas e a experiência ampliam o nosso conhecimento, pode haver necessidade de alteração dos métodos de pesquisa, das práticas profissionais ou do tratamento médico. Tanto médicos quanto pesquisadores devem sempre basear-se em sua própria experiência e conhecimento para avaliar e empregar quaisquer informações, métodos, substâncias ou experimentos descritos neste texto. Ao utilizar qualquer informação ou método, devem ser criteriosos com relação a sua própria segurança ou a segurança de outras pessoas, incluindo aquelas sobre as quais tenham responsabilidade profissional.

Com relação a qualquer fármaco ou produto farmacêutico especificado, aconselha-se o leitor a cercar-se da mais atual informação fornecida (i) a respeito dos procedimentos descritos, ou (ii) pelo fabricante de cada produto a ser administrado, de modo a certificar-se sobre a dose recomendada ou a fórmula, o método e a duração da administração, e as contraindicações. É responsabilidade do médico, com base em sua experiência pessoal e no conhecimento de seus pacientes, determinar as posologias e o melhor tratamento para cada paciente individualmente, e adotar todas as precauções de segurança apropriadas.

Para todos os efeitos legais, nem a Editora, nem autores, nem editores, nem tradutores, nem revisores ou colaboradores, assumem qualquer responsabilidade por qualquer efeito danoso e/ou malefício a pessoas ou propriedades envolvendo responsabilidade, negligência etc. de produtos, ou advindos de qualquer uso ou emprego de quaisquer métodos, produtos, instruções ou ideias contidos no material aqui publicado.

O Editor

CIP-BRASIL. CATALOGAÇÃO NA PUBLICAÇÃO

SINDICATO NACIONAL DOS EDITORES DE LIVROS, RJ

M166m

Magalhães, José

Medicina fetal : estudo de casos / José Magalhães. - 1. ed. - Rio de Janeiro : Elsevier, 2016.

il. ; 24 cm.

Apêndice

Inclui bibliografia e índice

ISBN 978-85-352-8414-0

1. Perinatologia. 2. Feto. 3. Diagnóstico pré-natal. 4. Feto - Desenvolvimento. 5. Feto - Doenças - Diagnóstico. 6. Feto - Anomalias. I. Título.

15-28583 CDD: 618.32

CDU: 618.32



OceanofPDF.com

Colaboradores

Adriani Oliveira Galão, Professora Adjunta da Faculdade de Medicina da UFRGS/Hospital de Clínicas de Porto Alegre Mestre em Clínica Médica/Nefrologia/PUCRS Doutora em Ciências da Saúde/PUCRS Chefe do Serviço de Ambulatório do HCPA

Adriano Pienaro Chrisostomo, Especialista em Ginecologia e Obstetrícia/FEBRASGO Título de Habilitação em Ultrassonografia/Ginecologia e Obstetrícia e Medicina Fetal/FEBRASGO Sócio Diretor do IMMEF, Curitiba, PR

Ana Lúcia Letti Müller, Doutora em Ciências Médicas/Ênfase em Medicina Fetal/UFRGS Membro do Grupo Técnico da Saúde da Mulher/SMS/Porto Alegre Obstetra do Grupo de Medicina Fetal do Hospital de Clínicas de Porto Alegre

André Campos da Cunha, Professor de Ginecologia e Obstetrícia da ULBRA, RS Ginecologista e Obstetra com Área de Atuação em Ultrassom Chefe do Setor de Gestação de Alto Risco e Medicina Fetal do Hospital Presidente Vargas, Porto Alegre Médico do Centro de Medicina Fetal/Ecomoinhos, Porto Alegre

Carlos Roberto Maia, Professor Assistente de Ginecologia e Obstetrícia/UFCSPA Diretor da Clinoson, Porto Alegre Chefe do Setor de Medicina Fetal/Santa Casa de Misericórdia, Porto Alegre

Catherine Anne Cluver, Gynaecologist & Obstetrician, Cape Town, South Africa MBCLB, FCOG

Cláudia Simone Silveira dos Santos, Mestre em Psicologia Clínica Doutoranda em Ciências da Saúde/UFRGS Psicóloga Clínica do Grupo de Medicina Fetal do HCPA

Daniela Vanessa Vettori, Mestre em Medicina/UFRGS Doutoranda em Ciências da Saúde/UFRGS Ginecologista e Obstetra/FEBRASGO Título de Habilitação em Ultrassonografia/Ginecologia e Obstetrícia/CBR Ultrassonografista do Grupo de Medicina Fetal/HCPA

Eduardo Becker, Jr., Doutor em Medicina/UFRGS Título de Habilitação em Medicina Fetal/FEBRASGO Título de Habilitação em Ultrassonografia/Ginecologia e Obstetrícia/FEBRASGO Ex-Research Fellow na Thomas Jefferson University, Filadélfia, EUA

MD, MSc, PhD, FRANZCOG, DDU, COGU Fabricio da Silva Costa, Diploma in Fetal Medicine/FMF/UK Deputy Director/Ultrasound Services/Royal Women's Hospital/ Australia ASUM Council Member Consultant Sonologist/Monash Ultrasound for women ISUOG'S Ambassador to Australia and Brazil Senior lecture/Department of Obstetrics and Gynaecology/University of Melbourne, Australia

Guilherme de Castro Rezende, Professor Adjunto de Obstetrícia da Faculdade de Saúde e Ecologia Humana (FASEH) de Belo Horizonte, MG

Jorge Alberto Bianchi Telles, Ginecologista e Obstetra com Área de Atuação em Medicina Fetal no Hospital Presidente Vargas, Porto Alegre Ultrassonografista Geral Mestre em Pediatria/UFRGS Diretor do Centro de Medicina Fetal/Ecomoinhos, Porto Alegre

José Antônio de Azevedo Magalhães, Professor Titular de Obstetrícia e Ginecologia da Faculdade de Medicina da Universidade Federal do Rio Grande do Sul/UFRGS Coordenador do Grupo de Medicina Fetal do Hospital de Clínicas de Porto Alegre/HCPA Especialista em Ginecologia e Obstetrícia pela FEBRASGO Título de Habilitação em Medicina Fetal pela FEBRASGO Título de Habilitação em Ultrassonografia pelo Colégio Brasileiro de Radiologia Estágio em Medicina Fetal/FMF/King's College School of Medicine, Londres

José Carlos Soares de Fraga, Professor Titular de Cirurgia Pediátrica/Faculdade de Medicina/UFRGS Chefe do Serviço de Cirurgia Pediátrica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Júlio César Loguercio Leite, Professor Colaborador do Programa de Pós-graduação em Genética Médica/UFRGS Doutor em

Medicina/Pediatria/UFRGS Especialista em Genética Clínica/SBGM
Coordenador do Programa de Defeitos Congênitos/HCPA/ECLAMC

Leonardo Modesti Vedolin, Professor de Radiologia/UFRGS
Neurorradiologista do Hospital de Clínicas de Porto Alegre e Hospital
Moinhos de Vento

Lucas Pacini Teixeira, Ginecologista e Obstetra/FEBRASGO
Habilitação em Ultrassonografia/Ginecologia e
Obstetrícia/FEBRASGO/CBR Ex-Fellow em Ultrassonografia/Ginecologia
e Obstetrícia/Thomas Jefferson University, Filadélfia, EUA

Luciano Ferraz Schopf, Mestre e Doutor em Cirurgia
Pediátrica/UFRGS Cirurgião Pediátrico do Hospital de Clínicas de Porto
Alegre/Grupo de Medicina Fetal

Maíra Cristina Menezes Freire, Bolsista Pós-doutora do Laboratório de
Genética Bioquímica do Departamento de Bioquímica e Imunologia da
Universidade Federal de Minas Gerais

Maira Graeff Burin, Farmacêutica/Bioquímica/UFRGS Mestrado e
Doutorado/Bioquímica/UFRGS Responsável pelo Laboratório de Erros
Inatos do Metabolismo do Serviço de Genética Médica e Pesquisadora do
Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Maria Mercedes Cardoso da Fonseca, Médica Radiologista da Clínica
SIDI Porto Alegre Habilitação em Ultrassonografia/Ginecologia e
Obstetrícia/CBR

Raquel Camara Rivero, Professora Assistente do Departamento de
Patologia da FAMED/UFRGS Mestre em Clínica Médica/UFRGS

Maria Teresa Pedrazzi Chaves, Ginecologista e Obstetra/FEBRASGO
Título de Habilitação em Ultrassonografia/Ginecologia e Obstetrícia/CBR
Coordenadora de Medicina Fetal/Hospital Mãe de Deus Ultrassonografista
do Grupo de Medicina Fetal/HCPA

Maria Teresa Vieira Sanseverino, Especialista em Genética pela
Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM) Mestre em Bioquímica
Doutora em Pediatria/UFRGS Geneticista do Grupo de Medicina Fetal do
Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Otávio de Azevedo Magalhães, Mestre em Cirurgia/UFRGS Médico Especialista pela Sociedade Brasileira de Oftalmologia Preceptor do Serviço de Oftalmologia do Hospital Banco de Olhos de Porto Alegre

Patrícia Martins Moura Barrios, Doutora em Cardiologia/UFRGS Cardiologista Pediátrica do Grupo de Medicina Fetal do HCPA

Rejane Gus, Mestre em Genética Humana/Universidade de Tel Aviv Doutora em Citogenética/UFRGS Responsável pelo Laboratório de Diagnóstico Pré-natal e de Cultura Celular do HCPA Citogeneticista do Grupo de Medicina Fetal do HCPA

Ricardo dos Santos Palma-Dias, Doutor em Medicina/UFRGS, MD, MSc FRANZCOG Dip US (O&G)/Diploma in Fetal Medicine Clinical Associate Professor/Obstetrics and Gynecology/ University of Melbourne, Austrália Consultant Ultrasonologist/The Royal Women's Hospital Member of the Prenatal Diagnosis/Human Genetics Society of Australasia/RANZCOG

Sammya Bezerra Maia and Holanda Moura, Mestre em Tocoginecologia/UFC Doutora em Saúde Coletiva/UFC/UECE Professora Assistente do Curso de Medicina/UNIFOR Habilitação CBR/FEBRASGO em Ginecologia e Obstetrícia Clinical Research Fellowship/Royal Women's Hospital Melbourne, Austrália

Sandra Leistner-Segal, Bióloga, MSc/ Serviço de Genética Médica do HCPA Mestre em Bioquímica/UFRGS Professora do Programa de Pós-graduação em Ciências Médicas/UFRGS PhD em Genética e Biologia Molecular/University College London/UK

Sérgio Danilo Junho Pena, Diretor Científico do Laboratório GENE Professor Titular, Diretor do Laboratório de Genética Bioquímica do Departamento de Bioquímica e Imunologia e Diretor do Laboratório de Genômica Clínica da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais

Simon Meagher, Medical Director/Consultant/Monash Ultrasound, Melbourne, Austrália Obstetrics and Gynaecological Ultrasound Specialist

Tiago Elias Rosito, Doutor em Urologia/UNIFESP Especialista em Urologia Pediátrica pela Sociedade Brasileira de Urologia Professor de Urologia Pediátrica/UFRGS e do Grupo de Medicina Fetal do HCPA

Vanessa Lopes Preto de Oliveira, Mestre em Endocrinologia/UFRGS Médica Especialista pela Sociedade Brasileira de Endocrinologia e Metabologia Preceptora do Serviço de Endocrinologia/PUCRS

Vicente Monteggia, Título de Habilitação em Medicina Fetal/FEBRASGO Diploma em Medicina Fetal pela Fetal Medicine Foundation, Londres

OceanofPDF.com

Dedicatória

À minha família com amor, especialmente aos meus netos, Olivia e
Nicolas, pela renovação do fluxo vital

OceanofPDF.com

Apresentação

Trabalhamos com Medicina Fetal há mais de 20 anos e esse conhecimento nos levou a publicar este material colhido da vivência diária dos autores.

São cem casos clínicos descritos, aqui, desde sua suspeita diagnóstica inicial, seguimento e imagens ultrassonográficas. Também, em alguns casos, apresentaremos a ressonância magnética e a avaliação genética, tanto por cariótipo convencional como por estudos moleculares de DNA. Todos de casuística pessoal, portanto, por experiência própria.

Os achados descritos foram apenas os identificados efetivamente. Além dos vídeos com exames ultrassonográficos gravados.

No anexo I temos um capítulo pormenorizado do diagnóstico diferencial das doenças císticas renais e 62 links de imagens.

No anexo II temos as malformações encontradas em recém-nascidos do Hospital de Clínicas de Porto Alegre pelo ECLAMC (Estudo colaborativo latino-americano de malformações congênitas), durante 30 anos, em um total de mais de 110 mil partos.

E, no anexo III, reportamos os erros mais comuns identificados em exames de imagem.

A bibliografia consultada para os casos descritos encontra-se ao final do último caso.

Esperamos que o material colhido desta trajetória seja proveitoso para quem também exerce a Medicina Fetal e a Imaginologia.

Os autores

Índice de Vídeos

Vídeo 01

Título: ESPINHA BÍFIDA

Vídeo 02

Título: PENTALOGIA DE CANTRELL

Vídeo 03

Título: ARNOLD CHIARI

Vídeo 04

Título: LINFANGIOMA

Vídeo 05

Título: VÁLVULA DE URETRA POSTERIOR

Vídeo 06

Título: DISPLASIA ESQUELÉTICA LETAL

Vídeo 07

Título: SÍNDROME DE EDWARDS

Vídeo 08

Título: ACRANIA

Vídeo 09

Título: SÍNDROME DE TURNER

Vídeo 10

Título: FENDA FACIAL

Vídeo 11

Título: ANOMALIA DE EBSTEIN

Vídeo 12

Título: DUPLA VIA DE SAÍDA DO VENTRÍCULO DIREITO

Vídeo 13

Título: HÉRNIA DIAFRAGMÁTICA

Vídeo 14

Título: GESTAÇÃO GEMELAR - Monocoriônica e Monoamniótica

Abreviaturas

aCGH hibridização genômica comparativa por microarranjos

AD átrio direito

AE átrio esquerdo

AP anatomopatológico

BVC biópsia de vilosidades coriônicas

CIA comunicação interatrial

CIUR crescimento intrauterino restrito

CIV comunicação interventricular

CMV citomegalovírus

D direita

DSAV defeito septal atrioventricular

E esquerda

Ecocardio ecocardiograma fetal

EXIT *ex utero intrapartum treatment*

EXOMA fração do genoma que codifica os genes

FIV fertilização in vitro

FM feto morto

HFÑI hidropisia fetal não imune

LSD lobo superior direito (pulmão)

MI membro inferior

MS membro superior

NIPT *non-invasive prenatal test* (teste não invasivo no sangue materno para aneuploidias/DNA)

PCR reação em cadeia da polimerase

PM *post-mortem* (exame, necropsia)

PO pós-operatório

RMF ressonância magnética fetal

RN recém-nascido

Roprema rotura prematura das membranas

RX raio X

SNC sistema nervoso central

STORCH sífilis, toxoplasmose, rubéola, citomegalovírus, herpes

TC tomografia computadorizada

TRAP *twin reversed arterial perfusion*

US ultrassonografia ou ultrassom

VACTERL anomalias vertebrais, atresia anal, anomalias cardíacas, fístula traqueoesofágica ou atresia esofágica, anomalias urinárias/renais, defeitos de membros

VD ventrículo direito

VE ventrículo esquerdo

CASO 1

Acondrogênese

José Antônio de Azevedo Magalhães, Maria Teresa Vieira Sanseverino e Cláudia Simone Silveira dos Santos

Caso: ultrassom de III trimestre apresentando feto com hipoplasia óssea grave de todos os ossos longos, cabeça desproporcionalmente grande, a custa do crânio, tórax constricto, polidrâmnio, hidropisia fetal não imune, hipomineralização da coluna vertebral. (Figs. 1-1 e 1-2)

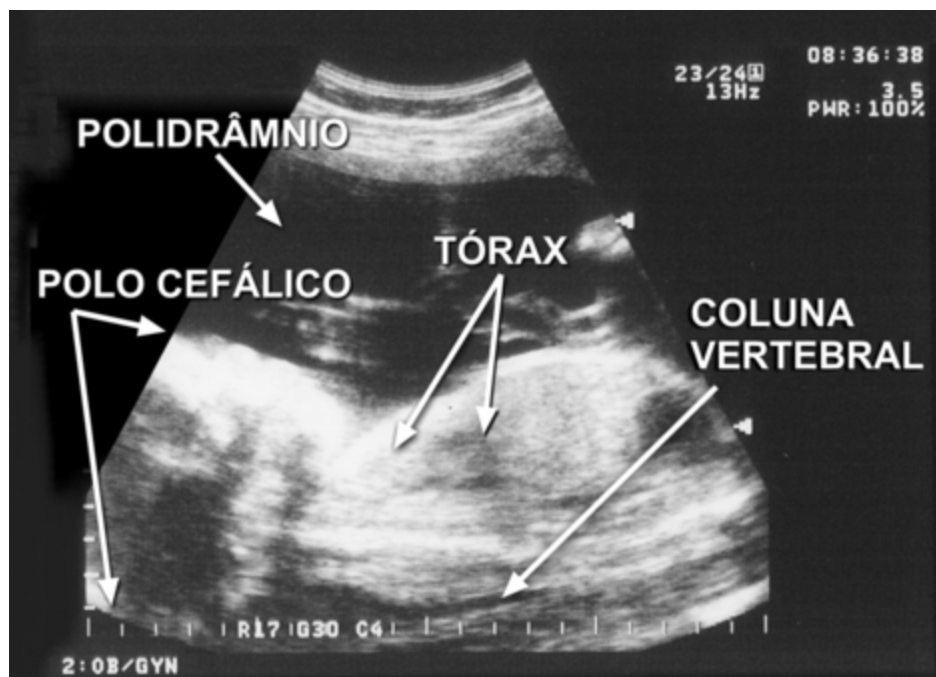


FIGURA 1-1 Edema de tecido celular subcutâneo, polidrâmnio, tórax constricto, perímetro cefálico aumentado, hipomineralização da coluna vertebral.



FIGURA 1-2 F.M. – hidropisia fetal não imune em caso de acondrogênese, perímetro cefálico aumentado, constrição torácica.

Ultrassonografia compatível com forma de osteocondrodisplasia ou ainda displasia esquelética. Mais de 400 tipos já descritos. Apresentação letal. Comprovação por estudo radiológico de corpo inteiro e mãos do FM. Diagnóstico diferencial: outras formas de displasia esquelética.

CASO 2

Agenesia renal bilateral

Raquel Camara Rivero, Tiago Elias Rosito e José Antônio de Azevedo Magalhães

Caso: ao ultrassom identificou-se líquido amniótico virtualmente ausente no II trimestre gestacional. Não se identificam imagens dos rins nem suas respectivas artérias renais emergentes da aorta abdominal. Bexiga vazia. Não há histórico de perda de líquido amniótico. (Figs. 2-1 a 2-3)

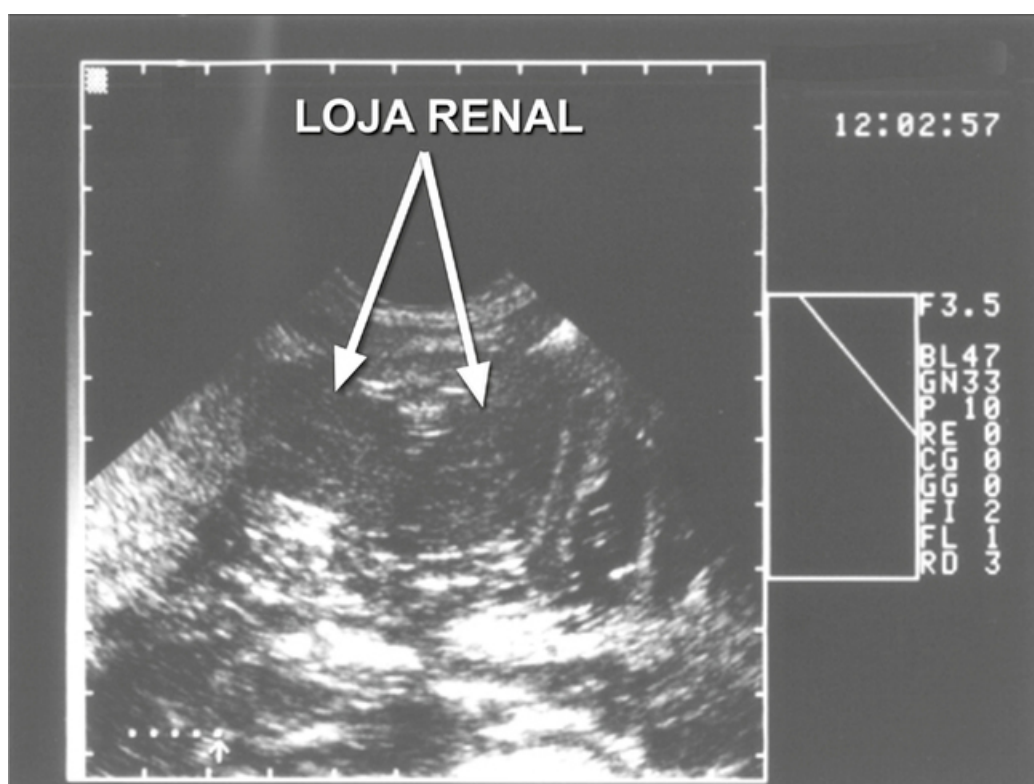


FIGURA 2-1 Ultrassonografia. Corte transversal. Ausência das imagens renais nas suas respectivas lojas. Anidramnia.

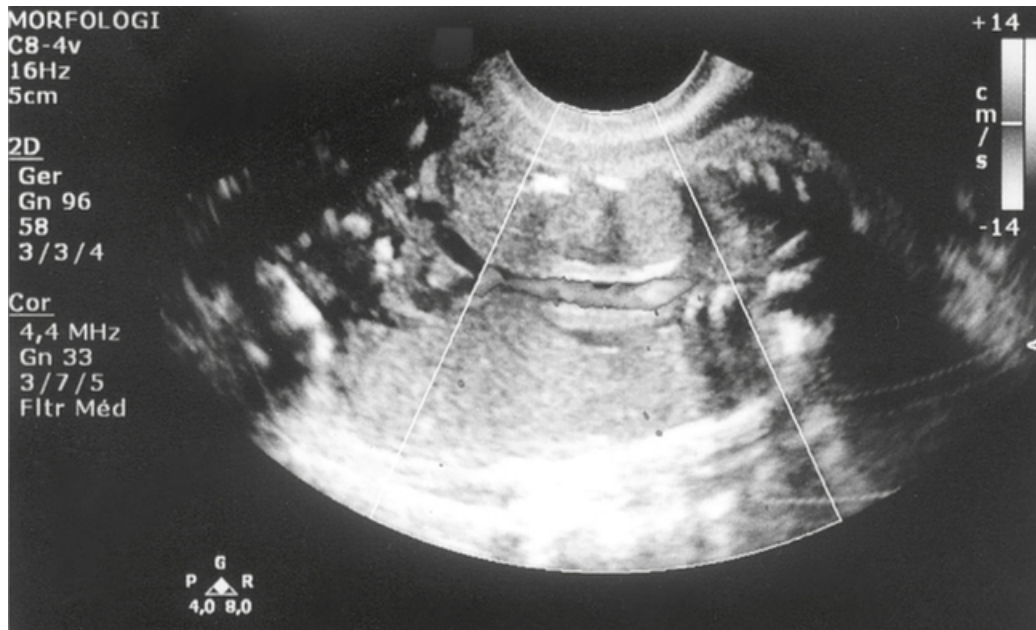


FIGURA 2-2 Doppler. Não se identificam as artérias renais emergentes da aorta abdominal.

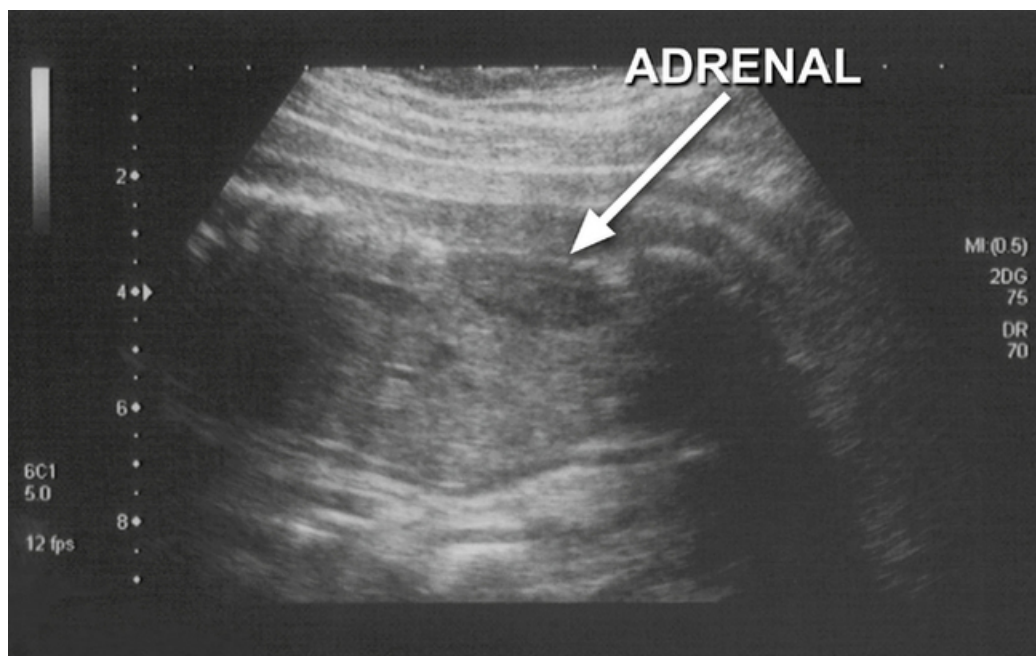


FIGURA 2-3 Ultrassonografia. Corte longitudinal. Glândula adrenal alongada ocupando o lugar do rim ausente.

Sinônimos: sequência ou síndrome de Potter.

Até 15 semanas, em condições normais, identifica-se a presença de líquido amniótico secundário a sua produção tendo origem pelas membranas amnióticas. Após, se componente renal ausente, anidramnia.

Realizar cortes transversal e longitudinal em ambas as lojas renais. Pode-se identificar a glândula adrenal no espaço do rim.

Pesquisar associação a outras malformações genitourinárias.

Diagnóstico diferencial: outras causas de líquido amniótico reduzido como rotura prematura das membranas ou displasia renal bilateral.

CASO 3

Anencefalia

José Antônio de Azevedo Magalhães, Maria Teresa Vieira Sanseverino e Maria Mercedes Cardoso da Fonseca

Caso: ausência da formação da calota craniana acima das órbitas com disrupção do tecido cerebral. (Figs. 3-1 a 3-3)



FIGURA 3-1 Ultrassonografia. Anencefalia: não se identifica o maciço ósseo acima das órbitas. Perfil.

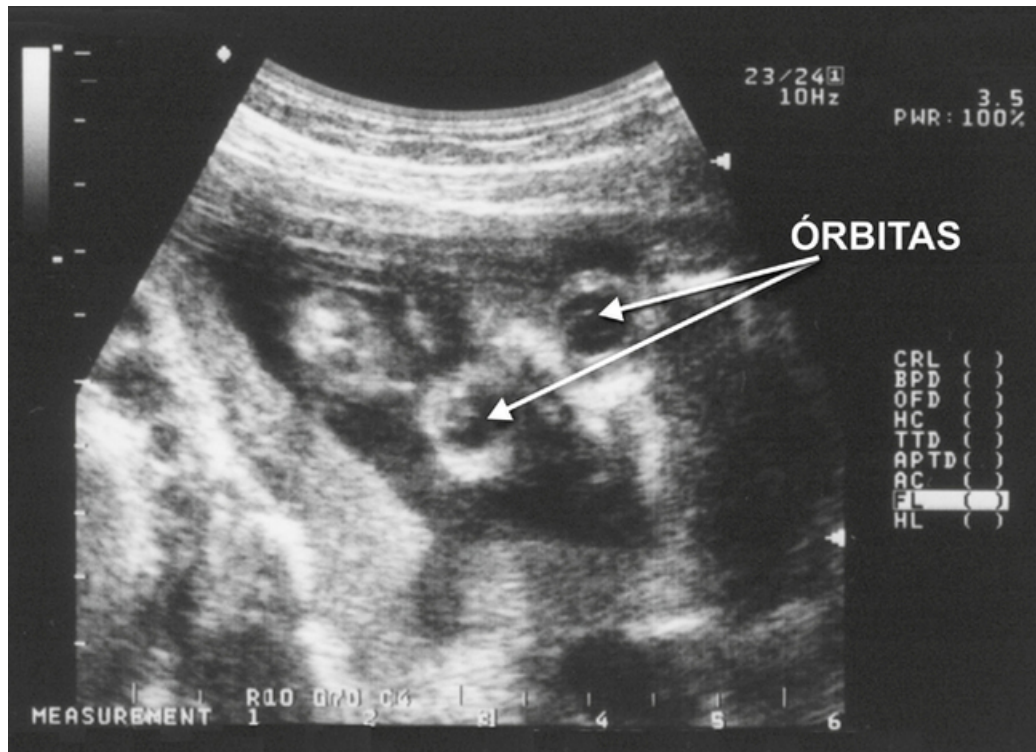


FIGURA 3-2 Ultrassonografia. Transversal. Anencefalia.



FIGURA 3-3 F.M. Anencefalia.

Diagnóstico: ultrassonografia.

A partir de 12 semanas de idade gestacional com certeza. Antes, suspeição.

Fazer medida do diâmetro biparietal e identificação de todo o perímetro cefálico, atentando para sua completa integridade (exame normal).

Associação com polidrâmnio.

Diagnóstico diferencial: encefalocele.

Usualmente isolada, mas pode fazer parte das trissomias 18, 13 e triploidia.

Etiologia: multifatorial.

A lei no Brasil: a partir de 2012, a interrupção da gestação nessa circunstância ficou despenalizada; dependendo da manifestação da vontade dos pais e de dois exames de ultrassom de autoria diferente com comprovação deste diagnóstico por cortes longitudinal e transversal.

Prevenção: ácido fólico na dose de 4 a 5 mg/dia. Deve ser iniciado antes da concepção e mantido até o fechamento do tubo neural.

Temos orientado para que o mesmo seja prescrito após a alta hospitalar do encerramento de uma gestação com qualquer defeito de fechamento do tubo neural.

OceanofPDF.com

CASO 4

Ascite quilosa

José Antônio de Azevedo Magalhães e Luciano Ferraz Schopf

Caso: ascite volumosa detectada ao final do II trimestre na ultrassonografia. Inicialmente isolada. Polidrâmnio. Evolução para hidropisia fetal não imune. (Fig. 4-1)

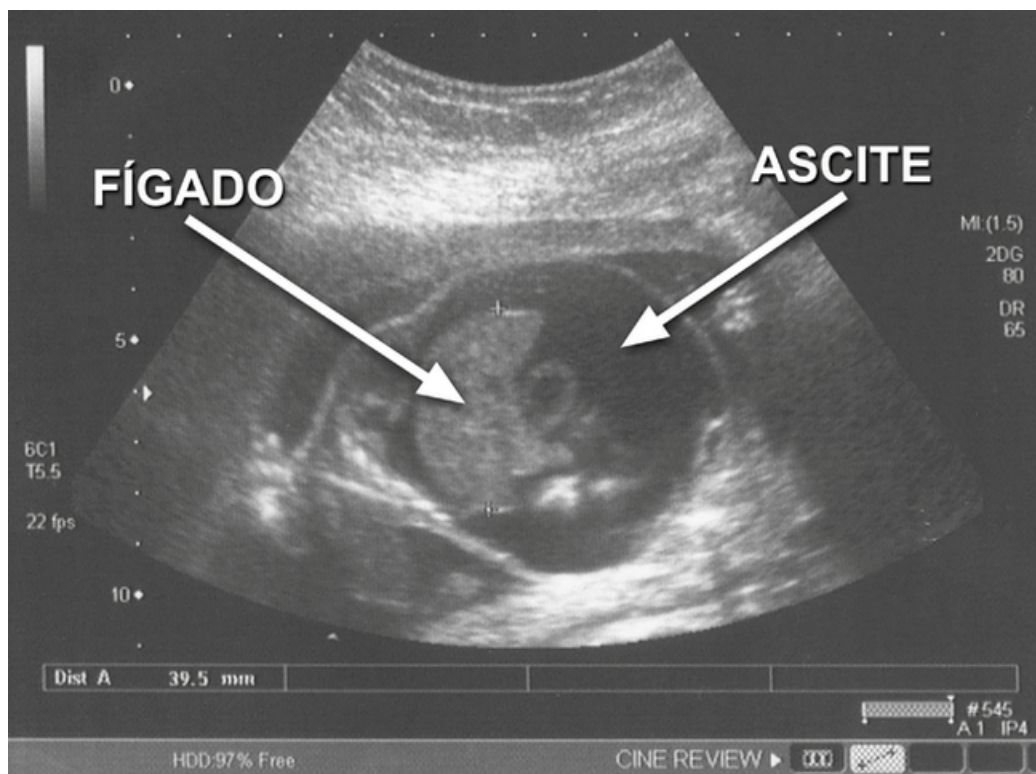


FIGURA 4-1 Abdome fetal com ascite.

Cariótipo: 46,XX (normal).

Ecocardio: normal.

RN: 4.100 g.

Aspirado de ascite: análise biológica – linfocitose franca.

Tratamento clínico neonatal e posteriormente cirúrgico para correção de defeito da drenagem linfática abdominal.

Diagnóstico diferencial: infecções pré-natais, hidropisia fetal não imune ou anasarca fetoplacentária (mais de 100 causas), peritonite meconial, ascite urinosa, trissomias.

CASO 5

Ascite transitória

José Antônio de Azevedo Magalhães e Cláudia Simone Silveira dos Santos

Caso: achado ultrassonográfico casual de líquido livre na cavidade abdominal fetal no III trimestre, acompanhado de polidrâmnio e intestino hiperecogênico. (Figs. 5-1 e 5-2)

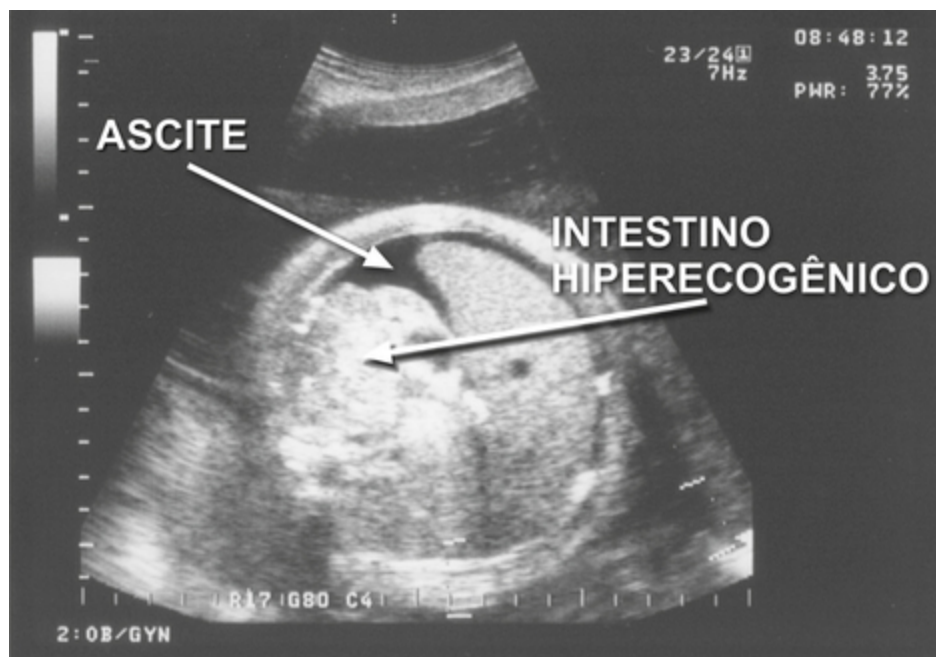


FIGURA 5-1 Ultrassonografia. Ascite fetal e intestino hiperecogênico.

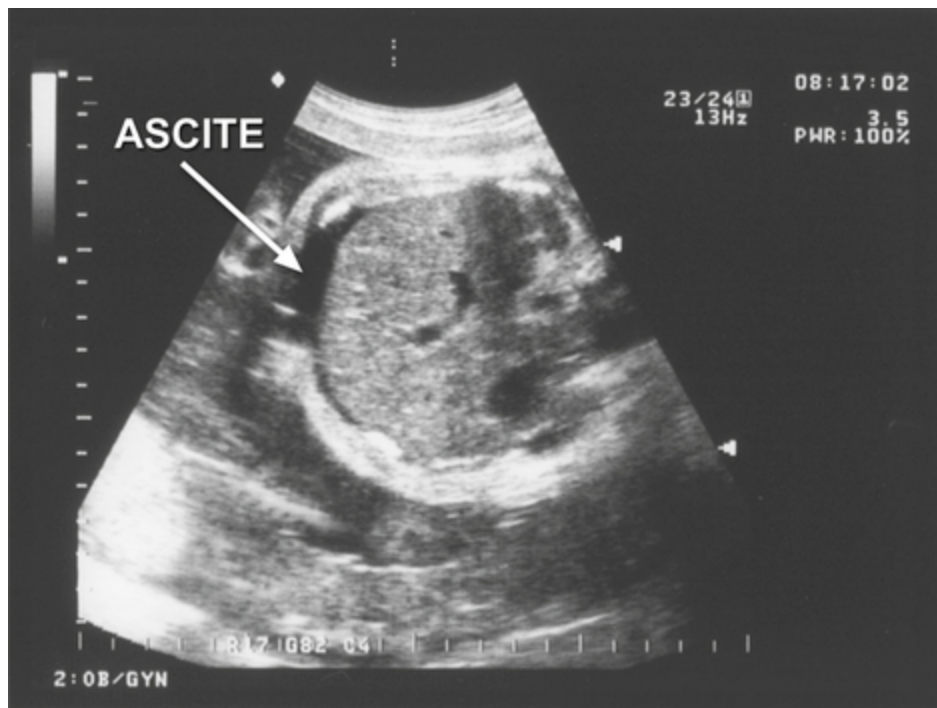


FIGURA 5-2 Ultrassonografia. Redução espontânea da ascite uma semana depois.

Ao nascimento houve resolução total do quadro de ascite, espontaneamente.

Exames: ultrassonográfico, físico, neurológico e oftalmológico normais no RN.

Exames negativos para infecções pré-natais (especialmente parvovírus B-19 e citomegalovírus) e erros inatos do metabolismo.

Não identificado fator causal.

Pesquisar etiologia: infecções pré-natais, ascite quilosa, aneuploidias, erros inatos do metabolismo, perfuração intestinal.

CASO 6

Associação VACTERL

José Antônio de Azevedo Magalhães e Maria Mercedes Cardoso da Fonseca

Caso: ao exame ultrassonográfico detectou-se hidronefrose bilateral, megaureter, malformação óssea de MS (não se identificou a imagem do rádio), assimetria das quatro câmaras cardíacas, dilatação de alças intestinais, polidrâmnio e não se visibilizou a bolha gástrica (estômago). (Figs. 6-1 a 6-4)



FIGURA 6-1 Ultrassonografia. Malformação de MS (aplasia radial).



FIGURA 6-2 PM. Malformação de membro superior.

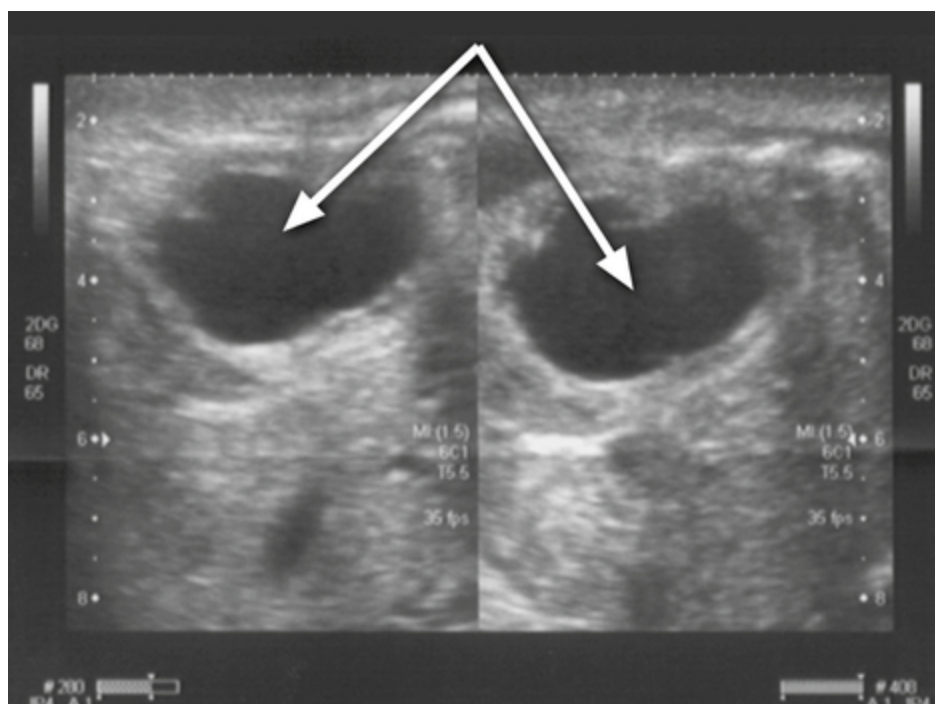


FIGURA 6-3 Ultrassonografia. Hidronefrose bilateral.

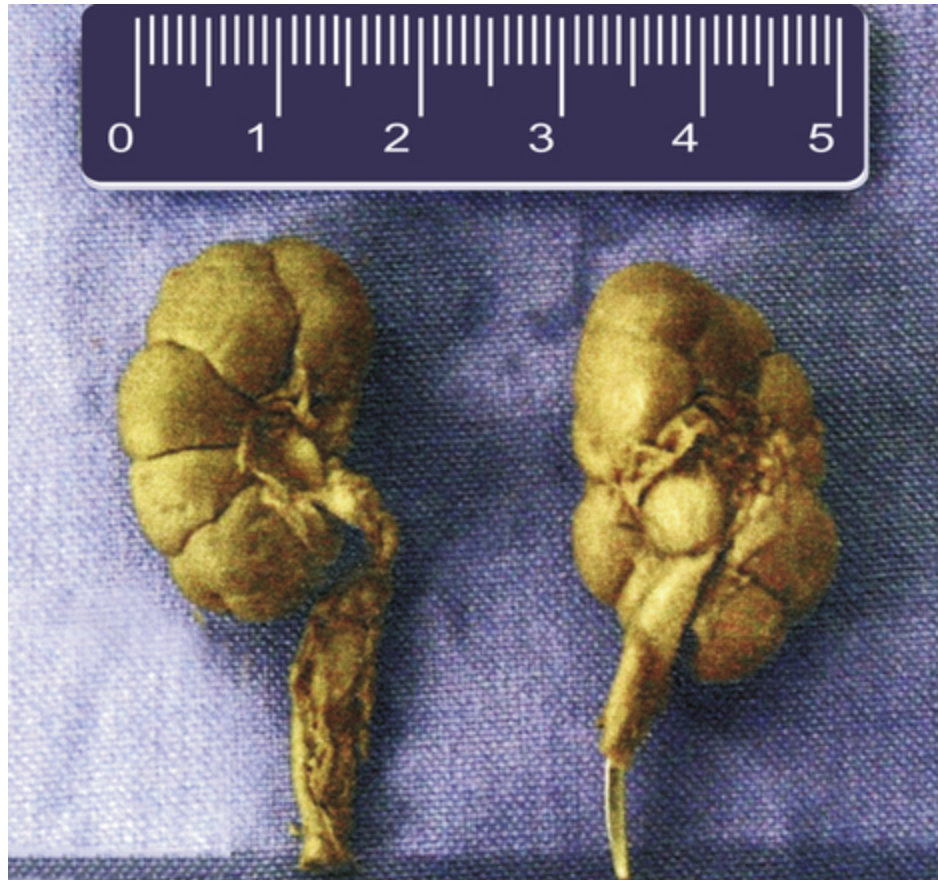


FIGURA 6-4 PM. Malformação renal.

Cariótipo fetal normal.

Ecocardiograma: defeito septal AV.

Diagnóstico neonatal: Aplasia radial, malformação do aparelho urinário, ânus imperfurado, fístula traqueoesofágica, defeito vertebral, cardiopatia (VACTERL).

A maioria dos casos é esporádica. Pesquisar diabetes materno.

Diagnóstico diferencial: trissomias 18 ou 13, anemia de Fanconi, síndrome de Robert, síndrome de Nager, síndrome de regressão caudal, síndrome de Jarcho-Levin e outras doenças de causa genética.

CASO 7

Atresia anal

Luciano Ferraz Schopf, Maria Teresa Vieira Sanseverino e Daniela Vanessa Vettori

Caso: achado de dilatação de alças intestinais no abdome inferior com litíase, durante a ultrassonografia. (Figs. 7-1 e 7-2)

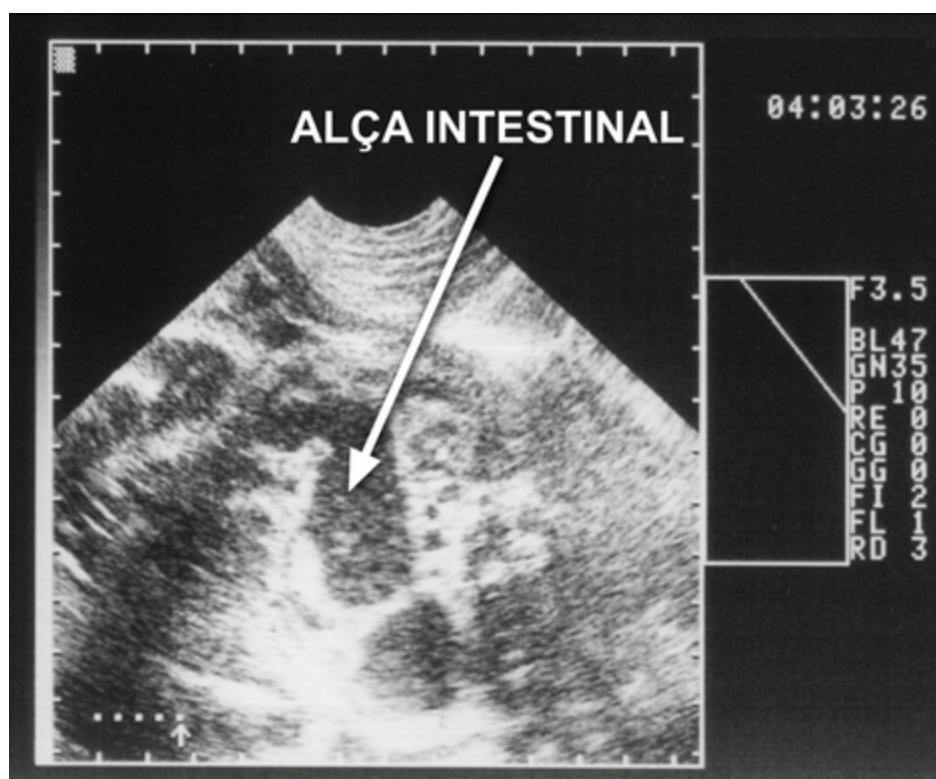


FIGURA 7-1 Alça intestinal dilatada com conteúdo e enterolítase no III trimestre.

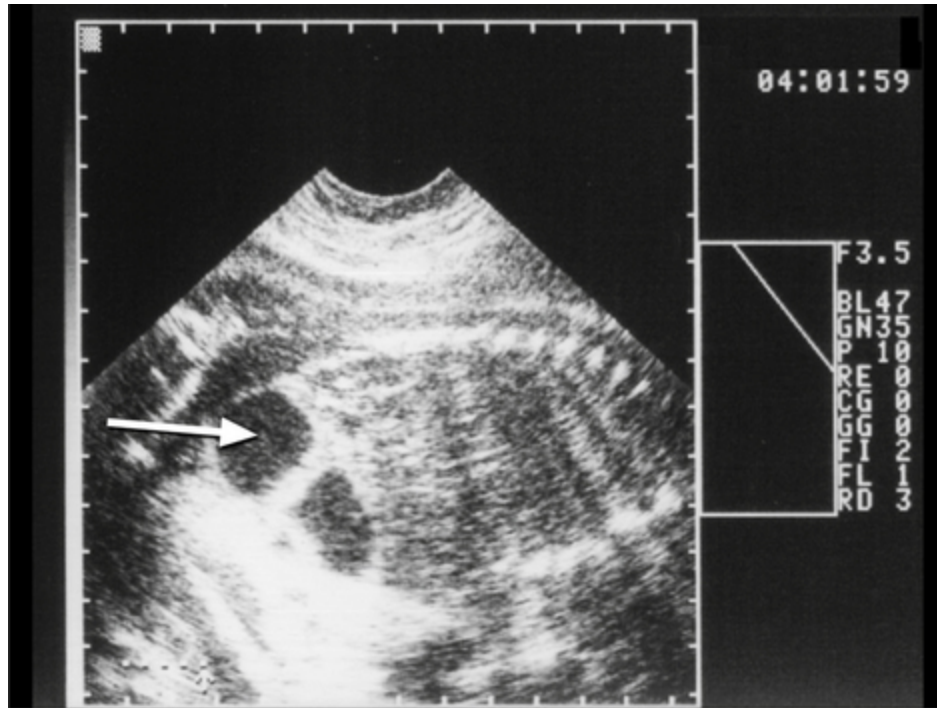


FIGURA 7-2 Conteúdo líquido na alça intestinal dilatada no abdome inferior.

Diagnóstico neonatal: atresia anal isolada.

Pode estar associada a síndromes genéticas e malformações diversas como a Associação VACTERL.

Está indicada a realização de cariótipo fetal ou pós-natal.

Diagnóstico diferencial: outras atresias ou estenoses intestinais.

CASO 8

Atresia de cólon

José Antônio de Azevedo Magalhães e Luciano Ferraz Schopf

Caso: em exame ultrassonográfico de III trimestre demonstrou-se imagem de alça intestinal dilatada e delimitada, de localização periférica. Ausência de ascite. Feto do sexo masculino. (Figs. 8-1 e 8-2)

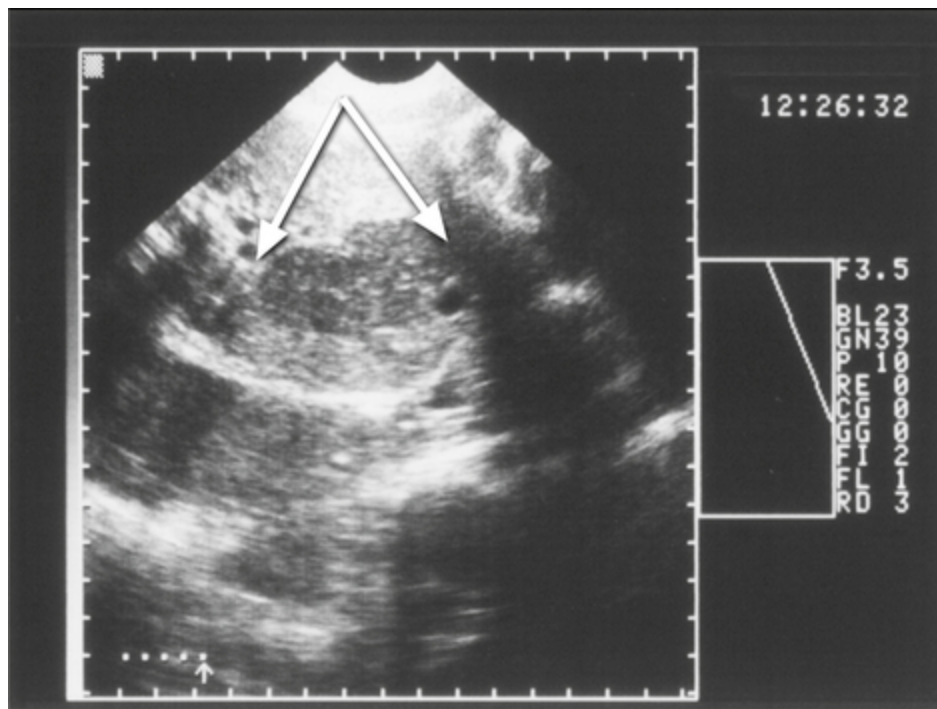


FIGURA 8-1 Alça intestinal dilatada.

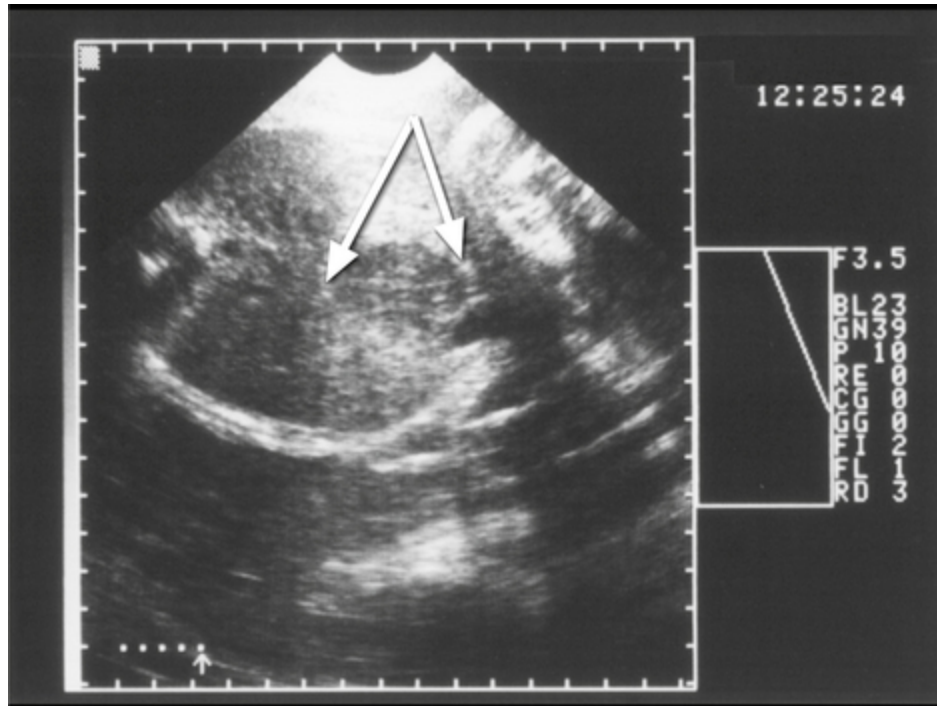


FIGURA 8-2 Parede intestinal com dilatação.

Diagnóstico neonatal cirúrgico: atresia de cólon nas proximidades da válvula ileocecal. Pode apresentar correlação genética.

Diagnóstico diferencial: doença de Hirschsprung, íleo meconial, intestino hiperecogênico, atresia anorretal e ânus imperfurado, fibrose cística.

CASO 9

Atresia de duodeno

José Antônio de Azevedo Magalhães e José Carlos Soares de Fraga

Caso: identificação do sinal da dupla bolha abdominal no ultrassom de II trimestre. (Figs. 9-1 e 9-2)

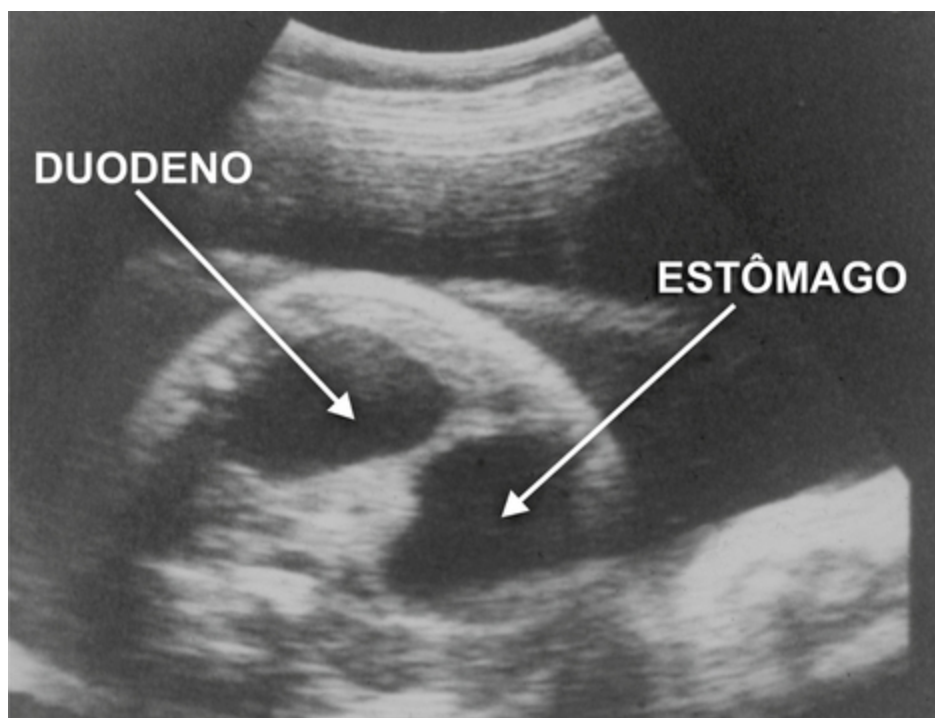


FIGURA 9-1 Corte transversal alto do abdome, 24 semanas, demonstrando a presença da dupla bolha, correspondente ao duodeno dilatado, estômago e polidrânio. Ultrassonografia.

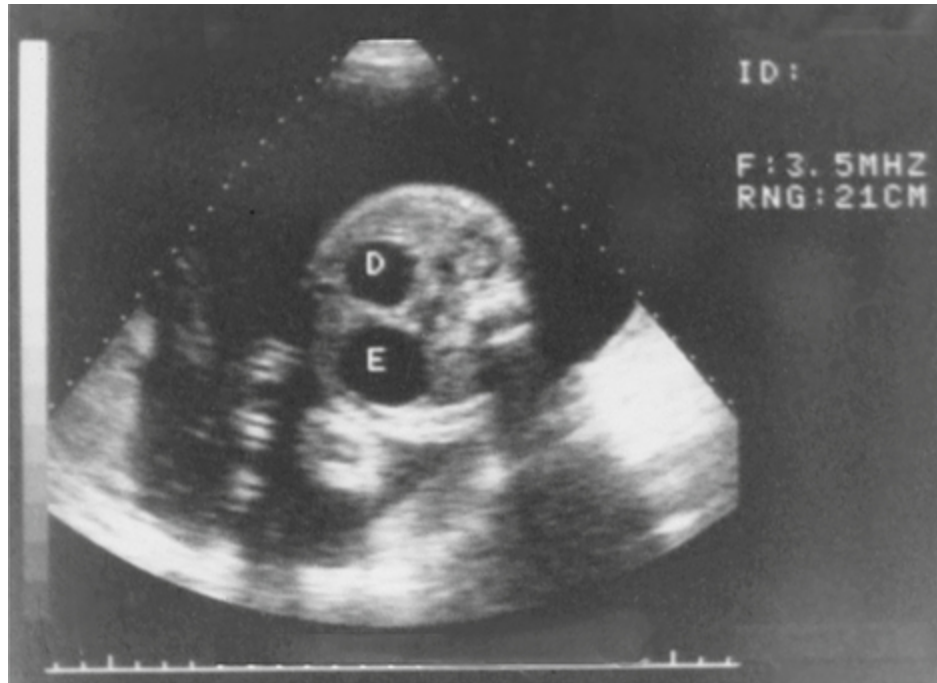


FIGURA 9-2 Dupla bolha e polidrânio, 27 semanas.

Diagnóstico ultrassonográfico. Em corte transversal do abdome.

Isolada ou em associação com gastrosquise, VACTERL ou outras malformações gastrointestinais.

O sinal pode ser igual para atresia ou estenose: obstrução duodenal.

Cirurgia neonatal: confirmação diagnóstica.

Pesquisar síndrome de Down.

A obstrução do duodeno também pode ser causada por defeito de rotação intestinal, pâncreas anular e fazer parte de várias outras síndromes genéticas.

Diagnóstico diferencial: cisto hepático, cisto de colédoco, higroma cístico, cisto de duplicação intestinal, sequestro pulmonar extralobar infradiafragmático.

CASO 10

Atresia de jejuno

José Antônio de Azevedo Magalhães e Luciano Ferraz Schopf

Caso: imagem ultrassonográfica de III trimestre apresentando dilatação de alças intestinais com peristaltismo, CIUR. Quadro obstrutivo. (Figs. 10-1 e 10-2)



FIGURA 10-1 Alças intestinais dilatadas no abdome e repletas de líquido.



FIGURA 10-2 Alças intestinais dilatadas no abdome e repletas de líquido. Abdome aumentado de volume. Ausência de ascite.

Gestante com colangite esclerosante.

Cirurgia neonatal: identificado segmento de jejuno proximal acometido. Cordão fibroso conectando duas porções terminais de intestino atresico. Mesentério intacto.

Diagnóstico diferencial: obstrução de íleo, doença de Hirschsprung, cisto mesentérico, cisto ovariano, cisto de duplicação intestinal, hidronefrose e megaureter, síndrome de hipoperistaltismo com microcólon e megabexiga.

Pode estar associada a volvo, gastrosquise ou onfalocele.

CASO 11

Cisto aracnoide

José Antônio de Azevedo Magalhães e Leonardo Modesti Vedolin

Caso: identifica-se extensa lesão cística no nível do sistema nervoso central, intracraniana (superfície cerebral cavitária sobre a linha média), ultrassonografia de III trimestre. (Fig. 11-1)



FIGURA 11-1 Cisto aracnoide medindo 4,9 cm x 3,3 cm, III trimestre.

Confirmação por RMF. Localização: superfície hemisférica cerebral, atingindo o sulco inter-hemisférico.

Diagnóstico diferencial: teratoma intracraniano, cisto porencefálico, esquizecefalia, aneurisma, hemorragia e neoplasia.

Observação: exame neurológico normal com um ano de vida!

OceanofPDF.com

CASO 12

Cisto broncogênico

José Antônio de Azevedo Magalhães e José Carlos Soares de Fraga

Caso: achado ultrassonográfico no III trimestre em exame de rotina. Lesão pulmonar cística, isolada. Medindo 0,9 cm x 0,8 cm. (Figs. 12-1 a 12-3)

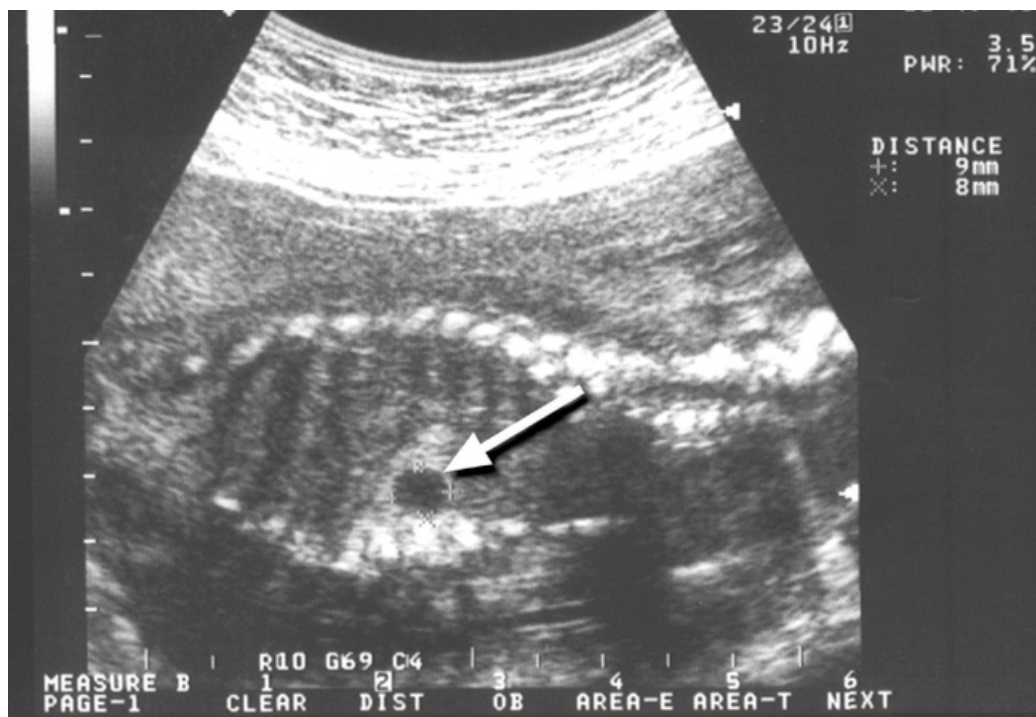


FIGURA 12-1 Lesão cística pulmonar. Ultrassonografia.



FIGURA 12-2 Pequeno cisto em topografia torácica. Identificação do diafragma.

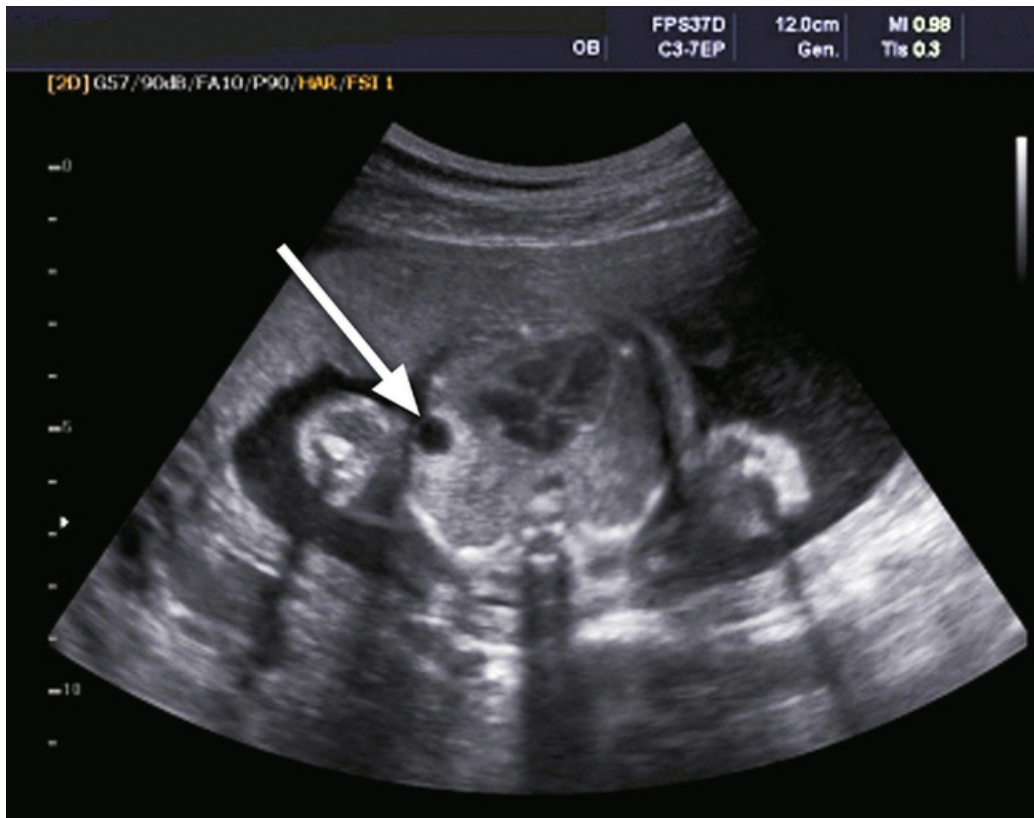


FIGURA 12-3 Cisto pulmonar broncogênico.

Conduta: observação.

Evolução: assintomático.

Seguimento neonatal.

Pode ser também múltiplo. Causado por duplicação cística da árvore traqueobrônquica. Suas paredes apresentam fibrose e cartilagem. Conteúdo aquoso ou viscoso.

Precisar a localização torácica. Identificar a bolha gástrica separadamente no abdome.

Diagnóstico diferencial: sequestro broncopulmonar, enfisema lobar congênito, cisto neuroentérico, malformação adenomatoide cística congênita.

CASO 13

Cisto de adrenal

José Antônio de Azevedo Magalhães e Vanessa Lopes Preto de Oliveira

Caso: ao exame ultrassonográfico de rotina identifica-se imagem cística simples de 1,1 cm x 0,8 cm na glândula adrenal direita. Idade gestacional de 29 semanas. Sem outra alteração anatômica. (Fig. 13-1)

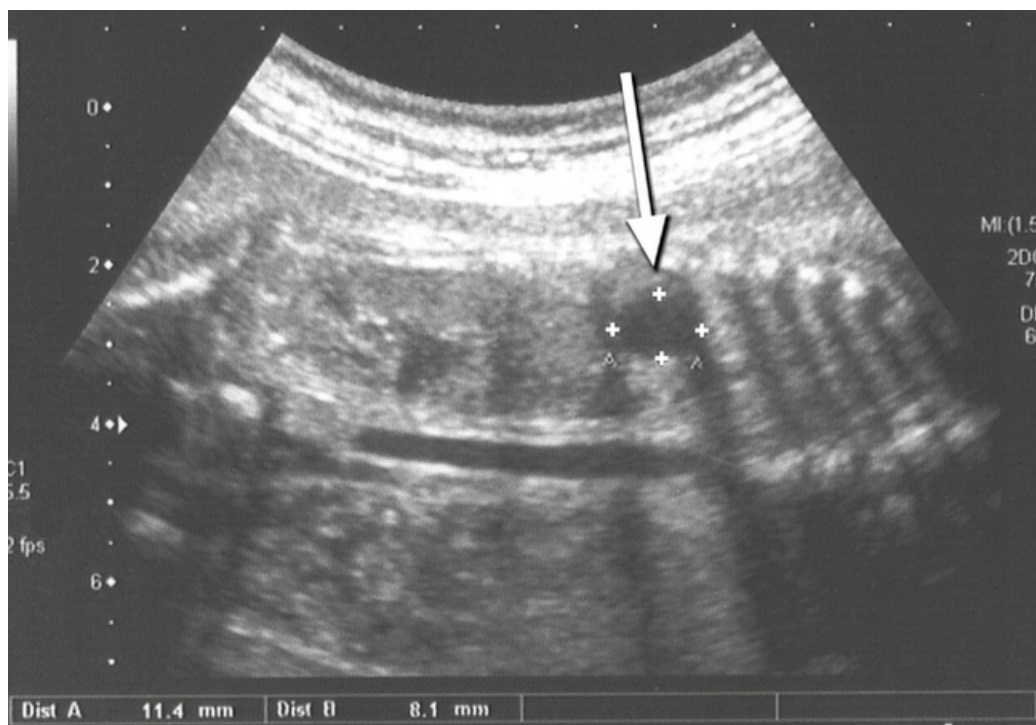


FIGURA 13-1 Ultrassonografia. Cisto simples de adrenal.

Conduta expectante. Pode desaparecer espontaneamente.
Diagnóstico de comprovação por exame neonatal de imagem.

Diagnóstico diferencial: hemorragia ou hematoma de adrenal, neuroblastoma, sequestro infradiafragmático, cisto hepático ou esplênico.

OceanofPDF.com

CASO 14

Cisto de plexo coroide

José Antônio de Azevedo Magalhães, Maria Mercedes Cardoso da Fonseca e Vicente Monteggia

Caso: identificação de imagem cística isolada dentro do ventrículo lateral do cérebro, ao nível do plexo coroide no II trimestre gestacional, encontro casual. Não havia malformações estruturais no presente exame. (Fig. 14-1)

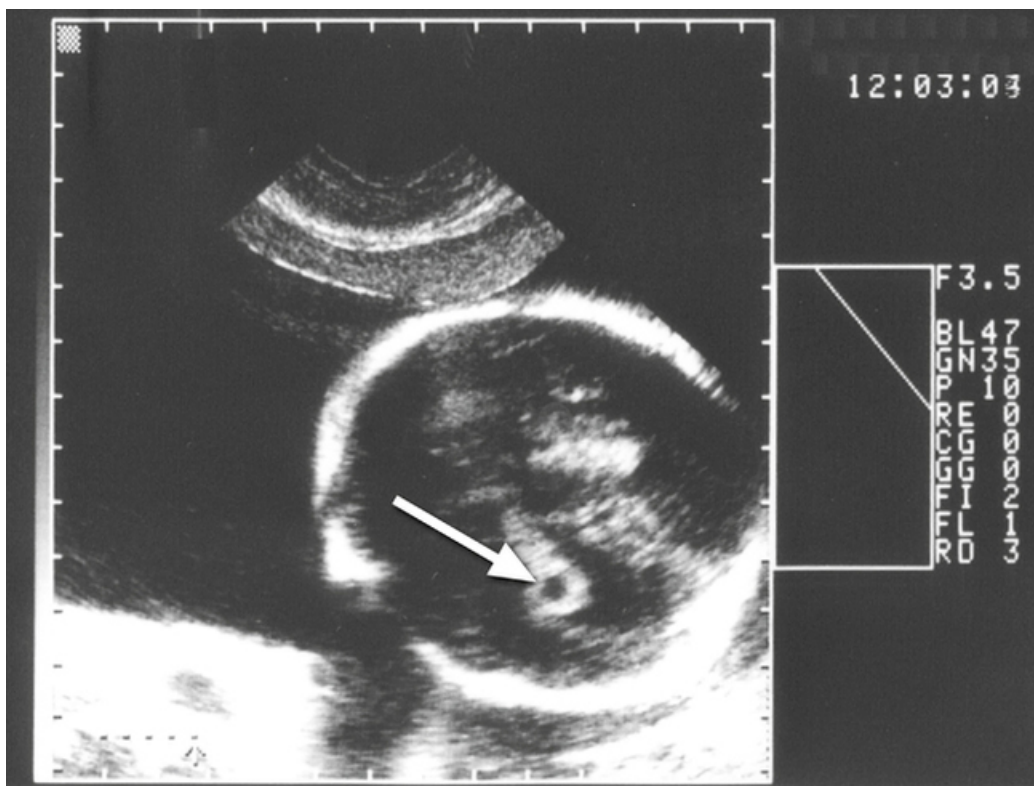


FIGURA 14-1 Cisto de plexo coroide.

Pode ser identificado em 1 a 2% de todos os fetos normais. Desaparece com o desenvolvimento gestacional, que pode ser comprovado em torno de

26 semanas.

Diagnóstico diferencial de gravidade: associação à síndrome de Edwards ou trissomia 18. Como esta é polimalformativa, tendo sido descritos mais de 130 marcadores de alterações anatômicas fetais concomitantes, pode ser diagnosticada em mais de 80% dos casos. Nesta situação obtém-se certeza com o estudo do cariótipo.

Diagnóstico diferencial: lesão cerebral destrutiva, ventriculomegalia, anomalia vascular, cisto intracranial.

OceanofPDF.com

CASO 15

Cisto ovariano fetal

José Antônio de Azevedo Magalhães e Lucas Pacini Teixeira

Caso: identificação de imagem cística abdominal baixa em feto feminino com conteúdo, medindo 5,6 cm x 4,4 cm. (Figs. 15-1 a 15-3)

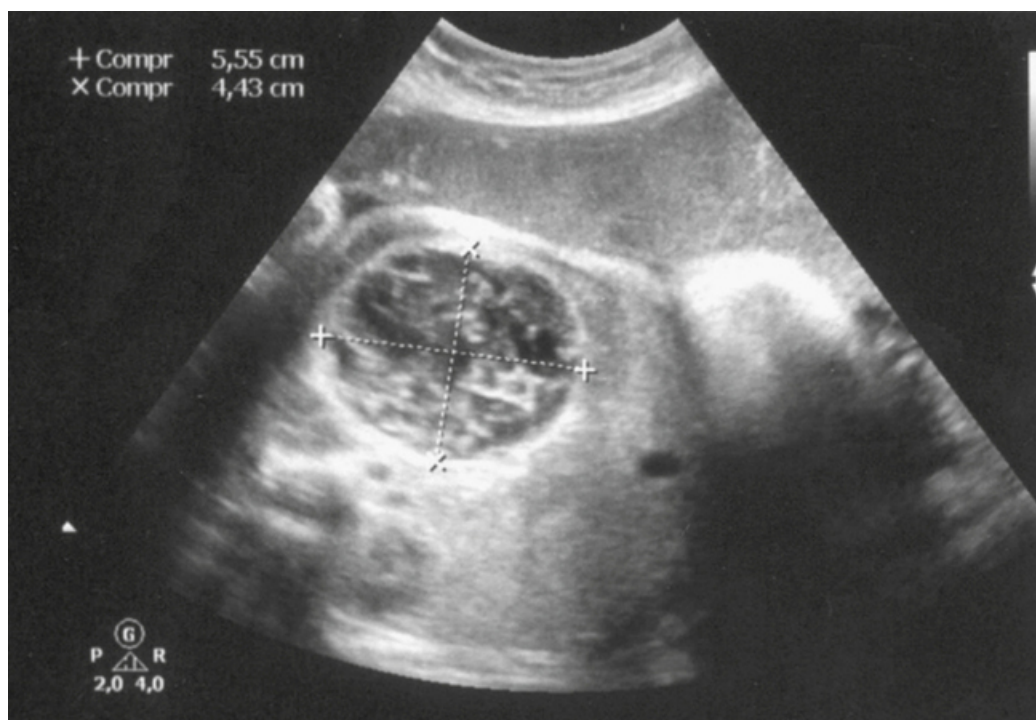


FIGURA 15-1 Cisto ovariano fetal com conteúdo heterogêneo, corte transversal. Suspeita de torção com sofrimento vascular. Ultrassonografia.

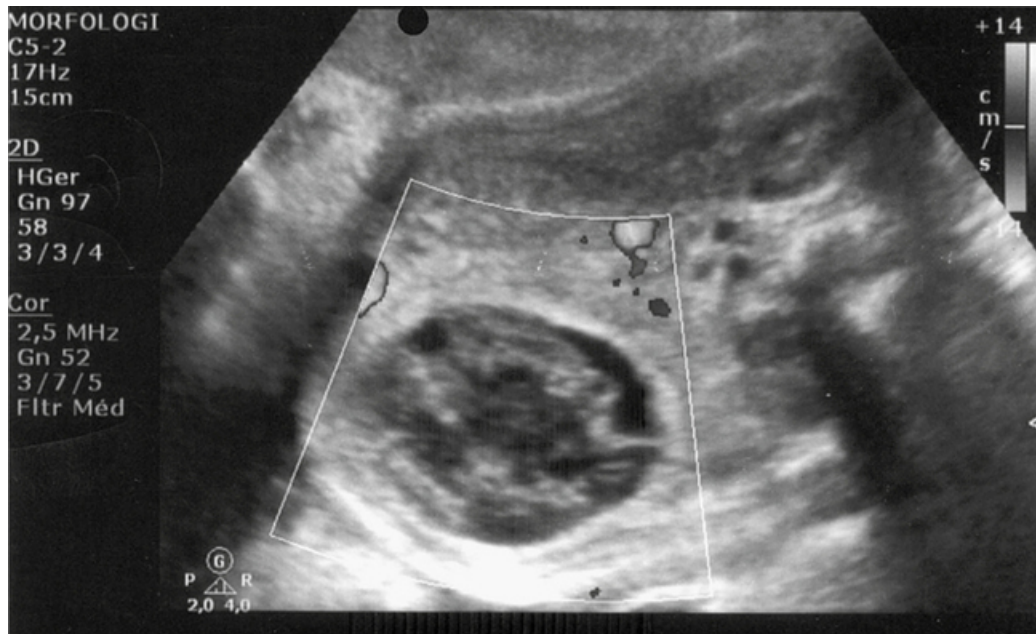


FIGURA 15-2 Cisto ao Doppler com ausência de vascularização no seu interior.



FIGURA 15-3 Gônada: exérese por torção com áreas de necrose e hemorragia. AP.

Pode ser simples ou com conteúdo, podendo ser resultante de torção parcial ou total. Também septado.

Conduta expectante pode salvar a gônada se houver involução.

Diagnóstico diferencial: teratoma, linfangioma, cisto mesentérico, pseudocisto meconial, cisto de duplicação, hidrocolpos.

OceanofPDF.com

CASO 16

Citomegalovirose

José Antônio de Azevedo Magalhães e Raquel Camara Rivero

Caso: Paciente encaminhada por achado casual de ascite fetal ao ultrassom de III trimestre. Reexame também demonstrou hepatomegalia. (Figs. 16-1 e 16-2)

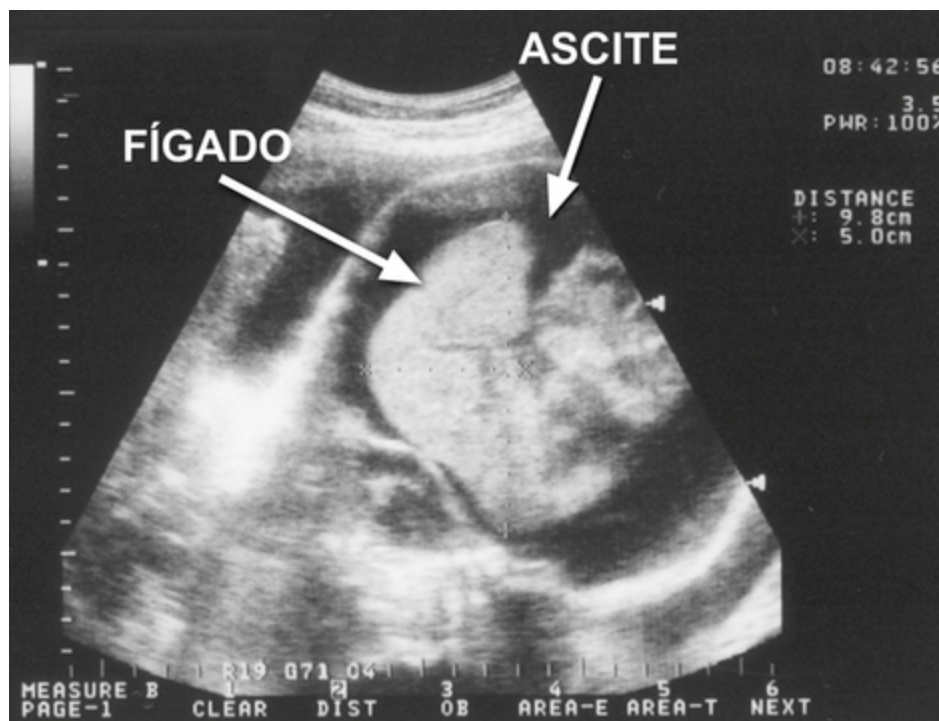


FIGURA 16-1 Ultrassonografia. Ascite fetal e hepatomegalia.



FIGURA 16-2 RMF. Ascite fetal.

PCR específico para citomegalovírus positivo no líquido amniótico. E, confirmado no sangue do RN.

Cariótipo fetal e ecocardiograma normais.

Diagnóstico diferencial: outras infecções pré-natais, aneuploidias e doenças genéticas.

CASO 17

Defeito cardíaco septal atrioventricular desbalanceado

José Antônio de Azevedo Magalhães e Patrícia Martins Moura Barrios

Caso: foi identificada uma medida de translucência nuchal de 13 mm com 12 semanas de idade gestacional. No ultrassom morfológico de II trimestre: assimetria das quatro câmaras cardíacas. Diabetes materno. (Figs. 17-1 e 17-2)

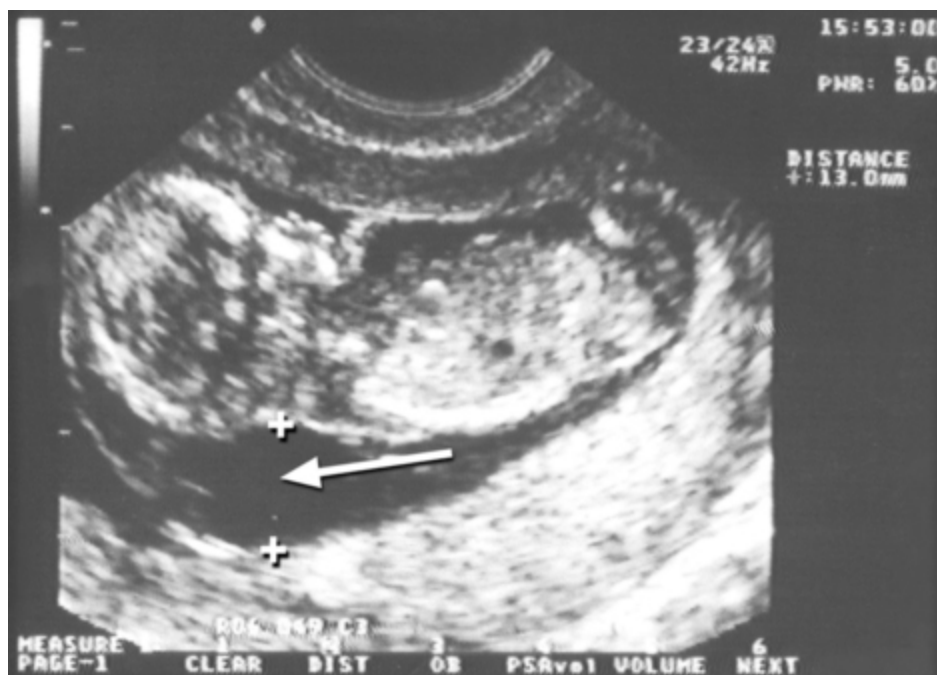


FIGURA 17-1 Ultrassonografia. Translucência nuchal de 13 mm.

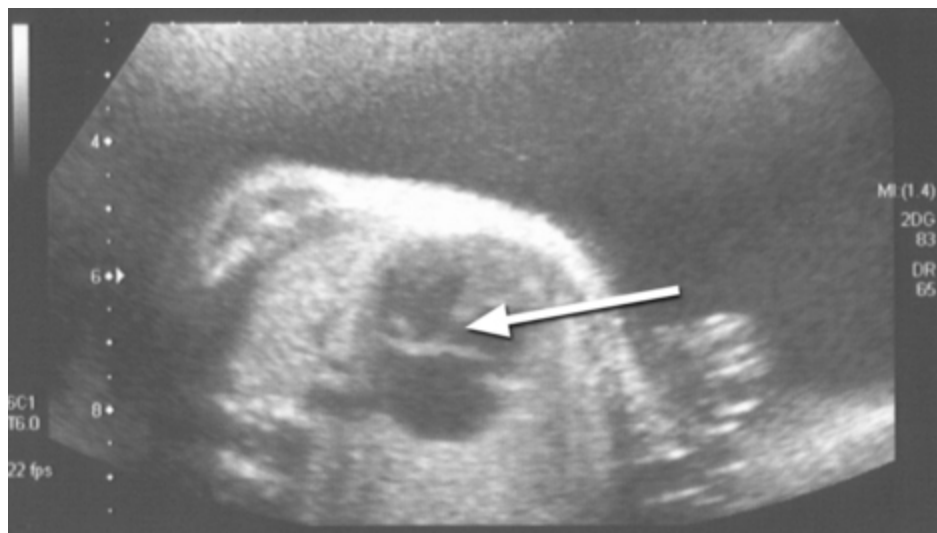


FIGURA 17-2 Ecocardiograma fetal: DSAV.

Cariótipo fetal normal.

Ecocardiograma fetal (diagnóstico): isomerismo esquerdo, DSAV desbalanceado completo, hipertrofia miocárdica do ventrículo esquerdo por insuficiência cardíaca.

Diagnóstico diferencial: outras cardiopatias, aneuploidias associadas à doença cardíaca.

CASO 18

Deleção do cromossomo 10q

Rejane Gus e Maria Teresa Vieira Sanseverino

Caso: translucência nual: 3,3 mm com 12 semanas.

Higroma cístico na ultrassonografia. (Figs. 18-1 e 18-2)



FIGURA 18-1 Ultrassonografia. Longitudinal. Higroma cístico cervical.



FIGURA 18-2 Ultrassonografia. Coronal. Higroma cístico cervical.

Diagnóstico: cariótipo fetal – B.V.C. e amniocentese – deleção do braço longo do cromossomo 10 da banda q26 até a porção terminal.

Diagnóstico diferencial: outras anomalias cromossômicas.

Indicado cariótipo para os pais a fim de descartar alteração cromossômica balanceada familiar.

CASO 19

Deleção do cromossomo 7q

Rejane Gus e Maria Teresa Vieira Sanseverino

Caso: ultrassonografia de III trimestre demonstrou hidronefrose bilateral, polidrâmnio, hérnia diafragmática, microcefalia, CIUR, CIV. Com 38 semanas de idade gestacional peso de 2.195 g. (Figs. 19-1 e 19-2)

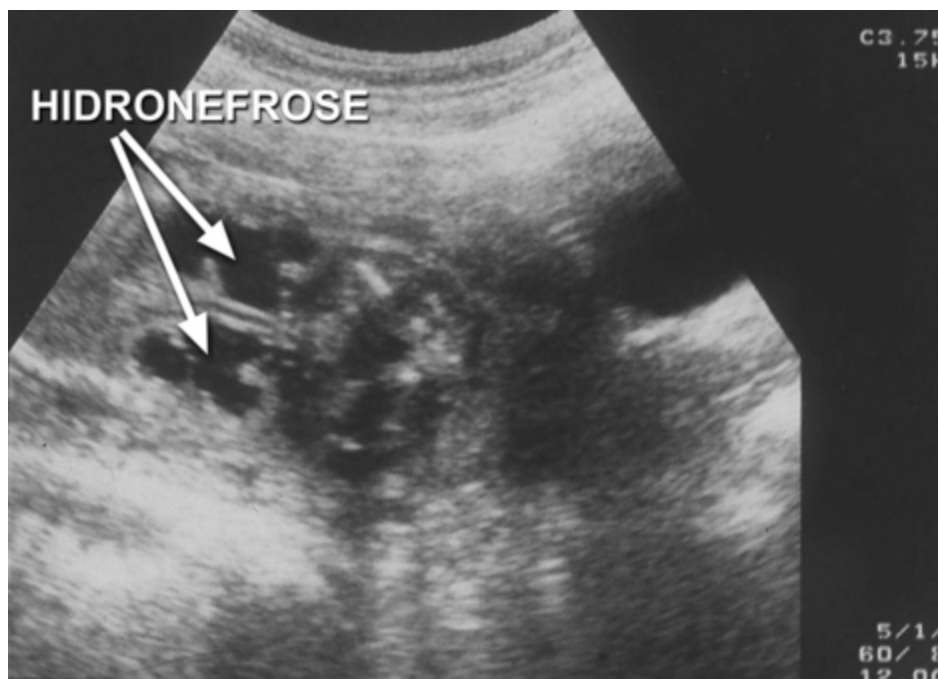


FIGURA 19-1 Rins com hidronefrose bilateral, III trimestre. Ultrassonografia.

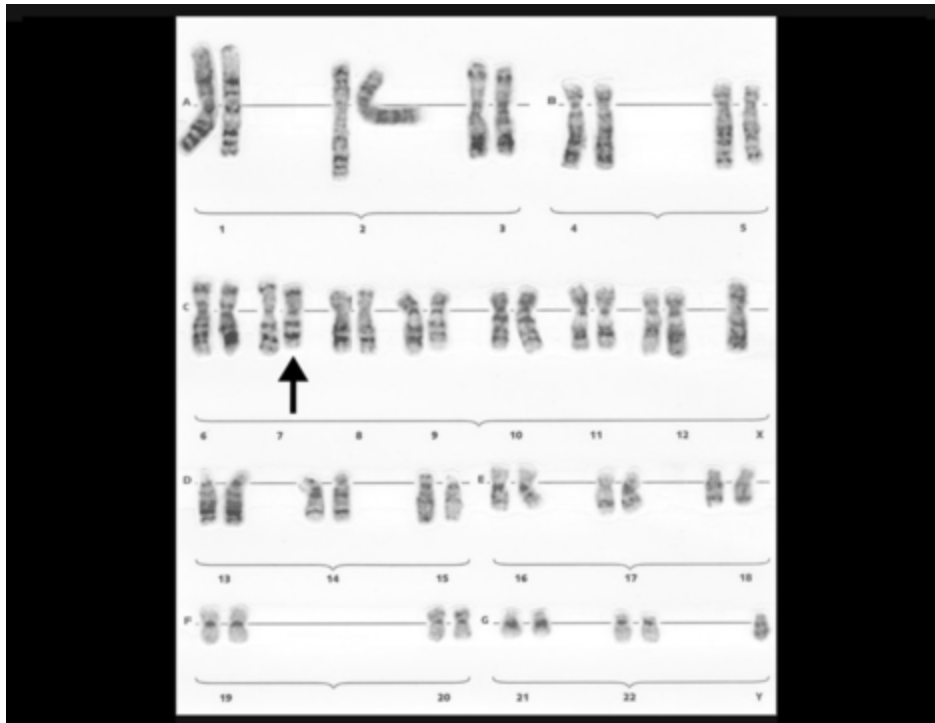


FIGURA 19-2 Cariótipo fetal: deleção do braço longo do cromossomo 7.

Ecocardio: quatro comunicações interventriculares.

Cariótipo: 46,XY, del(7)(q35) ou deleção do braço longo do cromossomo 7.

Óbito neonatal, PO de cirurgia de correção de hérnia diafragmática.

Diagnóstico diferencial: aneuploidias, triploidias, tetraploidias.

Indicado cariótipo para os pais para descartar alteração cromossômica balanceada familiar.

CASO 20

Displasia campomélica

Maria Teresa Vieira Sanseverino e Daniela Vanessa Vettori

Caso: ultrassonografia com 36 semanas apresentando grave constrição torácica (tórax em degrau na relação com o abdome), encurtamento e curvatura dos fêmures, polo cefálico desproporcionalmente grande e malformação genitourinária. (Figs. 20-1 e 20-2)



FIGURA 20-1 Ultrassonografia. Tórax constricto em degrau.

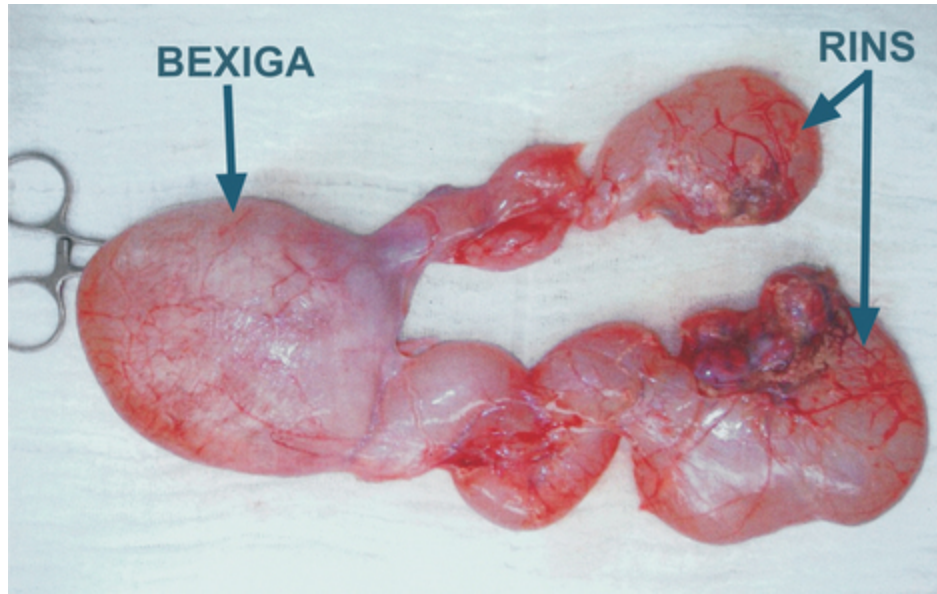


FIGURA 20-2 Peça/AP/Neomorto: malformação uretral, megabexiga, dilatação ureteral, rins aumentados de volume por hidronefrose bilateral.

Forma de displasia esquelética ou osteocondrodisplasia.

Diagnóstico radiológico neonatal de confirmação.

Diagnóstico diferencial: outras formas de osteocondrodisplasia.

CASO 21

Displasia mesenquimal da placenta com feto vivo e normal

José Antônio de Azevedo Magalhães, Rejane Gus e Raquel Camara Rivero

Caso: ultrassonografia com 15 semanas demonstrou imagem semelhante a tumor placentário. Com 20 semanas, CIUR. No III trimestre, dopplervelocimetria com diástole zero. Oligodrâmnio. Cariótipo fetal normal em líquido amniótico: 46,XX. RN prematuro e com CIUR, sem alterações morfológicas, não precisou de respirador. Cariótipo placentário: idem, normal. (Figs. 21-1 a 21-6)

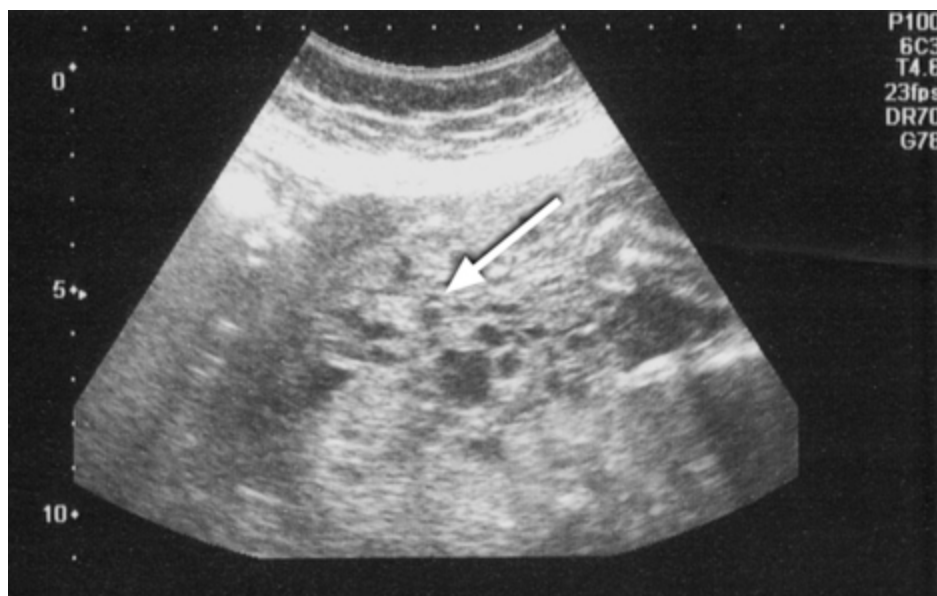


FIGURA 21-1 Aspecto placentário no III trimestre: múltiplas e diminutas áreas císticas, tipo padrão molar. Placentomegalia. Ultrassonografia.

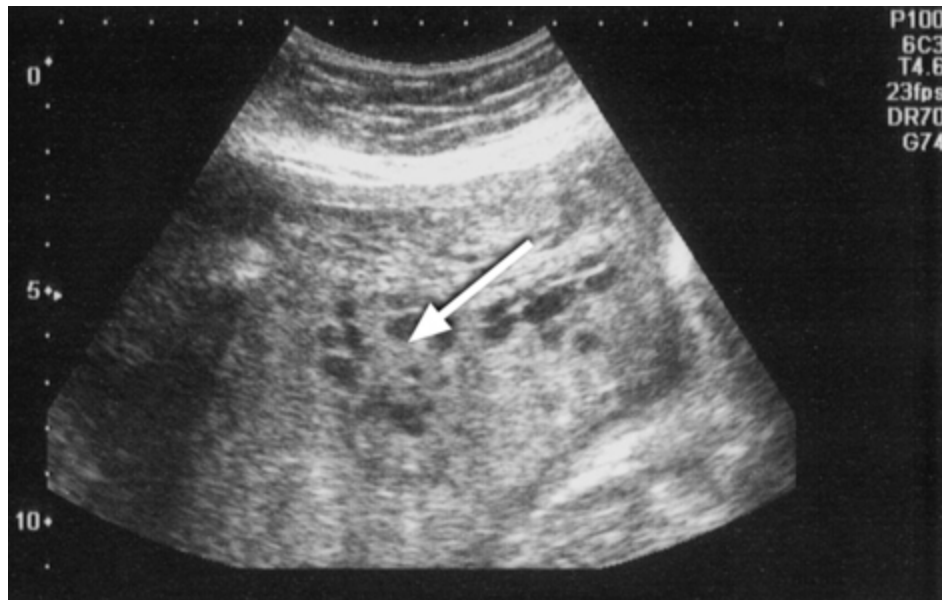


FIGURA 21-2 Imagem placentária. Ultrassonografia.

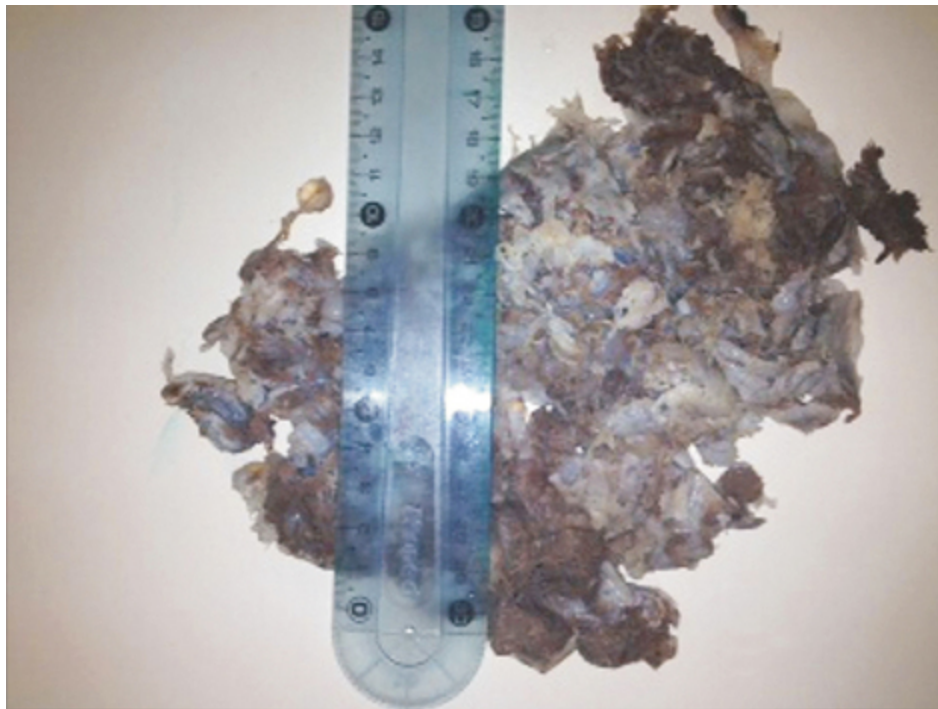


FIGURA 21-3 Placenta com áreas vesiculares de degeneração. Peça.

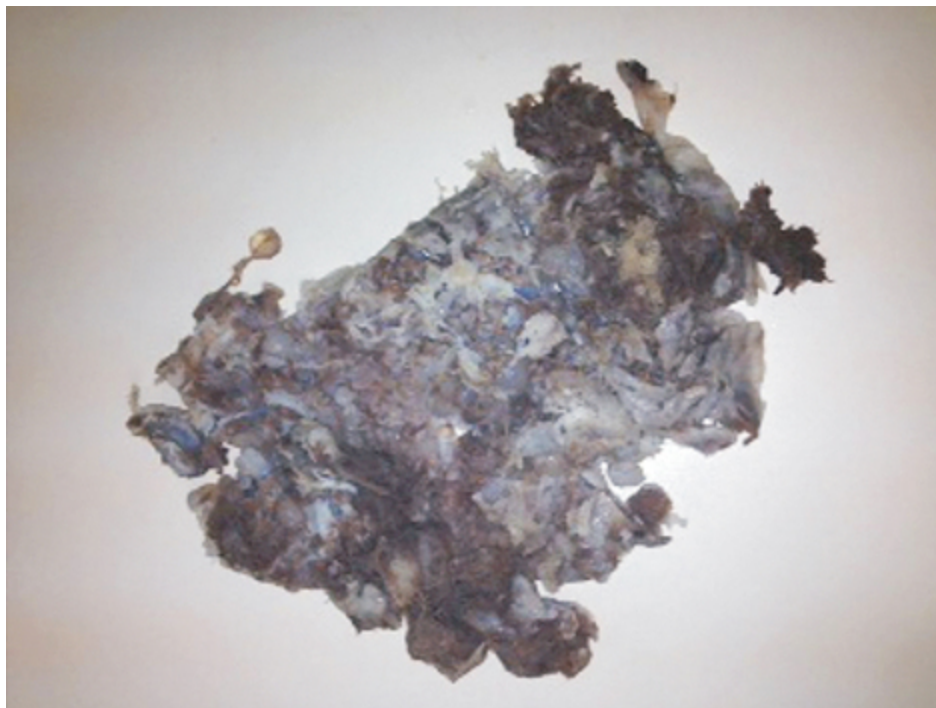


FIGURA 21-4 Placenta com áreas vesiculares. Peça.

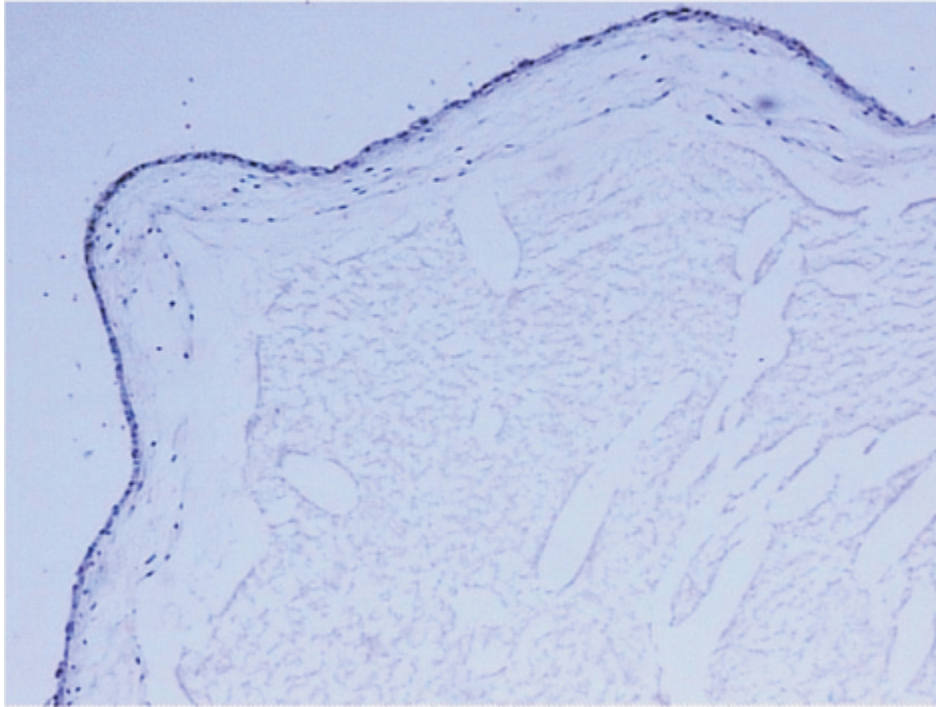


FIGURA 21-5 Histologia placentária: vilosidades hidrópicas e volumosas.

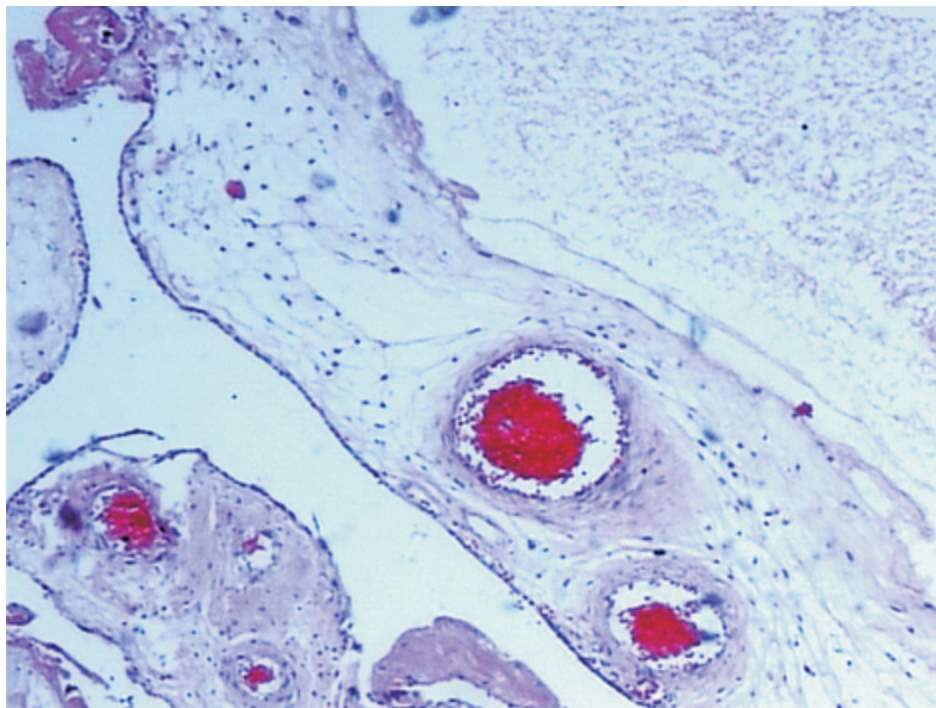


FIGURA 21-6 Histologia placentária: vasos sanguíneos de paredes espessas e com perda da proliferação trofoblástica.

Diagnóstico – estudo histológico da placenta: 80% do parênquima placentário formado por estruturas vesiculares. Inserção velamentosa do cordão. Microscopia: grandes troncos vilosos hidrópicos e vasos com paredes espessadas com perda da proliferação trofoblástica.

Diagnóstico diferencial: corioangioma, mola hidatiforme parcial.

CASO 22

Displasia tanatofórica

José Antônio de Azevedo Magalhães, Maria Teresa Vieira Sanseverino e Cláudia Simone Silveira dos Santos

Caso: ultrassonografia com 37 semanas apresenta encurtamento de todos os ossos longos, fêmur com formato de receptor de telefone, megaencefalia e crânio com aspecto de folha de trevo, tórax hipoplásico, polidrâmnio, ventriculomegalia. (Figs. 22-1 a 22-3)



FIGURA 22-1 Ultrassonografia. Fêmur curto e com aspecto de receptor de telefone.

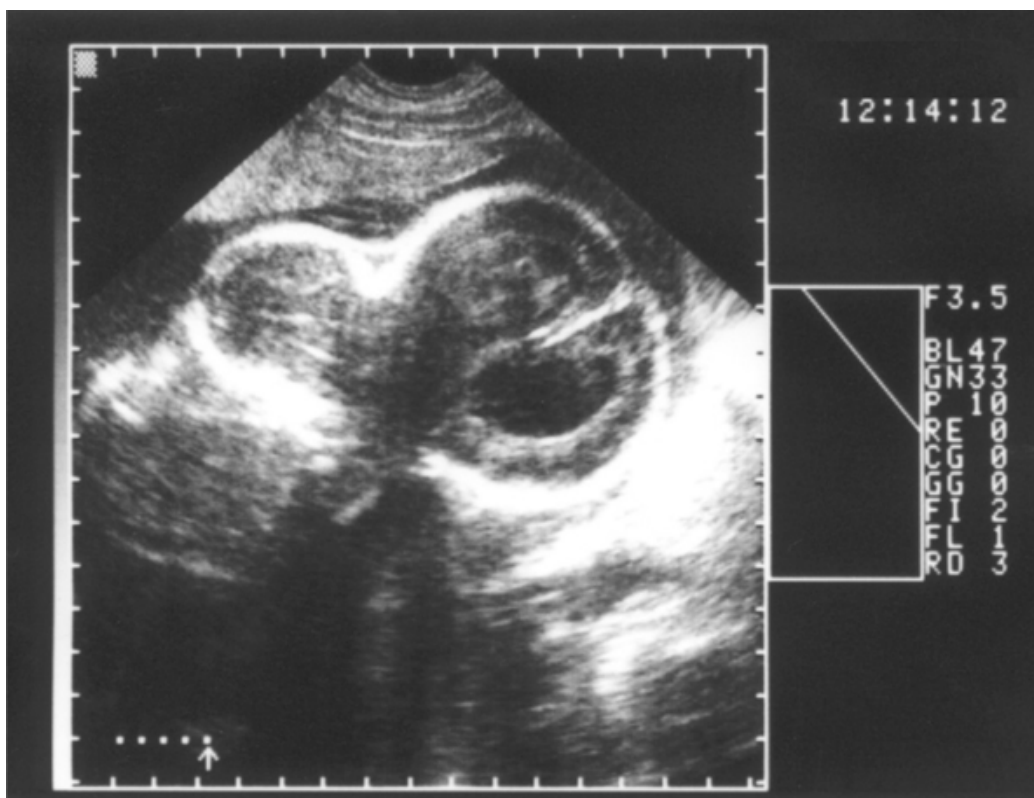


FIGURA 22-2 Ultrassonografia. Megaencefalia, crânio em forma de folha de trevo e dilatação dos ventrículos laterais.



FIGURA 22-3 Neomorto com displasia tanatofórica.

Diagnóstico neonatal de comprovação: radiológico.
Forma mais comum de displasia esquelética ou osteocondrodysplasia letal.

Diagnóstico diferencial: outras formas de displasia esquelética com manifestação pré-natal.

OceanofPDF.com

CASO 23

Displasia torácica asfixiante

Sérgio Danilo Pena, Guilherme de Castro Rezende e Maíra Cristina Menezes Freire

Caso: ultrassonografia com 17 semanas demonstrou encurtamento dos ossos longos, mais grave dos segmentos proximais (úmero e fêmur). Com passado obstétrico de osteocondrodisplasia rizomélica. No III trimestre também foi encontrado encurtamento das costelas, tórax em sino e polidrâmnio. Face normal. ([Figs. 23-1 a 23-4](#))



FIGURA 23-1 Ultrassonografia 3D/esqueleto. Fêmur curto.



FIGURA 23-2 Ultrassonografia 3D/esqueleto. Costelas curtas (tórax constricto).



FIGURA 23-3 Ultrassonografia 3D/renderizado. Face normal.



FIGURA 23-4 RN com quadro letal. Rizomelia, tórax constricto.

Diagnóstico molecular pré-natal através do Sequenciamento Completo do EXOMA (análise simultânea de cerca de 20 mil genes): displasia torácica asfixiante, duas mutações em heterozigosidade composta, associadas à forma grave no gene *DYNC2H1*. Herança autossômica recessiva.

A importância deste resultado permite em uma próxima prenhez realizar um PGD (diagnóstico pré-implantacional) para estudo molecular de embriões de FIV.

Diagnóstico diferencial: outras osteocondrodisplasias.

OceanofPDF.com

CASO 24

Distúrbio de diferenciação sexual

José Antônio de Azevedo Magalhães e Tiago Elias Rosito

CASO: encaminhamento para a ultrassonografia por dúvida quanto ao sexo. Inicialmente identificado como sexo feminino. (Figs. 24-1 a 24-4)

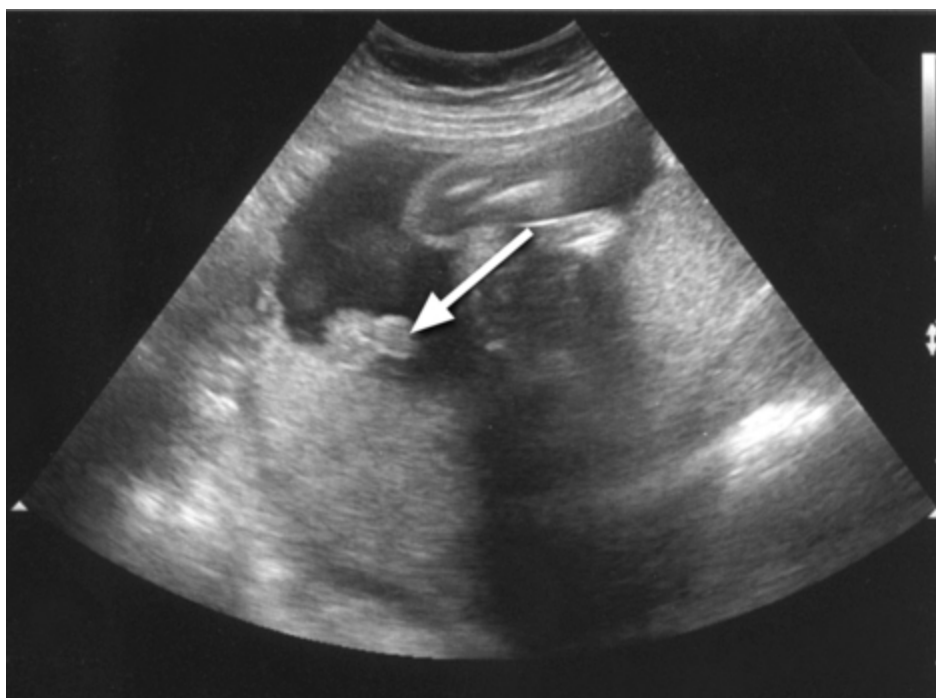


FIGURA 24-1 Imagem ultrassonográfica da região genital com 29 semanas. O clitóris aumentado de volume se assemelha ao pênis.

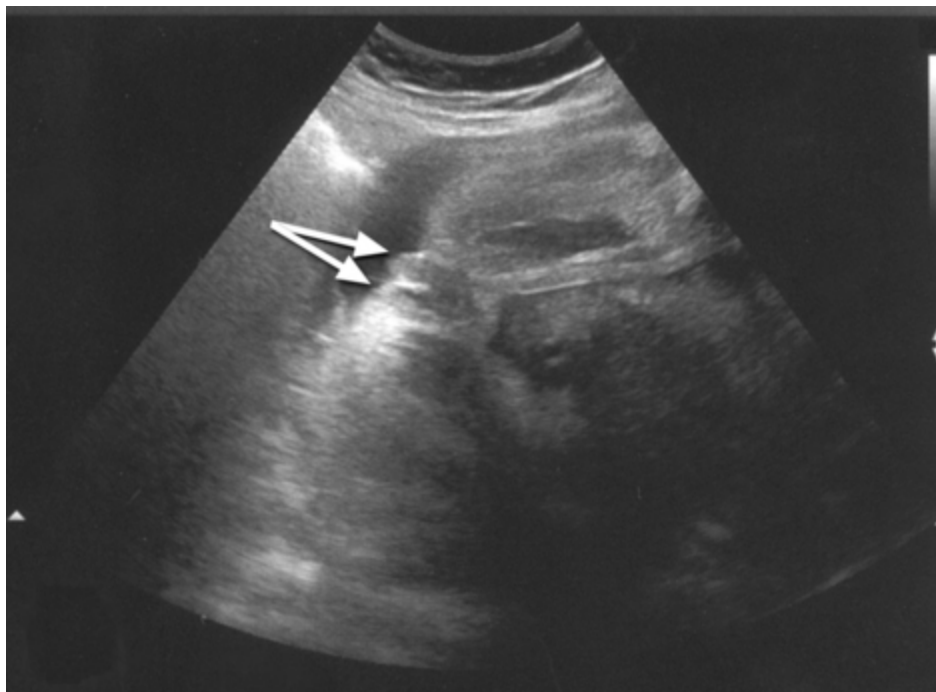


FIGURA 24-2 O mesmo caso. Região genital demonstrando os grandes lábios.



FIGURA 24-3 RN com hipertrofia do clitóris.



FIGURA 24-4 Vulva e hipertrofia do clitóris.

Realizado cariótipo fetal em líquido amniótico: 46,XX (normal).

Diagnóstico neonatal: síndrome adrenogenital (feto feminino com hipertrofia do clitóris).

Diagnóstico diferencial com diversas síndromes genéticas ou malformação cloacal.

Na dúvida quanto à identificação clara da genitália ao ultrassom (genitália ambígua) é indispensável o estudo do cariótipo fetal para o diagnóstico de certeza do sexo cromossômico antes do nascimento.

CASO 25

Doença de Hirschsprung

José Antônio de Azevedo Magalhães e Maria Mercedes Cardoso da Fonseca

CASO: ao ultrassom alças intestinais dilatadas com conteúdo líquido e polidrômio no III trimestre. Sem movimentos peristálticos. Compatível com quadro obstrutivo. Feto do sexo masculino. ([Fig. 25-1](#))

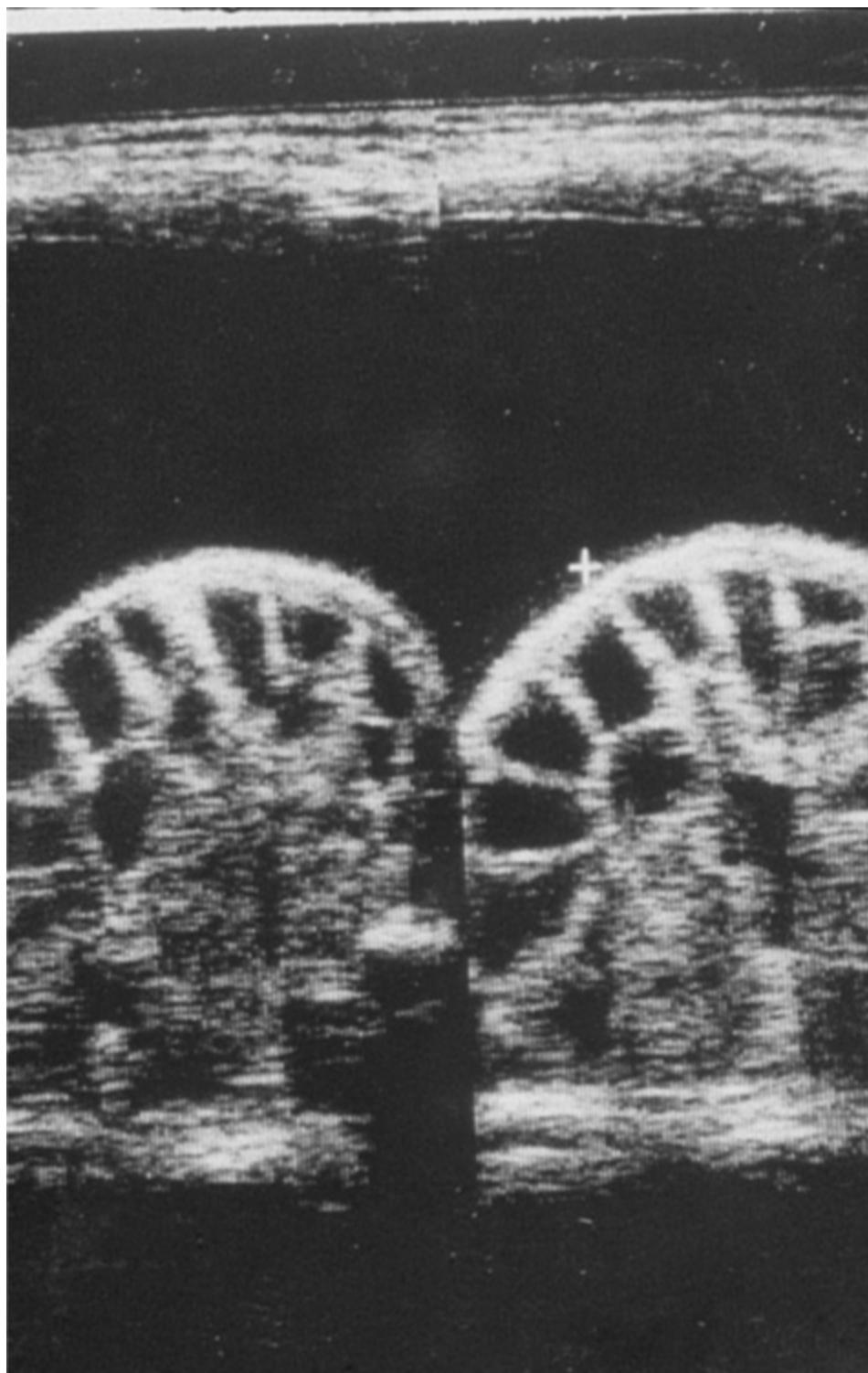


FIGURA 25-1 Ultrassonografia. Dilatação de alças intestinais e polidrâmnio.

Diagnóstico neonatal de obstrução intestinal por Hirschsprung. Afastar associação com síndrome de Down. A maioria dos casos é esporádica.

Diagnóstico diferencial: outras causas de obstrução intestinal como atresia anorretal.

OceanofPDF.com

CASO 26

Encefalocele

Leonardo Modesti Vedolin e José Antônio de Azevedo Magalhães

CASO: identificada massa volumosa junto ao polo cefálico e ao nível da região occipital. Idade gestacional de 24 semanas. (Figs. 26-1 e 26-2)



FIGURA 26-1 Tecido cerebral herniado dentro de defeito posterior da tábua óssea do crânio (encefalocele).



FIGURA 26-2 RN. Protrusão do SNC na região occipital recoberta por pele atrófica.

Pode fazer parte da síndrome de Meckel-Gruber, síndrome da banda amniótica, hidrocefalia e de diversas outras anomalias.

Diagnóstico diferencial: higroma cístico.

Lembrar a prevenção com ácido fólico que deve ser iniciada antes da concepção.

CASO 27

Epignathus

José Antônio de Azevedo Magalhães e Ana Lúcia Letti Müller

CASO: ultrassonografia demonstrou tumor protraindo da cavidade oral. Polidrâmnio. (Figs. 27-1 e 27-2)

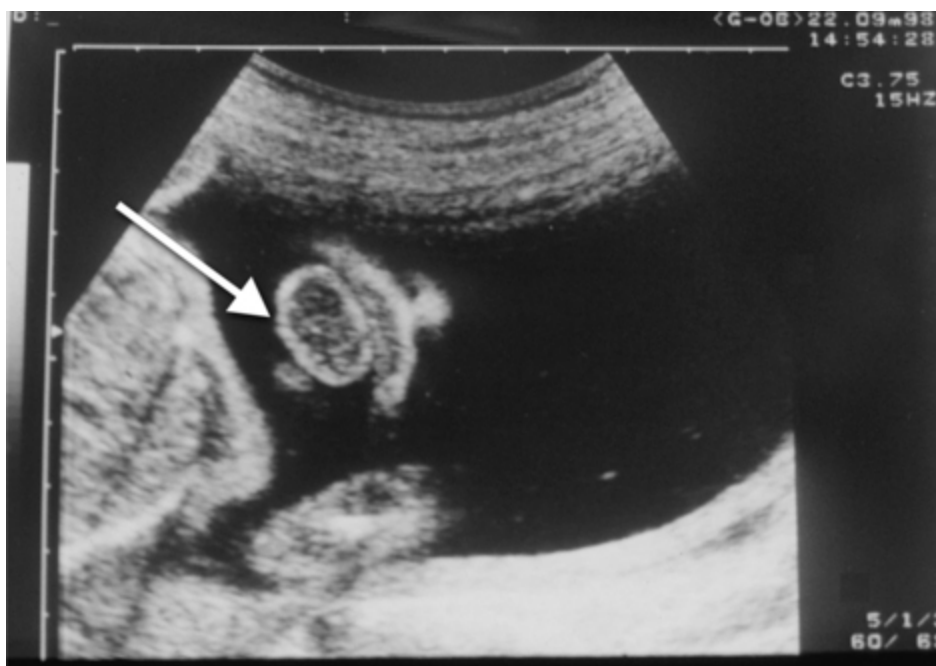


FIGURA 27-1 Lesão tumoral ocupando a boca e se exteriorizando. Aumento de volume do líquido amniótico. Ultrassonografia, corte transversal da face, incluindo lábio superior e narinas.



FIGURA 27-2 PM. Teratoma ocupando a cavidade oral.

Teratoma. Pode ter origem na boca ou faringe. Por não permitir a deglutição normal do líquido amniótico, devido à barreira mecânica, ocasiona o polidrâmnio. Sua constituição é de tecido nervoso, adiposo, cartilagem ou osso.

Pelo risco de asfixia neonatal, preparar-se para o procedimento de EXIT no parto (não ligar o cordão umbilical ao nascimento antes de obter a permeabilidade da via aérea).

Diagnóstico diferencial: rabdomiossarcoma congênito da língua, glioma nasal.

CASO 28

Escoliose

José Antônio de Azevedo Magalhães e Maria Teresa Pedrazzi Chaves

CASO: identificado defeito de coluna vertebral com 23 semanas durante ultrassonografia morfológica. Escoliose e hemivértebra torácica. (Figs. 28-1 e 28-2)

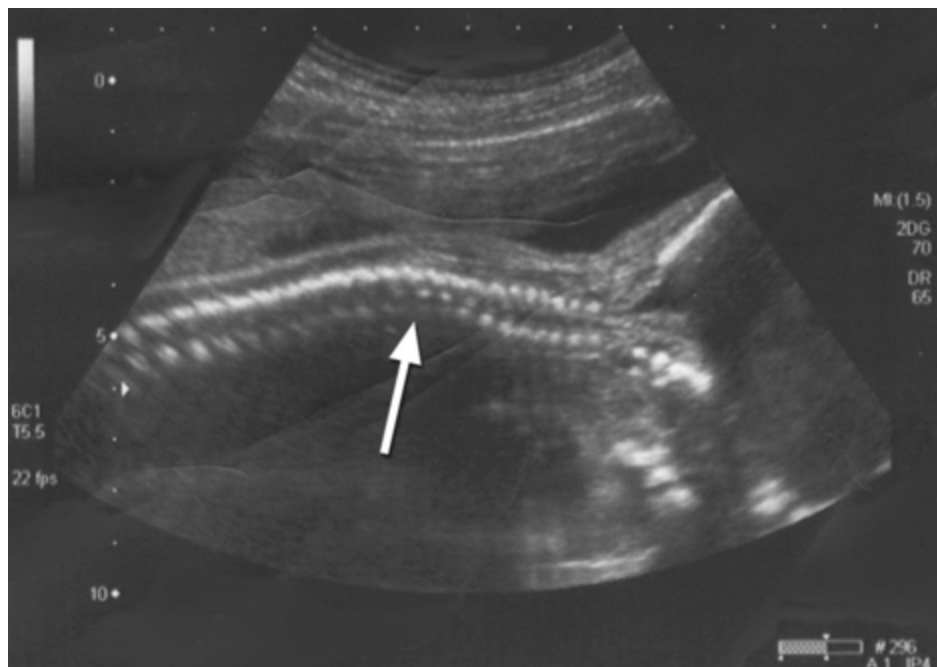


FIGURA 28-1 Ultrassonografia: coluna vertebral com escoliose e defeito ósseo.

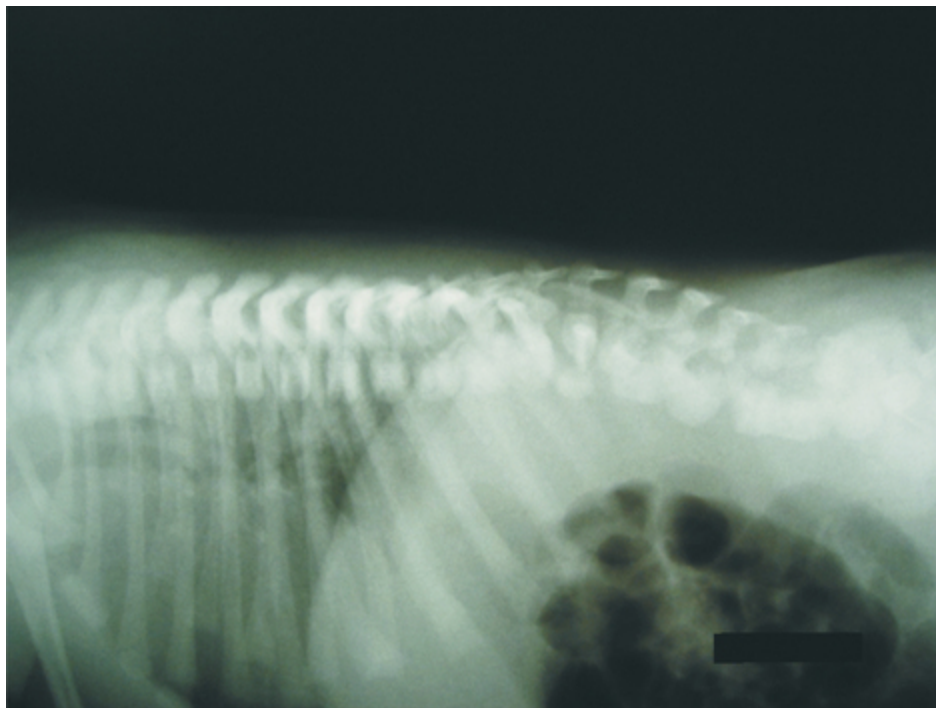


FIGURA 28-2 RX – RN: coluna vertebral com escoliose e defeito ósseo ao nível torácico.

RMF: área focal de alargamento do canal vertebral à E. Escoliose. Hemivértebra.

Ecocardiograma normal.

Diagnóstico neonatal (RX): escoliose, arcos costais fusionados, hemivértebra torácica com alargamento do canal medular, disostose espôndilocostal.

Anomalias ósseas devem sempre ser estudadas ao RX.

Diagnóstico diferencial: meningocele lateral.

CASO 29

Espinha bífida

José Antônio de Azevedo Magalhães, Maria Teresa Pedrazzi Chaves e Adriani Oliveira Galão

CASO: ao ultrassom identificou-se lesão expansiva ao nível da coluna lombo-sacra no II trimestre gestacional, além de pés tortos. Alteração ao nível do polo cefálico com perda do arredondamento habitual e forma chamada de sinal do limão. Ventriculomegalia. (Figs. 29-1 a 29-4)

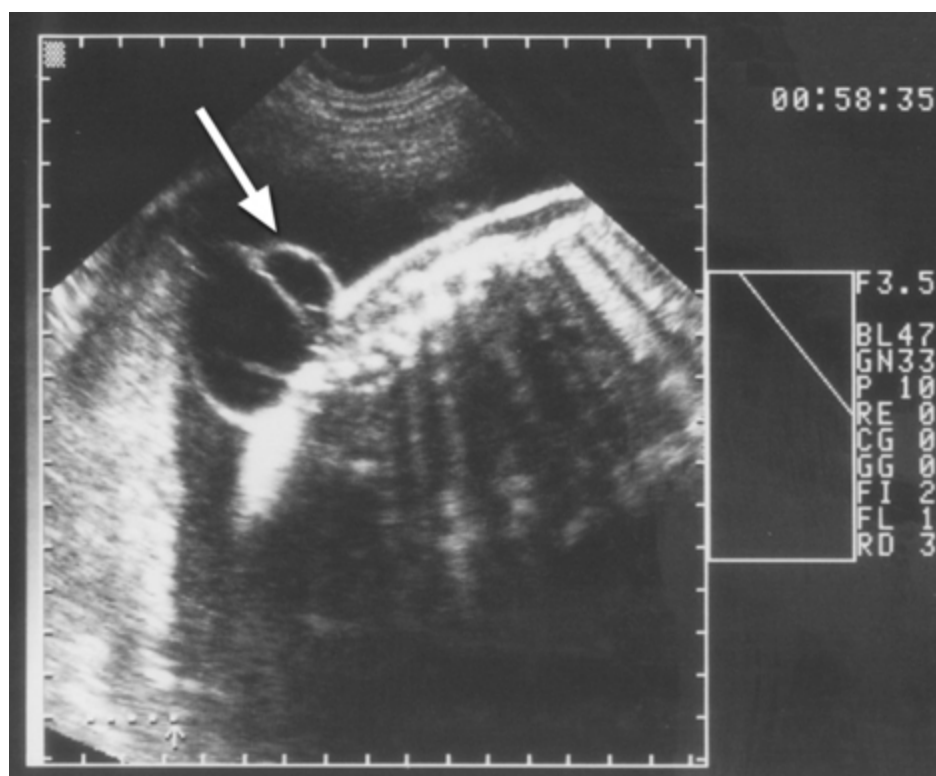


FIGURA 29-1 Ultrassonografia. Espinha bífida lombossacra com terminações nervosas no seu interior. Corte longitudinal.

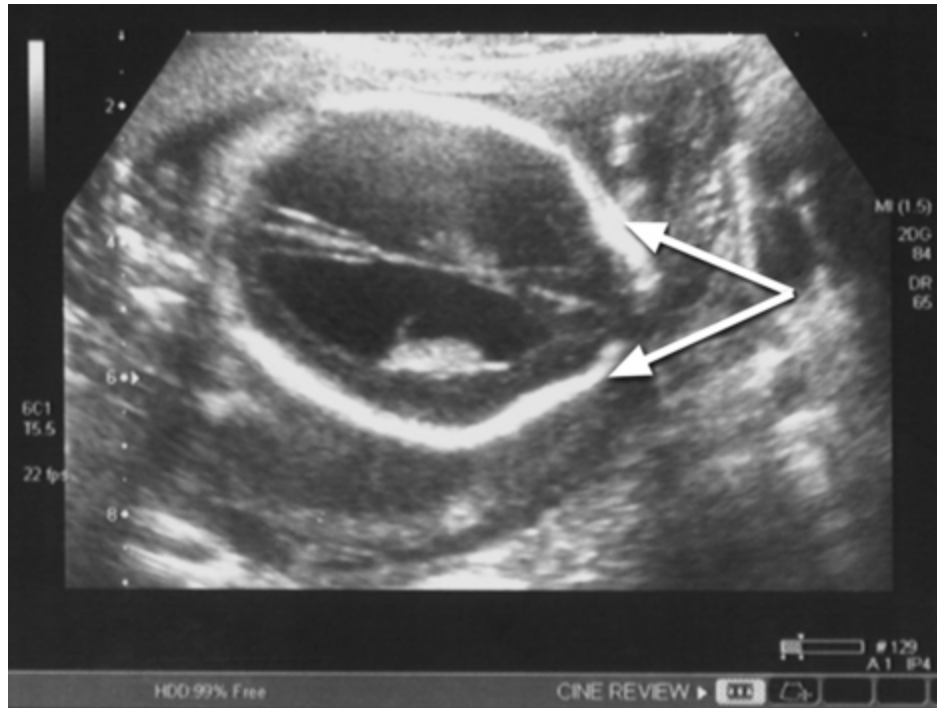


FIGURA 29-2 Ultrassonografia. Sinal do limão: forma alterada do contorno do polo cefálico por herniação do sistema nervoso central dentro do canal medular e dilatação dos ventrículos laterais.

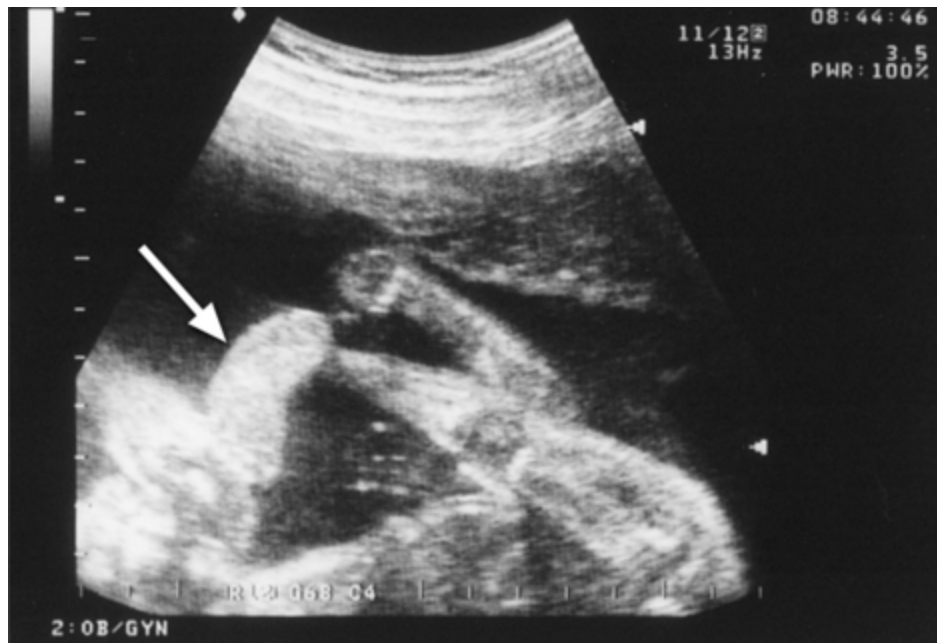


FIGURA 29-3 Ultrassonografia. Pé torto.



FIGURA 29-4 Recém-nascido a termo com espinha bífida.

Ou mielomeningocele. A coluna vertebral deve sempre ser examinada quanto à sua integridade em cortes longitudinal e transversal. Atentar para a superfície da pele e sua continuidade.

Pode estar associada a síndromes cromossômicas, genéticas, teratógenos. Multifatorial. Fator materno predisponente: diabetes mellitus.

Prevenção com ácido fólico.

CASO 30

Extrofia vesical

José Antônio de Azevedo Magalhães e Tiago Elias Rosito

CASO: identificação ultrassonográfica de massa infraumbilical de parede abdominal anterior, não se identificando a bexiga urinária na pelve. (Figs. 30-1 a 30-3)

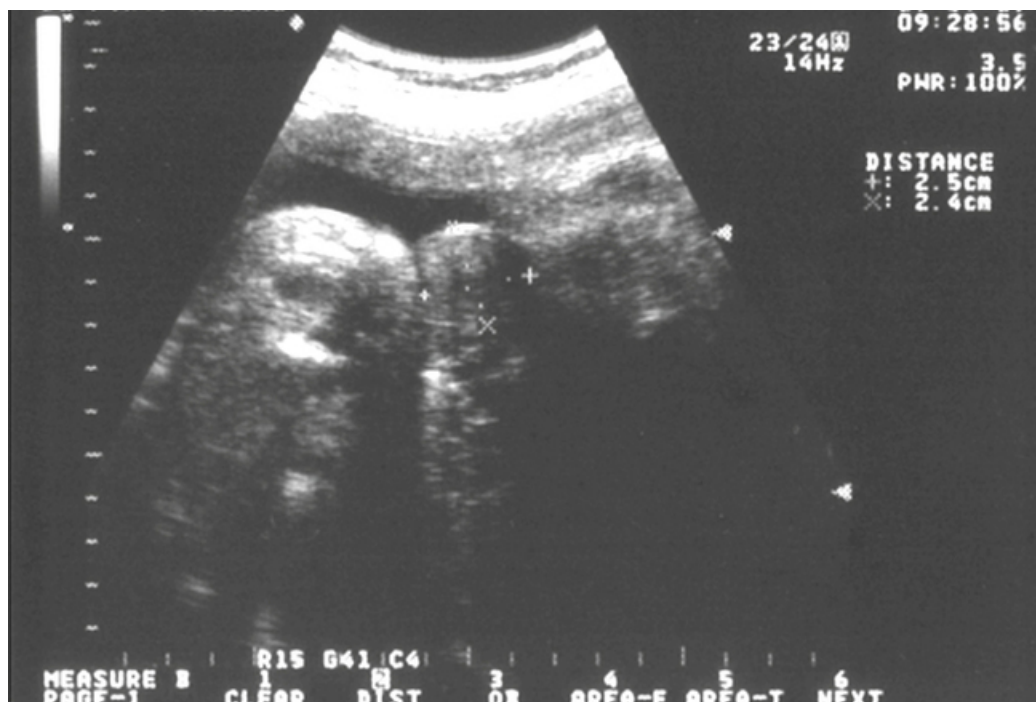


FIGURA 30-1 Ultrassonografia. Massa abdominal de parede anterior e inferior. Não foi visibilizada a imagem vesical na pelve.



FIGURA 30-2 RN com extrofia vesical. Genitália feminina.



FIGURA 30-3 RN: Extrofia vesical e eliminação de mecônio com ânus pérvio e íntegro.

Diagnóstico diferencial: onfalocele, extrofia cloacal.

CASO 31

Fenda labial

José Antônio de Azevedo Magalhães e Cláudia Simone Silveira dos Santos

CASO: identificado defeito facial no lábio superior, bilateralmente, isolado e polidrâmnio em ultrassonografia de III trimestre. (Fig. 31-1)

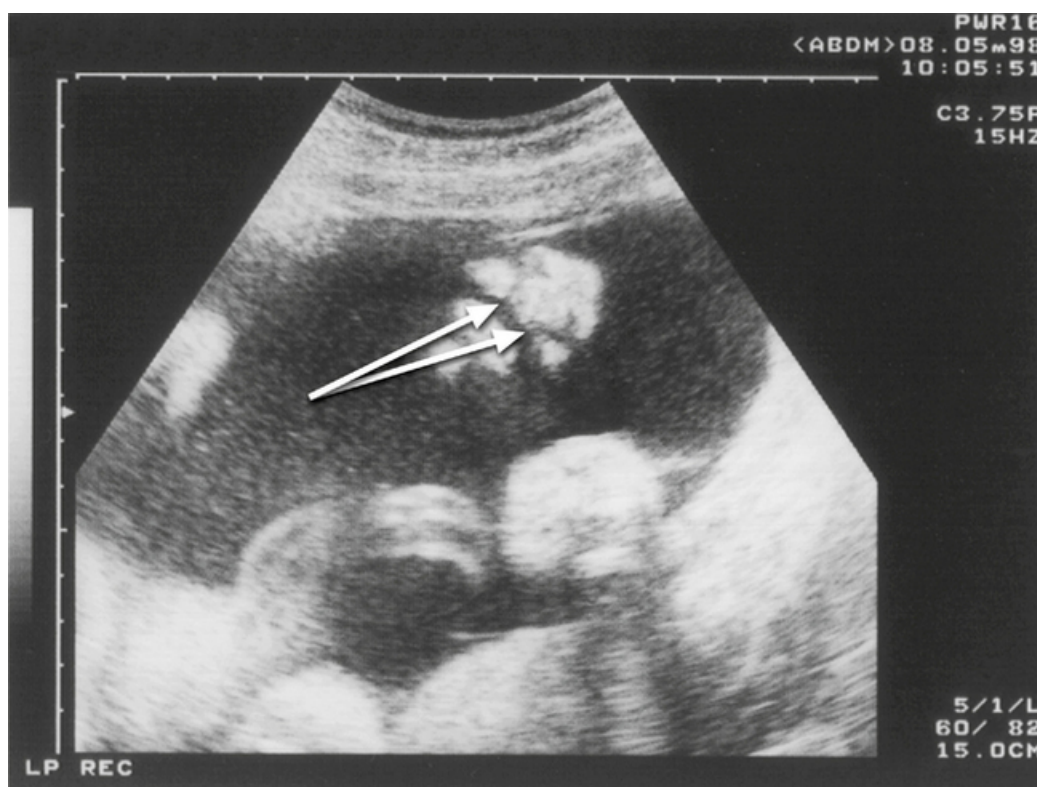


FIGURA 31-1 Ultrassonografia. Fenda labial bilateral e polidrâmnio.

Pode ser unilateral ou bilateral. Isolada ou associada à fenda palatina.
Cariótipo fetal normal.

Pesquisar a presença de aneuploidias ou síndromes genéticas.

OceanofPDF.com

CASO 32

Gastrosquise

Luciano Ferraz Schopf e Cláudia Simone Silveira dos Santos

CASO: defeito de fechamento da parede abdominal de localização paraumbilical, acompanhado de evisceração de seu conteúdo para dentro da cavidade amniótica, sem revestimento. (Figs. 32-1 a 32-3)



FIGURA 32-1 Ultrassonografia. Gastrosquise com 15 semanas.

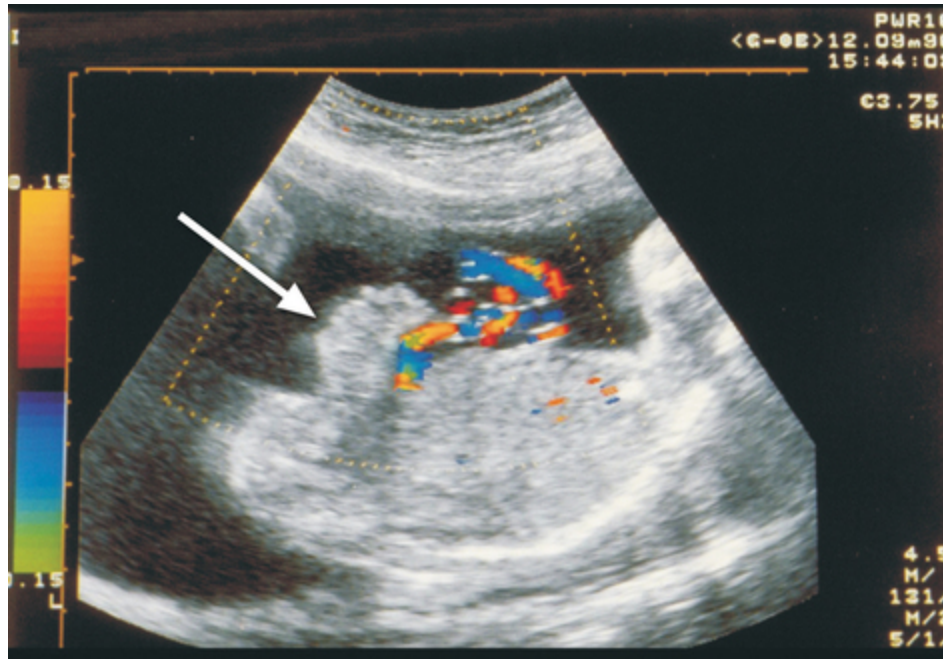


FIGURA 32-2 Gastrosquise (herniação de alças intestinais) ao lado do cordão umbilical ao Doppler colorido.



FIGURA 32-3 Imagem do RN. A coloração da serosa deve-se a resposta inflamatória (exposição ao líquido amniótico durante a gestação), gastrosquise.

É um dos defeitos que pode ser identificado já no período de rastreamento (I trimestre). A partir de 12 semanas de gestação (para não confundir com a herniação fisiológica intestinal).

Pesquisar outras malformações gastrointestinais e doença cardíaca.

Não temos realizado cariótipo concomitante.

Diagnóstico diferencial: onfalocele, hérnia umbilical, cisto ou edema de cordão umbilical.

CASO 33

Gemelidade concordante para defeito anatômico

José Antônio de Azevedo Magalhães, Maria Teresa Vieira Sanseverino e Maria Mercedes Cardoso da Fonseca

CASO: gestação gemelar, monocoriônica e diamniótica com holoprosencefalia em ambos os fetos. Idade gestacional de 16 semanas. (Fig. 33-1)

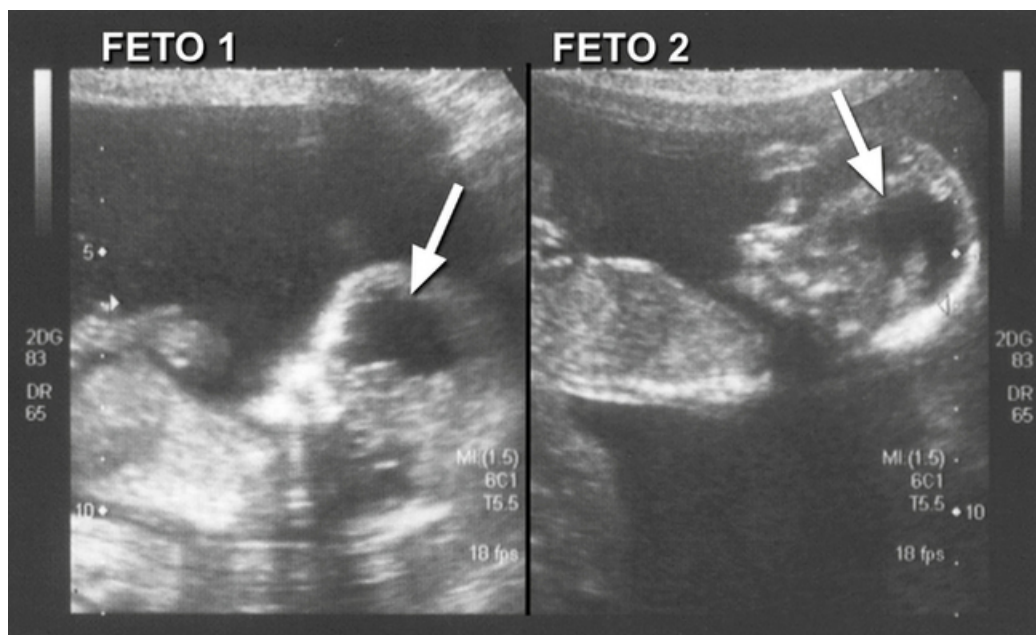


FIGURA 33-1 Gestação gemelar: fetos 1 e 2 com ventrículo cerebral único (holoprosencefalia em espelho).

Indispensável à determinação da corionicidade na gestação gemelar no I trimestre.

A concordância de defeitos estruturais é o dobro nas gestações monócóricas.

Realizar estudo do cariótipo fetal para diagnóstico de doença cromossômica. A trissomia 13 é a mais associada à holoprosencefalia.

OceanofPDF.com

CASO 34

Gemelidade imperfeita com feto acárdico

José Antônio de Azevedo Magalhães e Maria Mercedes Cardoso da Fonseca

CASO: identifica-se gestação gemelar monocoriônica com um feto apresentando apenas segmento abdominal e membros inferiores malformados (ausência de polo cefálico e tórax), recipiente. Coração único no feto doador (bomba), II trimestre. (Figs. 34-1 e 34-2)

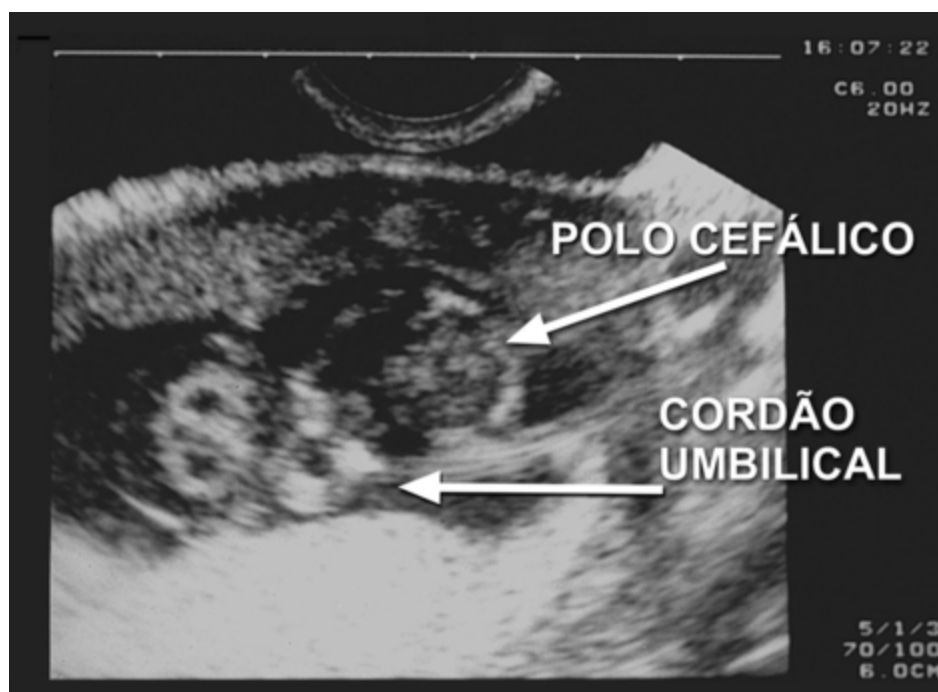


FIGURA 34-1 Ultrassonografia. Gestação gemelar com um único polo cefálico e coração. E, massa fetal separada com cordão umbilical.



FIGURA 34-2 PM. Gêmeo acárdico acéfalo.

Ou sequência TRAP (*twin reversed arterial perfusion*). Considera-se o extremo da síndrome transfusor transfundido.

Unicamente diagnóstico possível nos I/II trimestres gestacionais por exame ultrassonográfico.

CASO 35

Gemelidade imperfeita com gêmeos unidos

José Antônio de Azevedo Magalhães, Maria Teresa Vieira Sanseverino e Vicente Monteggia

CASO: gestação gemelar, fetos unidos pelo tórax com área cardíaca única, idade gestacional de 17 semanas. Cabeças e membros conservam a sua independência, ao ultrassom. ([Figs. 35-1](#) e [35-2](#))

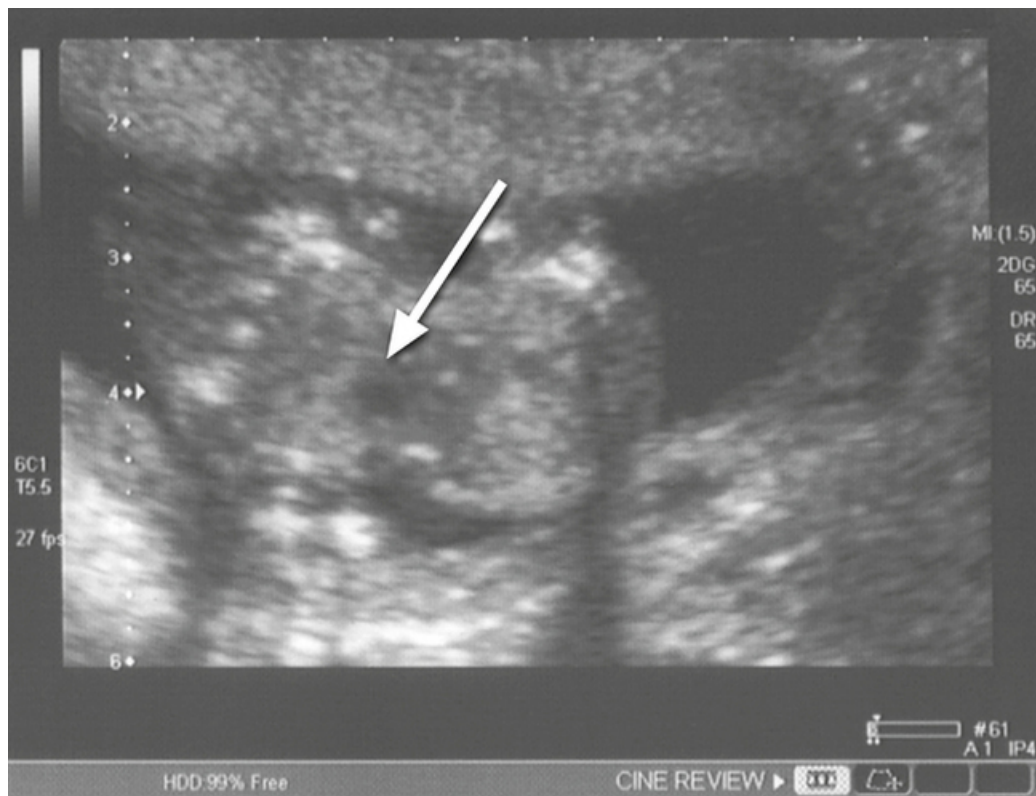


FIGURA 35-1 Ultrassonografia. Gestação gemelar com área cardíaca única.



FIGURA 35-2 PM. Toracópagos.

Inicialmente diagnóstico unicamente ultrassonográfico.
Diagnóstico de comprovação neonatal.

OceanofPDF.com

CASO 36

Gemelidade incompleta

José Antônio de Azevedo Magalhães, Maria Teresa Vieira Sanseverino e Ana Lúcia Letti Müller

CASO: com uma idade gestacional de nove semanas identificou-se imagem embrionária única composta de dois polos cefálicos e vesícula vitelina ao ultrassom. (Figs. 36-1 a 36-3)

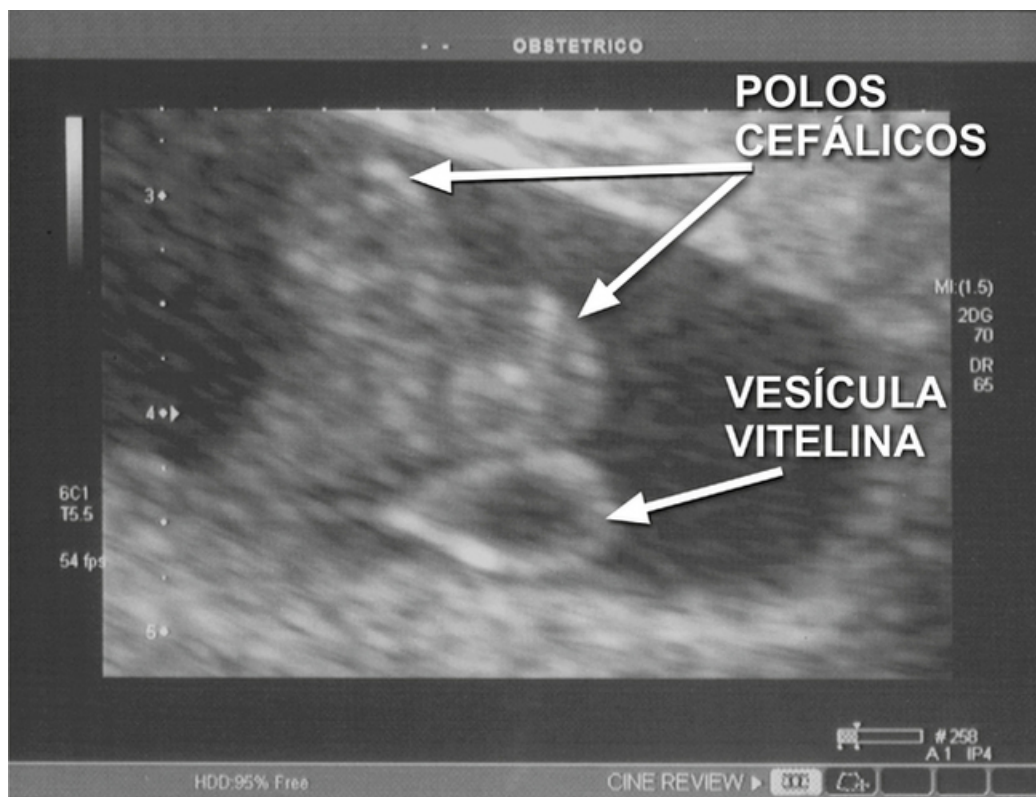


FIGURA 36-1 Ultrassonografia. Imagem embrionária única com dois polos cefálicos e vesícula vitelina, nove semanas.

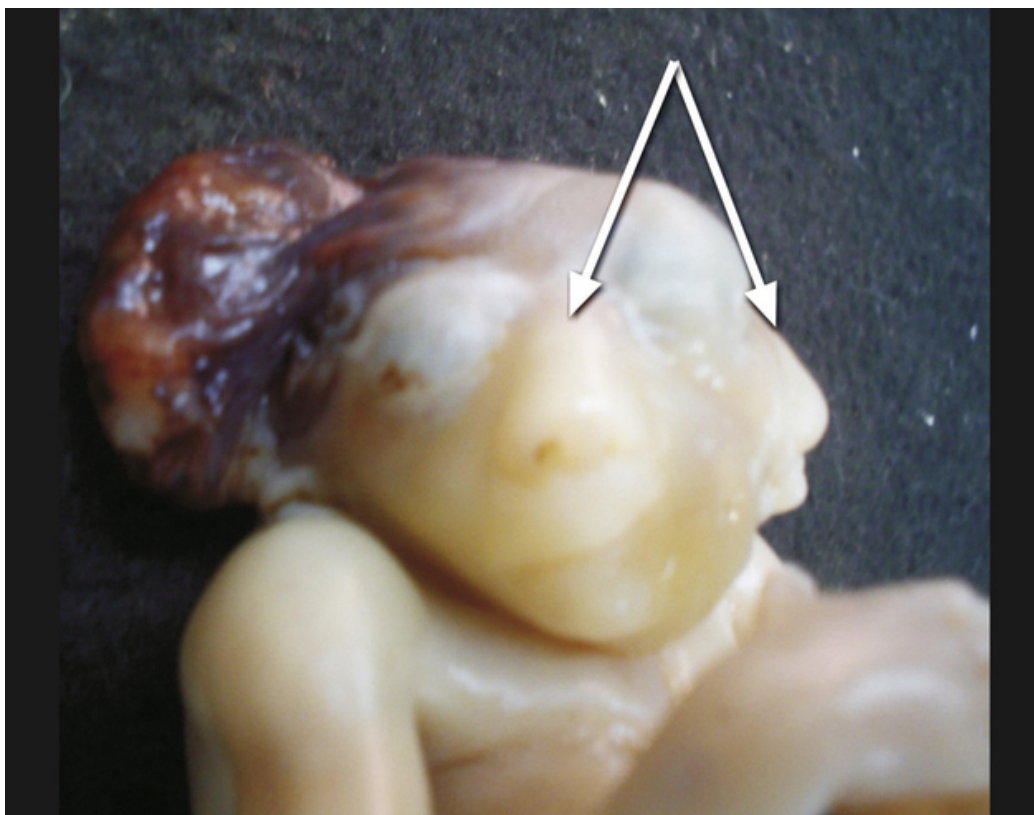


FIGURA 36-2 PM. Polo cefálico único, encefalocele, duas faces.

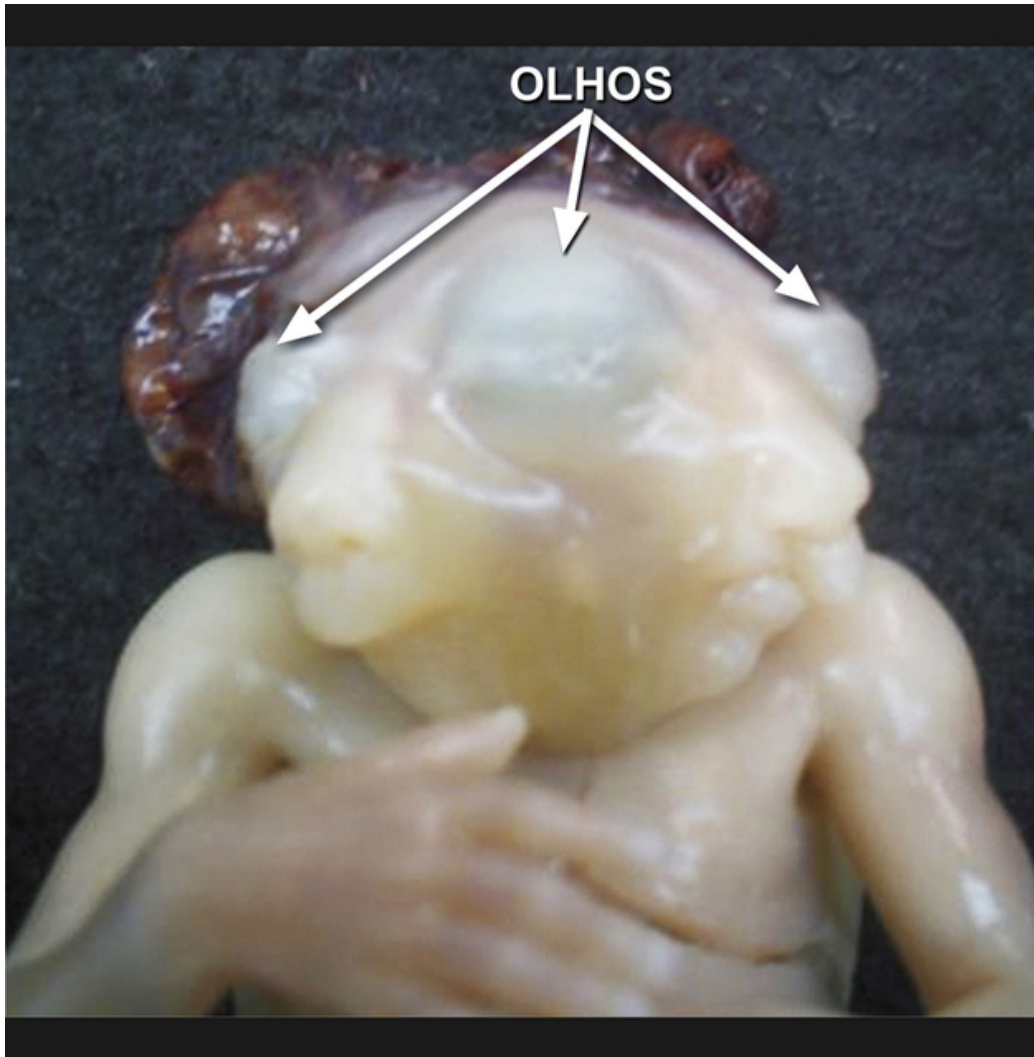


FIGURA 36-3 PM. Polo cefálico com três olhos, dois narizes e duas bocas, sendo uma com fenda.

PM: gemelidade incompleta com encefalocelo, polo cranial único e duas faces (olhos: três; nariz: dois; boca: duas, sendo uma com fenda).

Divisão incompleta de gestação gemelar monocoriônica e monoamniótica.

Diagnóstico diferencial: malformação do sistema nervoso central.

CASO 37

Hérnia diafragmática

José Antônio de Azevedo Magalhães e Luciano Ferraz Schopf

CASO: durante a ultrassonografia houve identificação de víscera abdominal junto ao coração e respectiva ausência na sua cavidade. Polidrâmnio. (Fig. 37-1)

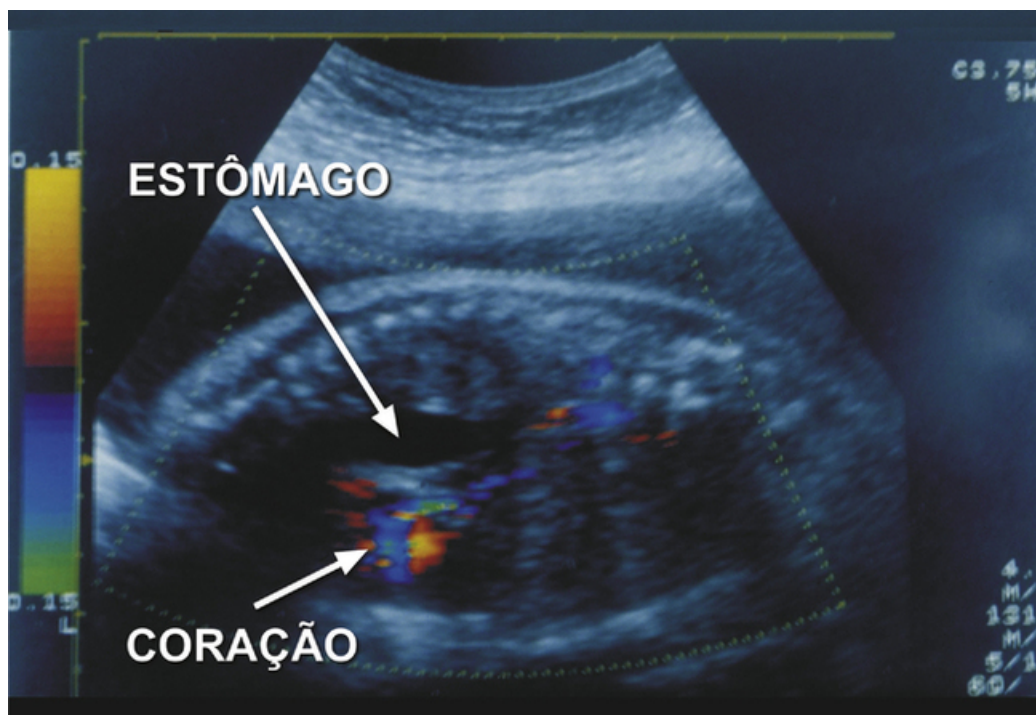


FIGURA 37-1 Ultrassonografia com Doppler colorido mostrando a área cardíaca e o estômago (bolha gástrica) no mesmo plano.

Pode ser suspeitada no I trimestre por aumento da translucência nucal.

Realizar biopsia de vilosidades coriônicas (BVC) ou amniocentese para cariótipo fetal pela possibilidade da associação com aneuploidias. E

ecocardiograma para pesquisar malformação cardíaca.

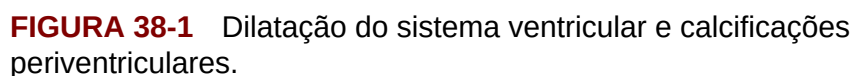
Considerar cirurgia experimental (balão intratraqueal) para tentativa de correção.

Diagnóstico diferencial: malformação adenomatoide cística pulmonar, sequestro pulmonar, cisto broncogênico, derrame pleural.

OceanofPDF.com

Herpes

CASO: gestação com 33 semanas apresentando ao ultrassom ventriculomegalia, polidrâmnio, CIUR, disformologia cerebelar. (Fig. 38-1)



Estudo PM: microcalcificações difusas no SNC, encefalomielite crônica, nódulos gliais periventriculares, neurônios calcificados, necrose tubular renal, necrose hepática maciça tipo herpes vírus.

Diagnóstico diferencial: infecções pré-natais tipo toxoplasmose, CMV, rubéola e outras; hidrocefalia, malformações de SNC.

OceanofPDF.com

CASO 39

Heterotaxia

José Antônio de Azevedo Magalhães e Vicente Monteggia

CASO: identificação do estômago fetal (bolha gástrica) à direita no abdome superior. Em corte longitudinal ao ultrassom não se identifica no mesmo plano coração e bolha gástrica. (Fig. 39-1)

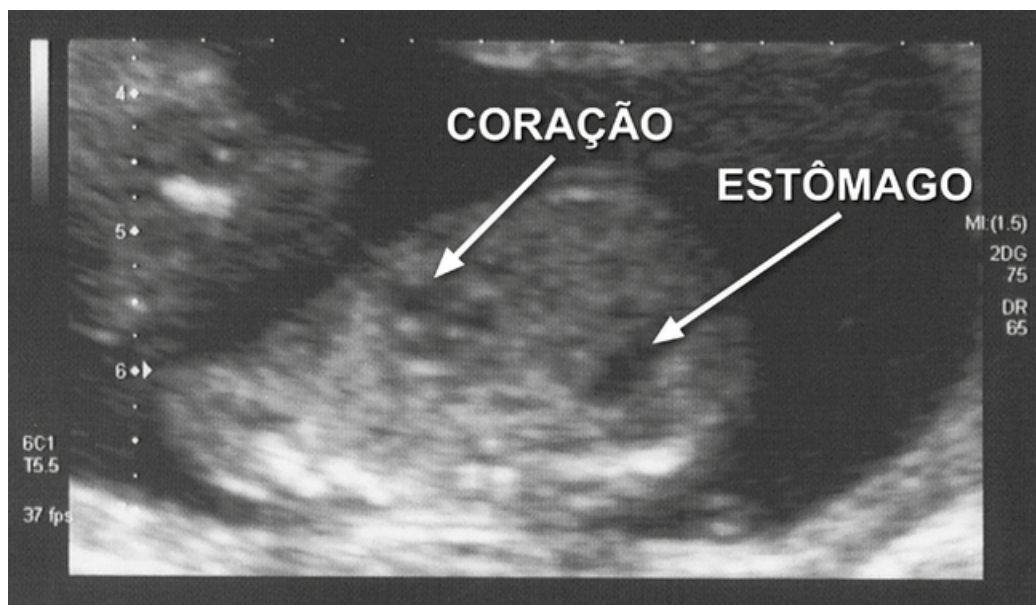


FIGURA 39-1 Coração e estômago fetal apenas identificados em corte oblíquo.

Este arranjo pode ser desordenado e variável. Situs corporal anormal. Alteração na topografia visceral em corte transversal do abdome.

Pesquisar outras alterações de posição visceral e malformações, especialmente cardíacas (ecocardiograma fetal).

OceanofPDF.com

CASO 40

Hidranencefalia

José Antônio de Azevedo Magalhães e Leonardo Modesti Vedolin

CASO: ao ultrassom; ausência dos hemisférios cerebrais e completa ou quase completa do córtex cerebral e gânglios da base. Presentes: tronco cerebral, tálamo (podendo ser atrófico) e cerebelo. Os tecidos ausentes são preenchidos por líquido cerebrospinal. Primeiro exame ultrassonográfico no III trimestre. (Figs. 40-1 e 40-2)

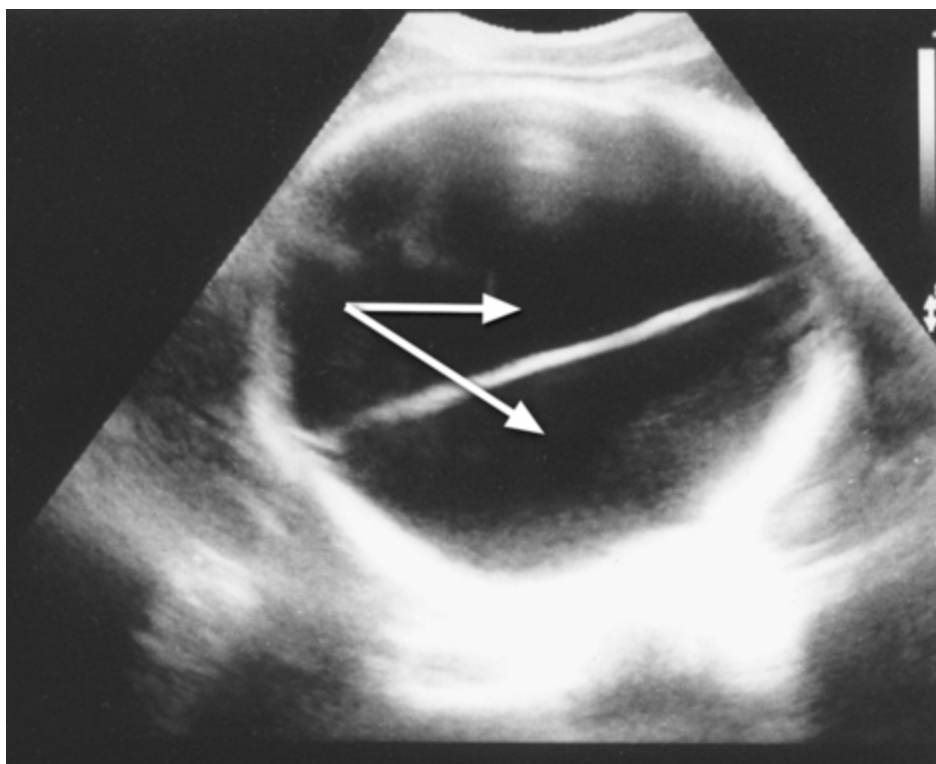


FIGURA 40-1 Polo cefálico com ausência de tecido cerebral, na ultrassonografia, no III trimestre.

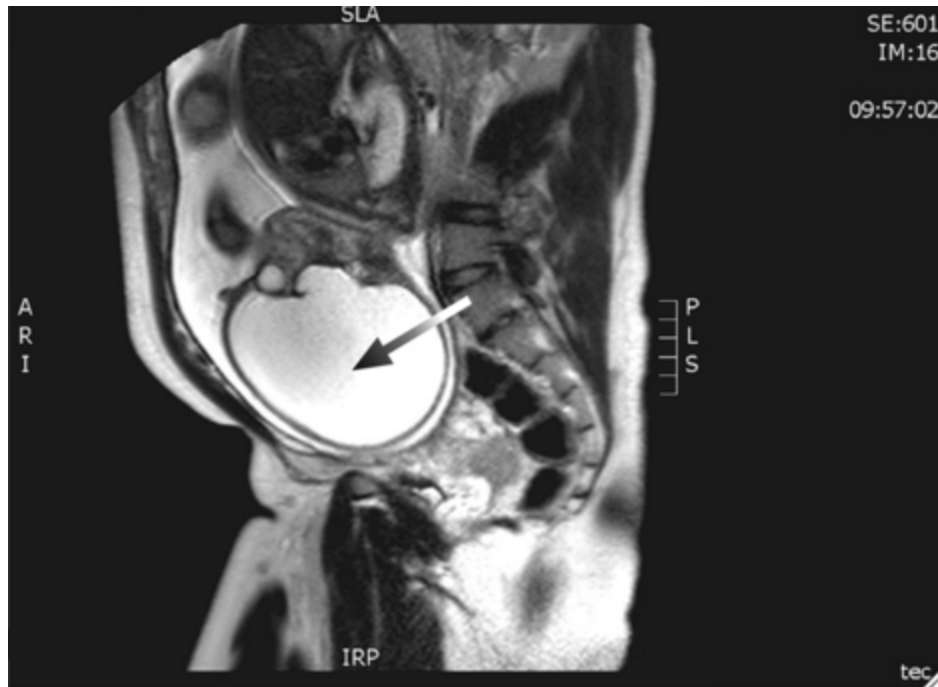


FIGURA 40-2 RMF do mesmo caso. A imagem branca representa líquido cefalorraquidiano não sendo identificados os hemisférios cerebrais. Macrocefalia.

A sobrevida pode se dar pela presença do tronco cerebral.

Diagnóstico diferencial, hidrocefalia, cisto porencefálico, holoprosencefalia alobar.

CASO 41

Hidrometrocolpos

José Antônio de Azevedo Magalhães, Carlos Roberto Maia e Maria Teresa Pedrazzi Chaves

CASO: encaminhamento por ultrassonografia com 34 semanas de idade gestacional apresentando lesão expansiva volumosa no abdome fetal que se estende até a pelve. (Figs. 41-1 a 41-4)

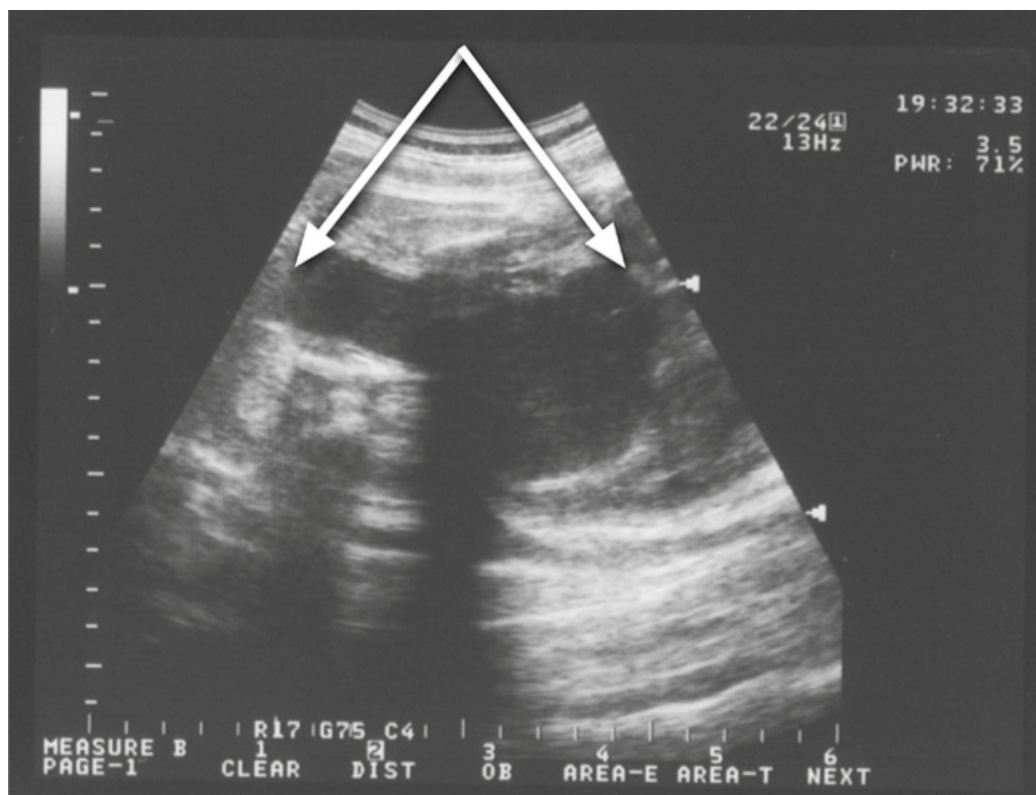


FIGURA 41-1 Ultrassonografia pré-natal. Lesão abdominal volumosa na linha média que se estende à pelve fetal. Hipoeecogênica e de limites imprecisos.

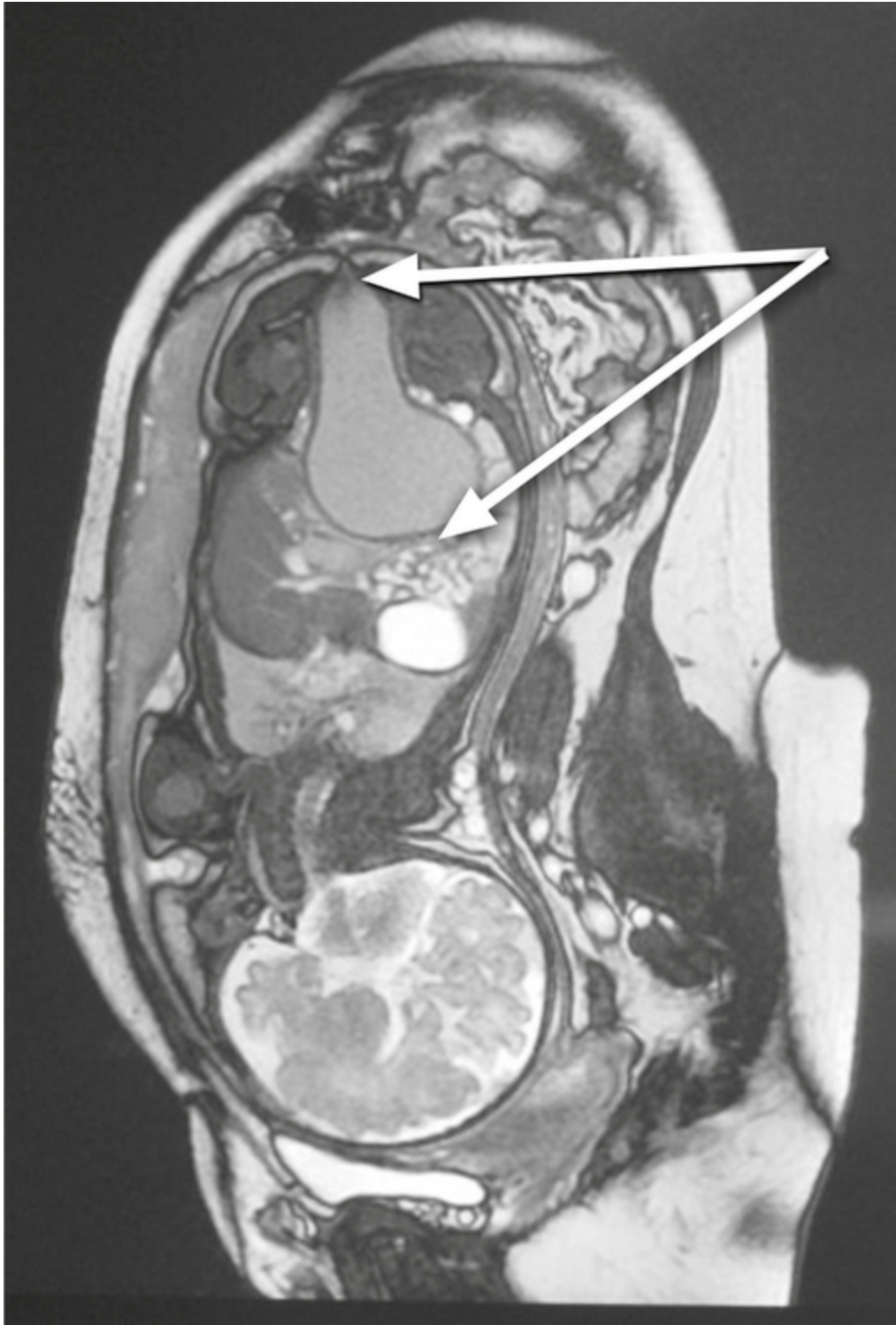


FIGURA 41-2 RMF. Lesão bem delimitada. Limite superior no abdome fetal e terminando ao nível da vulva.

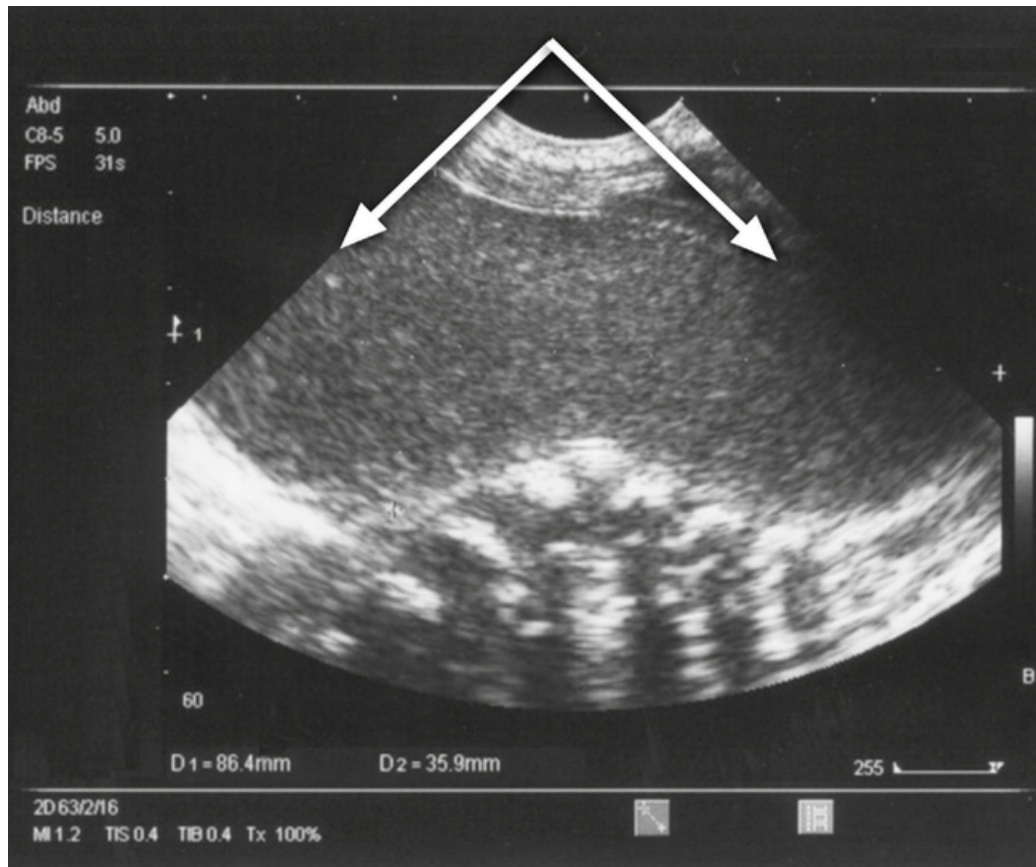


FIGURA 41-3 Ultrassonografia neonatal. Lesão volumosa abdominal.



FIGURA 41-4 RN. Vulva com hímen imperfurado, identificando-se líquido esbranquiçado abaulando-o. Eliminação de mecônio, demonstrando integridade de intestino terminal.

Como não houve precisa identificação na ultrassonografia optou-se pela RMF.

RMF: lesão bem delimitada de linha média e, com conteúdo homogêneo, aspecto piriforme estendendo-se do abdome à pelve. Como se tratava de um feto feminino identificou-se o útero, o colo uterino e até a vulva.

Diagnóstico neonatal definitivo à ectoscopia: hímen imperfurado e hidrometrocolpos.

Diagnóstico diferencial: tumores abdominais, associação a malformações cloacais, renais e síndromes genéticas.

CASO 42

Hidronefrose

Tiago Elias Rosito e José Antônio de Azevedo Magalhães

CASO: ultrassom de II trimestre identifica dilatação das pelves renais bilateralmente (hidronefrose), diminuição do parênquima e perda da arquitetura corticomedular. Líquido amniótico virtualmente ausente. Não se visibilizou a imagem vesical. (Figs. 42-1 a 42-5)

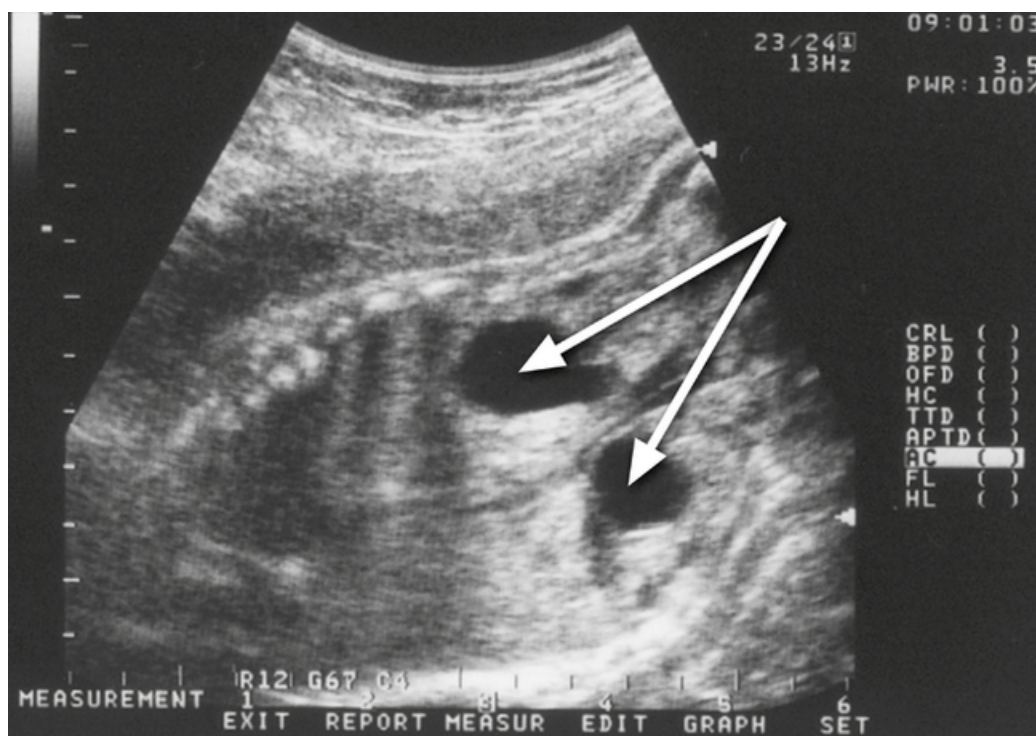


FIGURA 42-1 Ultrassom. Hidronefrose bilateral.

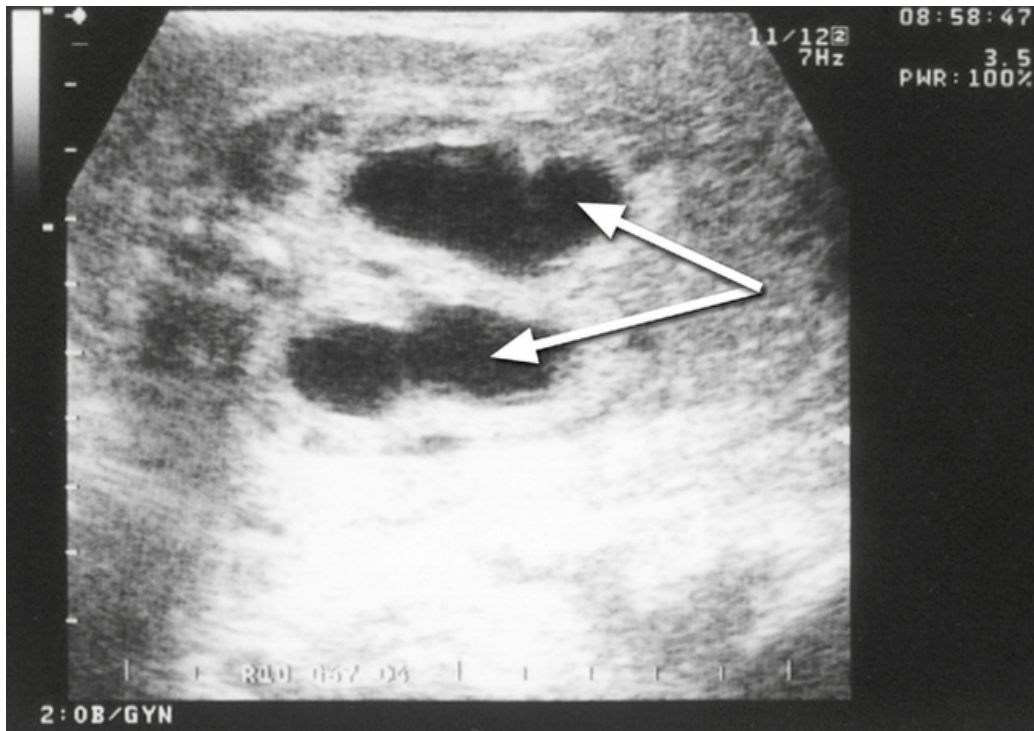


FIGURA 42-2 Hidronefrose bilateral e líquido amniótico ausente.

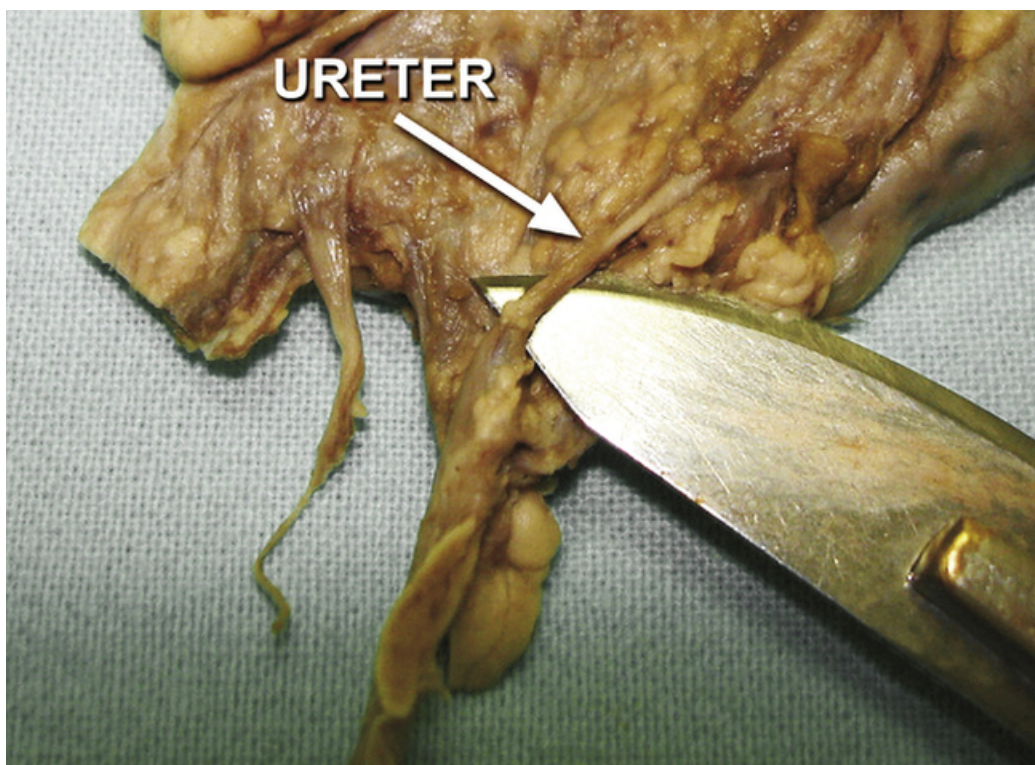


FIGURA 42-3 PM. Atresia ureteral direita.



FIGURA 42-4 PM. Atresia ureteral esquerda.

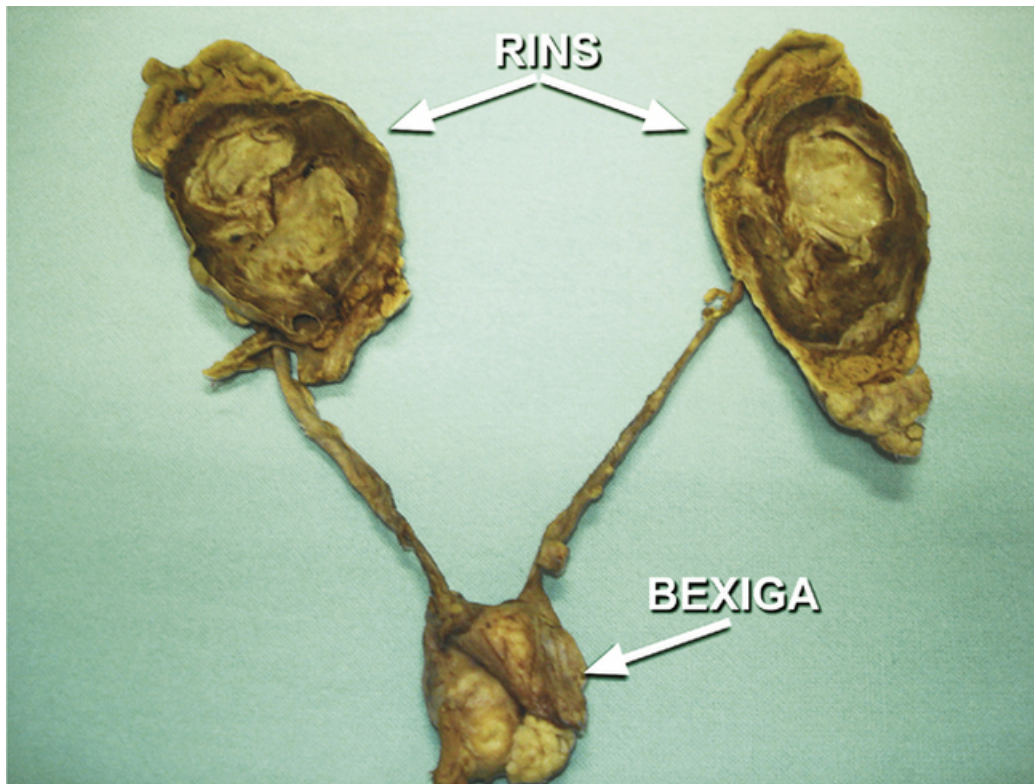


FIGURA 42-5 PM. Rins, ureteres atrésicos e bexiga. Hidronefrose bilateral e parênquima renal reduzido.

Condição letal por hipoplasia e hipertensão pulmonar.

Diagnóstico neonatal PM (neomorto, 3.100 g, a termo): atresia ureteral bilateral proximal e diminuição do parênquima renal. Anomalia urológica obstrutiva alta.

Pesquisar causas genéticas. Pode ser uni ou bilateral.

Diagnóstico diferencial: outras causas obstrutivas mecânicas (válvula de uretra posterior, ureteroceles, atresia uretral), síndrome de refluxo.

CASO 43

Higroma cístico cervical

José Antônio de Azevedo Magalhães e Rejane Gus

CASO: com uma idade gestacional de 14 semanas identificou-se higroma cístico cervical e hidropisia fetal não imune. Biopsia de vilosidades coriônicas para cariótipo fetal normal: 46,XY. Evolução a óbito espontâneo em uma semana. (Figs. 43-1 e 43-2)

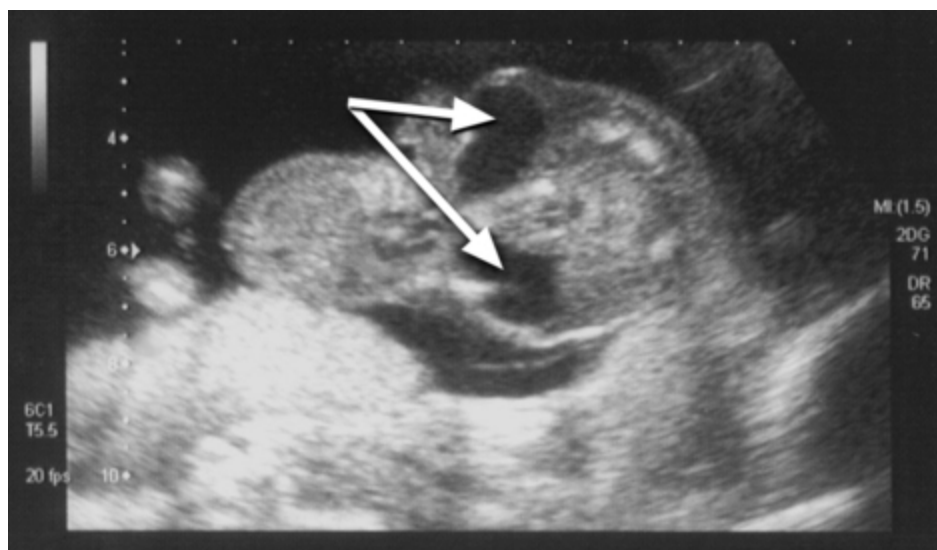


FIGURA 43-1 Ultrassonografia. Higroma cístico cervical (sinônimo: linfangioma difuso) e hidropisia fetal não imune.



FIGURA 43-2 PM. Pele redundante de higroma cístico cervical roto.

Diagnóstico diferencial: higroma cístico e síndrome de Turner, cefalocele, outras causas de hidropisia fetal não imune, aneuploidias, meningocele.

CASO 44

Higroma cístico dorsal

José Antônio de Azevedo Magalhães e Carlos Roberto Maia

CASO: com uma idade gestacional de 38 semanas identificou-se lesão cística, superficial e de localização dorsal alta de partes moles, medindo 8,4 cm × 7,9 cm, isolada, ao ultrassom. (Figs. 44-1 a 44-3)

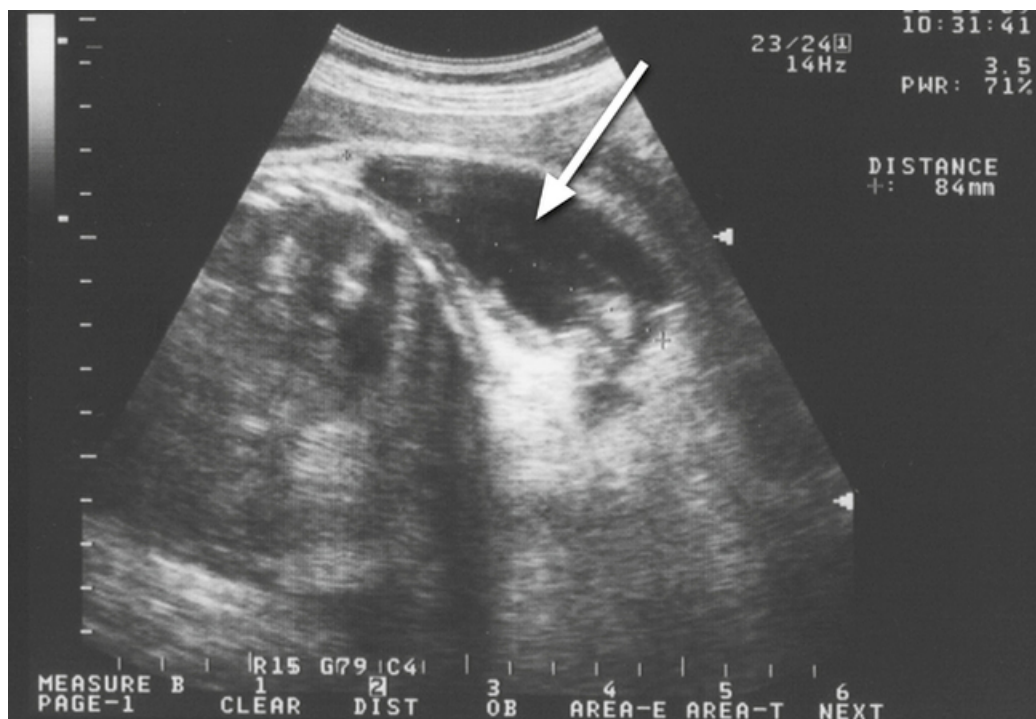


FIGURA 44-1 Ultrassonografia. Cisto dorsal superficial.

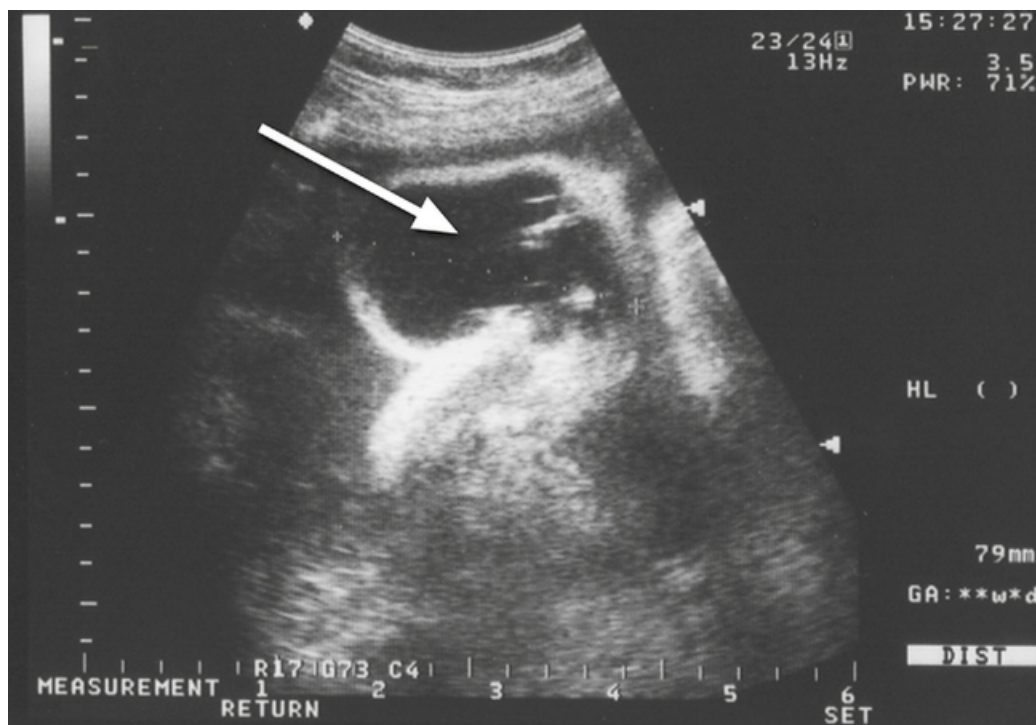


FIGURA 44-2 Cisto dorsal superficial.



FIGURA 44-3 RN. Cisto dorsal superficial estendendo-se à região axilar (higroma cístico isolado).

RN: cariótipo normal.

Diagnóstico diferencial: meningocele.

CASO 45

Hipospádias

José Antônio de Azevedo Magalhães e Maria Mercedes Cardoso da Fonseca

CASO: No III trimestre gestacional ao ultrassom identificou-se genitália masculina com pênis aparentemente menor e com sua porção terminal mais alargada e com micção para baixo. (Figs. 45-1 e 45-2)



FIGURA 45-1 Ultrassonografia. Pênis com porção distal alargada.

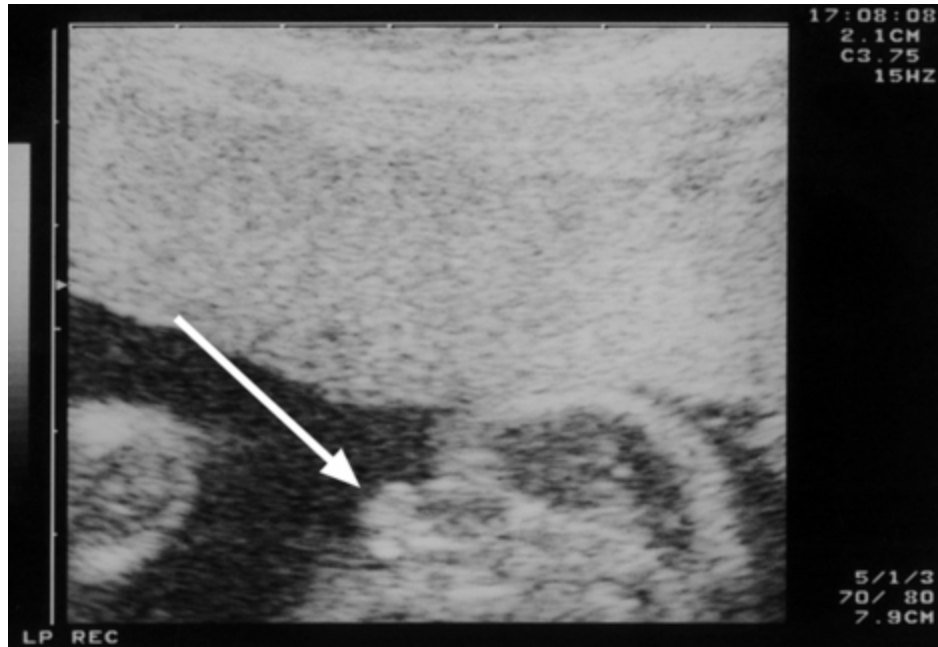


FIGURA 45-2 Pênis aparentemente pequeno.

Diagnóstico pré-natal de suspeição.

Diagnóstico neonatal de confirmação. Malformação isolada.

Pesquisar associação com doenças genéticas tipo síndrome de Roberts.

CASO 46

Holoprosencefalia

Leonardo Modesti Vedolin e Ana Lúcia Letti Müller

CASO: identificado durante a ultrassonografia defeito de linha média no polo cefálico com fusonamento dos tálamos, isolado. Idade gestacional de 13 semanas. Desenvolvimento de hidrocefalia nos II/III trimestres. (Figs. 46-1 e 46-2)

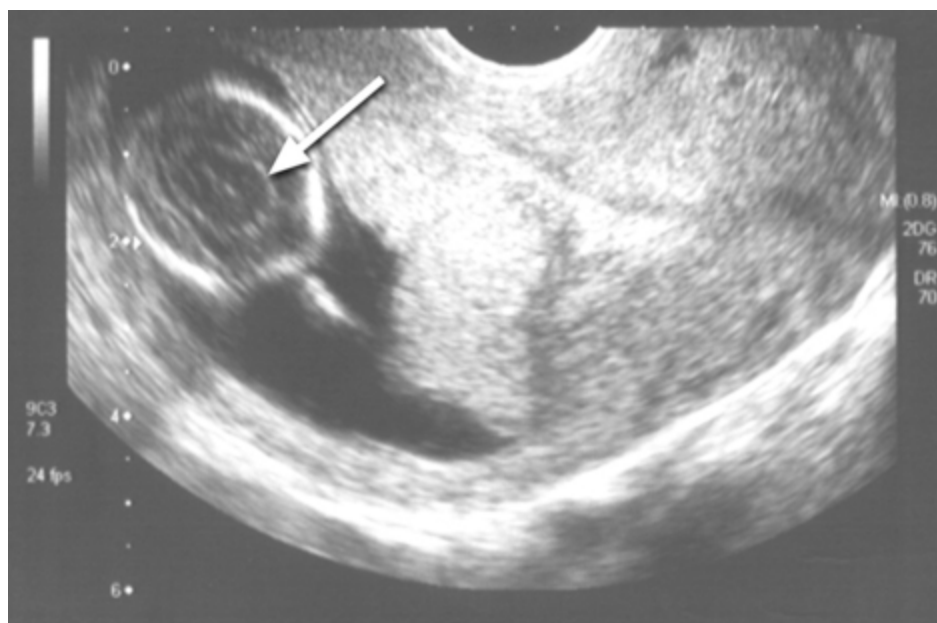


FIGURA 46-1 Ultrassonografia. Ausência da linha média no polo cefálico, ventrículo único, I trimestre. Corte transversal.

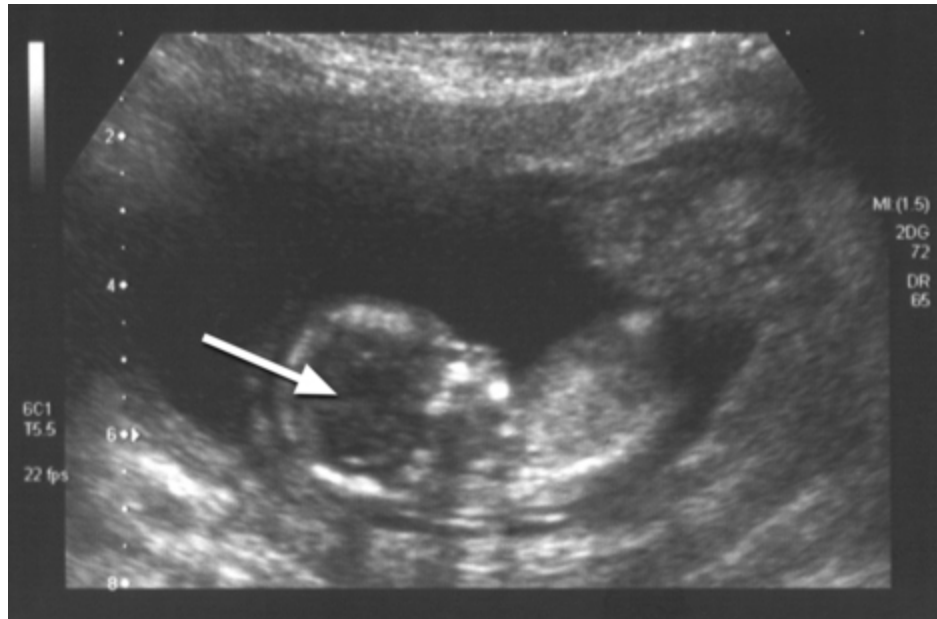


FIGURA 46-2 Ultrassonografia. Ventrículo único. Holoprosencefalia.

Cariótipo fetal e ecocardiograma normais. Procurar outros defeitos anatômicos.

Diagnóstico diferencial: anomalias cromossômicas como trissomia 13 ou genéticas.

CASO 47

Malformação adenomatoide cística congênita pulmonar (MAC I) ou forma macrocística

José Antônio de Azevedo Magalhães, José Carlos Soares de Fraga e Ana Lúcia Letti Müller

CASO: Ultrassonografia – imagem cística de localização torácica com 21 semanas de idade gestacional. Líquido amniótico de volume normal. Unilateral. (Figs. 47-1 e 47-2)

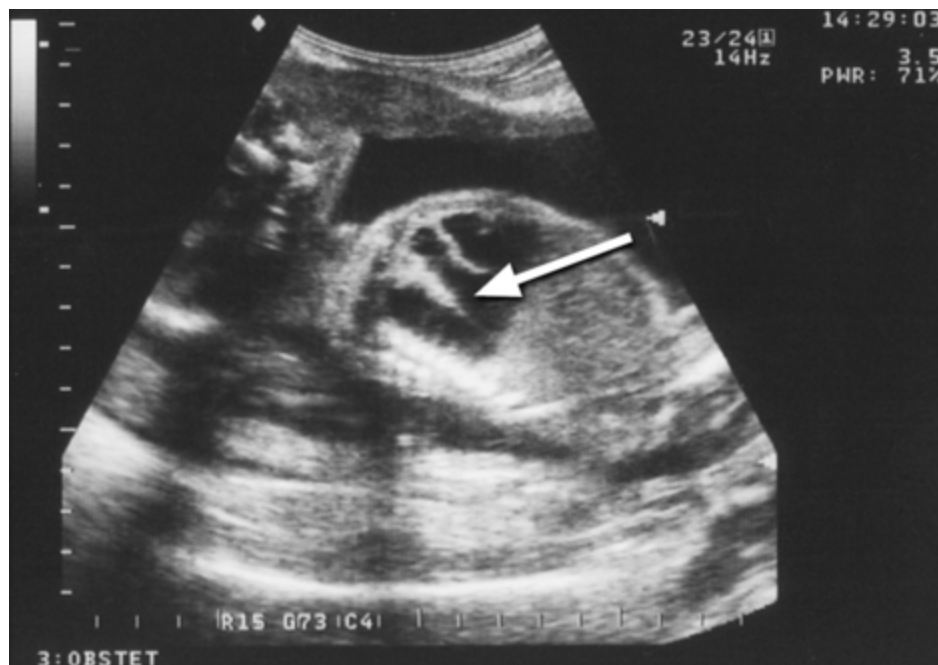


FIGURA 47-1 Ultrassonografia. Corte longitudinal com grandes cistos torácicos.

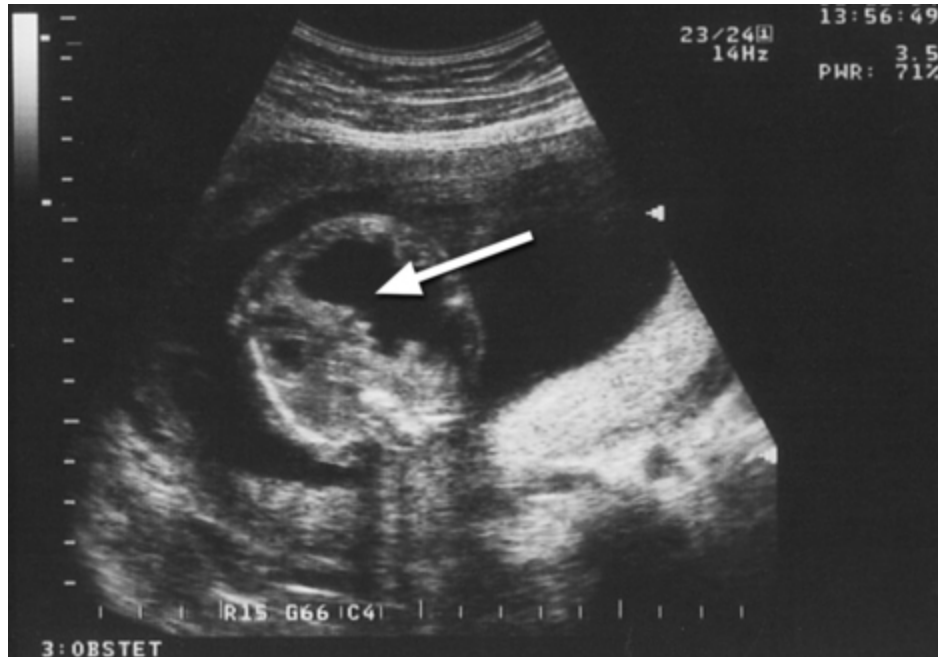


FIGURA 47-2 Ultrassonografia. Corte transversal com imagem cística, volumosa, torácica.

Pode permanecer estável, envolver ou determinar desvio do mediastino, insuficiência cardíaca e hidropisia fetal. Neste último caso permite-se a tentativa de passar um shunt toracoamniótico. Pode haver polidrâmnio.

Conduta inicial expectante.

Afastar previamente cromossomopatia e cardiopatia.

Diagnóstico diferencial: sequestro pulmonar, cisto broncogênico, hérnia diafragmática.

CASO 48

Malformação adenomatoide cística congênita pulmonar (MAC II) ou forma mista

José Antônio de Azevedo Magalhães e José Carlos Soares de Fraga

CASO: lesão pulmonar formada em parte por cisto e área ecogênica (sólida) ao redor, de aproximadamente 3,0 cm no maior diâmetro. Lobo superior direito. Ultrassonografia. (Figs. 48-1 e 48-2)

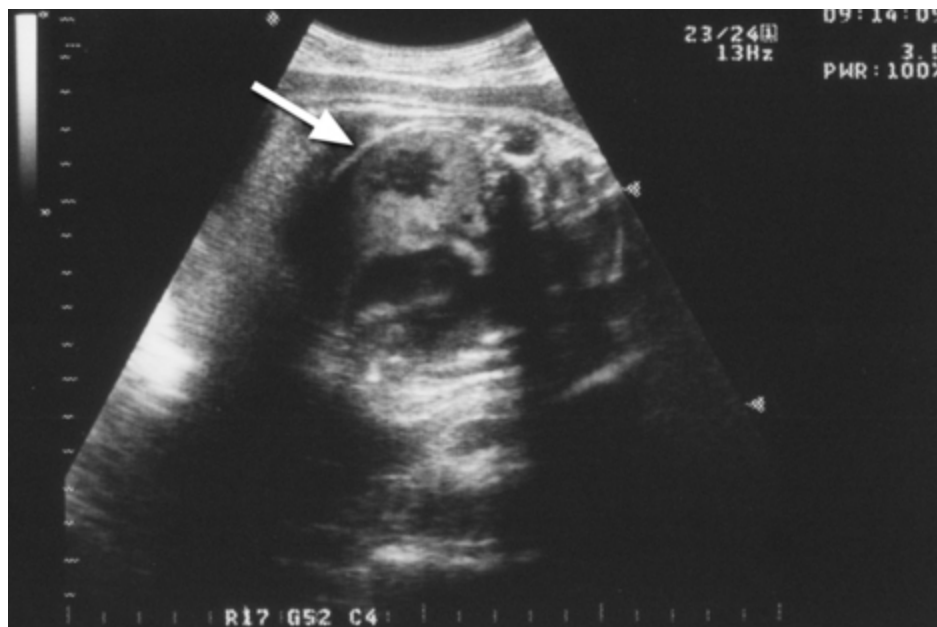


FIGURA 48-1 Ultrassonografia de III trimestre, corte transversal com lesão pulmonar de área cística central e imagem hiperecogênica ao redor.

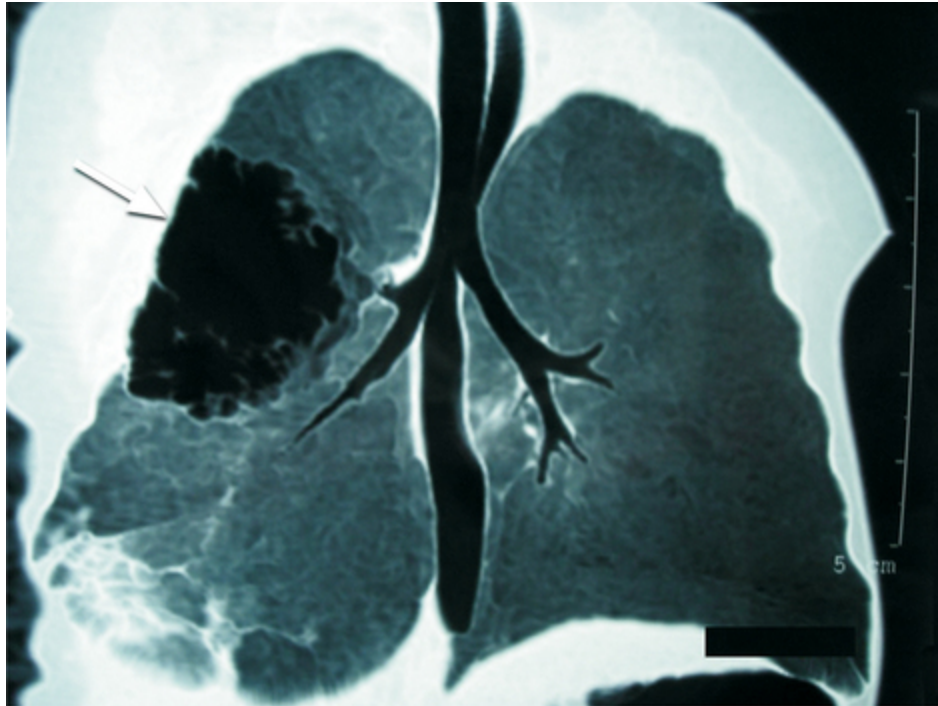


FIGURA 48-2 TC do pulmão/RN: estrutura multicística com efeito de massa no segmento posterior do LSD do pulmão, medindo 3,5 cm x 3,2 cm.

Ecocardiograma e cariótipo fetal foram normais.

Evolução assintomática.

Tratamento cirúrgico neonatal: lobectomia. Alta no quarto PO.

Diagnóstico diferencial: hérnia diafragmática, cisto broncogênico, sequestro pulmonar, outras formas de doença cística pulmonar.

CASO 49

Malformação adenomatoide cística congênita pulmonar (MAC III) ou forma microcística

José Antônio de Azevedo Magalhães e José Carlos Soares de Fraga

CASO: lesão pulmonar de aspecto hiperecogênico (sólido) medindo 7,4 cm × 5,3 cm, ocupando todo o hemitórax direito e hidropisia fetal não imune (derrame pleural, ascite). Não se identificando vascularização, no III trimestre, ao ultrassom. (Figs. 49-1 e 49-2)

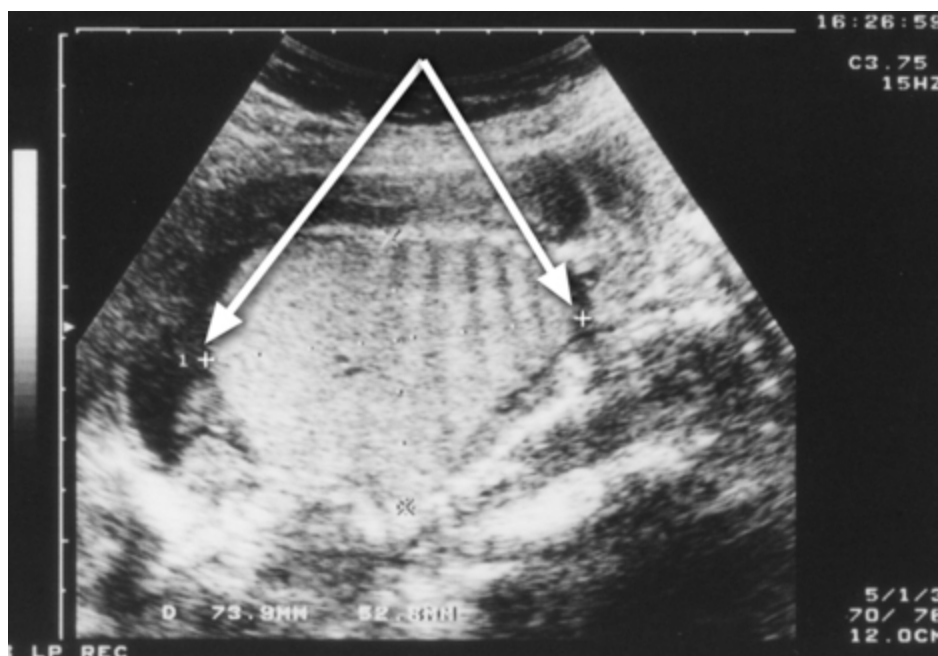


FIGURA 49-1 Ultrassonografia. Corte longitudinal. Extensa lesão pulmonar de aspecto sólido e derrame cavitário.

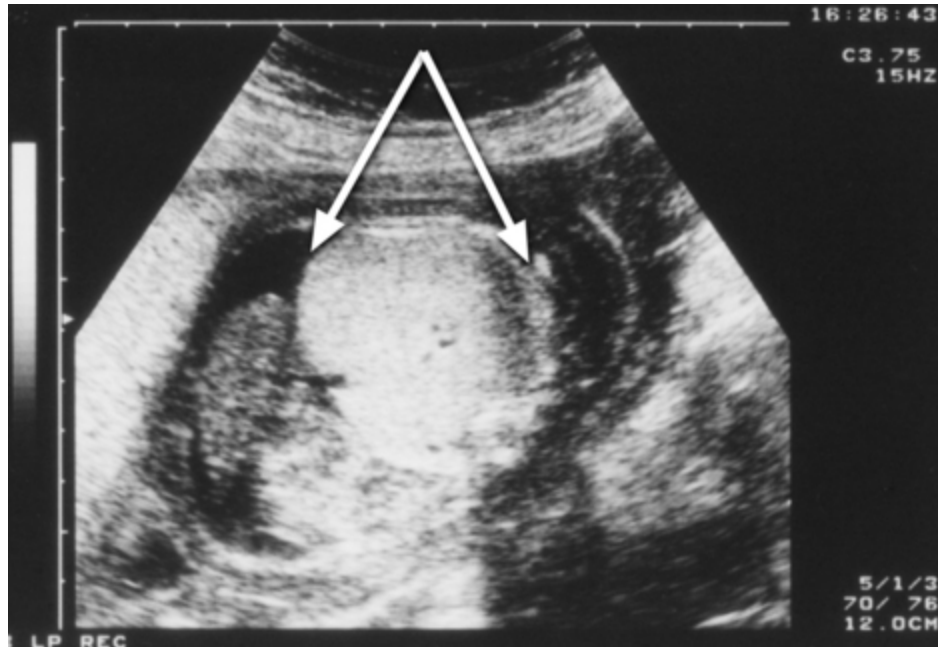


FIGURA 49-2 Ultrassonografia. Corte oblíquo. Massa expansiva torácica e ascite.

Como há múltiplos microcistos menores de 5 mm o aspecto representativo é de aumento da ecogenicidade (sólido).

Por compressão torácica houve desvio do mediastino e coração, determinando insuficiência cardíaca e óbito.

Diagnóstico diferencial: hérnia diafragmática, sequestro pulmonar, obstrução alta da via aérea superior, enfisema lobar congênito.

CASO 50

Malformação óssea isolada de membro superior

José Antônio de Azevedo Magalhães e Maria Mercedes Cardoso da Fonseca

CASO: no II trimestre gestacional foram identificados ao ultrassom hipoplasia dos cinco dígitos da mão esquerda e encurtamento do antebraço. Achado isolado, sem outra alteração morfológica fetal. (Figs. 50-1 a 50-4)

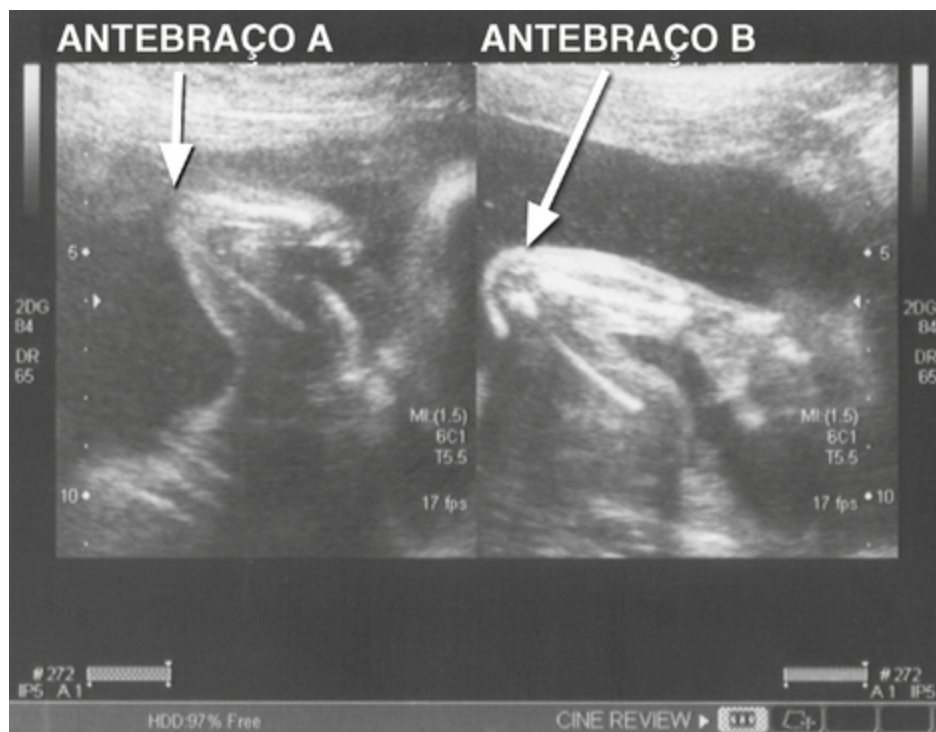


FIGURA 50-1 Ultrassonografia. Antebraço E mais curto que o direito (A e B).



FIGURA 50-2 Ultrassonografia. Hipoplasia dos cinco dedos da mão E.



FIGURA 50-3 RN. Mão D normal e E com hipoplasia.



FIGURA 50-4 RN. Mão esquerda hipoplásica.

Confirmação neonatal.

Diagnóstico diferencial: síndrome da banda amniótica, osteocondrodisplasias.

CASO 51

Megauretra

Maria Mercedes Cardoso da Fonseca e José Antônio de Azevedo Magalhães

CASO: ao ultrassom identifica-se dilatação uretral isolada sem identificação precisa do sexo fetal. (Figs. 51-1 e 51-2)

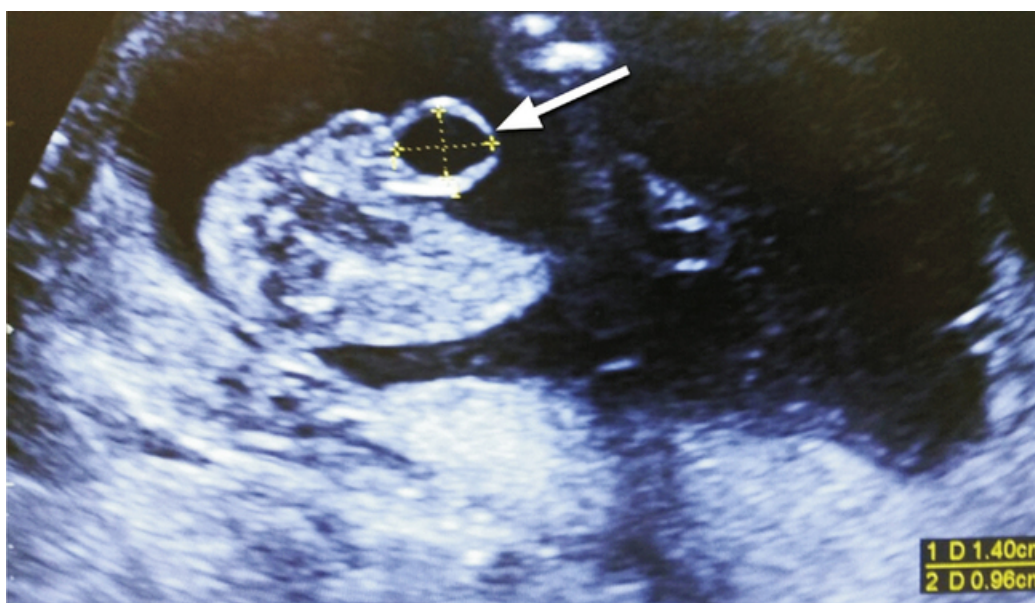


FIGURA 51-1 Ultrassonografia. Dilatação uretral sem definição do sexo fetal. Líquido amniótico normal.

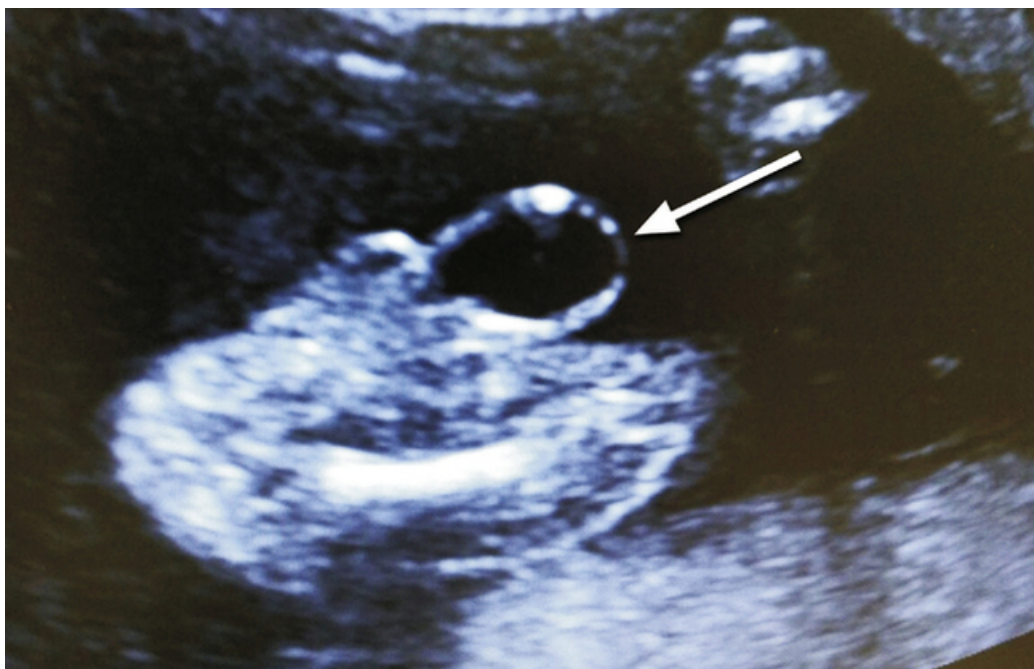


FIGURA 51-2 Ultrassonografia. Megauretra.

Diagnóstico diferencial: válvula de uretra posterior, genitália ambígua.

OceanofPDF.com

CASO 52

Microtia

José Antônio de Azevedo Magalhães e Carlos Roberto Maia

CASO: ultrassonografia – microtia unilateral e polidrâmnio com 18 semanas de idade gestacional. (Figs. 52-1 a 52-3)

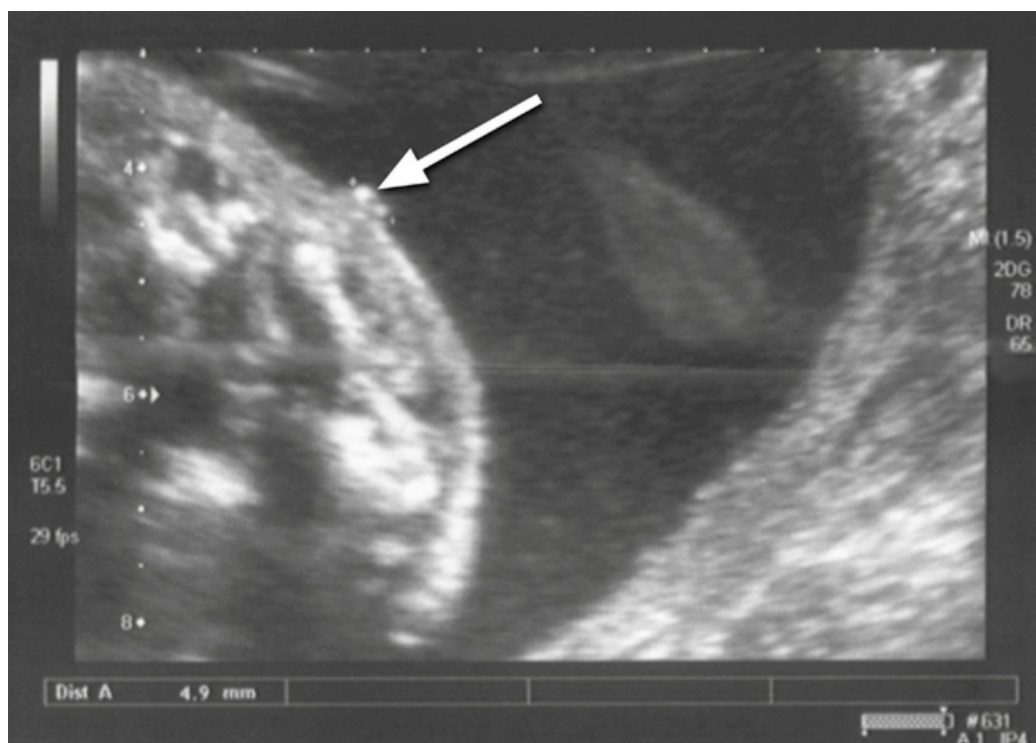


FIGURA 52-1 Microtia unilateral e polidrâmnio.

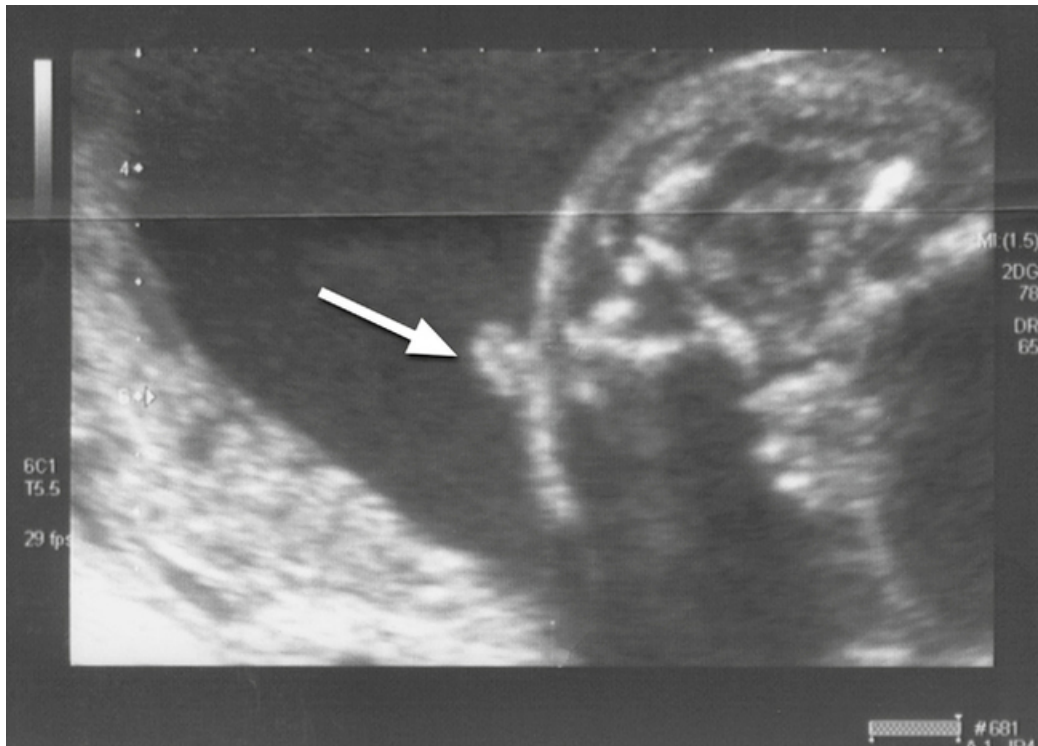


FIGURA 52-2 Pavilhão auricular normal contralateral.

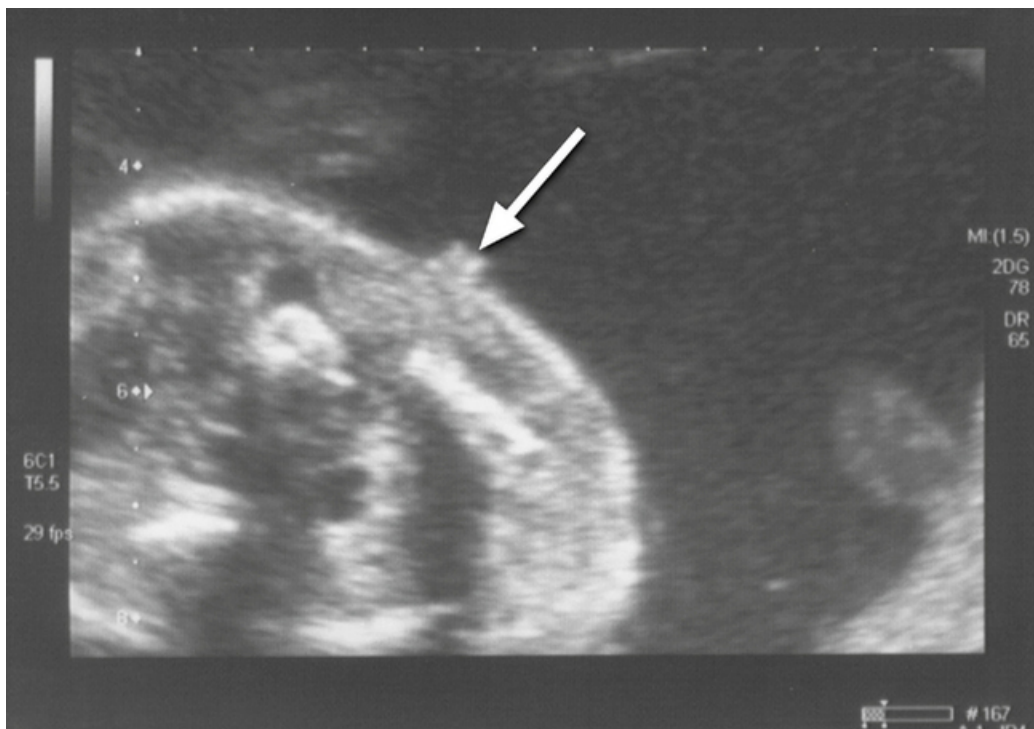


FIGURA 52-3 Pavilhão auricular muito diminuído (microtia).

Diagnóstico neonatal: assimetria facial, microtia unilateral, defeito do ouvido interno, hemivértebra (síndrome de Goldenhar ou espectro vertebral-aurículo-ocular).

Diagnóstico diferencial: aneuploidias, associação CHARGE, síndrome de Beckwith-Wiedemann, síndrome de Pallister-Killian.

CASO 53

Mucopolidose II

Maira Graeff Burin, Maria Teresa Vieira Sanseverino e José Antônio de Azevedo Magalhães

CASO: no rastreamento de I trimestre identificou-se uma translucência nuchal de 6,3 mm e osso nasal presente. (Fig. 53-1)



FIGURA 53-1 Ultrassonografia. Translucência nuchal aumentada.

Cariótipo através de biopsia de vilosidades coriônicas normal.

Ecocardiograma fetal normal.

STORCH materno negativo para infecções agudas.

Pesquisa de erros inatos do metabolismo positivo para Mucopolidose II.
Padrão de herança autossômico recessivo.

Diagnóstico diferencial: aneuploidias, cardiopatias, infecções, outros erros inatos do metabolismo e causas que possam determinar hidropisia fetal não imune.

OceanofPDF.com

CASO 54

Neuroblastoma

José Antônio de Azevedo Magalhães e Luciano Ferraz Schopf

CASO: ultrassonografia demonstrou lesão sólida com áreas de calcificação localizada na glândula adrenal (aumentada de volume) no III trimestre gestacional. (Figs. 54-1 e 54-2)



FIGURA 54-1 Ultrassonografia. Lesão sólida bem definida e com áreas de calcificação localizada na região adrenal, medindo 2,8 cm x 1,65 cm.



FIGURA 54-2 Ultrassonografia. A mesma imagem em outro plano, medindo 2,4 cm.

Tumor que pode ser sólido, cístico ou complexo. Ver vascularização.

Diagnóstico cirúrgico neonatal.

Diagnóstico diferencial: hemorragia (hematoma) com ou sem trombose da veia renal, sequestro infradiafragmático, cisto hepático, esplênico ou de adrenal.

CASO 55

Obstrução congênita das vias aéreas superiores

José Antônio de Azevedo Magalhães e Raquel Camara Rivero

CASO: dilatação da traqueia fetal no II trimestre. Acompanhada de pulmões hiperecogênicos, polidrâmnio, inversão da cúpula diafragmática, ascite, derrame pleural, edema de subcutâneo (hidropisia fetal não imune). Após tentativa sem sucesso de fetoscopia. (Figs. 55-1 a 55-4)



FIGURA 55-1 Ultrassonografia. Dilatação da traqueia, pulmão hiperecogênico, inversão das cúpulas diafragmáticas.

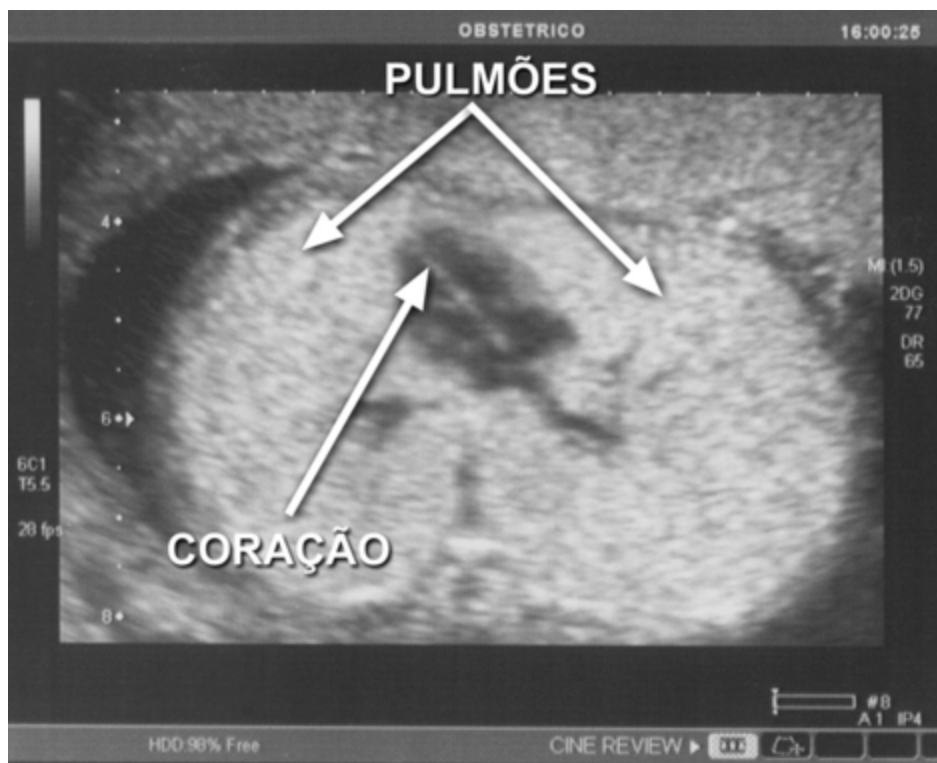


FIGURA 55-2 Ultrassonografia. Pulmões hiperecogênicos e coração comprimido, derrame cavitário.

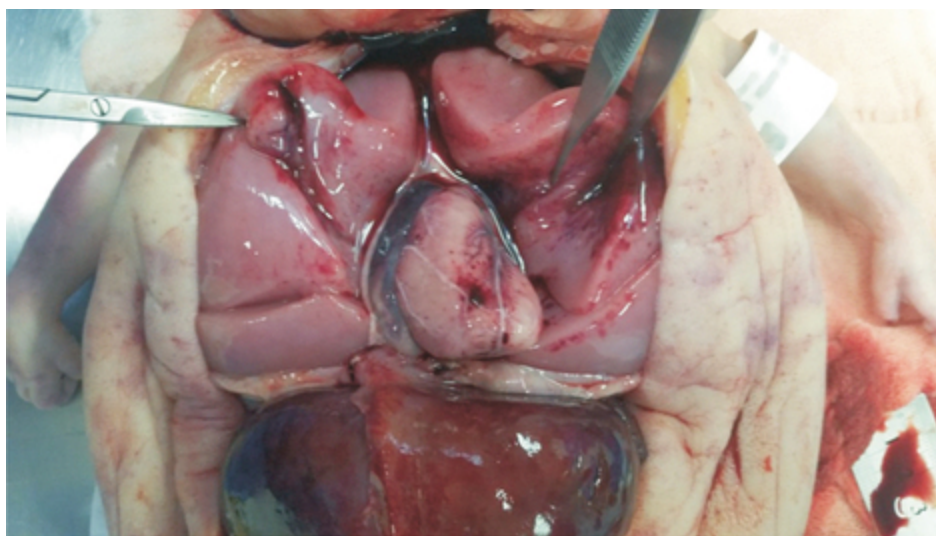


FIGURA 55-3 PM, peça: pulmões e coração comprimido.



FIGURA 55-4 PM: feto hidrópico.

Ecocardiograma: coração comprimido, insuficiência cardíaca.

Ou CHAOS (*congenital high airway obstruction*) ou atresia de laringe.

Estudo PM: ectasia da traqueia, dilatação dos brônquios principais, lobares e segmentares. Hipertrofia do músculo diafragmático. Obstrução da via aérea superior na altura da transição da traqueia com a laringe. HFNI.

Diagnóstico diferencial: outras causas de hidropisia fetal não imune, hérnia diafragmática, hidrotórax congênito, síndromes genéticas, MAC III.

CASO 56

Onfalocele

José Antônio de Azevedo Magalhães, Luciano Ferraz Schopf e José Carlos Soares de Fraga

CASO: defeito de fechamento da parede abdominal ao nível da emergência do cordão umbilical com conteúdo eviscerado e revestido por uma membrana peritônio-amniótica. Podendo apresentar no seu interior alças intestinais, fígado, estômago, baço e bexiga. (Figs. 56-1 e 56-2)



FIGURA 56-1 Ultrassonografia. Defeito de fechamento da parede abdominal com conteúdo visceral e revestimento (onfalocele), I trimestre.



FIGURA 56-2 RN com onfalocele.

Pesquisar associação com aneuploidias, principalmente a trissomia do cromossomo 18 através do estudo do cariótipo fetal.

Pode ser diagnosticada no I trimestre após 12 semanas.

Diagnóstico diferencial: gastrosquise, cisto ou edema de cordão umbilical, sequência de disrupção da linha média (pentalogia de Cantrell), síndrome de Beckwith-Wiedemann e outras herniações abdominais.

CASO 57

Osteogênese imperfeita

Maria Teresa Vieira Sanseverino e José Antônio de Azevedo Magalhães

CASO: ultrassonografia de gestação pré-termo apresentando encurtamento de todos os ossos longos e deformação do fêmur, tórax constricto. (Figs. 57-1 e 57-2)

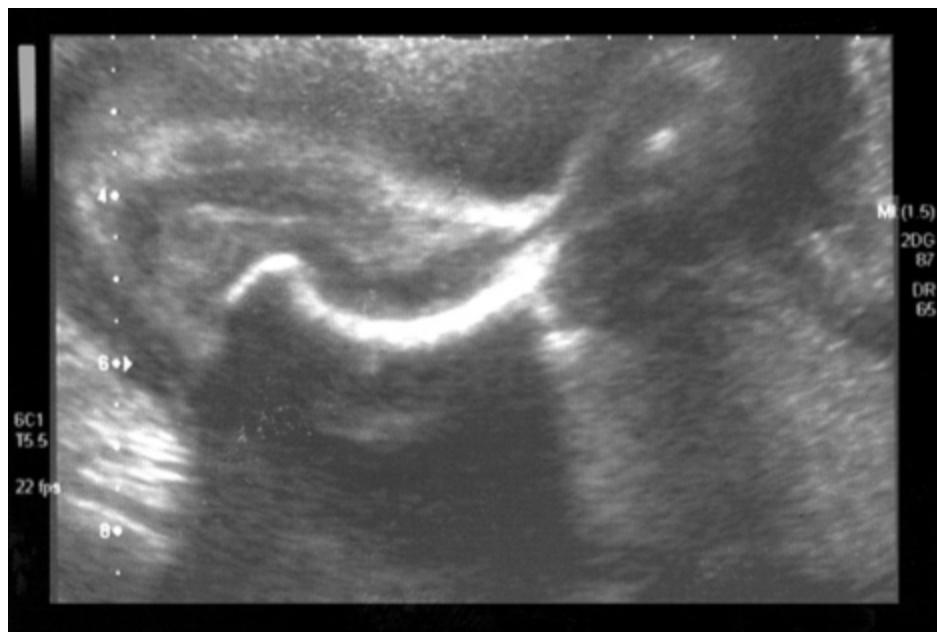


FIGURA 57-1 Ultrassonografia. Fêmur curto e encurvado.

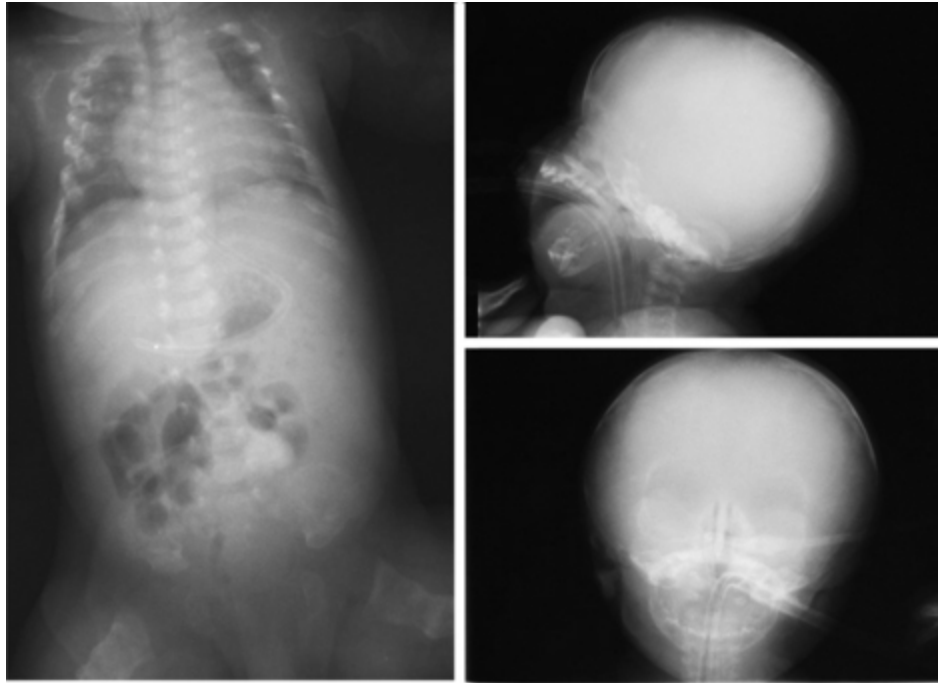


FIGURA 57-2 Estudo radiológico do RN. Fêmures curtos e encurvados. Hipomineralização dos ossos do crânio.

Diagnóstico neonatal: fragilidade óssea, hipomineralização do crânio, esclera azulada. Osteogênese imperfeita (OI) tipo II.

Pode ser classificada em subtipos. Letal ou não letal.

O padrão de herança pode ser autossômico dominante ou recessivo.

Diagnóstico diferencial: outros tipos de osteocondrodisplasia.

CASO 58

Parvovirose

José Antônio de Azevedo Magalhães, Raquel Camara Rivero e Rejane Gus

CASO: ascite fetal e edema de subcutâneo em ultrassom com idade gestacional de 26 semanas. Ausência de qualquer sintoma materno prévio. (Figs. 58-1 e 58-2)

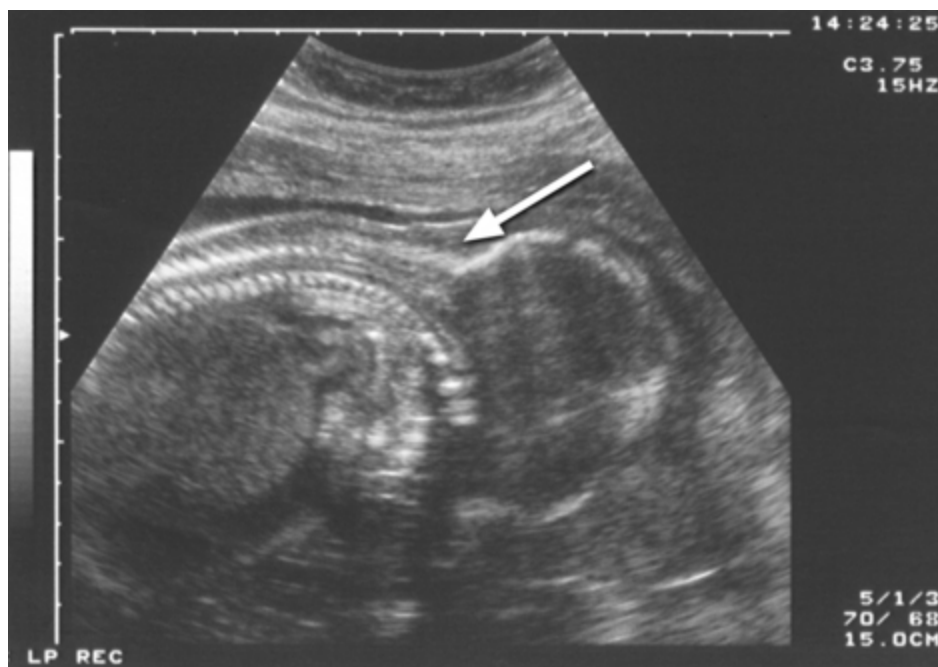


FIGURA 58-1 Feto hidrópico: edema de tecido celular subcutâneo e derrame cavitário.

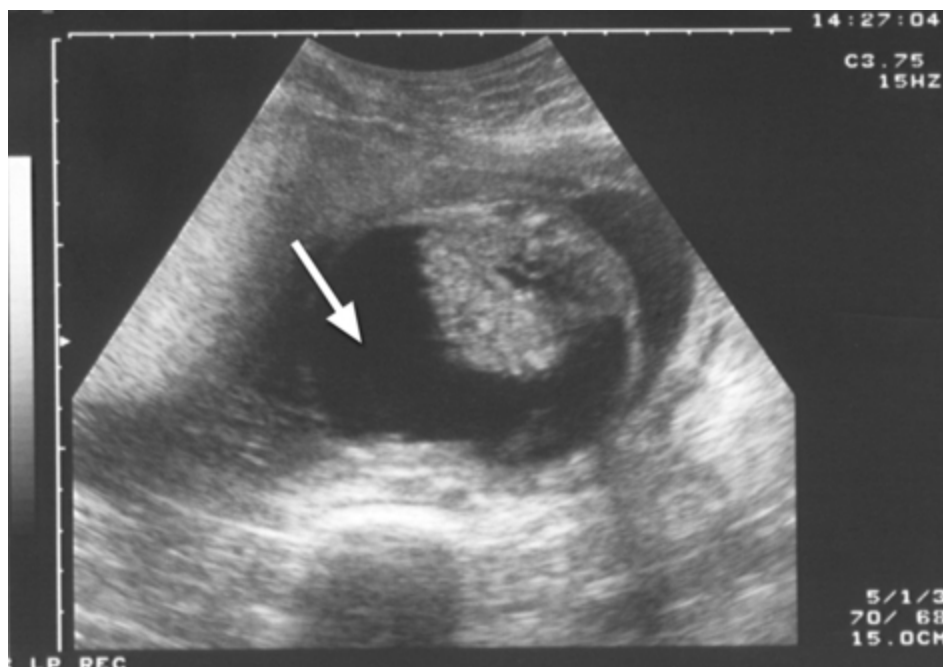


FIGURA 58-2 Ascite fetal.

Amniocentese para cariótipo fetal: normal. Pesquisa de infecções/PCR: positivo para parvovírus B-19. Erros inatos do metabolismo: negativo. Confirmação no RN.

Diagnóstico diferencial: aneuploidias, outras infecções pré-natais, cardiopatias e demais causas de hidropisia fetal não imune.

CASO 59

Pentalogia de Cantrell

José Antônio de Azevedo Magalhães e Patrícia Martins Moura Barrios

CASO: extensa herniação toracoabdominal identificada com 15 semanas de idade gestacional. Incluindo ectopia cordis e onfalocele. Polidrâmnio. À ultrassonografia. (Figs. 59-1 e 59-2)

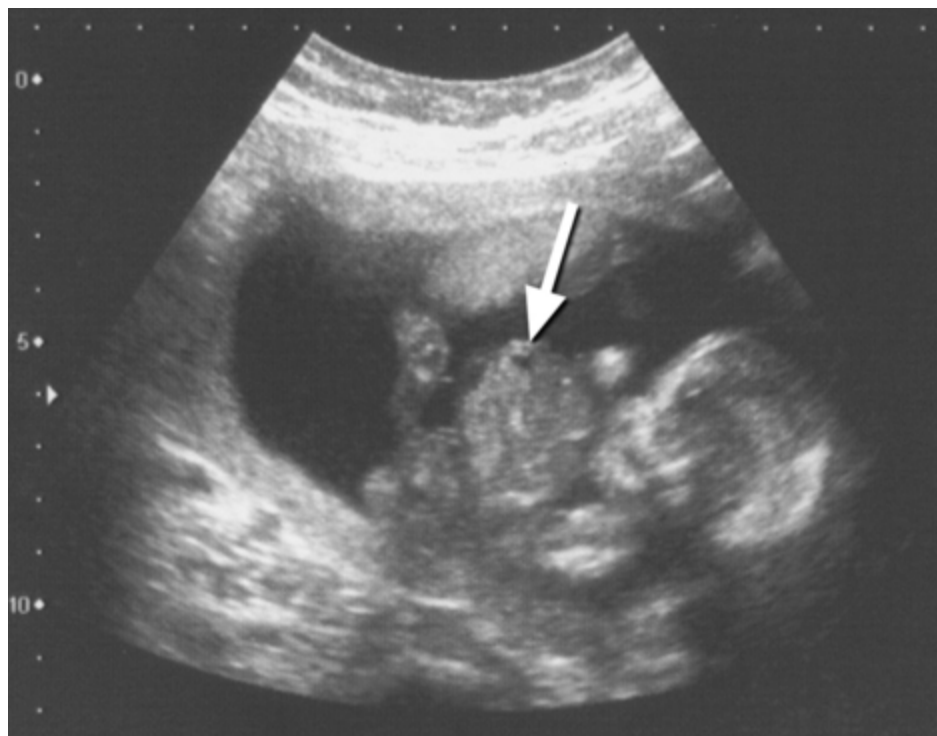


FIGURA 59-1 Defeito extenso de fechamento da parede toracoabdominal. Corte longitudinal.

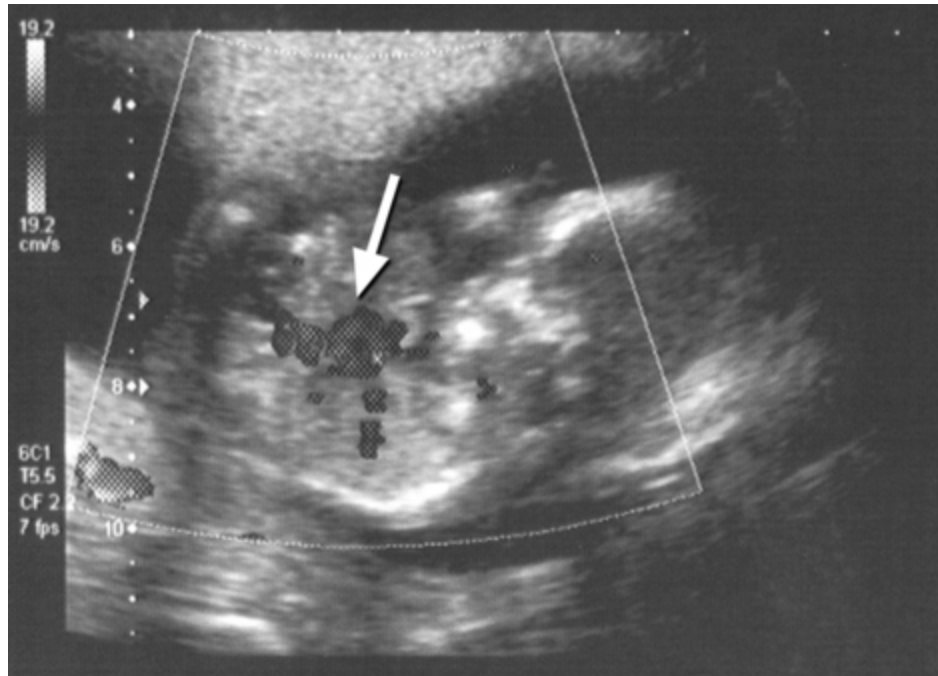


FIGURA 59-2 Área cardíaca identificada dentro da herniação através do Doppler.

Ou sequência de interrupção de anomalias da linha média.

Defeitos do esterno distal, diafragma anterior e pericárdio diafragmático.

Ocorrência esporádica com variantes.

Diagnóstico diferencial: ectopia cardíaca isolada ou com síndrome da banda amniótica. Ou ainda com anomalia de Body Stalk.

CASO 60

Peritonite meconial

José Antônio de Azevedo Magalhães e Luciano Ferraz Schopf

CASO: com 32 semanas de gestação ao ultrassom identifica-se imagem cística abdominal e conteúdo hiperecogênico, polidrâmnio e calcificações dentro do peritônio. Com 34 semanas roprema. (Figs. 60-1 e 60-2)



FIGURA 60-1 Ultrassonografia. Imagem cística abdominal (dilatação de alça intestinal) e polidrâmnio.

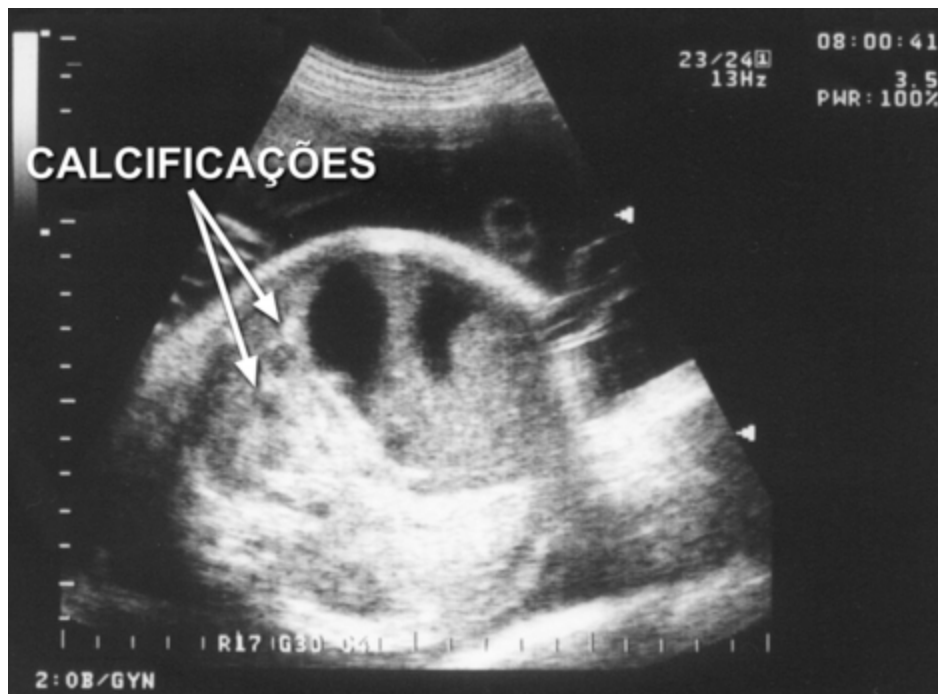


FIGURA 60-2 Alça intestinal dilatada e calcificações intraperitoneais.

Diagnóstico neonatal cirúrgico: torção de alça intestinal com perfuração e peritonite meconial, malformação da artéria mesentérica, ressecção de 5,0 cm de intestino delgado.

Pesquisar fibrose cística e infecções congênicas.

Diagnóstico diferencial: teratoma, hemangioma, calcificações de outra causa, estenose, atresia e intussuscepção intestinal.

CASO 61

Porencefalia

José Antônio de Azevedo Magalhães e Leonardo Modesti Vedolin

CASO: ultrassonografia com 23 semanas normal. Com 32 semanas: polo cefálico no percentil 95 e apresentando cavidades císticas dentro do parênquima cerebral e aumento do líquido cerebrospinal com comunicação ventricular, bilateral e assimétrica. Histórico de hemorragia materna prévia nesta gestação. (Figs. 61-1 a 61-4)

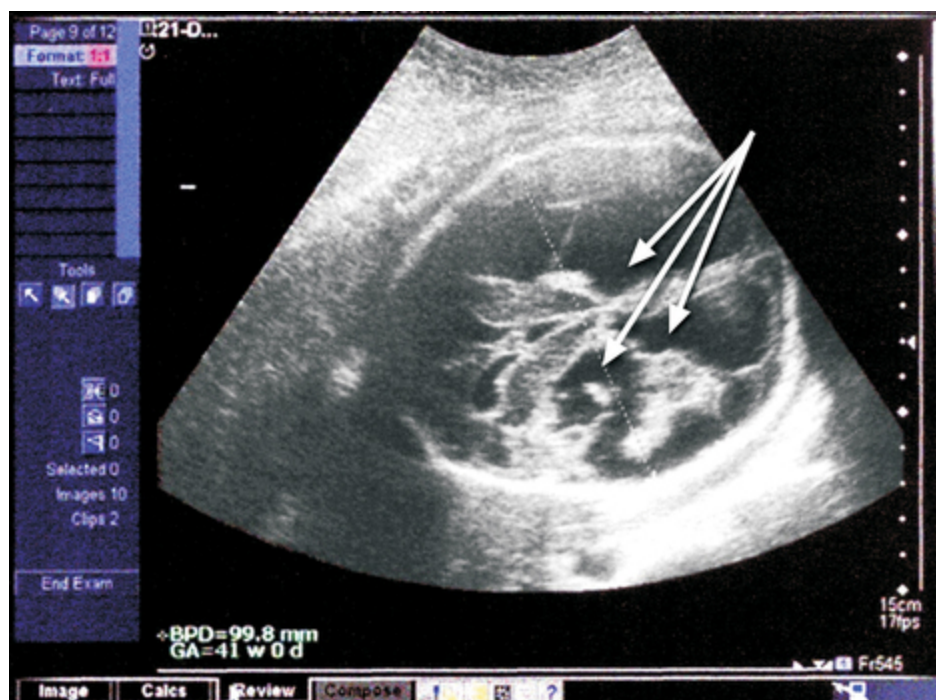


FIGURA 61-1 Ultrassonografia de III trimestre demonstrando aumento do polo cefálico com lesões destrutivas císticas no seu parênquima e comunicação com o sistema ventricular.

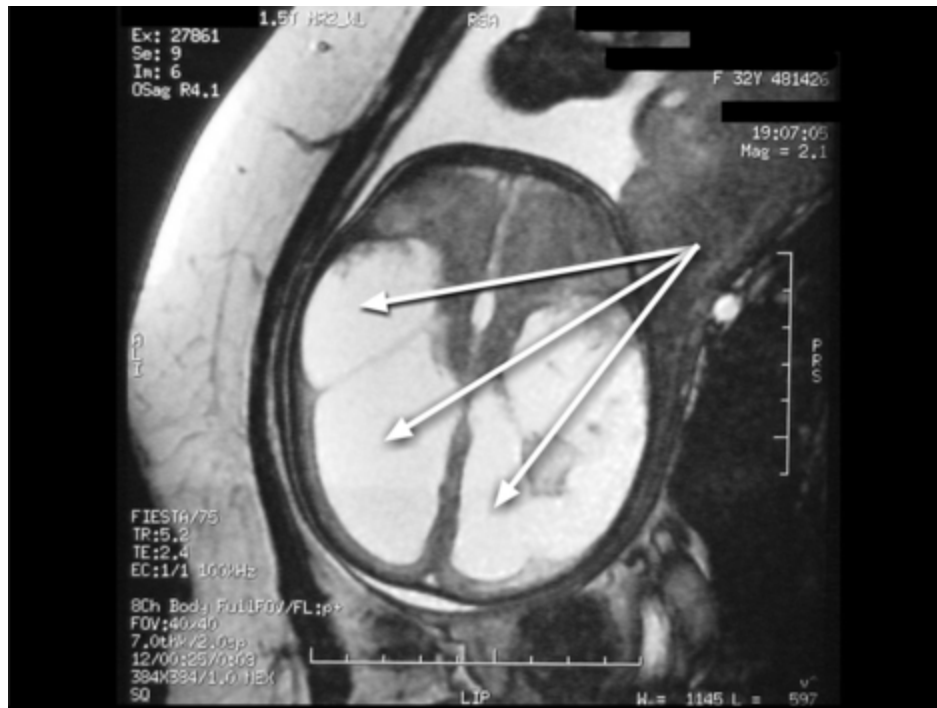


FIGURA 61-2 RMF com imagem pesada em T2, corte axial visibilizando diversas cavidades císticas dentro do parênquima cerebral.

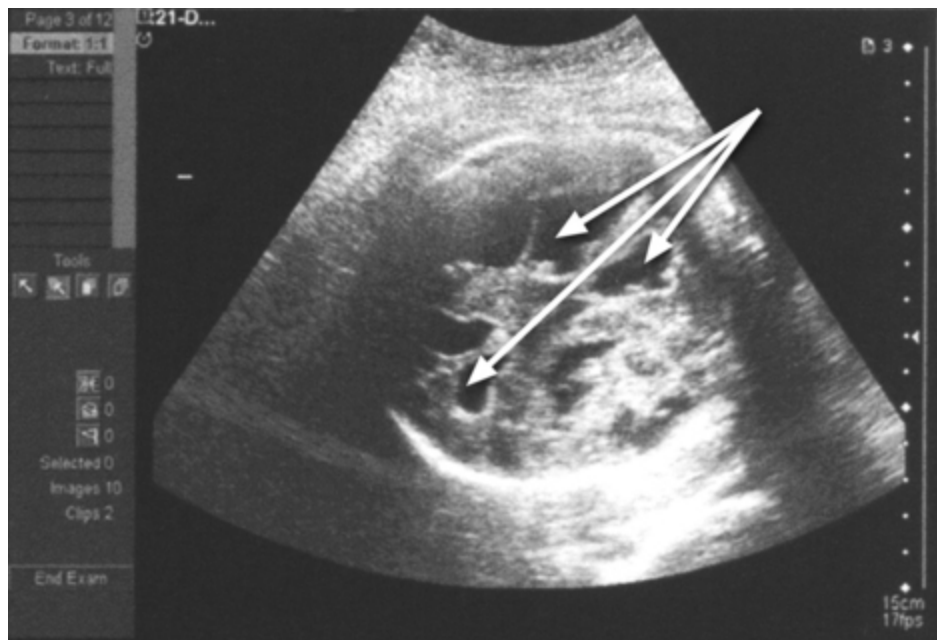


FIGURA 61-3 Ultrassonografia. Cavidades císticas e perda de parênquima cerebral.

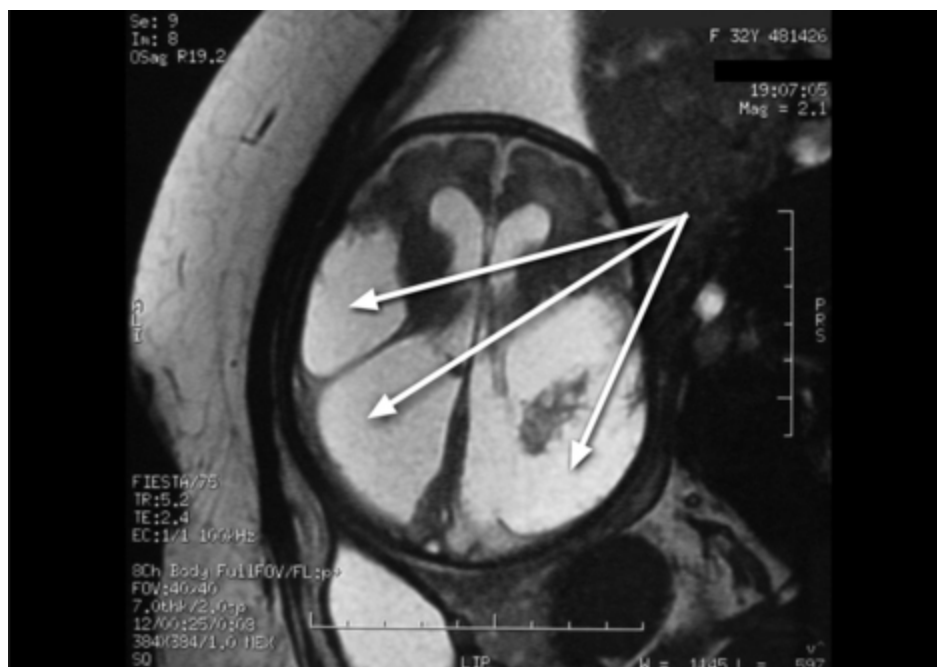


FIGURA 61-4 RMF. O mesmo caso apresentando lesões destrutivas císticas intraparenquimatosas e dilatação do sistema ventricular.

Diagnóstico diferencial: hidrocefalia, cisto aracnoide, aneurisma, neoplasia, hemorragia ou teratoma cerebral.

O estudo com RMF sem contraste pode melhorar a acuidade diagnóstica em lesões do sistema nervoso central.

OceanofPDF.com

CASO 62

Quilotórax primário

José Antônio de Azevedo Magalhães, Rejane Gus e Raquel Camara Rivero

CASO: gestação de III trimestre com feto hidrópico (hidropisia fetal não imune), identificando-se derrame pleural bilateral (hidrotórax). (Figs. 62-1 e 62-2)

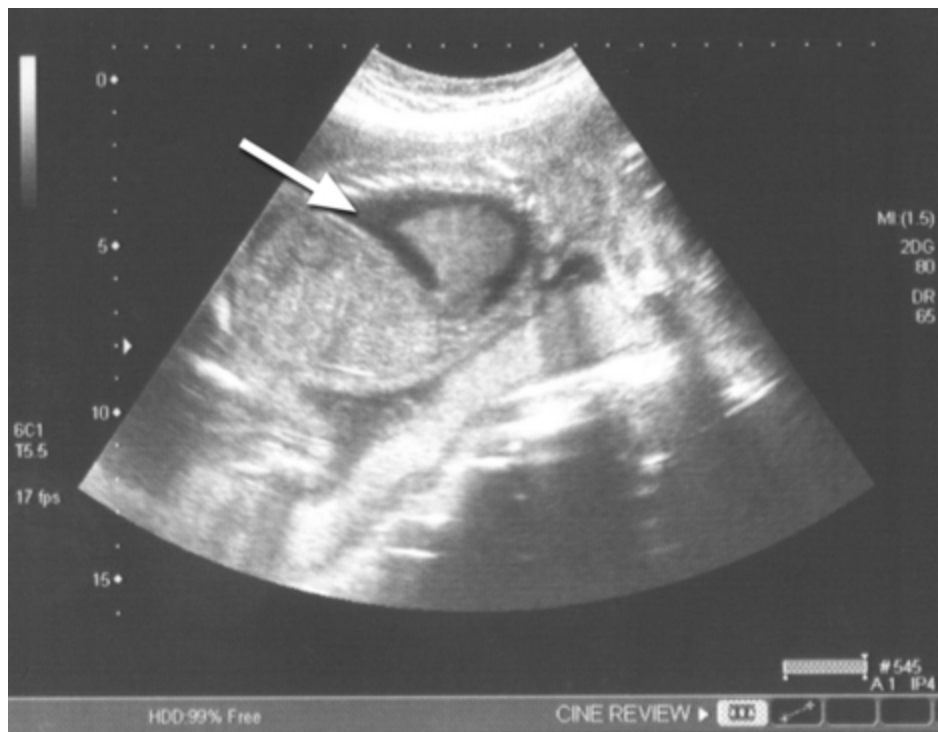


FIGURA 62-1 Ultrassonografia. Corte longitudinal. Quilotórax.



FIGURA 62-2 Aspirado de derrame pleural: líquido amarelo citrino com grumo de gordura.

Realizada toracocentese e drenados 30 ml à direita e 25 ml à esquerda (líquido citrino).

Cariótipo fetal realizado no líquido do derrame pleural e ecocardiograma normais.

Análise bioquímica do derrame pleural: presença de linfócitos > 70% e gordura.

Passado shunt torácico bilateralmente sem resolução do quadro hidrópico.

Diagnóstico diferencial etiológico: infecções pré-natais (STORCH e Parvovirose), síndrome de Down, Turner, Noonan, doenças metabólicas, isoimunização Rh, anemia hemolítica não imune, alterações cardíacas (estruturais ou de ritmo), sequestro broncopulmonar, hérnia diafragmática, linfangiectasia.

CASO 63

Rabdomioma

Patrícia Martins Moura Barrios e José Antônio de Azevedo Magalhães

CASO: nódulos sólidos cardíacos identificados durante ultrassonografia de rotina. Sem outra repercussão circulatória no momento. (Figs. 63-1 e 63-2)

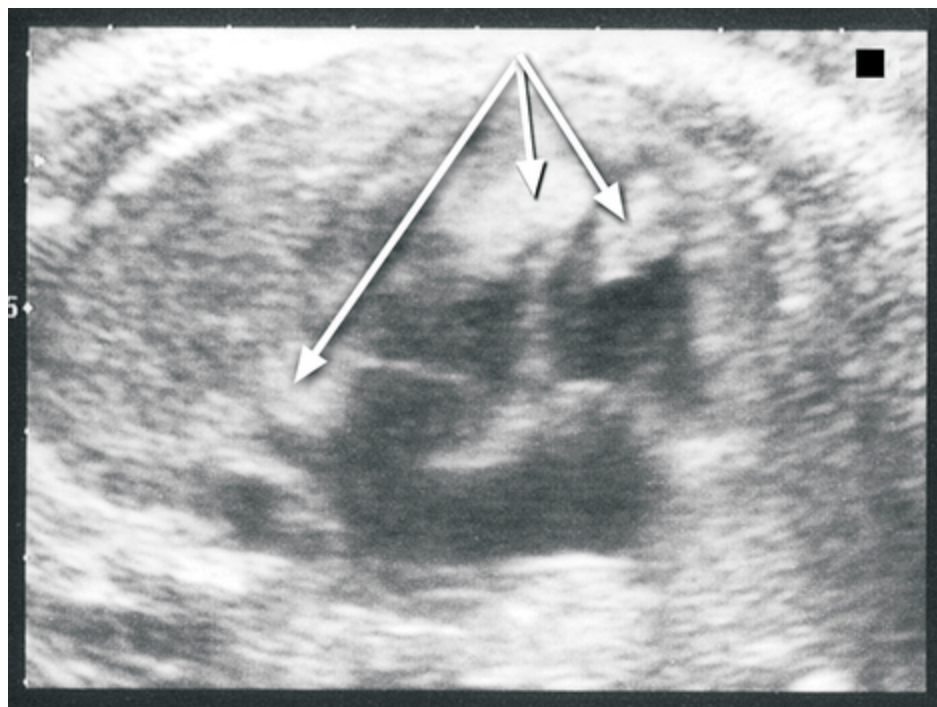


FIGURA 63-1 Ultrassonografia. Tumores intracardíacos em corte de quatro câmaras.

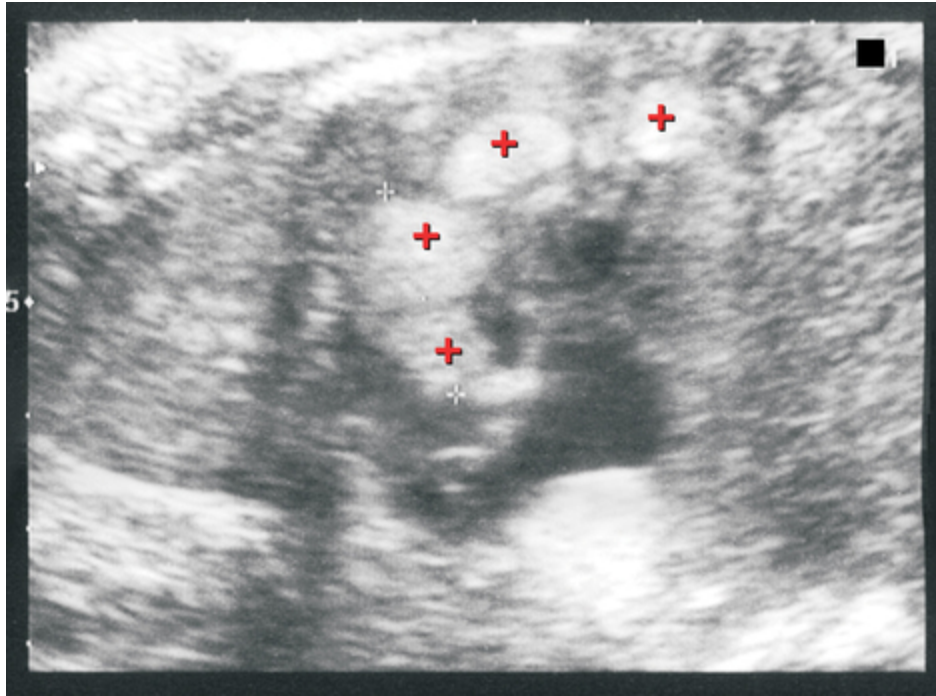


FIGURA 63-2 Tumores intracardíacos. Corte oblíquo.

Tumores cardíacos sólidos múltiplos ou isolados. Podem apresentar descompensação hemodinâmica com o desenvolvimento de hidropisia fetal não imune ou arritmia. Possível associação com esclerose tuberosa. Podem também apresentar regressão espontânea.

Realizar ecocardiograma fetal. E RMF para tentar identificar outros órgãos que podem, também, apresentar lesão como os do SNC.

Diagnóstico diferencial: outras causas de hidropisia fetal não imune, arritmia cardíaca ou ainda outros tumores. Não deve ser confundido com o golf ball.

CASO 64

Rins displásicos ecogênicos tipo doença renal policística infantil

José Antônio de Azevedo Magalhães e Tiago Elias Rosito

CASO: rins aumentados de volume, hiperecogênicos com perda da arquitetura corticomedular. Bilateralidade. Oligodrâmnio. (Figs. 64-1 e 64-2)

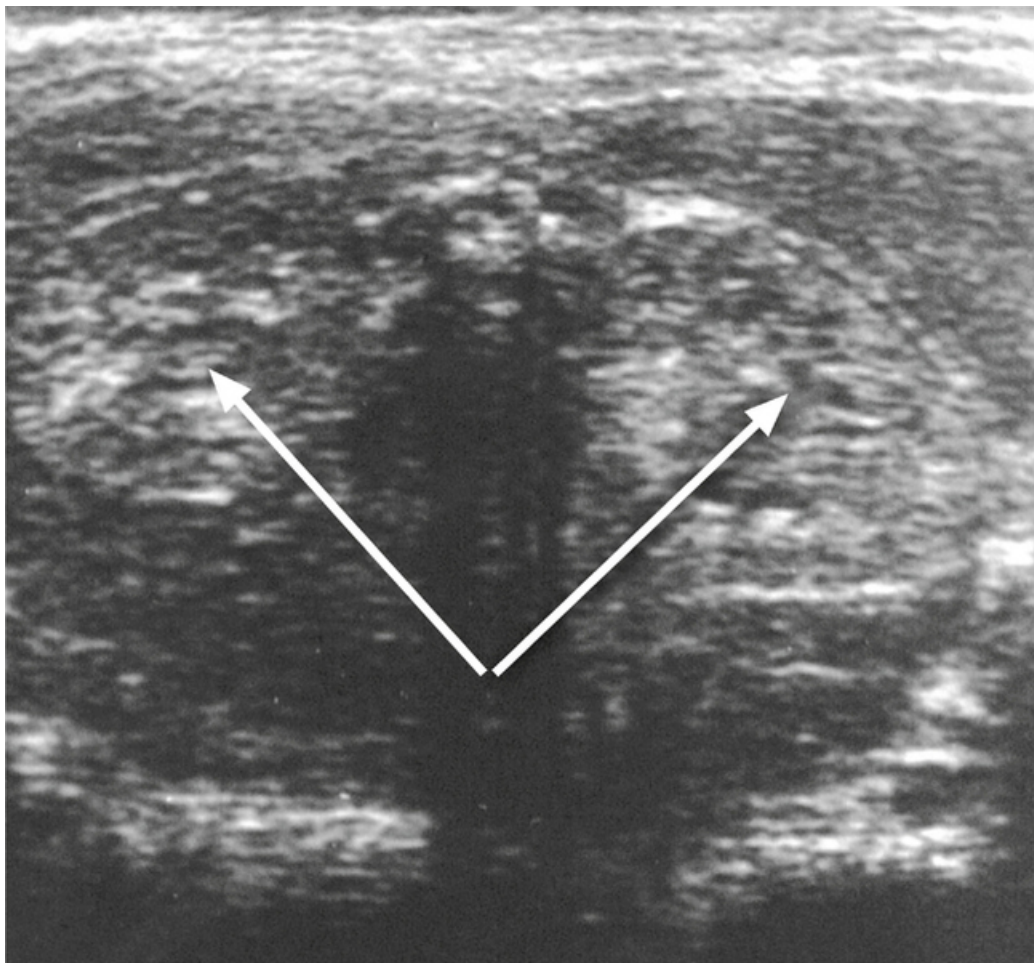


FIGURA 64-1 Imagens renais com aumento muito acentuado de volume e extensão ao abdome, perda da definição do parênquima. Ultrassonografia.

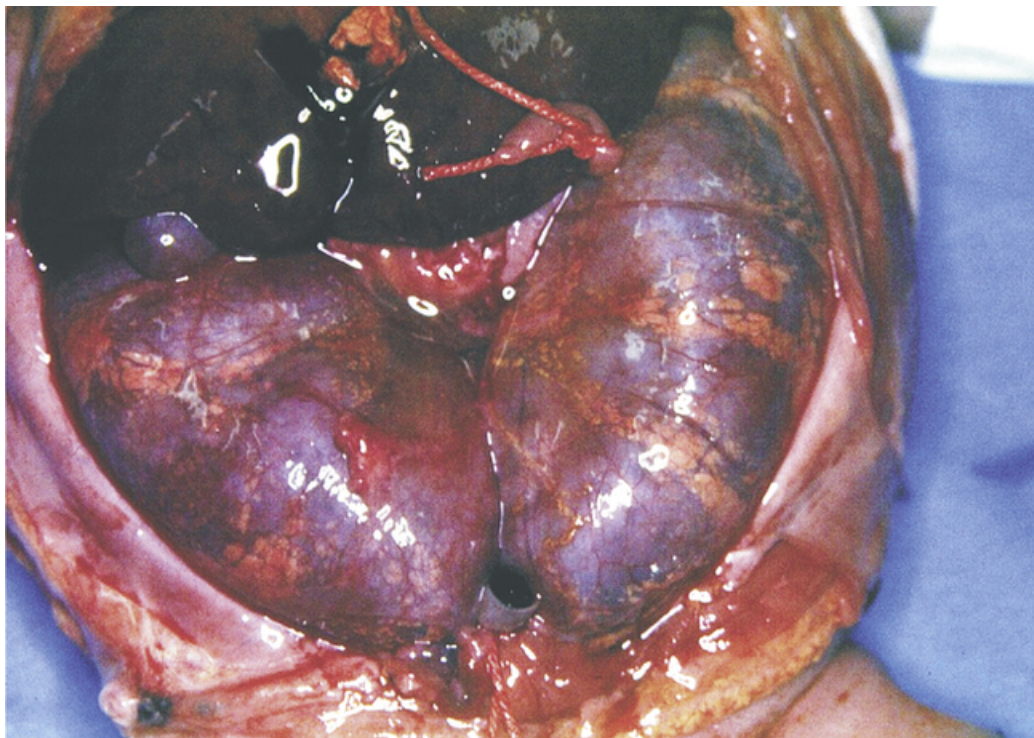


FIGURA 64-2 Abertura da parede abdominal com os rins aumentados de volume e ocupando todo o abdome. Exame PM.

Bem identificado no III trimestre.

Letalidade por hipoplasia pulmonar.

Pode estar associado à síndrome de Meckel-Gruber, síndrome de Beckwith-Wiedemann, VACTERL, aneuploidias.

Diagnóstico diferencial: rim displásico multicístico, tumor ou hematoma de adrenal, variante normal.

CASO 65

Sequência de sirenomelia

José Antônio de Azevedo Magalhães, Maria Teresa Vieira Sanseverino e Adriani Oliveira Galão

CASO: ultrassonografia com 30 semanas demonstra a presença de membro inferior único e malformado (pé torto com implantação anômala e agenesia óssea). Porção superior do corpo normal. (Figs. 65-1 e 65-2)



FIGURA 65-1 Ultrassonografia. Um membro inferior único e malformado com pé torto.



FIGURA 65-2 RN. Agenesia de um membro inferior e o outro malformado: pé torto com implantação anômala.

Diagnóstico de comprovação neonatal com estudo radiológico. Os casos serão sempre de apresentação diversa.

Diagnóstico diferencial: malformações ou agenesias ósseas isoladas dos membros inferiores.

OceanofPDF.com

CASO 66

Sequestro broncopulmonar extralobar

José Antônio de Azevedo Magalhães e Luciano Ferraz Schopf

CASO: com 32 semanas de idade gestacional identificou-se massa hiperecogênica no abdome fetal, infradiafragmática e junto ao mesmo, à esquerda, medindo ao ultrassom 2,8 cm × 1,9 cm. Seguimento não demonstrou expansão ou efeito compressivo. Estômago no abdome. Lesão isolada. ([Figs. 66-1](#) e [66-2](#))



FIGURA 66-1 Ultrassonografia. Abdome fetal com imagem hiperecogênica infradiafragmática medindo 2,8 cm x 1,9 cm.

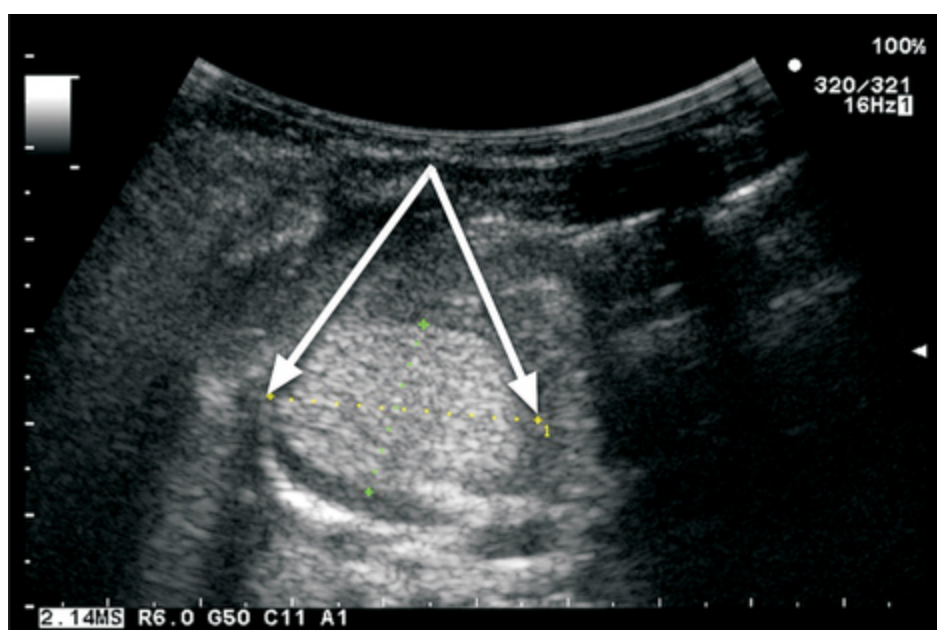


FIGURA 66-2 Ultrassonografia do RN com a mesma imagem medindo 3,0 cm x 1,9 cm.

Pesquisar malformações associadas.

Ecocardiograma normal.

Confirmação no RN a termo. Exérese cirúrgica neonatal.

Diagnóstico diferencial: tumor renal ou de adrenal.

OceanofPDF.com

CASO 67

Sequestro broncopulmonar intralobar

José Antônio de Azevedo Magalhães, Luciano Ferraz Schopf e Daniela Vanessa Vettori

CASO: identifica-se área hiperecogênica no tórax fetal medindo 2,0 cm × 1,2 cm, próxima ao coração. Circunscrita e sem efeito compressivo local ou sistêmico, no III trimestre. Com suprimento vascular da mesma. Não houve evolução até o final da gestação. Estômago em posição habitual. (Figs. 67-1 e 67-2)

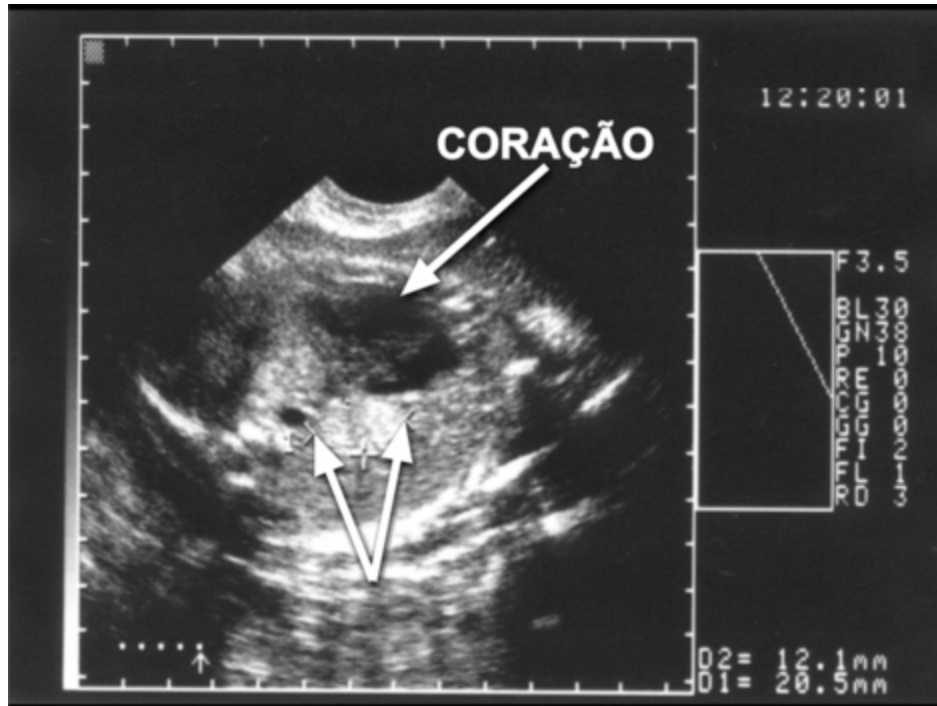


FIGURA 67-1 Ultrassonografia. Área hiperecogênica junto ao coração fetal.



FIGURA 67-2 Doppler. Irrigação sanguínea da lesão.

Confirmação diagnóstica após o nascimento.

Diagnóstico diferencial: hérnia diafragmática, doença adenomatosa cística pulmonar ou MAC III.

CASO 68

Sífilis

José Antônio de Azevedo Magalhães e Raquel Camara Rivero

CASO: ascite, derrame pleural, hepatomegalia e edema placentário (hidropisia fetal não imune) com 29 semanas, identificados durante ultrassonografia. Gestante Rh positivo. (Figs. 68-1 e 68-2)



FIGURA 68-1 Ultrassonografia. Hepatomegalia, ascite e derrame pleural.



FIGURA 68-2 O mesmo caso também demonstrando espessamento da placenta (edema) e aumento do volume hepático.

STORCH materno revelou VDRL positivo e um título de 1/128. Confirmado no RN.

Cariótipo fetal e ecocardiograma normais.

Diagnóstico diferencial: outras infecções pré-natais como toxoplasmose, rubéola, CMV, parvovírus, herpes e condições que também causem hidropisia fetal imune ou não imune (anasarca fetoplacentária). Entre mais de cem causas, além das infecções as mais frequentes estão associadas às aneuploidias e às cardiopatias.

CASO 69

Síndrome da banda amniótica

José Antônio de Azevedo Magalhães e Ana Lúcia Letti Müller

CASO: identificação ultrassonográfica de extensa encefalocele e múltiplos defeitos de face no III trimestre, aparentemente aderidos a uma banda amniótica. Lesões assimétricas. História obstétrica de sangramento vaginal com nove semanas. (Figs. 69-1 a 69-3)

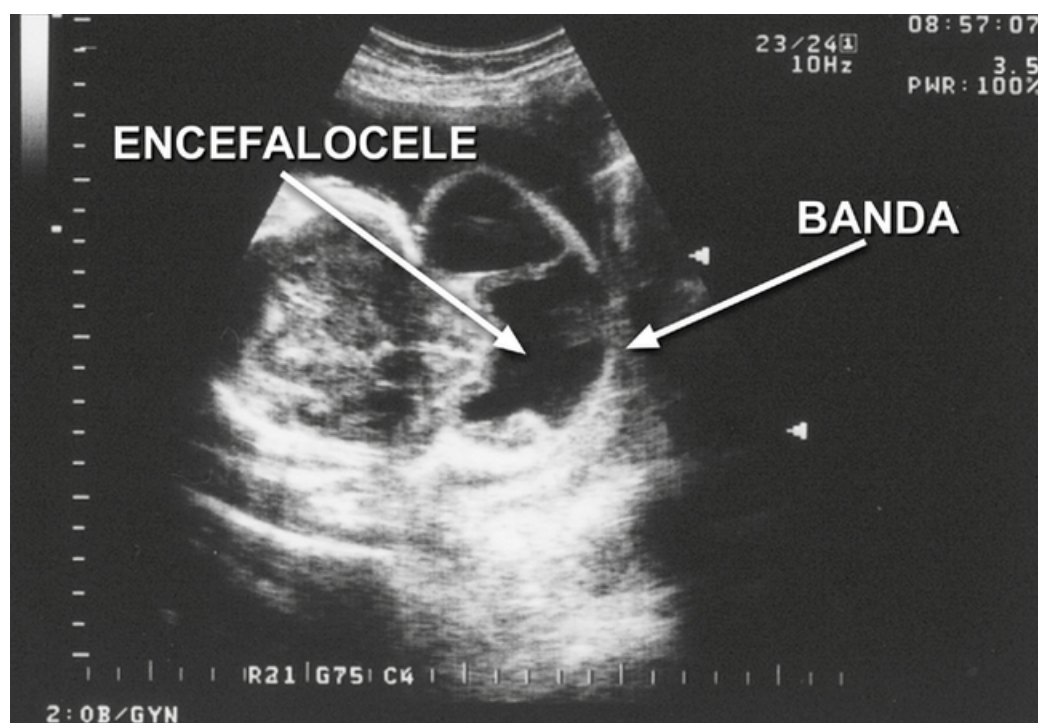


FIGURA 69-1 Ultrassonografia. Encefalocele volumosa junto à banda amniótica ou complexa disrupção amniótica.

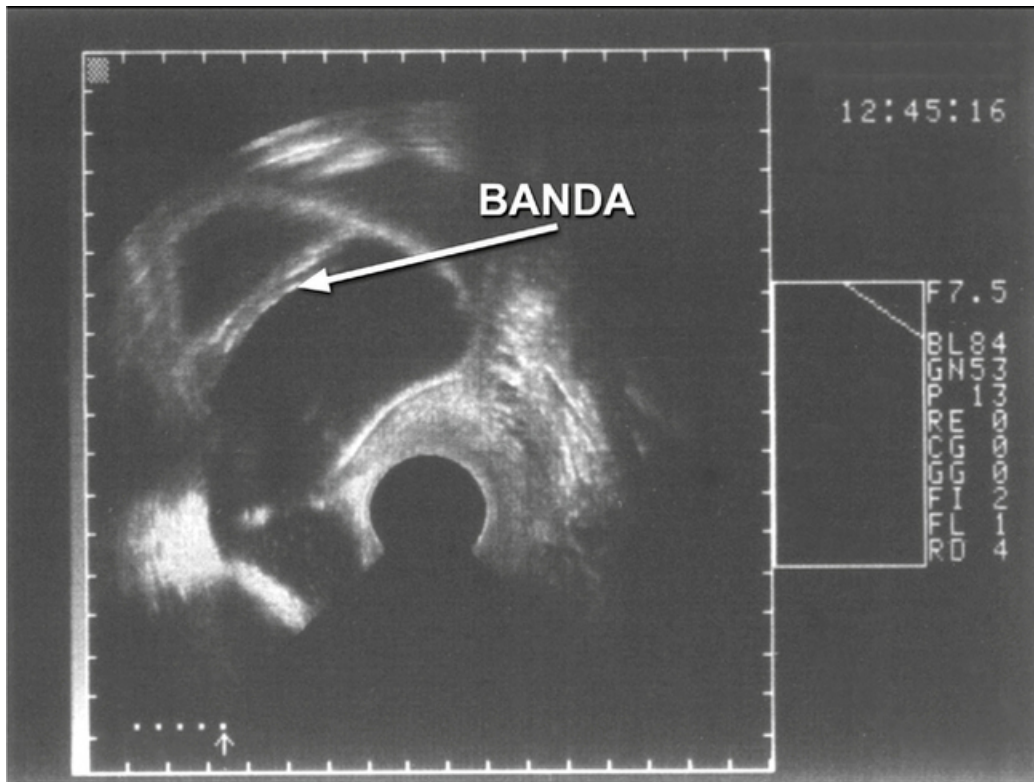


FIGURA 69-2 Banda amniótica identificada ao ultrassom.



FIGURA 69-3 RN. Encefalocele extensa recoberta por pele e múltiplas malformações de face por banda de constrição congênita.

Diagnóstico diferencial: septações, sinéquias uterinas, outras causas de encefalocele ou malformações diversas, defeitos congênitos da linha média.

CASO 70

Síndrome da deleção do cromossomo 18p (18p-)

Rejane Gus e Maria Teresa Vieira Sanseverino

CASO: translucência nuchal – 1,2 mm com 11 semanas. E ultrassonografia com 19 semanas identificou ventrículos laterais com 12 mm. Também ossos longos curtos, crescimento intrauterino restrito grave. Com 23 semanas ventriculomegalia de 13 mm e disgenesia do corpo caloso. Oligodrâmnio e hidrocefalia com 25 semanas (> 15 mm). Ultrassom com 27 semanas constatou FM. (Figs. 70-1 a 70-4)

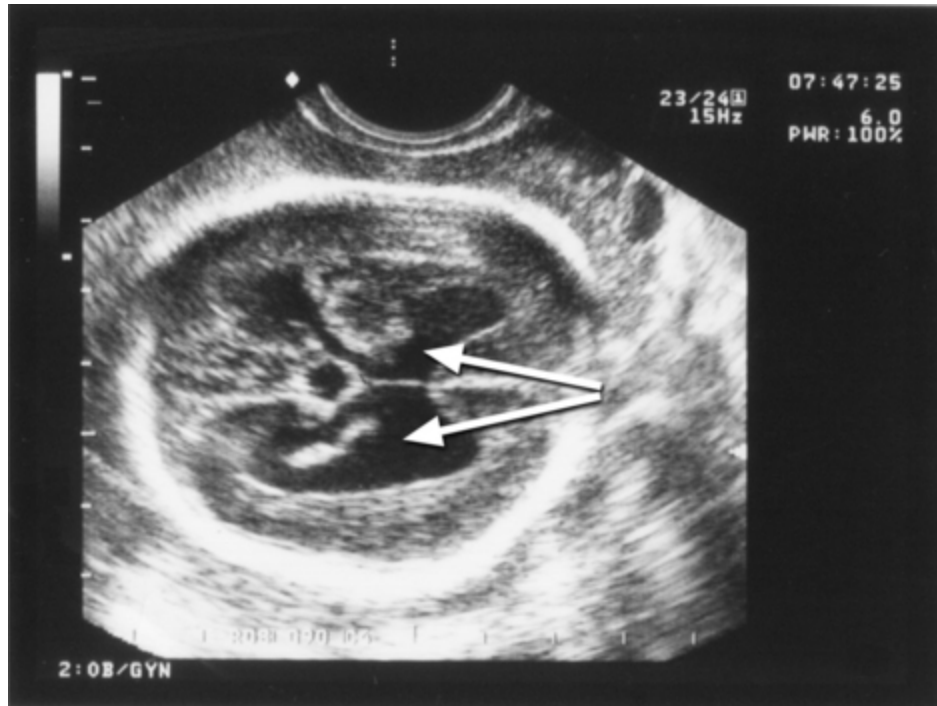


FIGURA 70-1 Ultrasonografia. Ventriculomegalia bilateral, 23 semanas.



FIGURA 70-2 RMF. Ventriculomegalia bilateral.

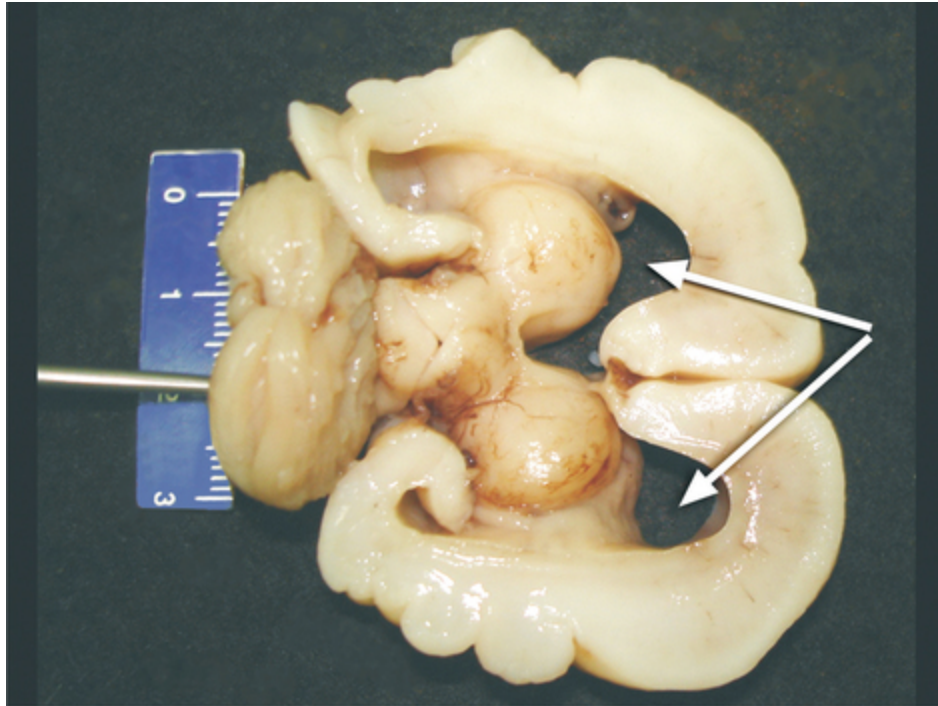


FIGURA 70-3 Cérebro com ventriculomegalia. Exame PM.



FIGURA 70-4 Poliesplenismo (cinco baços). Exame PM.

Diagnóstico: cariótipo fetal (amniocentese): 18p- (deleção do braço curto do cromossomo 18).

Diagnóstico diferencial: outras anomalias cromossômicas.

RMF: Ventriculomegalia simétrica. Disgenesia do corpo caloso.

Exame PM: hidrocefalia, micrognatia, disgenesia do corpo caloso, poliesplenismo com cinco baços.

Indicado cariótipo para os pais para descartar alteração cromossômica balanceada familiar.

CASO 71

Síndrome da trissomia do cromossomo 22

José Antônio de Azevedo Magalhães e Maria Mercedes Cardoso da Fonseca

CASO: encaminhamento por TN aumentada (3,5 mm) com 13 semanas de idade gestacional. E osso nasal ausente, ducto venoso com onda a reversa. Com 17 semanas identificou-se higroma cístico. Em exames posteriores: fenda facial, mão com defeito esquelético, agenesia de artéria umbilical e polidrâmnio. (Figs. 71-1 a 71-5)

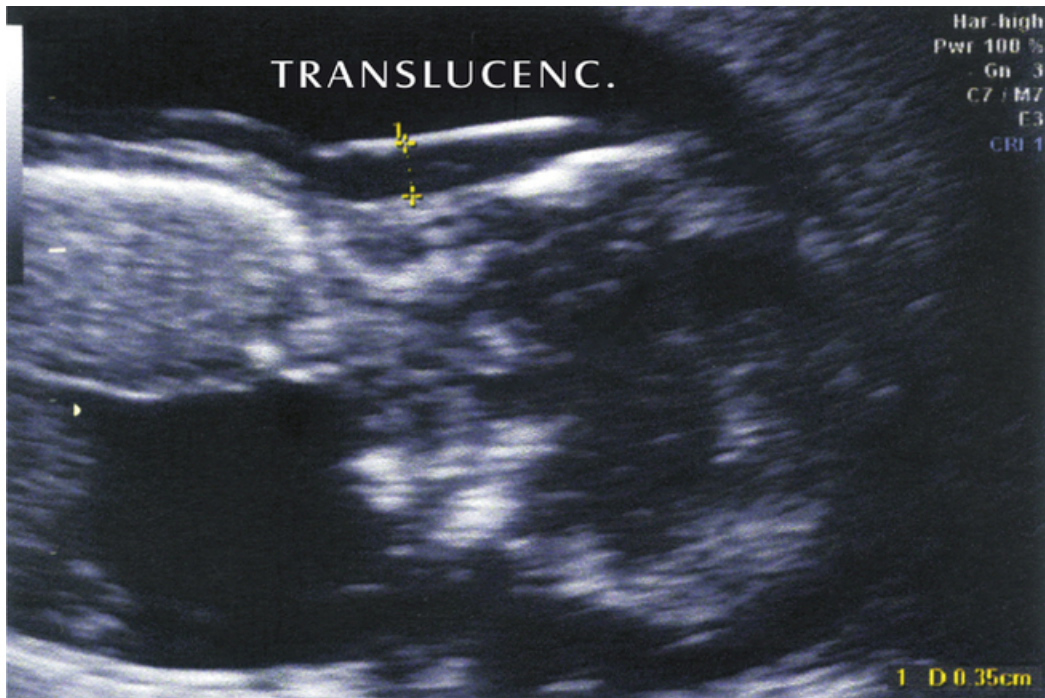


FIGURA 71-1 Ultrassonografia com 13 semanas. Translucência nuchal de 3,5 mm.

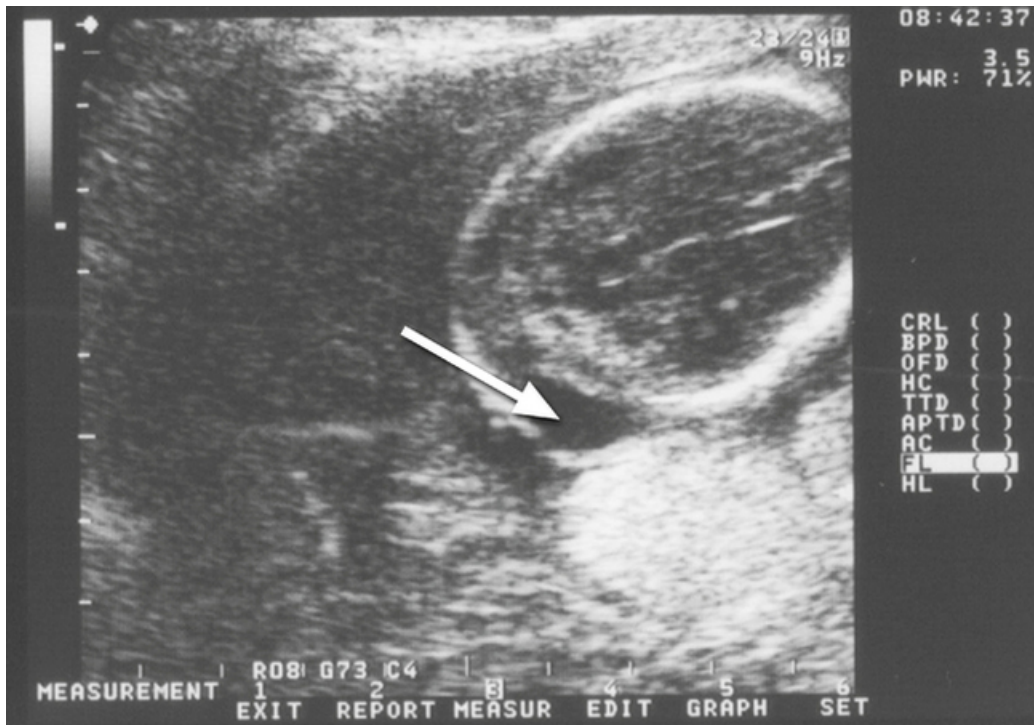


FIGURA 71-2 Ultrassonografia com 18 semanas. Higroma cístico.

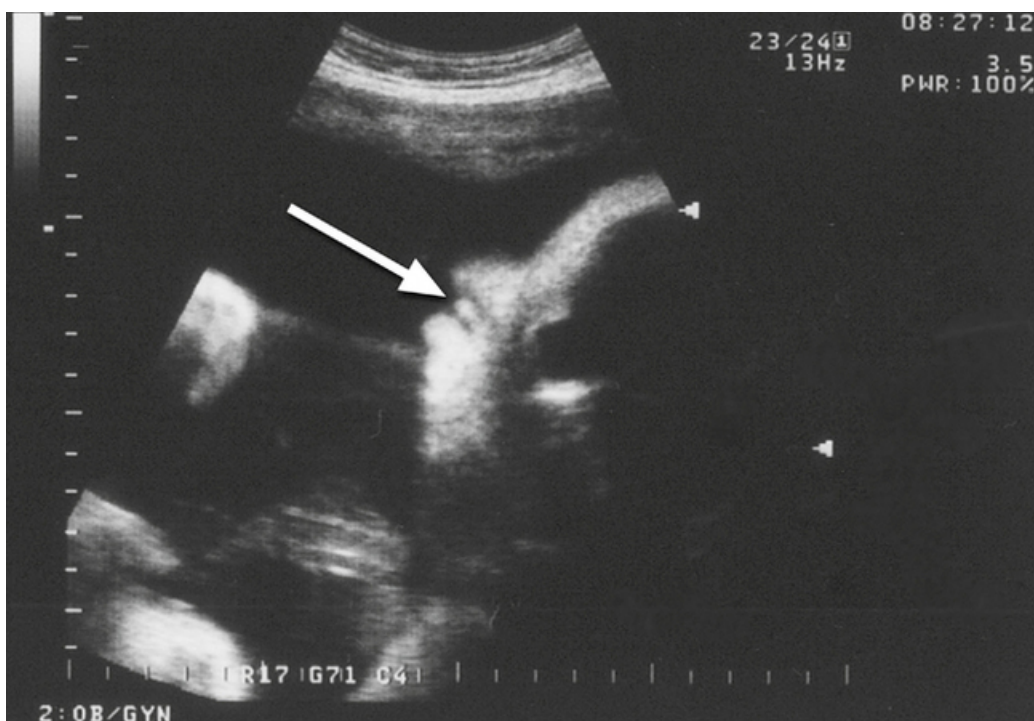


FIGURA 71-3 Ultrassonografia III trimestre. Fenda facial.

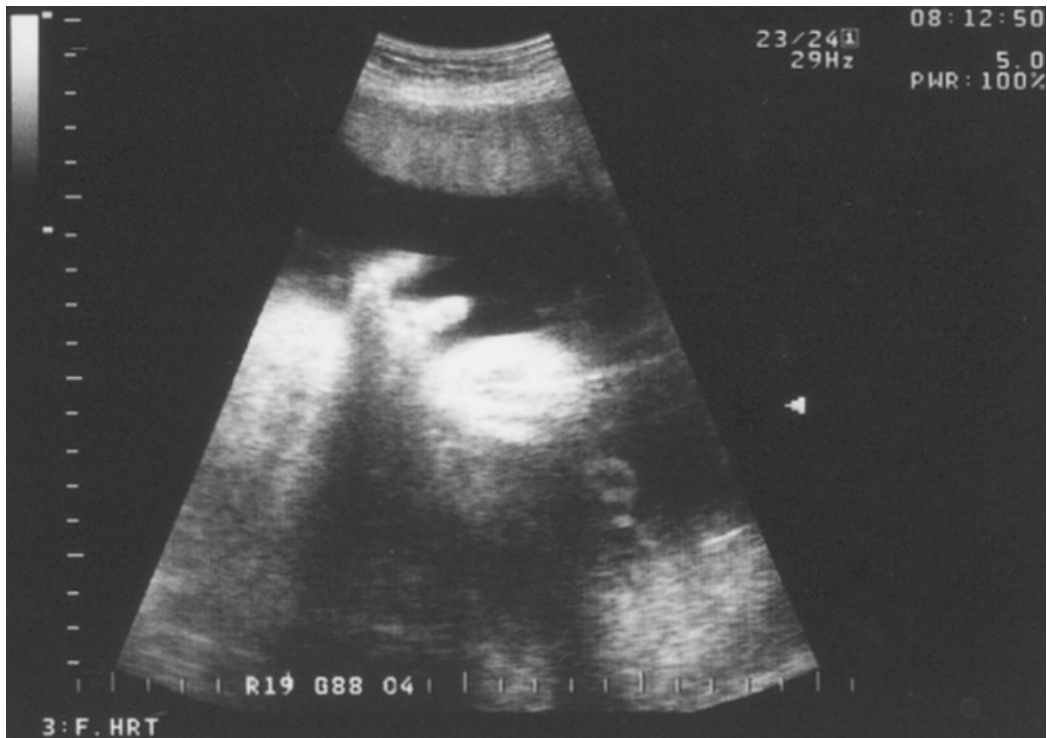


FIGURA 71-4 Ultrassonografia. Mão: defeito esquelético.

CASO 72

Síndrome de Apert

José Antônio de Azevedo Magalhães e Maria Mercedes Cardoso da Fonseca

CASO: encaminhamento por ultrassom alterado. Dismorfologia do polo cefálico com aspecto de trevo. Malformação de mãos e pés. Edema de subcutâneo e polidrâmnio. (Figs. 72-1 a 72-4)

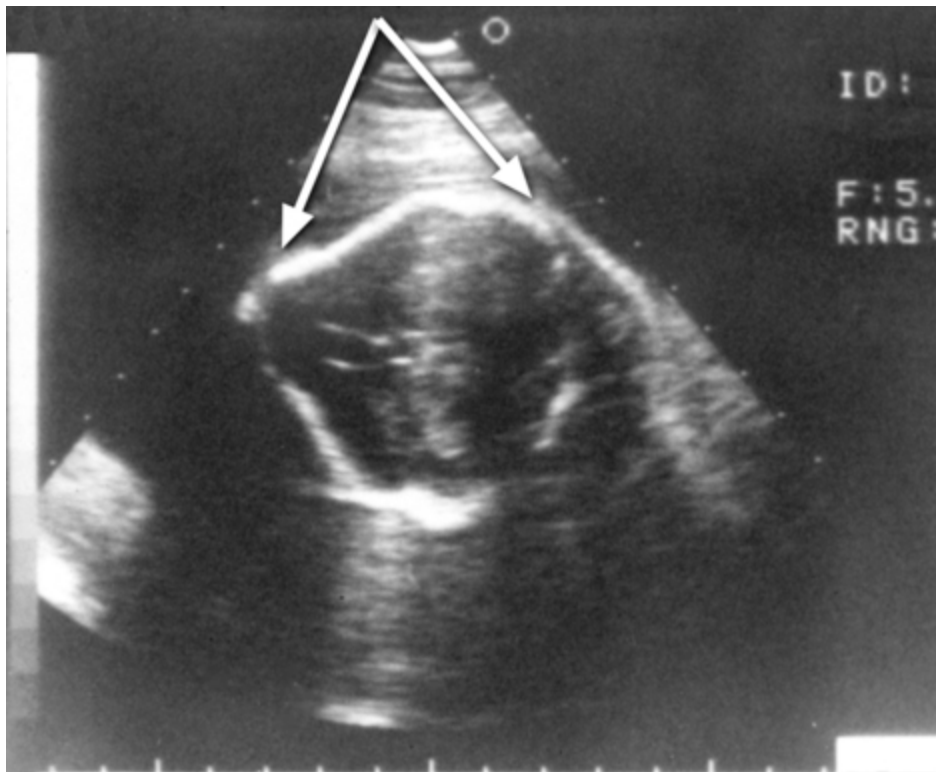


FIGURA 72-1 Ultrassonografia. Polo cefálico com alteração do contorno, tipo folha de trevo (deformidade craniana).

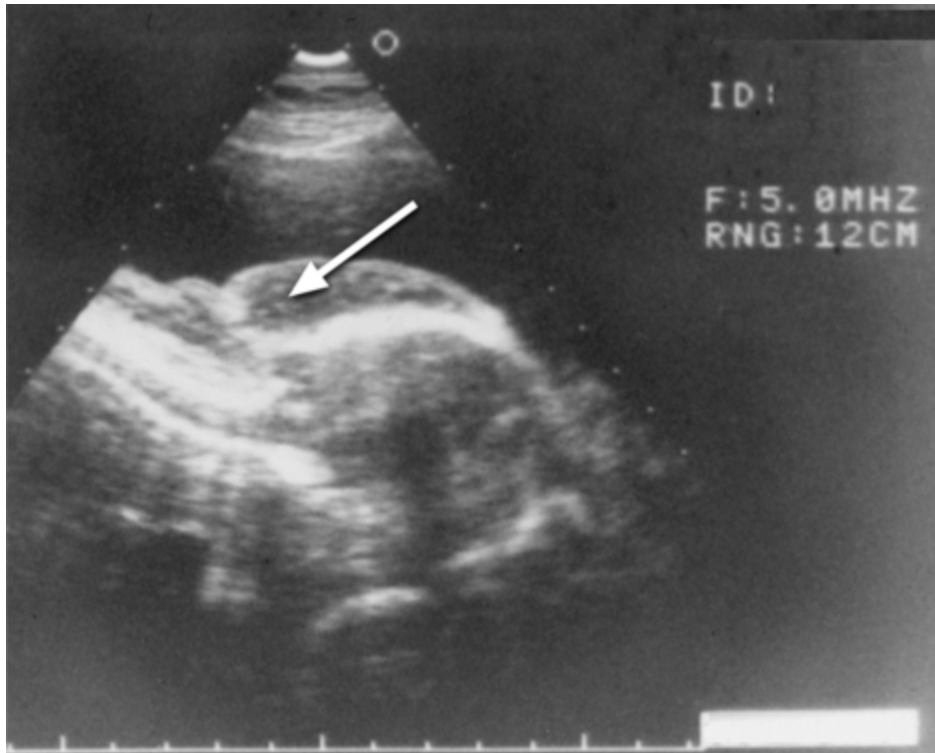


FIGURA 72-2 Ultrassonografia. Edema de subcutâneo.



FIGURA 72-3 PM. Crânio e face dismorfológicos (acrocefalia).



FIGURA 72-4 PM. Malformação de extremidade.

Diagnóstico neonatal de comprovação. Doença autossômica dominante. Porém, a maioria dos casos é esporádica. Neomorto (malformação cardíaca e do SNC).

Diagnóstico diferencial: síndromes genéticas como Crouzon, Carpenter, Pfeifer.

CASO 73

Síndrome de Down por trissomia do cromossomo 21

José Antônio de Azevedo Magalhães, Maria Teresa Vieira Sanseverino e Rejane Gus

CASO: no exame ultrassonográfico de I trimestre com 13 semanas de idade gestacional não se identificou osso nasal, e a medida da translucência nuchal foi de 3,9 mm. Além de regurgitação tricúspide, ducto venoso com onda a reversa, defeito septal atrioventricular cardíaco. (Figs. 73-1 a 73-4)



FIGURA 73-1 Ultrassonografia. Translucência nuchal aumentada e ausência do osso nasal.

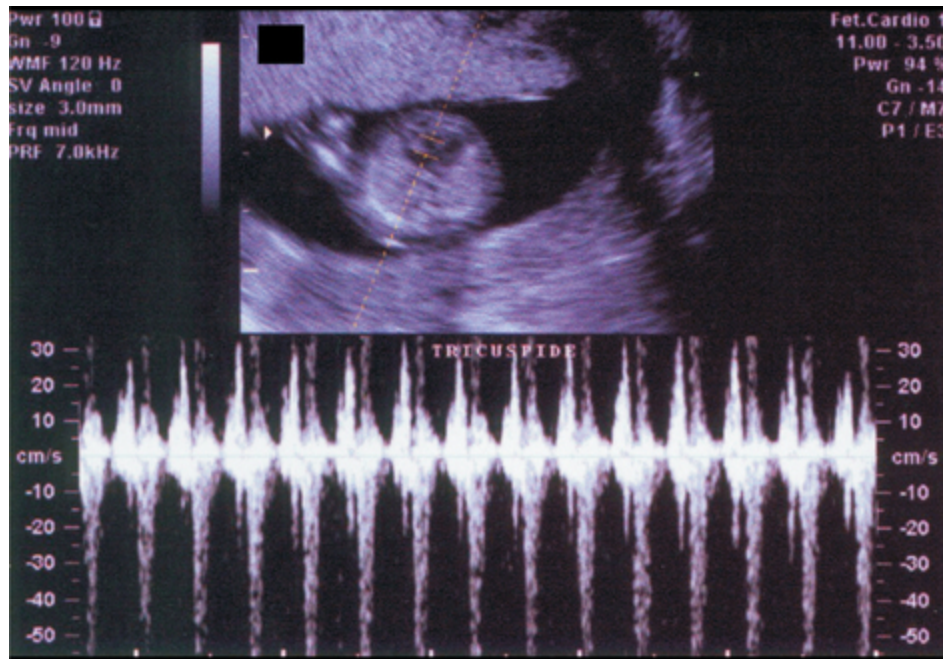


FIGURA 73-2 Doppler. Regurgitação tricúspide.

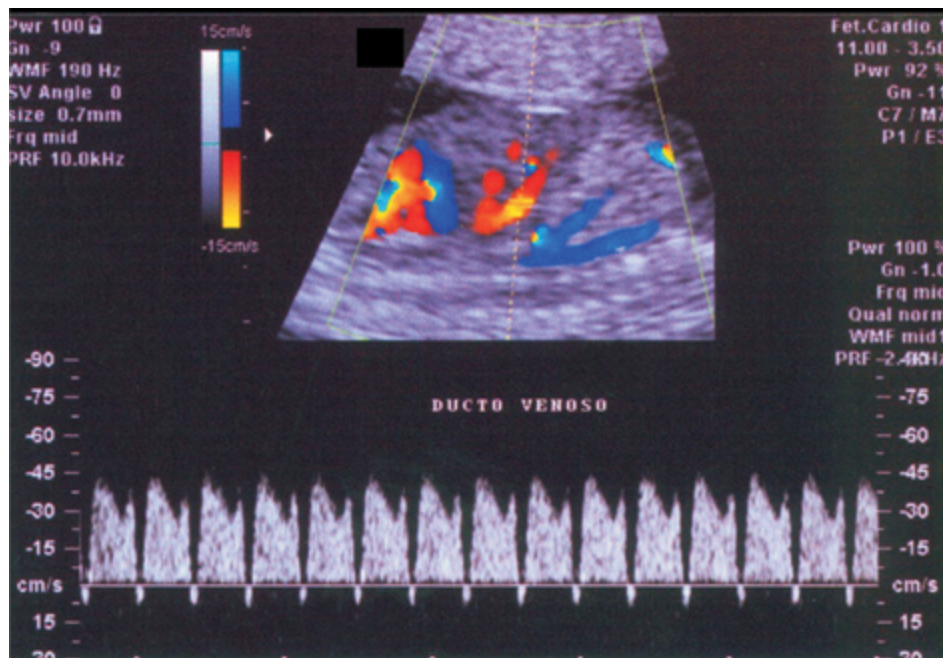


FIGURA 73-3 Doppler. Ducto venoso com onda a reversa.



FIGURA 73-4 Ultrassonografia. Defeito septal atrioventricular.

Confirmação por estudo do cariótipo fetal através da coleta de vilosidades coriônicas: trissomia 21.

Diagnóstico diferencial: outras doenças cromossômicas, cardiopatias e doenças genéticas.

CASO 74

Síndrome de Edwards (trissomia do cromossomo 18)

José Antônio de Azevedo Magalhães, Maria Teresa Vieira Sanseverino e Rejane Gus

CASO: translucência nuchal aumentada no I trimestre. Morfológica: mãos crispadas, pés tortos, cardiopatia (DSAV), cabeça em forma de morango, afastamento entre o primeiro e segundo dedos do pé, polidrâmnio, CIUR. (Figs. 74-1 a 74-7)

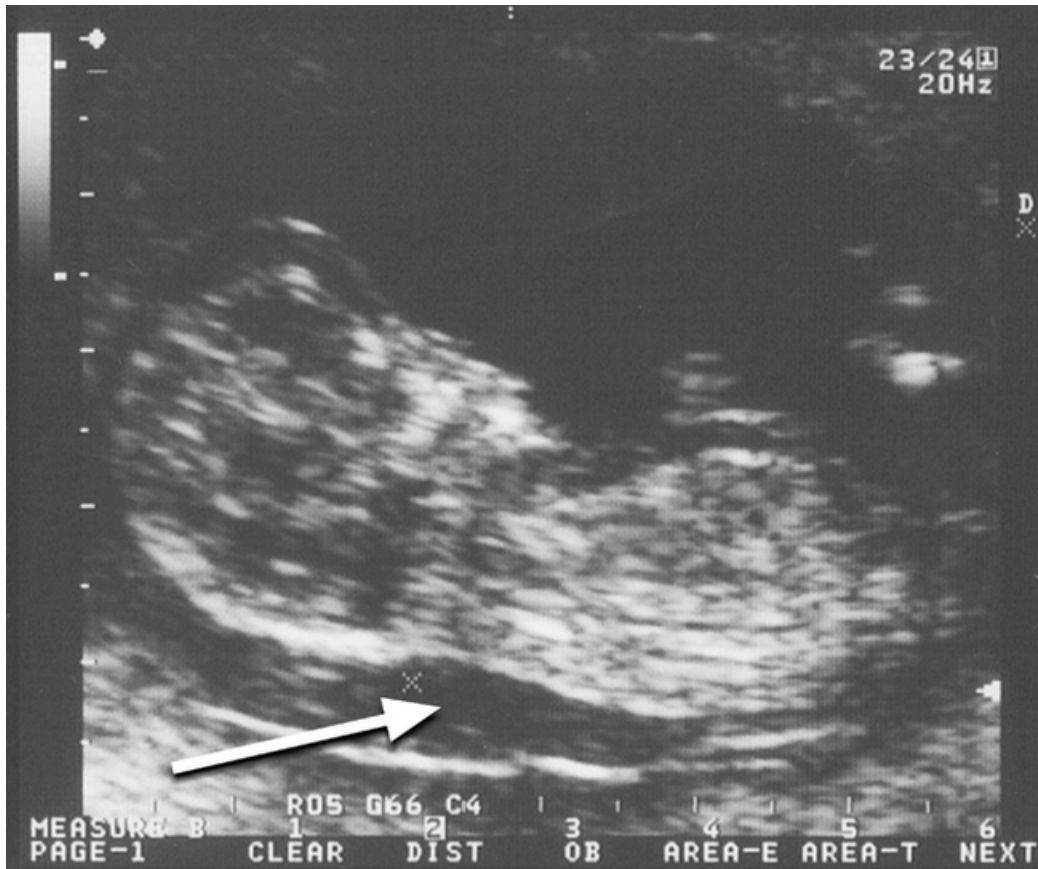


FIGURA 74-1 Ultrassonografia. Translucência nuchal aumentada.



FIGURA 74-2 Ultrassonografia. Polo cefálico em forma de morango.

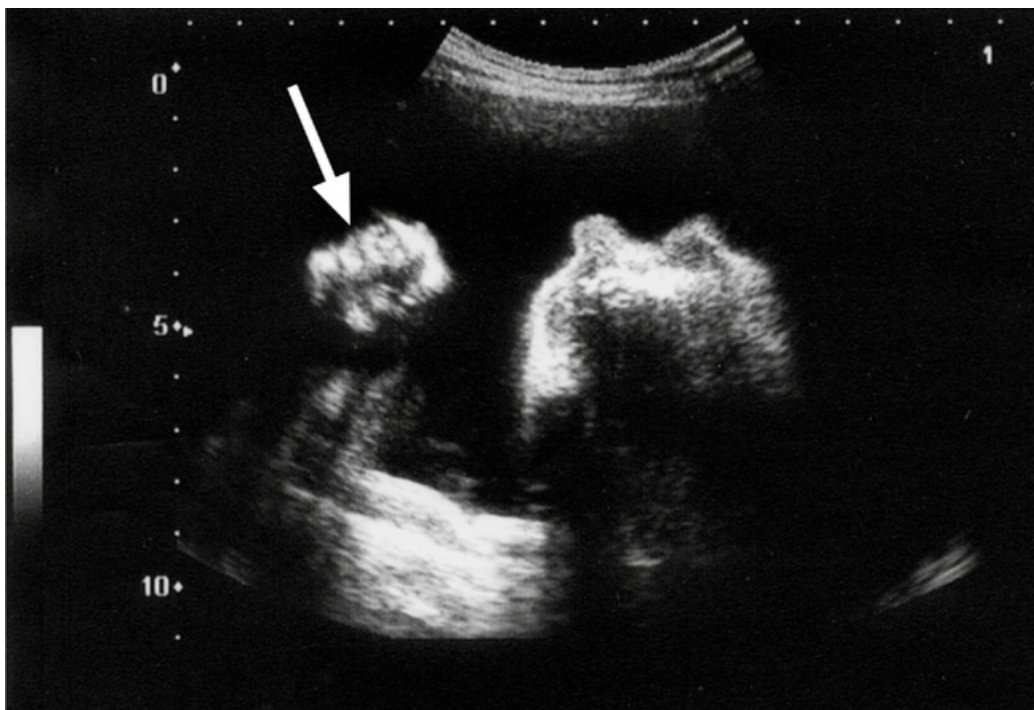


FIGURA 74-3 Ultrassonografia. Mão crispada e polidrâmnio.



FIGURA 74-4 RN: detalhe, mão crispada.

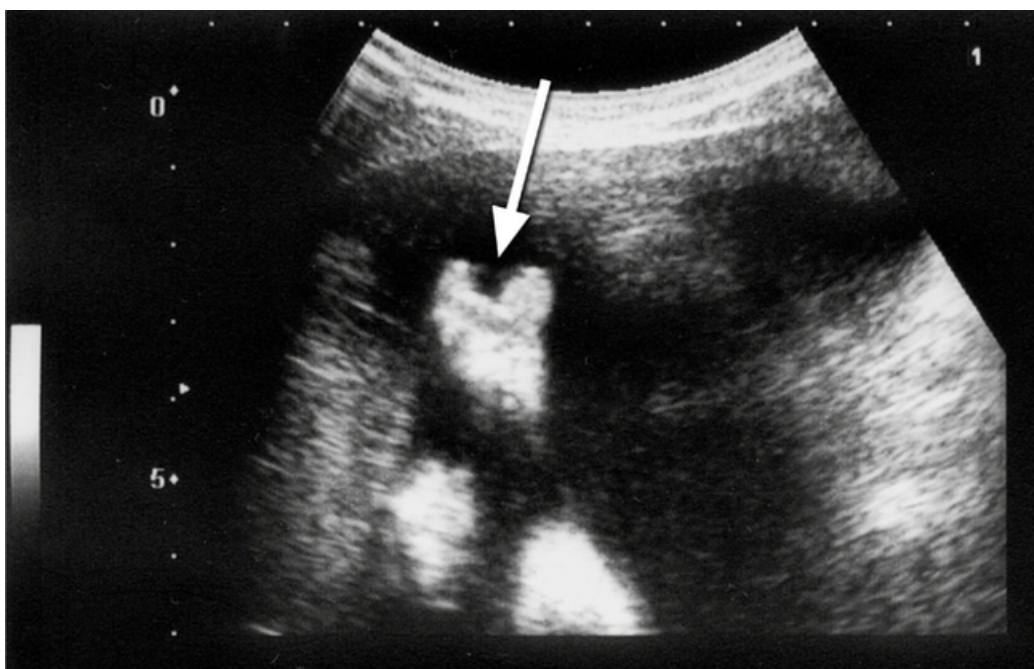


FIGURA 74-5 Ultrassonografia. Afastamento entre o primeiro e segundo dedos do pé.



FIGURA 74-6 RN: detalhe, afastamento dos dedos do pé.

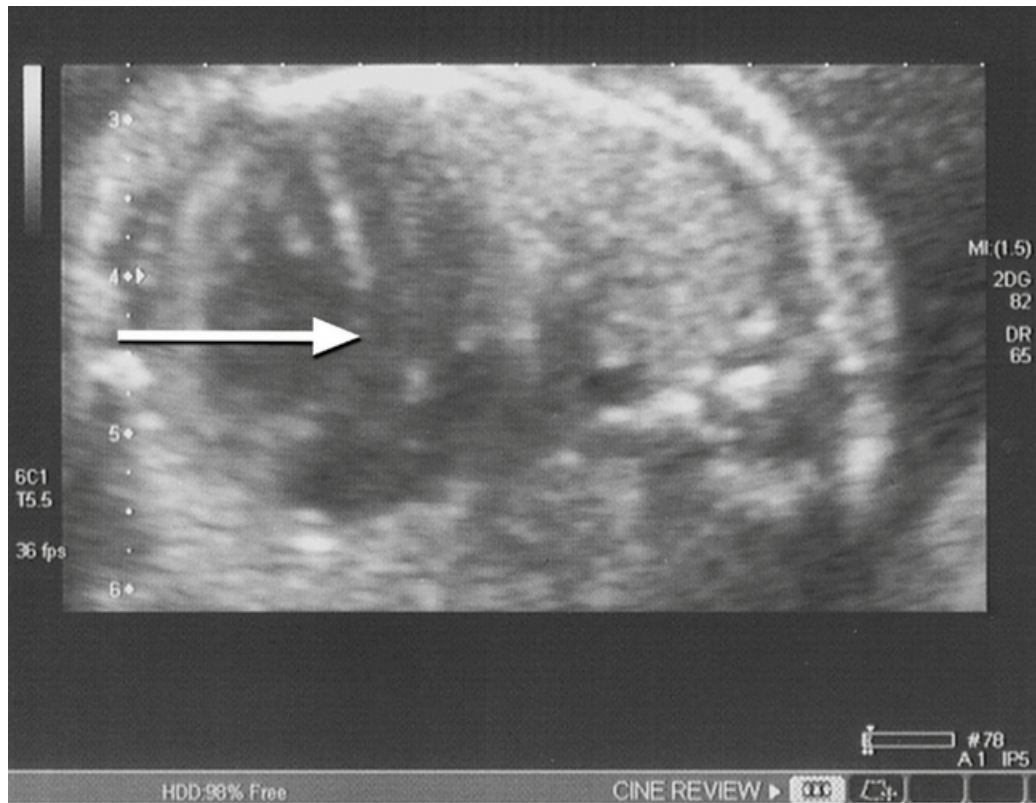


FIGURA 74-7 Ultrassonografia. Cardiopatia: DSAV.

Cariótipo fetal: trissomia livre do cromossomo 18.

Síndrome polimalformativa, na qual já foram descritos mais de 130 marcadores. Quanto maior o número de alterações anatômicas encontradas maiores as probabilidades de ocorrência dessa síndrome.

Diagnóstico diferencial: outras doenças cromossômicas, genéticas e cardiopatias.

CASO 75

Síndrome de Ellis-van Creveld

Eduardo Becker, Jr.

CASO: no I trimestre: TN de 1,2 mm. Com 25 semanas ultrassonografia: micromelia em MS e MI; medidas dos ossos longos abaixo do P 2,5; polidactilia pós-axial; arcos costais curtos; tórax em sino; displasia mitral leve. (Figs. 75-1 a 75-4)



FIGURA 75-1 Ultrassonografia/3D. Micromelia e polidactilia.

MICROMELIA



FIGURA 75-2 Ultrassonografia. Micromelia em ossos longos.

ARCOS COSTAIS CURTOS



FIGURA 75-3 Ultrassonografia. Arcos costais curtos.



FIGURA 75-4 Ultrassonografia. Tórax em sino (hipoplasia torácica).

Diagnóstico de confirmação neonatal. Doença AR. RN a termo: 2.640 g. Seguimento: na infância – baixa estatura e inteligência normal.

Diagnóstico diferencial: síndrome da costela curta tipos 1, 2 e 3 e outras osteocondrodisplasias.

CASO 76

Síndrome de Fanconi

Maria Teresa Vieira Sanseverino e Rejane Gus

CASO: aplasia radial, atresia de duodeno, polidrânio, artrogripose (movimentos em bloco ao ultrassom). (Figs. 76-1 a 76-4)



FIGURA 76-1 Ultrassonografia. Malformação de membro superior (aplasia radial).

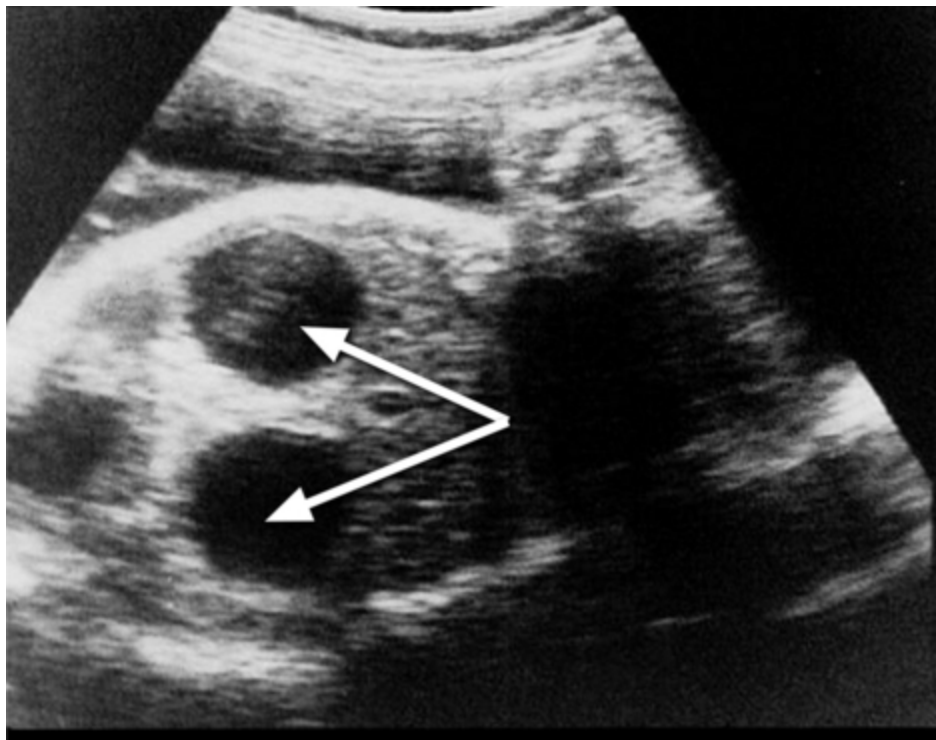


FIGURA 76-2 Ultrassonografia. Sinal da dupla bolha (atresia de duodeno).



FIGURA 76-3 PM. Malformação de membro superior.

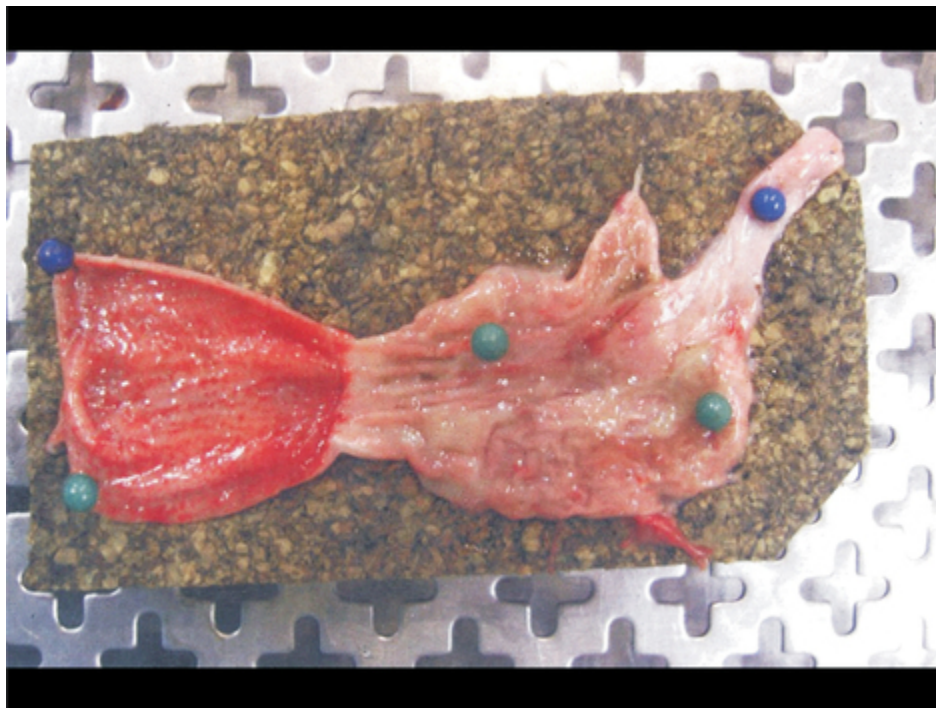


FIGURA 76-4 PM. Dissecção de esôfago, estômago e duodeno, este com stop.

Cariótipo fetal normal.

Diagnóstico neonatal.

Diagnóstico diferencial: aneuploidias, distrofias musculares, malformações intestinais, associação VACTERL.

CASO 77

Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber

José Antônio de Azevedo Magalhães e Lucas Pacini Teixeira

CASO: hipertrofia de membro inferior unilateral ao ultrassom. (Figs. 77-1 e 77-2)



FIGURA 77-1 MI apresentando aumento de volume isolado ao ultrassom.



FIGURA 77-2 PM. Múltiplos hemangiomas e edema em MI isolado.

Correspondente a malformações vasculares de capilares, veias e linfáticos.

Ocorrência esporádica. Pode haver outras malformações vasculares concomitantes.

Diagnóstico diferencial: linfangioma e síndrome proteus.

CASO 78

Síndrome de Larsen

José Antônio de Azevedo Magalhães e Maria Mercedes Cardoso da Fonseca

CASO: translucência nuchal – 3,8 mm com 12 semanas. (Figs. 78-1 e 78-2)

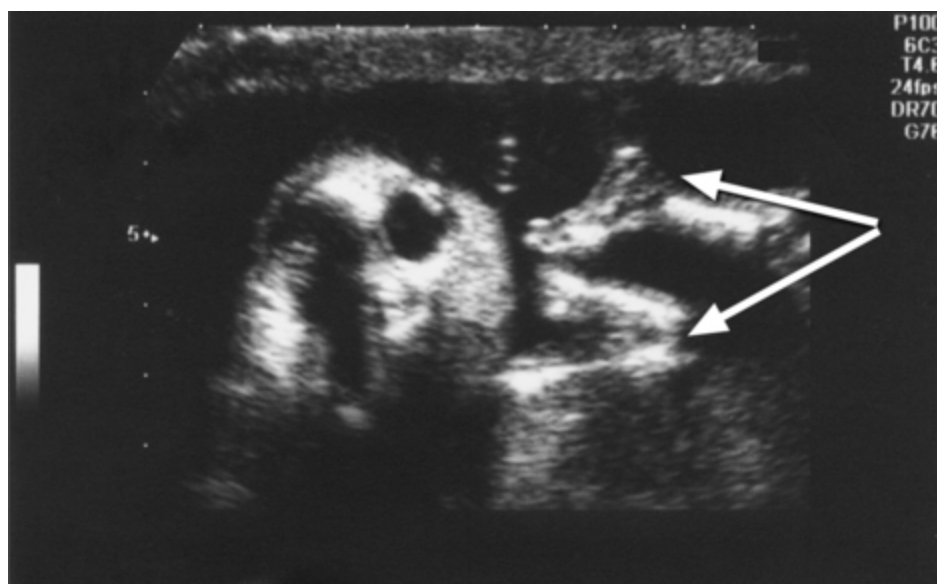


FIGURA 78-1 Flexão das articulações sustentada no início do II trimestre. Ultrassonografia.



FIGURA 78-2 Face plana, pés tortos, artrogripose, hipertelorismo.
Exame PM.

Ultrassom morfológico (suspeição): acinesia, flexão sustentada, desvio das articulações, face aplanada, prega nugal aumentada, hipoplasia da fíbula, pés tortos, dolicocefalia, artrogripose (contratura dos tecidos moles que causam deformidades fixas das articulações), CIUR.

Cariótipo: normal.

Oligodrâmnio grave com 28 semanas.

Natimorto. Peso: 900 g.

Exame PM: articulações fixas e displasias ósseas, malformação de coluna vertebral, hipertelorismo, hipoplasia pulmonar, CIUR.

Neste caso, desenvolvimento de forma letal rara.

Diagnóstico diferencial: patologias que cursem com artrogripose como desordens neurológicas, musculares ou síndrome do pterígeo múltiplo. Ou ainda com associação a oligodrâmnio.

CASO 79

Síndrome de Marfan

Maria Teresa Vieira Sanseverino e Rejane Gus

CASO: ao ultrassom pés tortos com dedos alongados, hérnia diafragmática, escoliose, polidrâmnio. (Figs. 79-1 a 79-4)

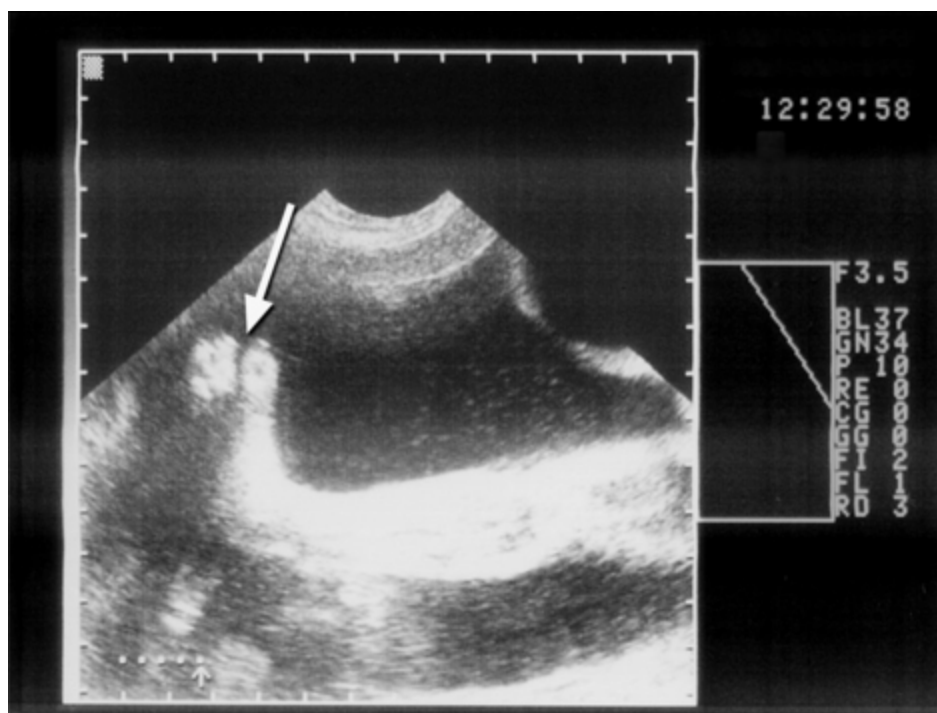


FIGURA 79-1 Ultrassonografia. Pé torto, dedos alongados e polidrâmnio.



FIGURA 79-2 Ultrassonografia. Hérnia diafragmática e polidrânio.



FIGURA 79-3 RN. Pulso e polegar característicos.



FIGURA 79-4 RN. Pé torto com dedos alongados.

Cariótipo fetal normal.

Diagnóstico neonatal.

Diagnóstico diferencial: trissomia 18.

CASO 80

Síndrome de Meckel-Gruber

José Antônio de Azevedo Magalhães e Rejane Gus

CASO: encefalocele occipital, rins bilateralmente aumentados de volume e com perda da diferenciação corticomedular, polidactilia, identificados durante ultrassonografia. (Figs. 80-1 a 80-7)



FIGURA 80-1 Encefalocele occipital, I trimestre, ultrassonografia, corte longitudinal.

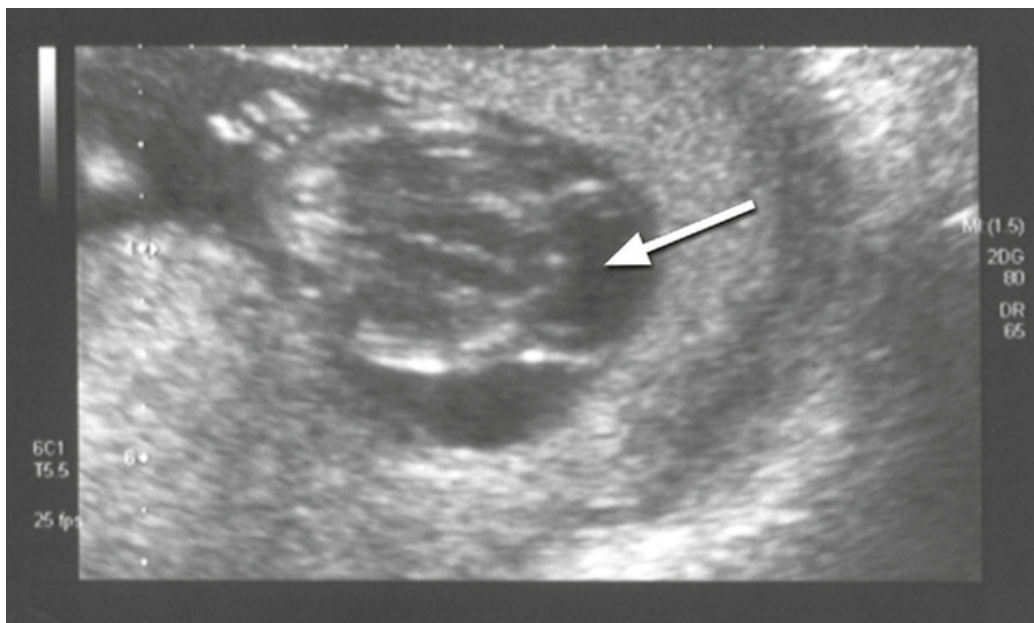


FIGURA 80-2 Encefalocele occipital. Corte transversal.

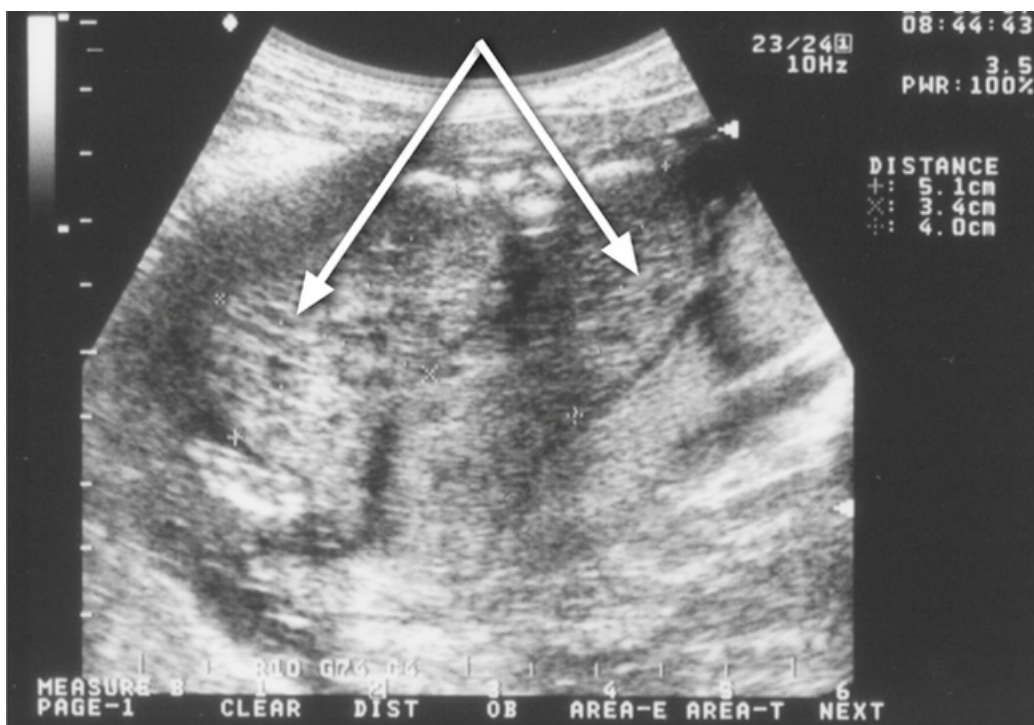


FIGURA 80-3 Rins aumentados de volume e com aspecto displásico bilateral.

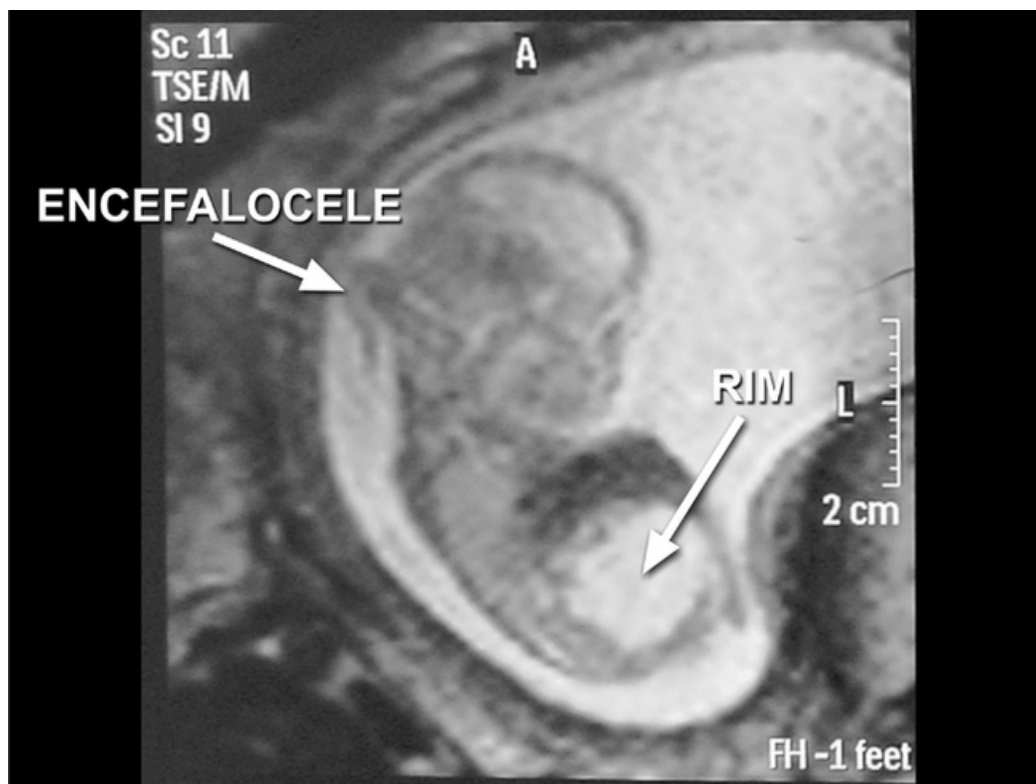


FIGURA 80-4 RMF. Identifica-se encefalocele occipital e aumento do volume renal ocupando todo o abdome.



FIGURA 80-5 RN. Polidactilia.

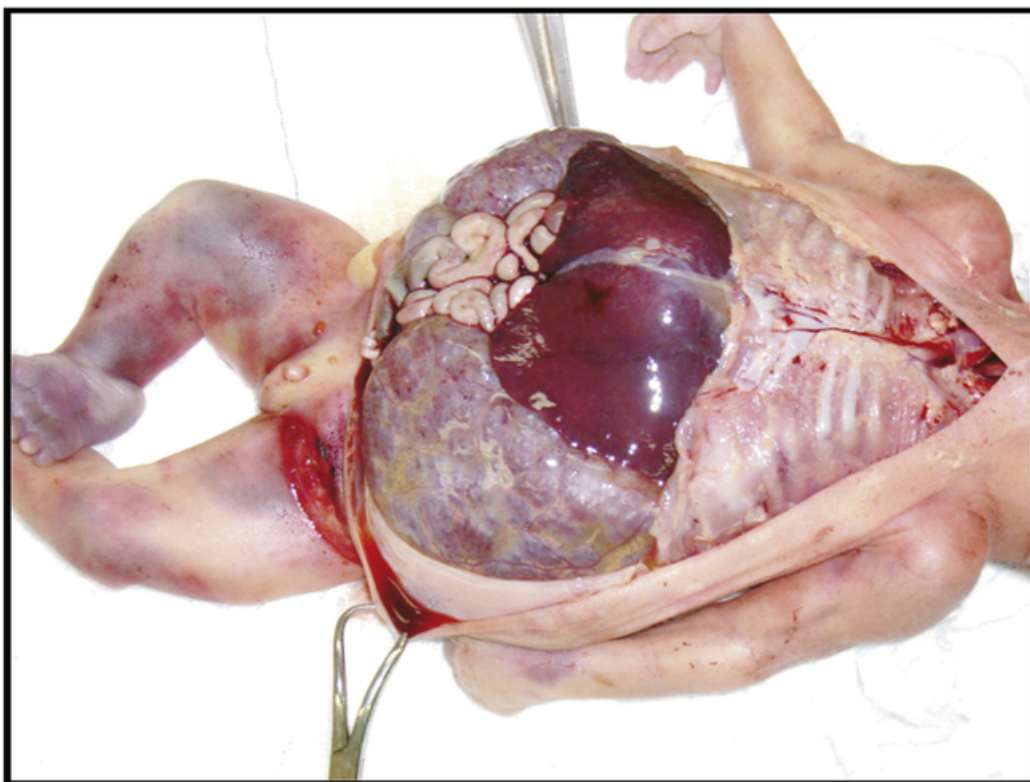


FIGURA 80-6 Exame PM. Rins muito aumentados de volume e ocupando a cavidade abdominal.



FIGURA 80-7 PM. Abertura dos rins com aspecto displásico bilateralmente, aumentados de volume e hipoplasia de bexiga e ureteres.

Realizada RMF. Diagnóstico no I trimestre, portanto, com líquido amniótico em quantidade normal para o período (produção das membranas ovulares e não renal).

Doença autossômica recessiva.

Diagnóstico diferencial: outros defeitos de fechamento do tubo neural, displasia renal tipo policística infantil, trissomia 13.

CASO 81

Síndrome de Neu-Laxova

Maria Teresa Vieira Sanseverino,

Júlio César Loguercio Leite, Sandra Leistner-Segal e José Antônio de Azevedo Magalhães

CASO: no II trimestre gestacional identifica-se edema de subcutâneo, mãos e pés tortos, polidrâmnio, microftalmia bilateral, polo cefálico dismorfológico, microcefalia, CIUR. (Figs. 81-1 a 81-4)

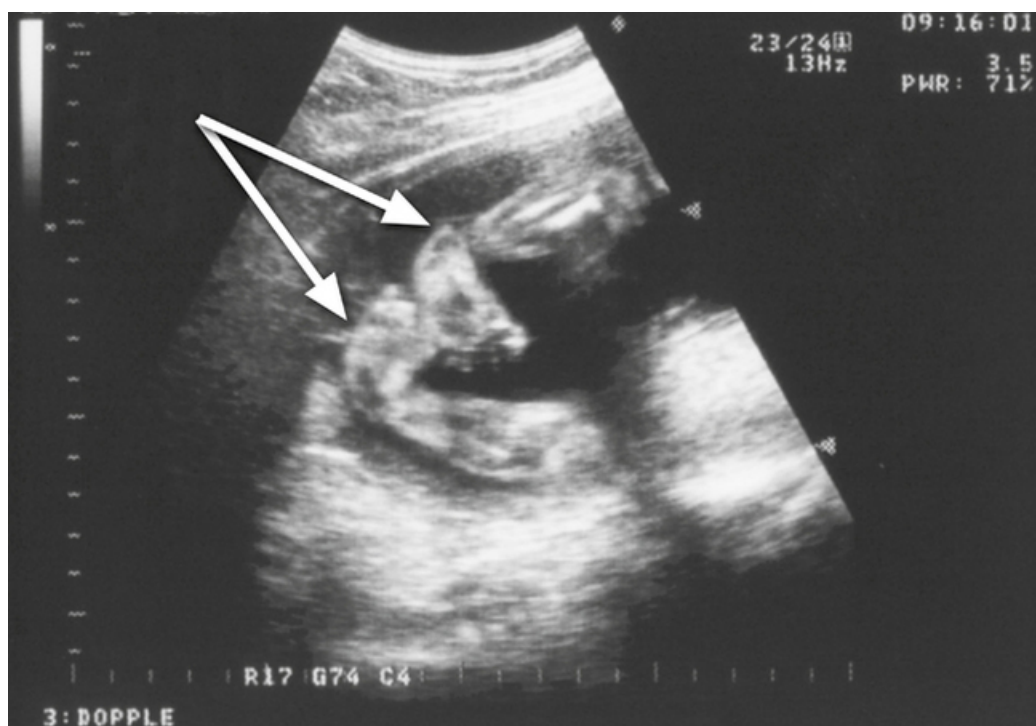


FIGURA 81-1 Ultrassonografia. Pé torto bilateral.

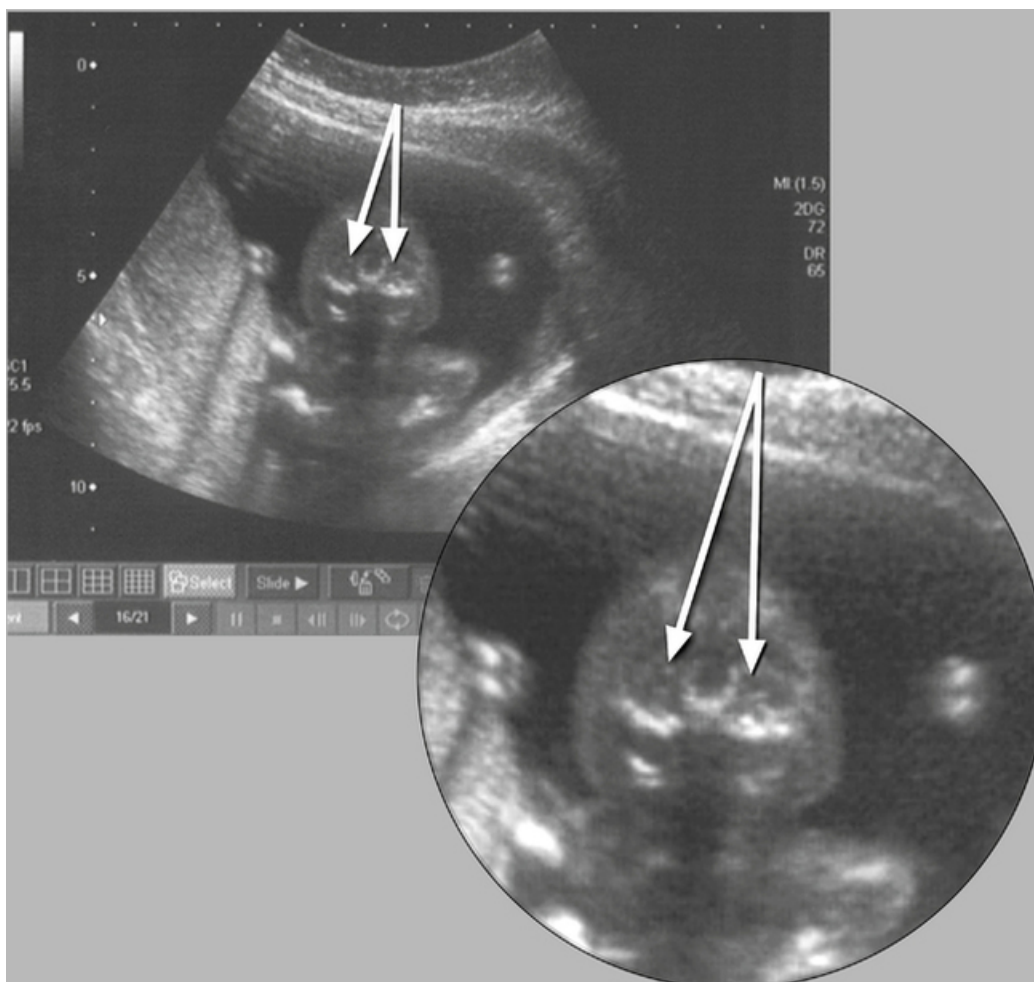


FIGURA 81-2 Ultrassonografia. Microftalmia bilateral.



FIGURA 81-3 FM. Face típica, mãos e pés malformados.



FIGURA 81-4 Reconstrução da imagem de RMF do caso por impressora 3D.

Cariótipo fetal: 46,XX (normal).

Diagnóstico neonatal: Edema generalizado, especialmente das extremidades, hipodesenvolvimento, microftalmia bilateral, mãos e pés tortos, sindactilia de todos os dígitos, artrogripose, face típica, membros e pescoço curtos, microcefalia (Neu-Laxova).

Estudo molecular pós-natal confirmou uma mutação em homozigose no gene PHGDH.

Doença autossômica recessiva. Consanguinidade.

Diagnóstico diferencial: todas as síndromes que se acompanham de microcefalia ou lisencefalia, síndrome de Norman-Roberts.

OceanofPDF.com

CASO 82

Síndrome de Patau (trissomia do cromossomo 13)

José Antônio de Azevedo Magalhães, Maria Teresa Vieira Sanseverino e Rejane Gus

CASO: holoprosencefalia, hérnia diafragmática, pielectasia bilateral, cardiopatia e polidactilia no II trimestre ao ultrassom. (Figs. 82-1 a 82-6)

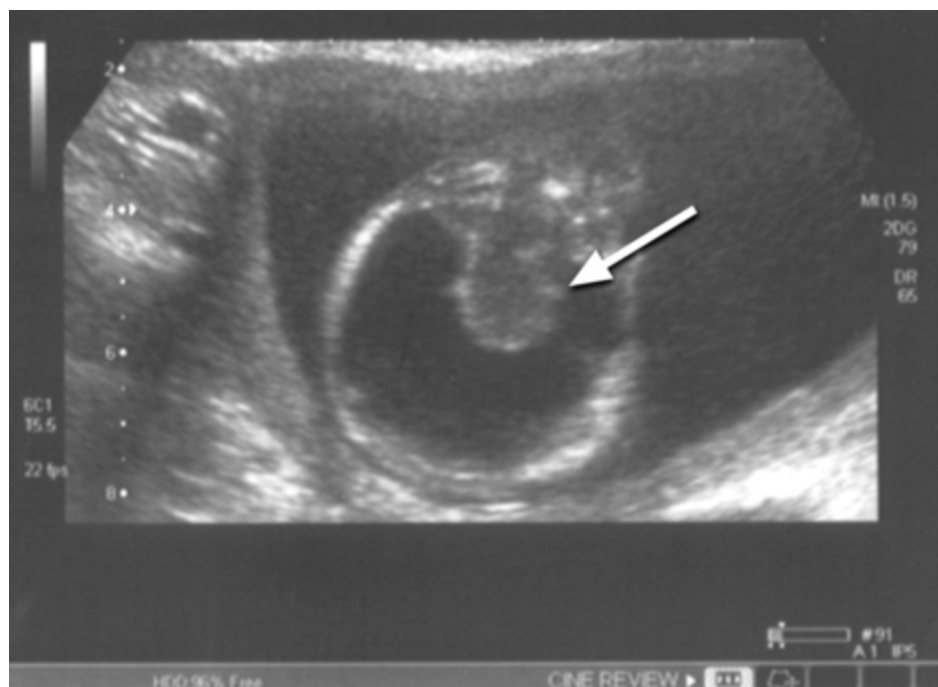


FIGURA 82-1 Ultrassonografia. Holoprosencefalia (ventrículo único).

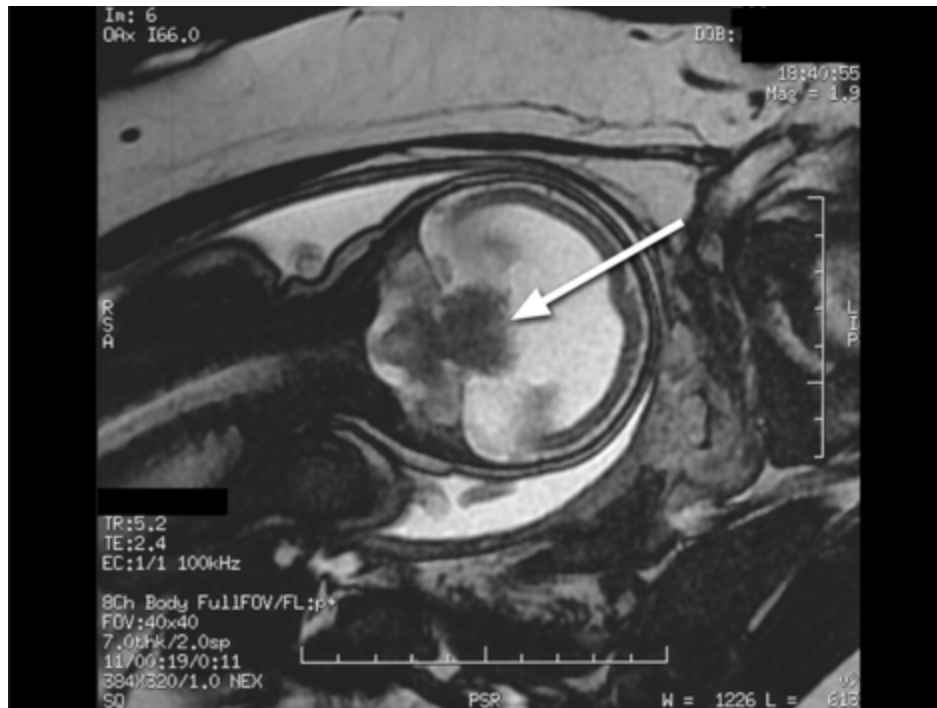


FIGURA 82-2 RMF. Holoprosencefalia (tálamos fusionados).



FIGURA 82-3 Ultrassonografia. Hérnia diafragmática (estômago no mesmo plano cardíaco).

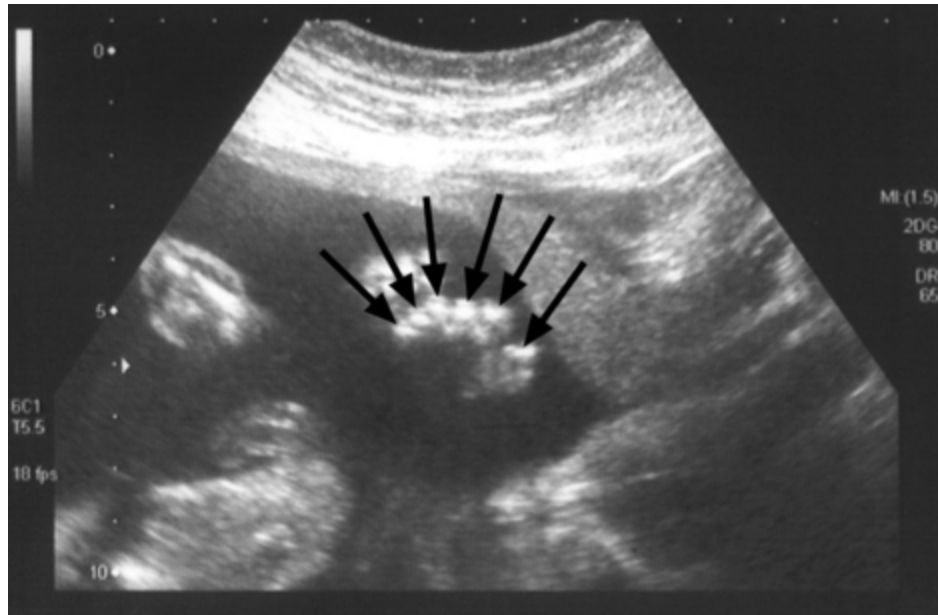


FIGURA 82-4 Ultrassonografia. Polidactilia.

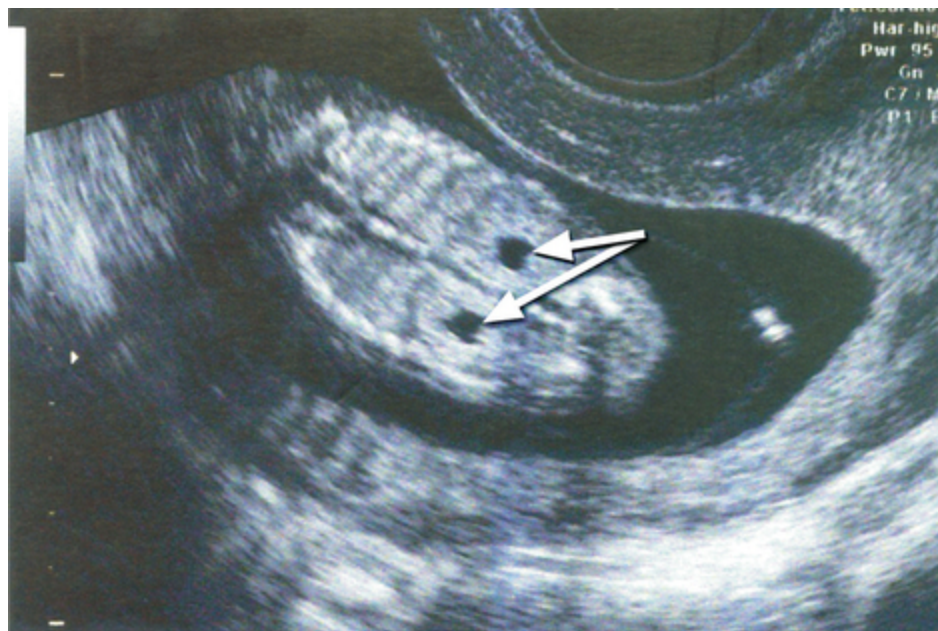


FIGURA 82-5 Ultrassonografia. Pielectasia bilateral.

CASO 83

Síndrome de Roberts

José Antônio de Azevedo Magalhães, Maria Teresa Vieira Sanseverino e Maria Mercedes Cardoso da Fonseca

CASO: ultrassonografia: micrognatia, polidrâmnio, CIUR, hidrocefalia, microcefalia, malformação de membros superiores e inferiores com acometimentos variados (aplasia radial e hipomelia). Cariótipo normal: 46,XY. (Figs. 83-1 a 83-4)

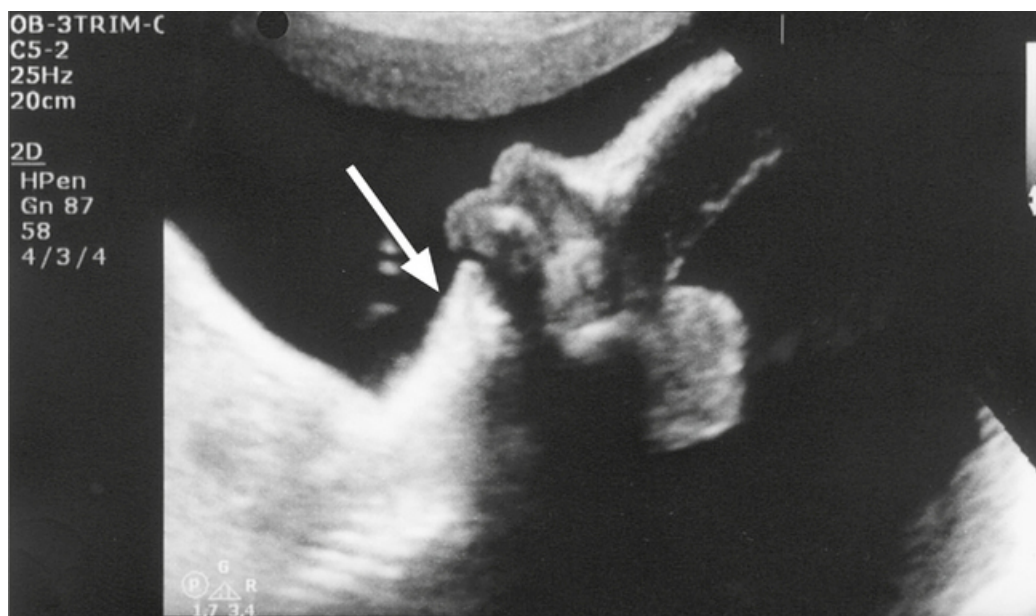


FIGURA 83-1 Ultrassonografia. Face: micrognatia. Polidrâmnio.

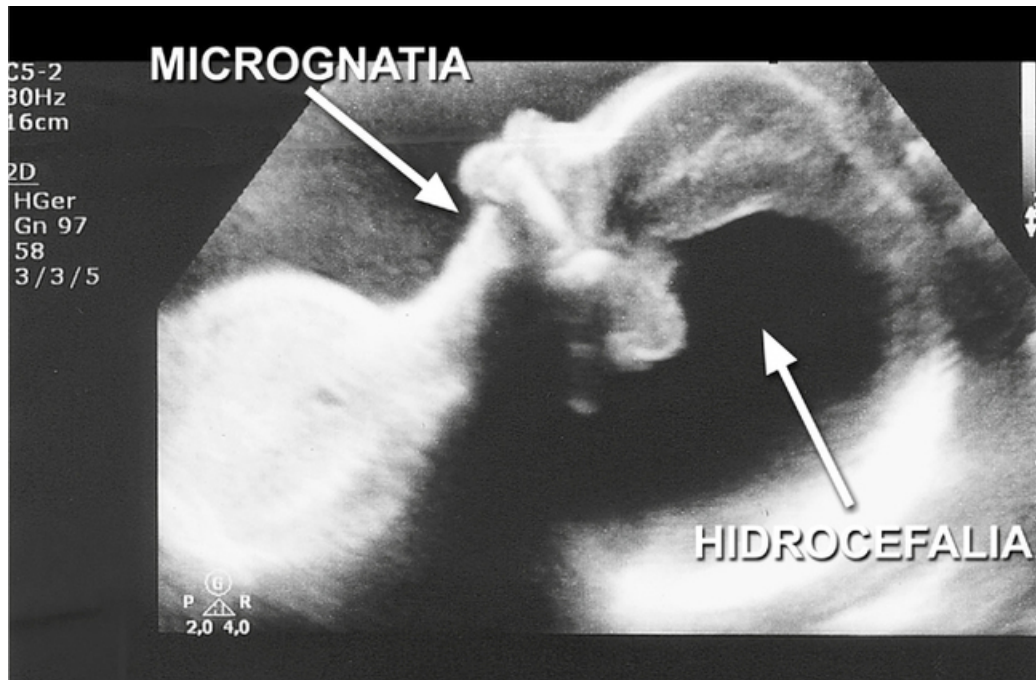


FIGURA 83-2 Ultrassonografia. Micrognatia e hidrocefalia.

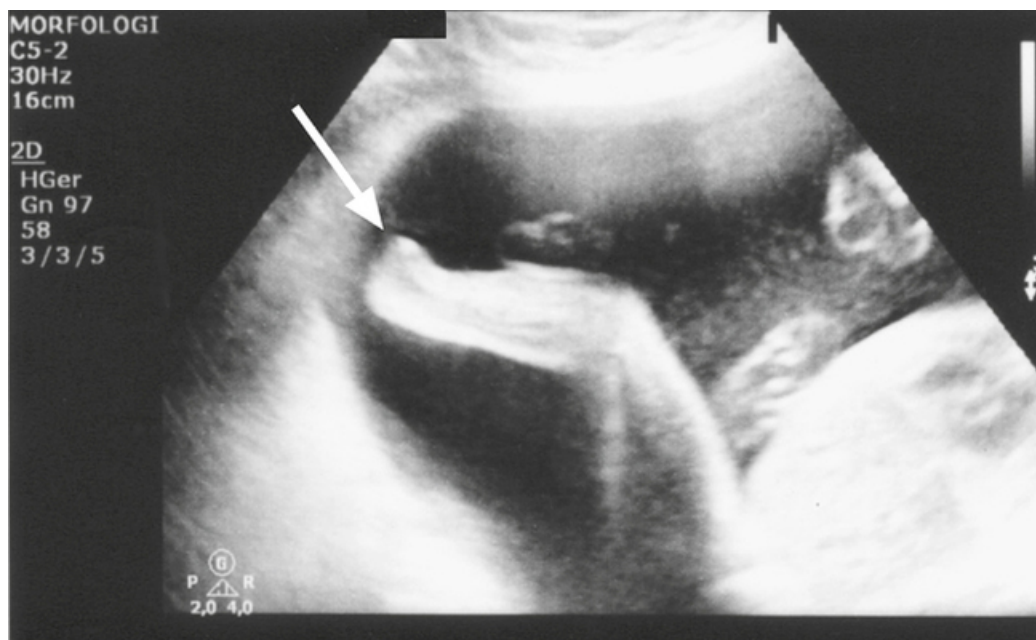


FIGURA 83-3 Ultrassonografia. Malformação de membro inferior: hipomelia.

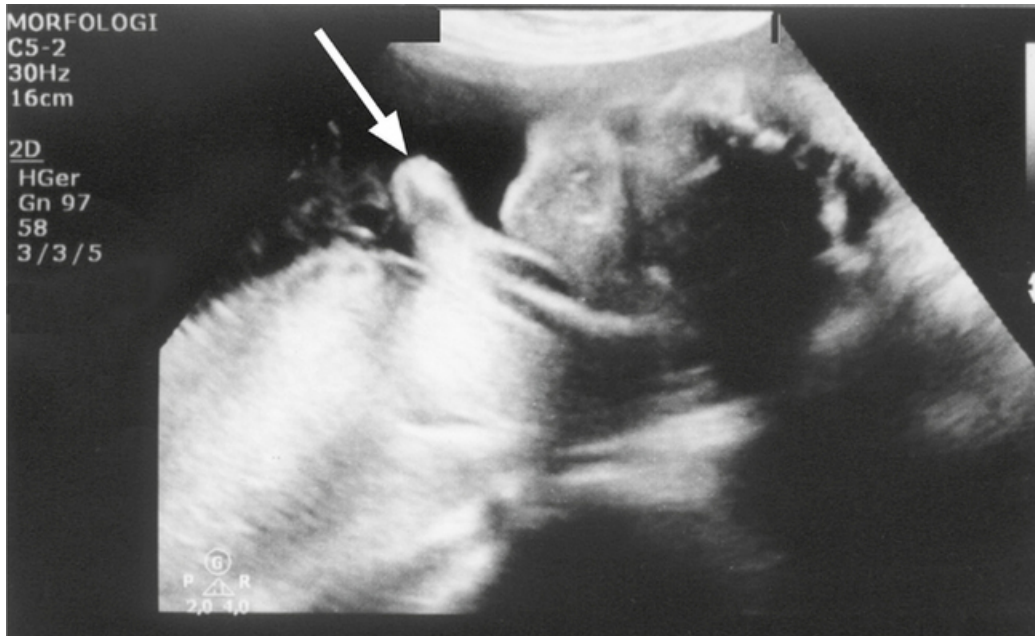


FIGURA 83-4 Ultrassonografia. Malformação de membro superior mais grave que a de membro inferior, ao nível cubital (redução de membros).

Confirmação neonatal. Malformações de distribuição assimétrica. Sinônimo: síndrome da pseudotalidomida.

Diagnóstico diferencial: osteocondrodisplasias, aneuploidias, focomelia por talidomida, síndrome de Grebe e síndrome TAR (aplasia radial e trombocitopenia).

CASO 84

Síndrome de Robinow

Maria Teresa Vieira Sanseverino e Rejane Gus

CASO: hipertelorismo. Ossos longos curtos, 2 a 3 desvios padrões abaixo. Mãos fletidas e sustentadas com clinodactilia do quinto dedo. (Figs. 84-1 e 84-2)

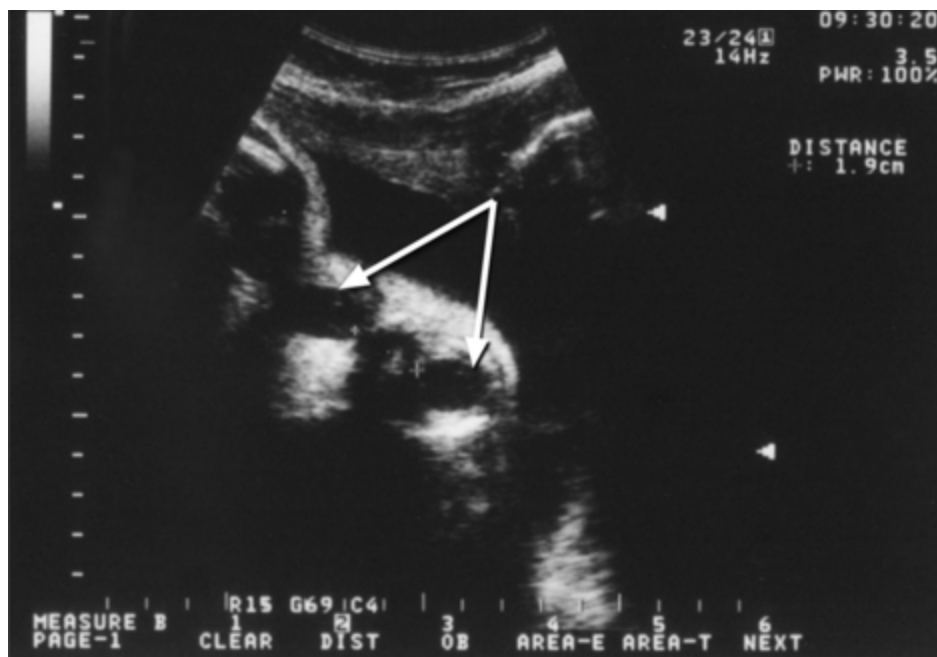


FIGURA 84-1 Ultrassonografia. Aumento da distância interorbitária (hipertelorismo).

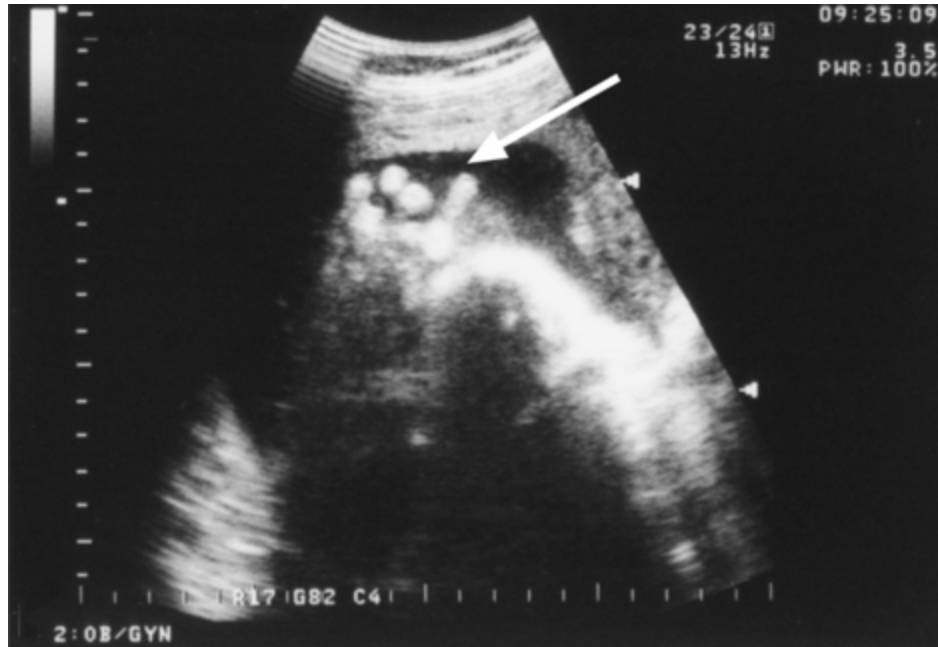


FIGURA 84-2 Mão com dedos fletidos e sustentados e quinto dedo inclinado.

Displasia esquelética não letal. Forma autossômica dominante.
Diagnóstico neonatal.

Diagnóstico diferencial: osteocondrodisplasias, craniossinostose.

CASO 85

Síndrome de triploidia

José Antônio de Azevedo Magalhães, Rejane Gus e Maria Teresa Vieira Sanseverino

CASO: com 12 semanas de idade gestacional identificou-se ao ultrassom uma placenta volumosa com aspecto molar e imagem fetal com batimentos cardíacos presentes. Realizado cariótipo fetal por biopsia de vilosidades coriônicas: 69,XXX. (Fig. 85-1)

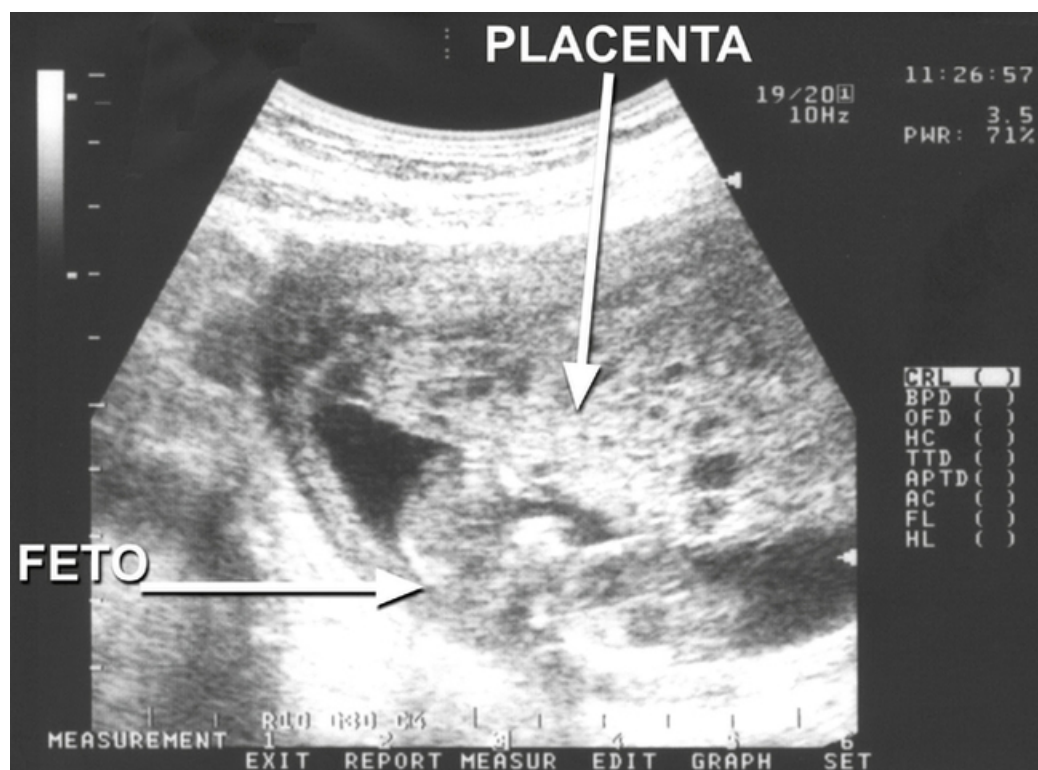


FIGURA 85-1 Gestação de I trimestre com imagem fetal e placentária com áreas de degeneração trofoblástica.

Seguimento: interrupção espontânea da gestação.

Diagnóstico diferencial: outras síndromes genéticas polimalformativas.

OceanofPDF.com

CASO 86

Síndrome de Turner

Rejane Gus e José Antônio de Azevedo Magalhães

CASO: com uma idade gestacional de 15 semanas identifica-se ao ultrassom higroma cístico cervical e hidropisia fetal não imune. Amniocentese para cariótipo fetal: 45,X. (Figs. 86-1 a 86-3)

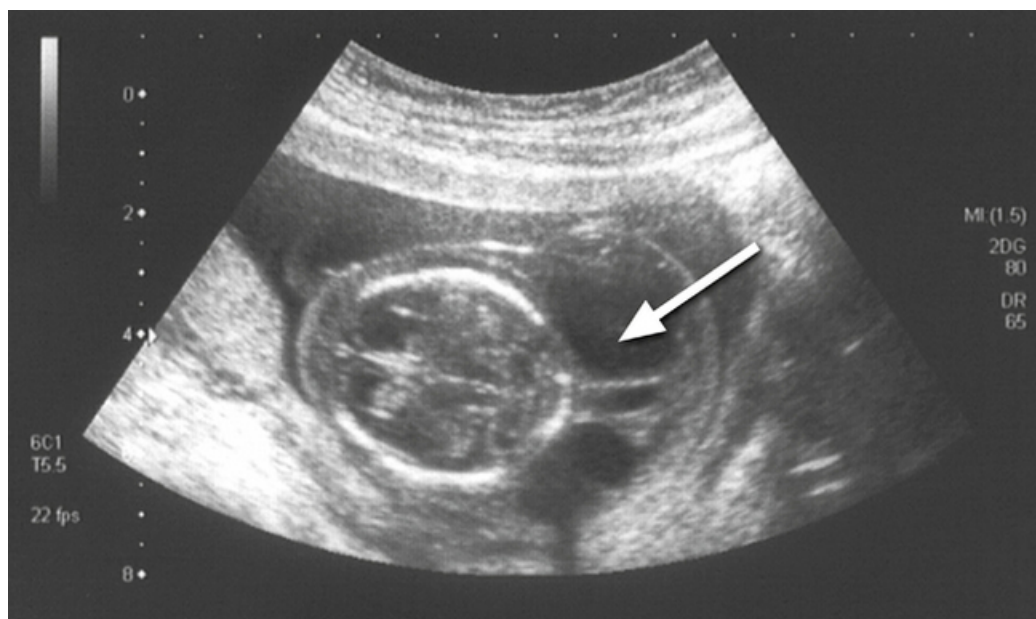


FIGURA 86-1 Lesão cística cervical volumosa e septada (higroma cístico) na ultrassonografia.

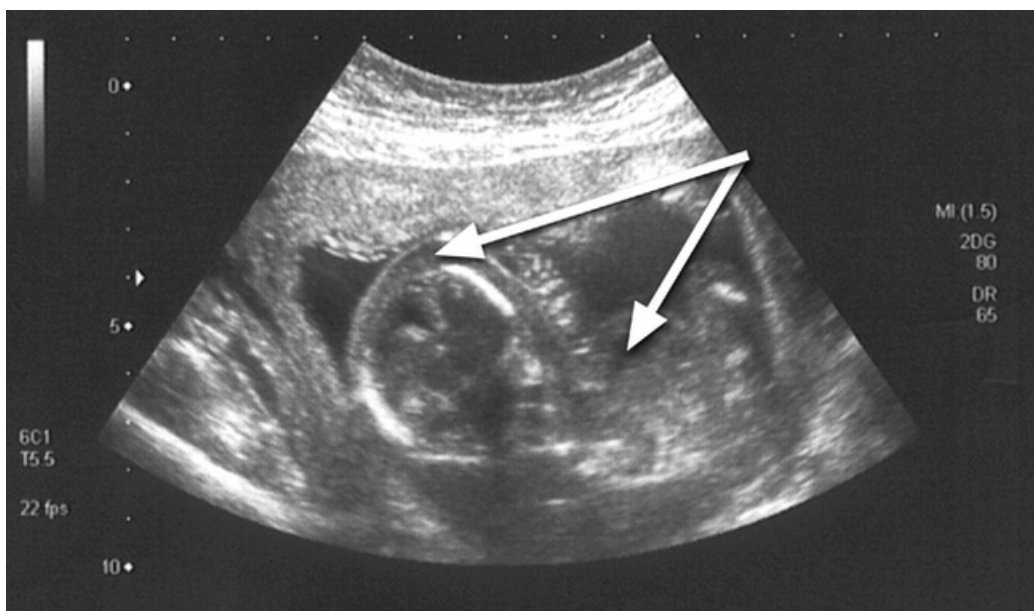


FIGURA 86-2 Hidropisia fetal não imune ou anasarca fetoplacentária no mesmo caso.



FIGURA 86-3 PM. Higroma cístico cervical com sinais de maceração por óbito há 12 dias.

Pode ser suspeitada com translucência nuchal aumentada no I trimestre.

A síndrome de Turner não aumenta com a idade materna. E, também, não há incremento com o passado obstétrico desta monossomia. Diminui com a evolução da gravidez pela possibilidade de abortamento espontâneo.

A identificação de aumento de líquido na região cervical no II ou III trimestres (edema nuchal ou higroma cístico) está associada principalmente a esta síndrome.

Diagnóstico diferencial: aneuploidias, higroma cístico isolado, outras causas de hidropisia fetal não imune, cefalocele, meningocele.

OceanofPDF.com

CASO 87

Síndrome de Walker-Warburg

Maria Teresa Vieira Sanseverino, Rejane Gus e José Antônio de Azevedo Magalhães

CASO: translucência nual: 2,5 mm. Cariótipo fetal: 46,XY. No III trimestre: discinesia, CIUR, malformação cerebelar, colpocefalia, dilatação da fossa posterior, agenesia do corpo caloso, microcefalia, microftalmia. (Figs. 87-1 a 87-3).

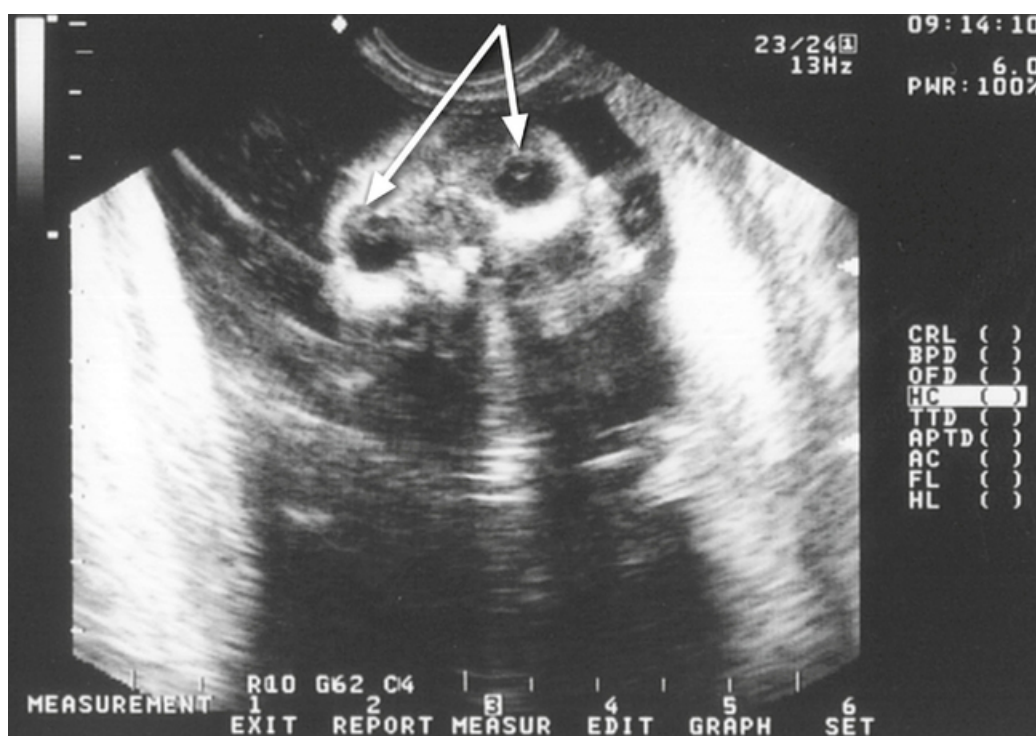


FIGURA 87-1 Ultrassonografia. Microftalmia, III trimestre.

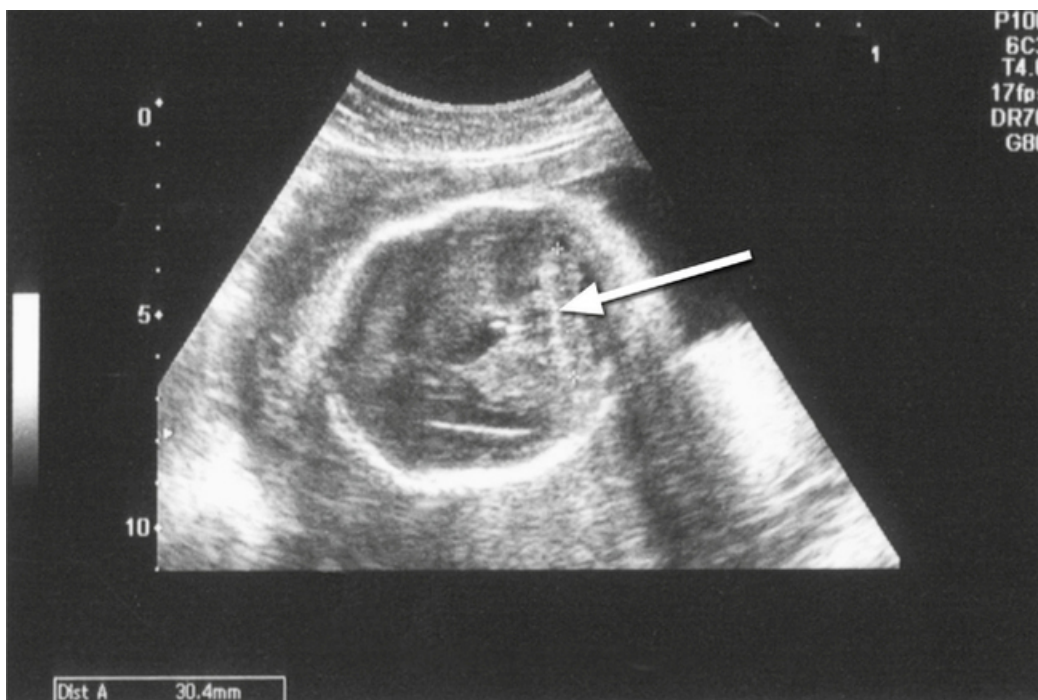


FIGURA 87-2 Ultrassonografia. Malformação cerebelar.

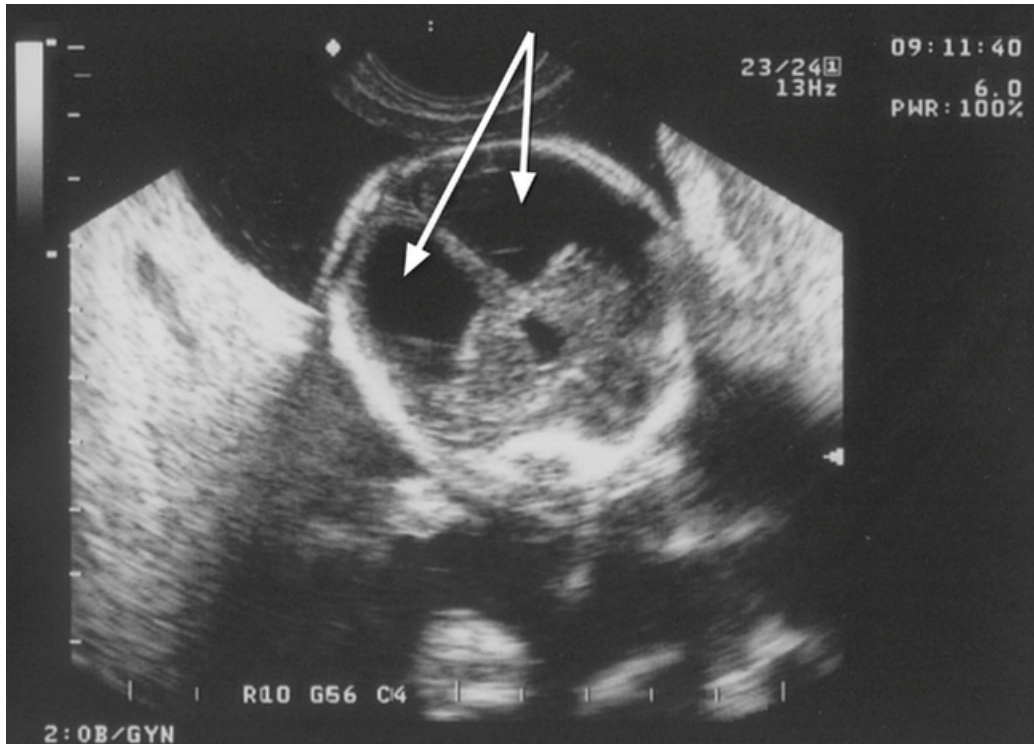


FIGURA 87-3 Ultrassonografia. Dilatação do sistema ventricular.

RMF/RN: lisencefalia, agiria. Distrofia muscular congênita. Doença autossômica recessiva.

Diagnóstico diferencial: outras síndromes genéticas como Neu-Laxova e Miller-Dieker.

CASO 88

Síndrome do coração esquerdo hipoplásico

Patrícia Martins Moura Barrios e José Antônio de Azevedo Magalhães

CASO: corte de quatro câmaras cardíacas ao ultrassom com marcada assimetria dos ventrículos. (Fig. 88-1)

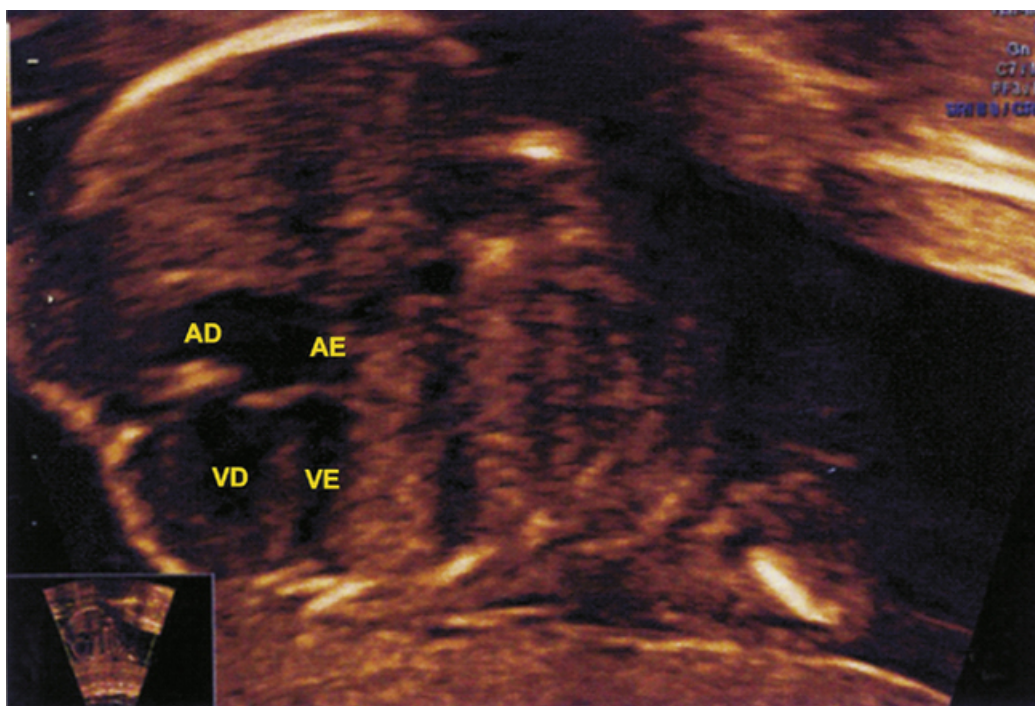


FIGURA 88-1 Ultrassonografia/3D. Coração com corte de quatro câmaras: marcada redução do ventrículo esquerdo.

Ecocardiograma fetal: hipoplasia ventricular esquerda com atresia aórtica e hipoplasia mitral.

Defeitos extracardíacos devem ser pesquisados.

Diagnóstico diferencial: defeitos ventriculares isolados, ventrículo direito hipoplásico e malformações endocavitárias.

OceanofPDF.com

CASO 89

Síndrome do Pterygium múltiplo letal

José Antônio de Azevedo Magalhães e Maria Mercedes Cardoso da Fonseca

CASO: aumento da TN no I trimestre. E, em exames posteriores, ausência de movimentos amplos dos membros superiores e inferiores. Movimentos corporais maciços, tipo em bloco. Ausência de flexão/extensão dos membros. Articulações congeladas. Hipomobilidade. (Figs. 89-1 e 89-2)



FIGURA 89-1 Ultrassonografia. Articulação fixa (cubital).



FIGURA 89-2 PM. Articulações congeladas (artrogripose). Edema nual.

Cariótipo normal.

Diagnóstico neonatal. Síndrome recessiva autossômica.

Diagnóstico diferencial: aneuploidias graves, sequência de acinesia fetal e outras síndromes genéticas.

CASO 90

Talipes isolado

José Antônio de Azevedo Magalhães e Maria Mercedes Cardoso daFonseca

CASO: em ultrassom de II trimestre identificou-se pé torto (talipes) bilateral. Não foi visibilizada outra alteração morfológica fetal. Líquido amniótico em quantidade normal. (Fig. 90-1)

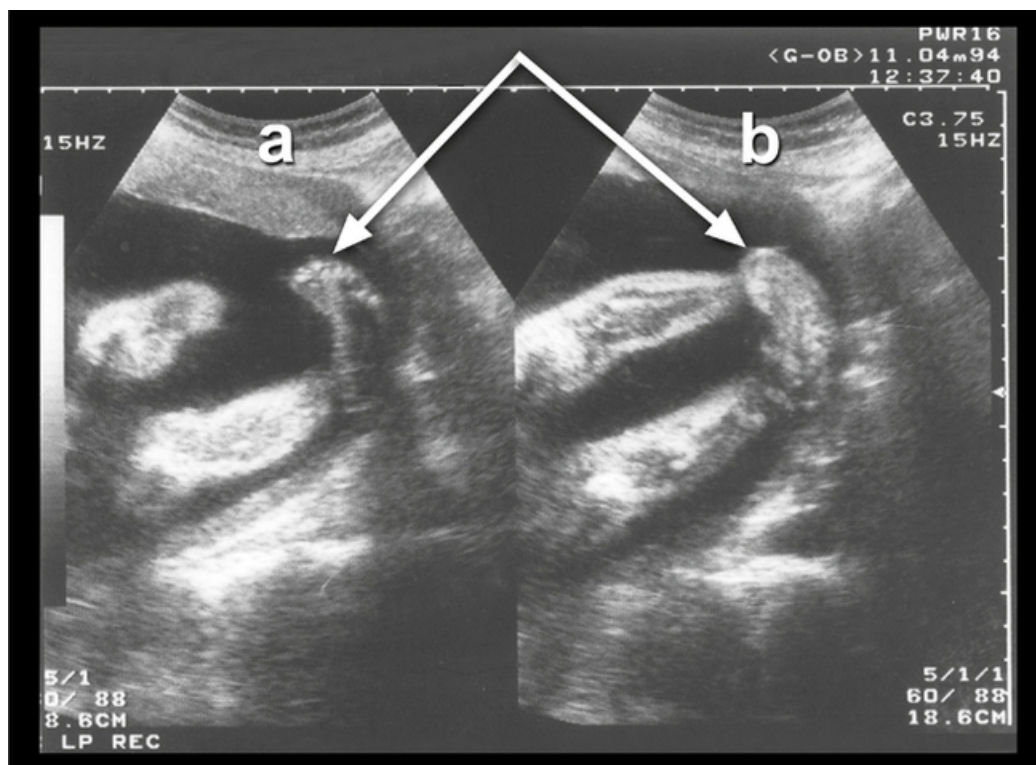


FIGURA 90-1 Pé torto bilateral (a,b).

Diagnóstico neonatal de confirmação: talipes equinovarus ou “clubfoot”.

Esta deformidade pode ainda estar associada à anomalia cromossômica, neuromuscular ou outras alterações anatômicas fetais.

OceanofPDF.com

CASO 91

Teratoma sacrococcígeo

José Antônio de Azevedo Magalhães e Luciano Ferraz Schopf

CASO: encaminhamento por achado de imagem cística na região terminal da coluna lombossacra, sugerindo mielocoele. Ultrassom morfológico: junto à extremidade distal da coluna fetal identifica-se massa mista, predominantemente cística, medindo 6,7 cm × 4,7 cm × 4,3 cm, sugestiva de teratoma sacrococcígeo. Não há evidência de defeito de fechamento do tubo neural. Realizou ultrassonografias seriadas para acompanhamento do crescimento tumoral e sinais de descompensação fetal. Dopplervelocimetria da artéria cerebral média não demonstrou anemia fetal. Com 38 semanas de idade gestacional media 16,0 cm × 10,0 cm × 7,4 cm. (Figs. 91-1 a 91-6)



FIGURA 91-1 Ultrassonografia. Lesão expansiva mista com predomínio do componente cístico. Corte transversal.



FIGURA 91-2 Ultrassonografia. A mesma massa volumosa.

RN masculino, 3500g, APGAR 9/10



FIGURA 91-3 RN com teratoma já puncionado (antes da ligadura do cordão, volume de 850 ml de líquido citrino).



FIGURA 91-4 Aspecto do volumoso teratoma sacrococcígeo puncionado.

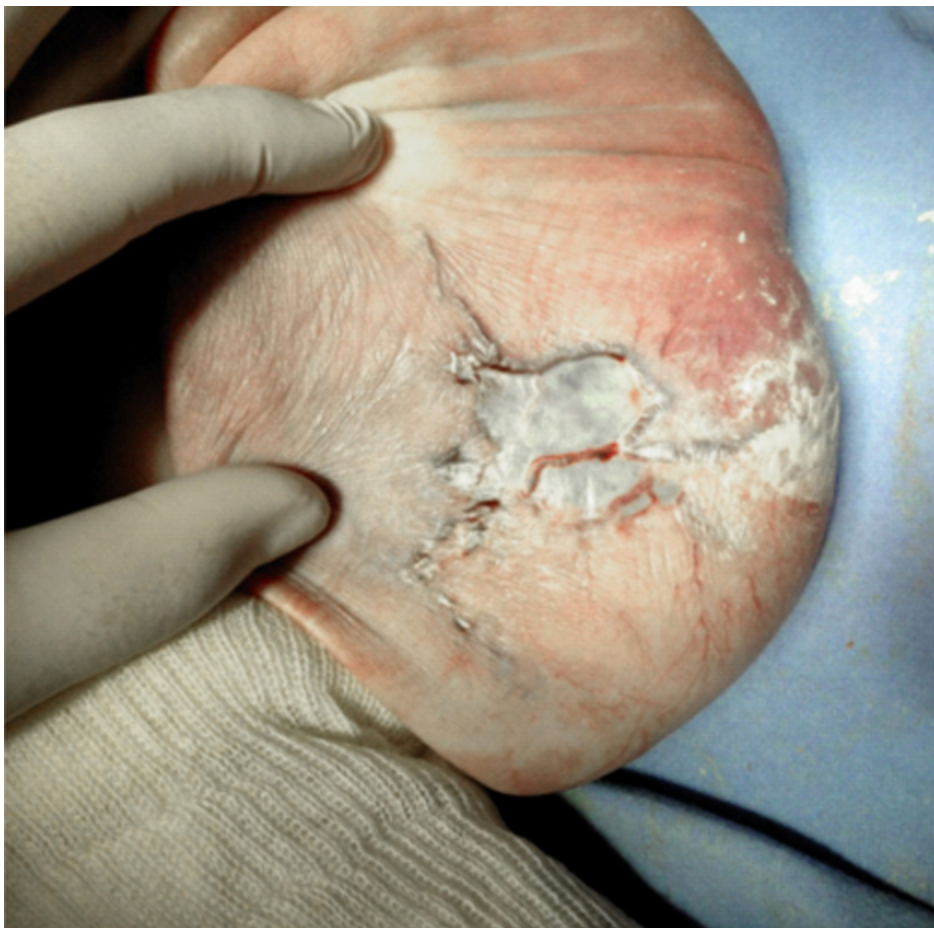


FIGURA 91-5 Detalhe da pele que recobria o tumor superficialmente roto.



FIGURA 91-6 Imagem tumoral após secção.

O teratoma sacrococcígeo é uma doença tumoral.
Planejamento cirúrgico neonatal prévio e seguimento oncológico.
AP da peça: teratoma maduro sacrococcígeo.
Diagnóstico diferencial: mielomeningocele.

Toxoplasmosis

CASO: feto hidrópico com ascite, derrame pleural, ventriculomegalia, calcificações intracranianas, principalmente periventriculares, intestino hiperecogênico, no III trimestre. (Figs. 92-1 a 92-4)

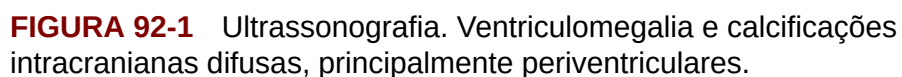




FIGURA 92-2 Ultrassonografia. Ascite fetal.

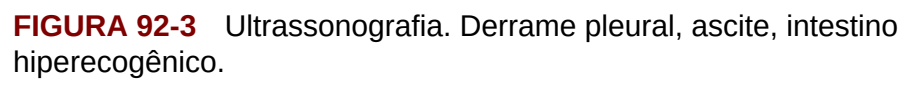


FIGURA 92-3 Ultrassonografia. Derrame pleural, ascite, intestino hiperecogênico.

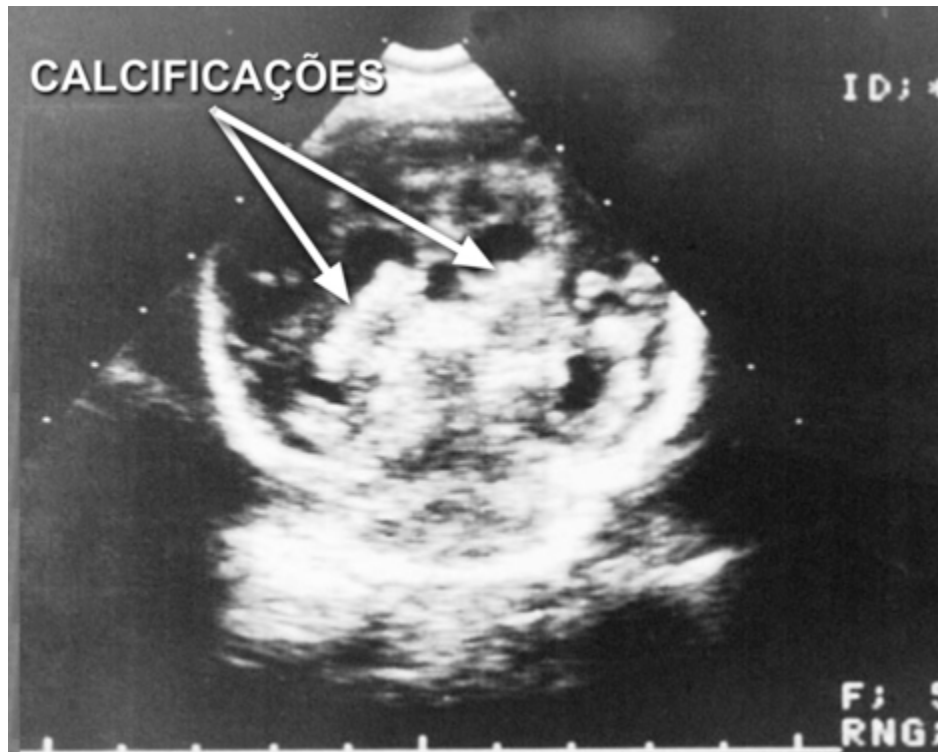


FIGURA 92-4 Ultrassonografia. Transfontanelar do RN: calcificações intracranianas difusas e dilatação do sistema ventricular.

Hidropisia fetal não imune.

Cariótipo fetal e ecocardiograma normais.

PCR específico para infecções no líquido amniótico: positivo para toxoplasmose.

Diagnóstico diferencial: outras doenças infecciosas, aneuploidias e doenças genéticas.

CASO 93

Trissomia do cromossomo 15

Rejane Gus e Maria Teresa Vieira Sanseverino

CASO: ultrassonografia: translucência nual de 3,7 mm com 12 semanas de idade gestacional. Hipoplasia do osso nasal. Ducto venoso com onda a reversa. Encurtamento de ossos longos, pés tortos. (Figs. 93-1 e 93-2)

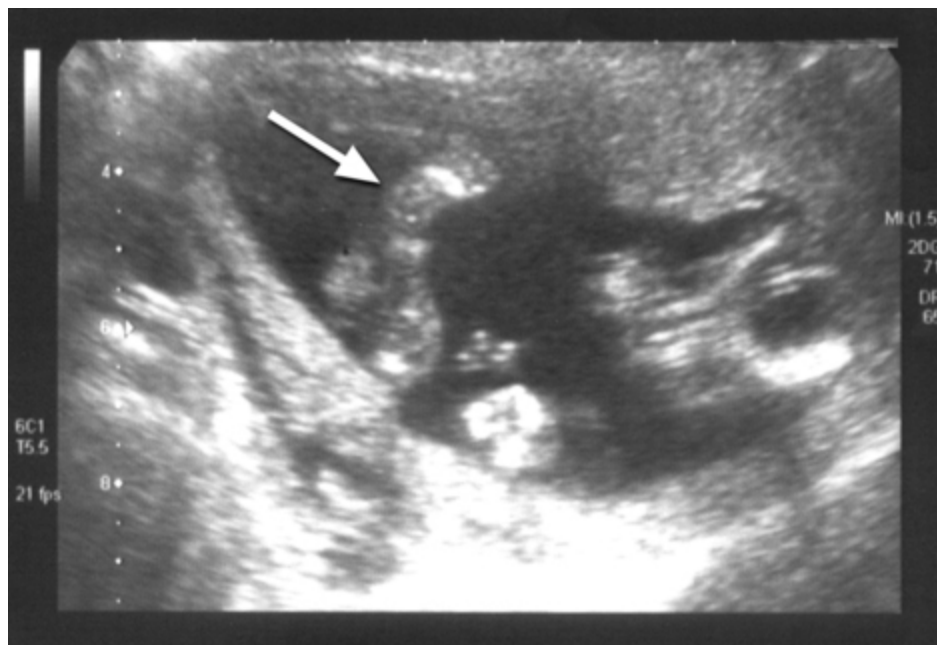


FIGURA 93-1 Ultrassonografia. Pé torto.

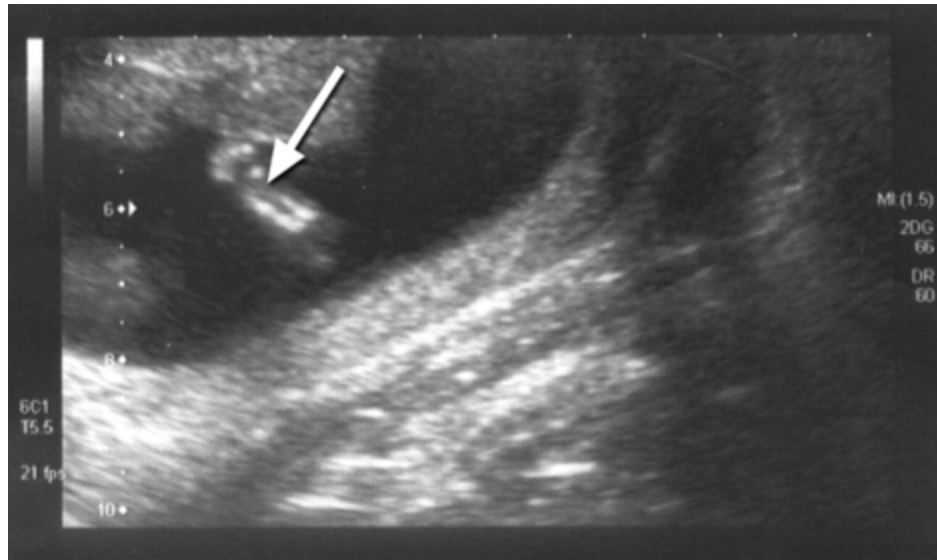


FIGURA 93-2 Ultrassonografia. Antebraço, rádio e ulna abaixo do percentil 5 para a idade gestacional.

Cariótipo fetal: 47,XY + 15 (biopsia de vilosidades coriônicas).

Pode levar a um quadro de hidropisia fetal. Pesquisar translocações parentais.

Diagnóstico diferencial: outras aneuploidias.

CASO 94

Trissomia do cromossomo 16

José Antônio de Azevedo Magalhães e Rejane Gus

CASO: ao exame ultrassonográfico: gestação interrompida (abortamento espontâneo) no I trimestre. (Figs. 94-1 e 94-2)



FIGURA 94-1 Gestação interrompida, I trimestre. Ultrassonografia.

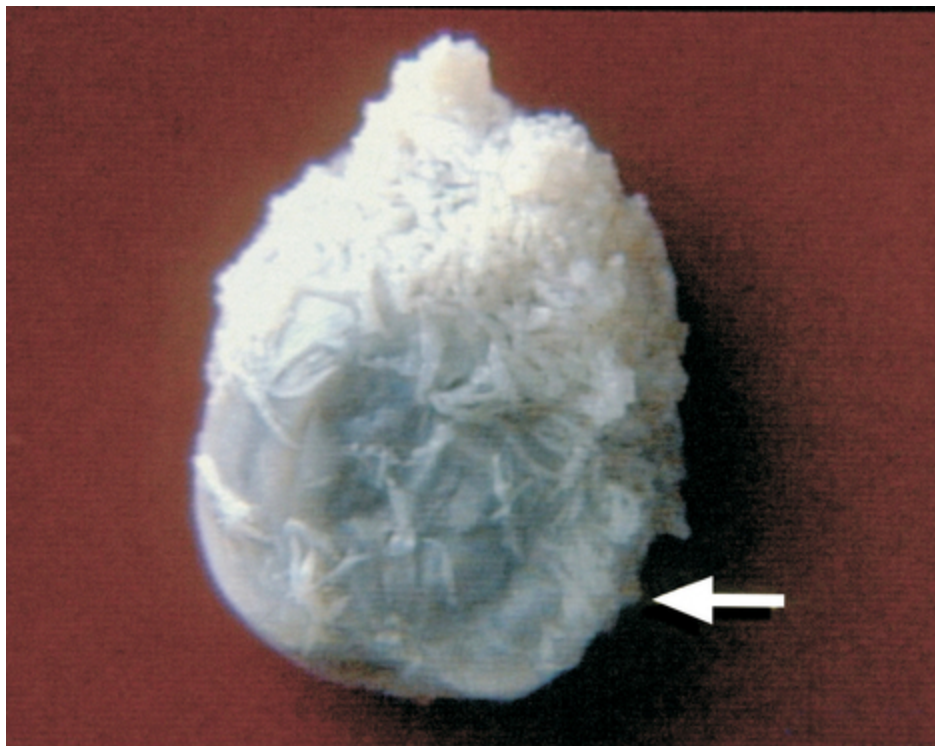


FIGURA 94-2 Produto de abortamento espontâneo eliminado e que foi estudado o cariótipo (saco gestacional pela ultrassonografia).

Diagnóstico por estudo molecular dos cromossomos em restos ovulares (extração de DNA): 46,XX / 47,XX + 16.

Comentário: a obtenção de um resultado do estudo cromossômico em restos ovulares pode esclarecer a perda gestacional, do ponto de vista etiológico, e contribuir como apoio emocional, por ser a única explicação obtida para a situação, na maioria das vezes, tão dolorosa. Sendo, portanto, reconfortante.

Diagnóstico diferencial: aneuploidias, triploidias, tetraploidias.

CASO 95

Trissomia parcial do cromossomo 1

Rejane Gus, Maria Teresa Vieira Sanseverino e Maria Teresa Pedrazzi Chaves

CASO: ventriculomegalia, polidrâmnio, macrocrania, cardiopatia ao ultrassom. (Fig. 95-1)

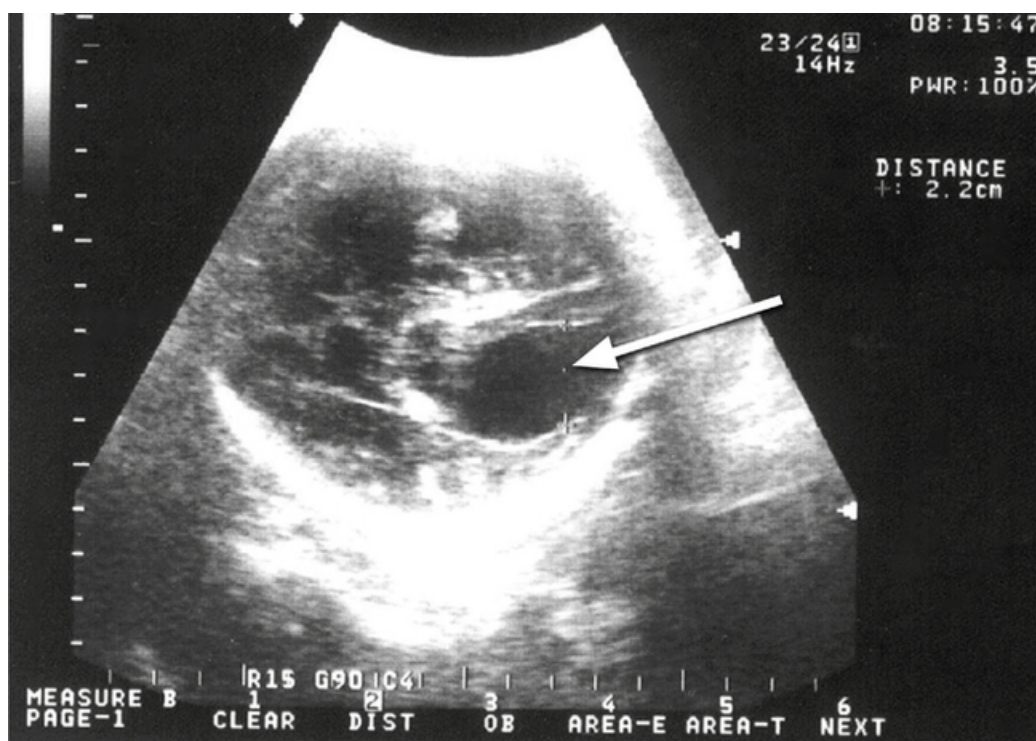


FIGURA 95-1 Ultrassonografia. Dilatação do ventrículo lateral e macrocrania.

Translocação cromossômica materna balanceada envolvendo os cromossomos 1 e 4 – cariótipo materno: 46,XX,t(1;4).

Ecocardiograma: CIA, estenose pulmonar.

Cariótipo pré-natal: alteração estrutural no cromossomo 4 e trissomia parcial do cromossomo 1.

Diagnóstico diferencial: aneuploidias, infecções pré-natais e outras cardiopatias.

OceanofPDF.com

CASO 96

Tumor cervical

José Antônio de Azevedo Magalhães e Maria Mercedes Cardoso da Fonseca

CASO: ao ultrassom identifica-se lesão expansiva cervical de natureza mista ou com imagem sólida e cística no seu interior, medindo 4,9 cm x 4,2 cm e polidrâmnio. (Figs. 96-1 e 96-2)

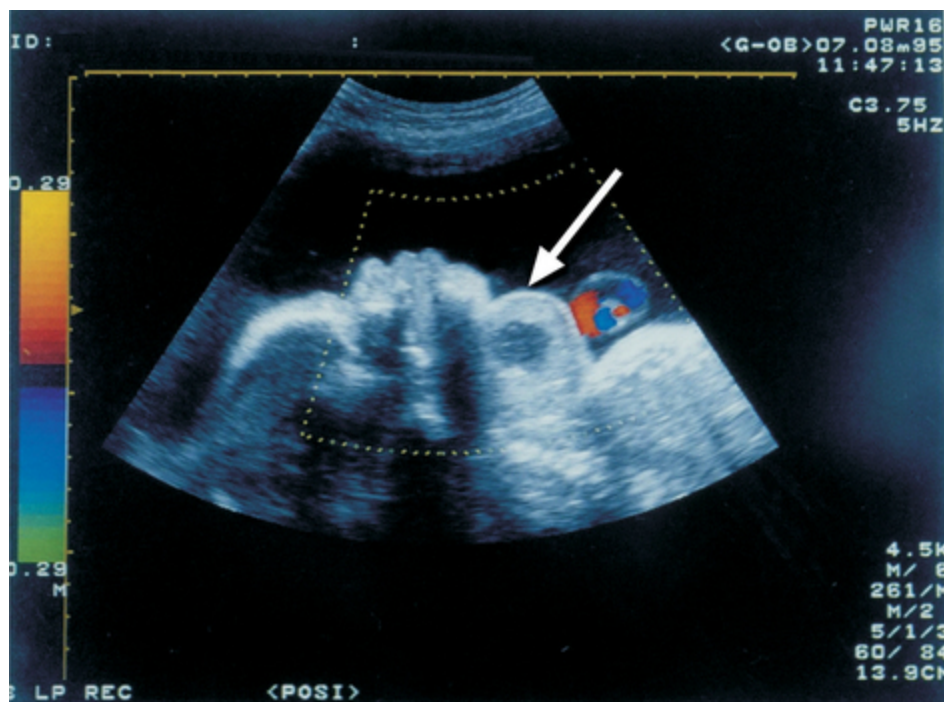


FIGURA 96-1 Face fetal e lesão cervical mista sem vascularização (Doppler) e circular de cordão.



FIGURA 96-2 RN ao nascimento com tumoração cervical e ventilação assistida.

Pode haver necessidade de se empregar o EXIT (manter o cordão umbilical ligado à placenta até conseguir a permeabilidade da via aérea) ao nascimento.

Diagnóstico neonatal: tumor constituído de componente glandular, epitelial e conjuntivo (teratoma cervical).

Diagnóstico diferencial: higroma cístico, hemangioma, bócio.

CASO 97

Tumor de face

José Antônio de Azevedo Magalhães, Maria Mercedes Cardoso da Fonseca e Ricardo dos Santos Palma-Dias

CASO: ultrassom com 26 semanas apresentando na face fetal, corte sagital, pequena imagem sólida, tipo apendicular de 1,6 cm x 1,0 cm na região média e externa da ponta da mandíbula e polidrômico. Ao Doppler não havia aumento da vascularização local. A imagem se manteve constante no seguimento de III trimestre. (Figs. 97-1 a 97-3)

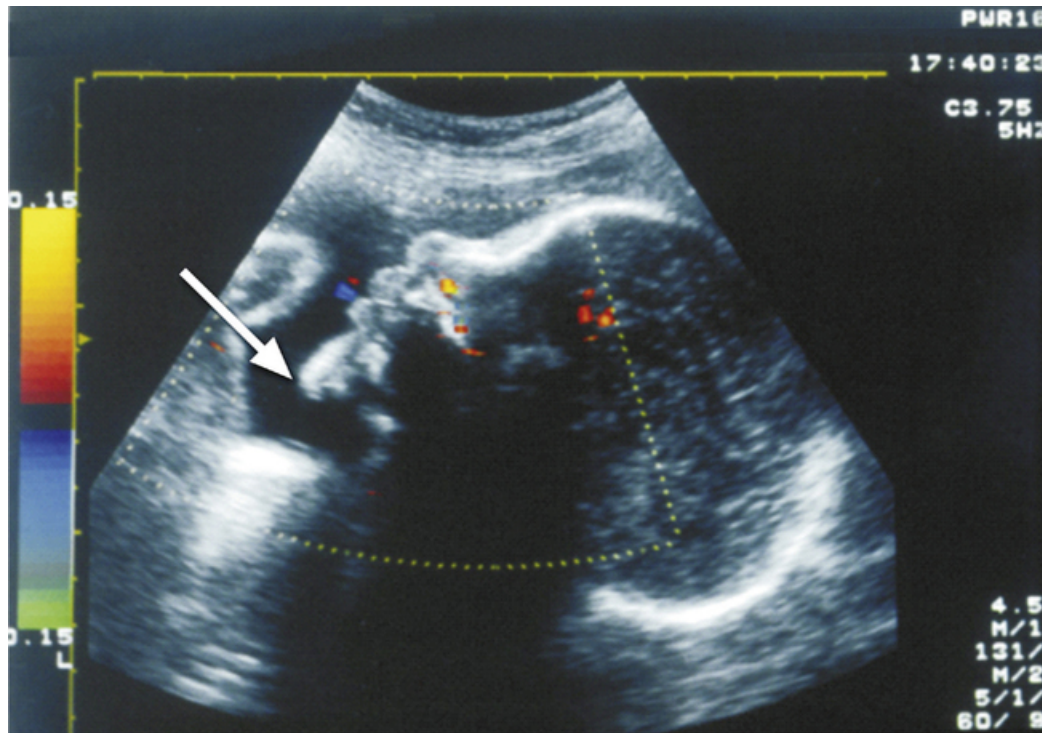


FIGURA 97-1 Ultrassonografia. Face, corte sagital médio com pequena lesão na ponta da mandíbula, externa.



FIGURA 97-2 RN. Lesão facial de pequenas dimensões.

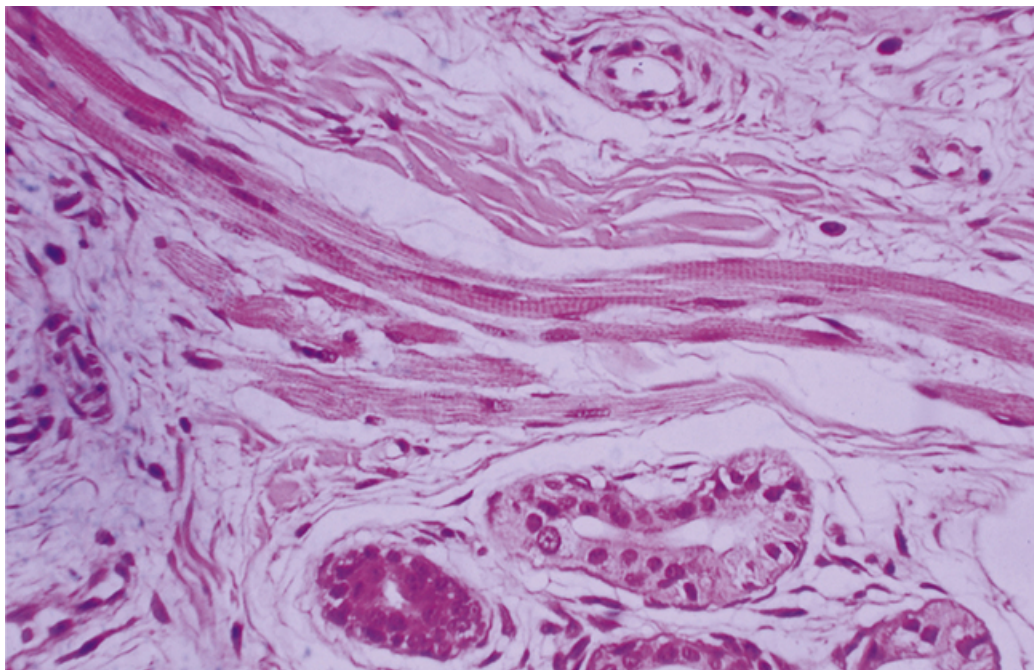


FIGURA 97-3 Histologia. Tecidos glandular, muscular, adiposo e conjuntivo: hamartoma.

Diagnóstico histológico neonatal: tumor benigno (hamartoma).

Diagnóstico diferencial: teratoma, tumor neuroepitelial, craniofaringioma, tumor mesenquimal, retinoblastoma, hemangioma, linfangioma, glioma, neuroblastoma, sarcoma.

CASO 98

Ureterocele

José Antônio de Azevedo Magalhães e Tiago Elias Rosito

CASO: prolapso ureteral dentro da bexiga que se apresentava com paredes espessadas, hidronefrose com megaureter (rim D), pielectasia contralateral, índice de líquido amniótico 5,0 cm no III trimestre. (Figs. 98-1 a 98-4)

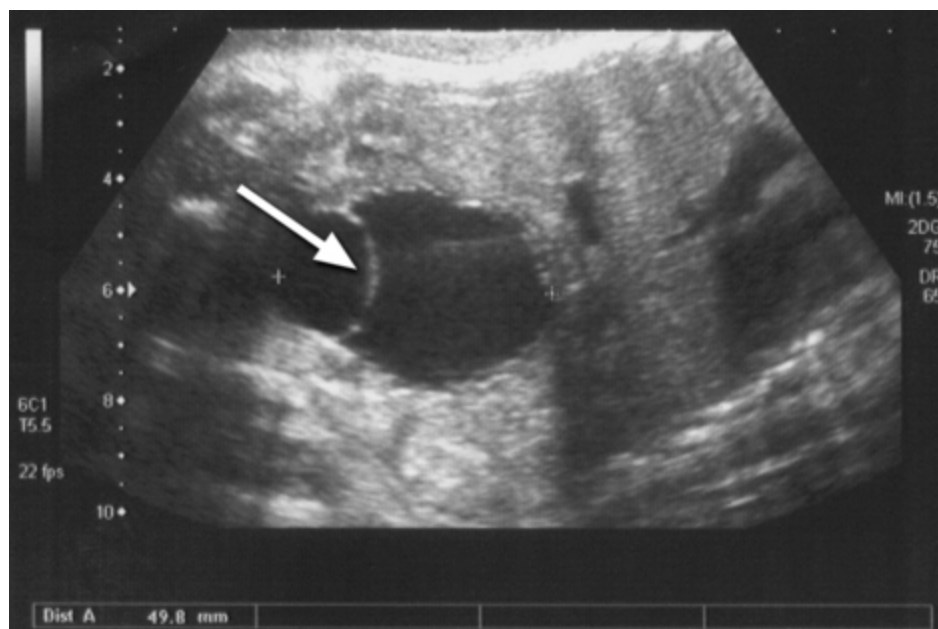


FIGURA 98-1 Bexiga com prolapso ureteral (ureterocele).

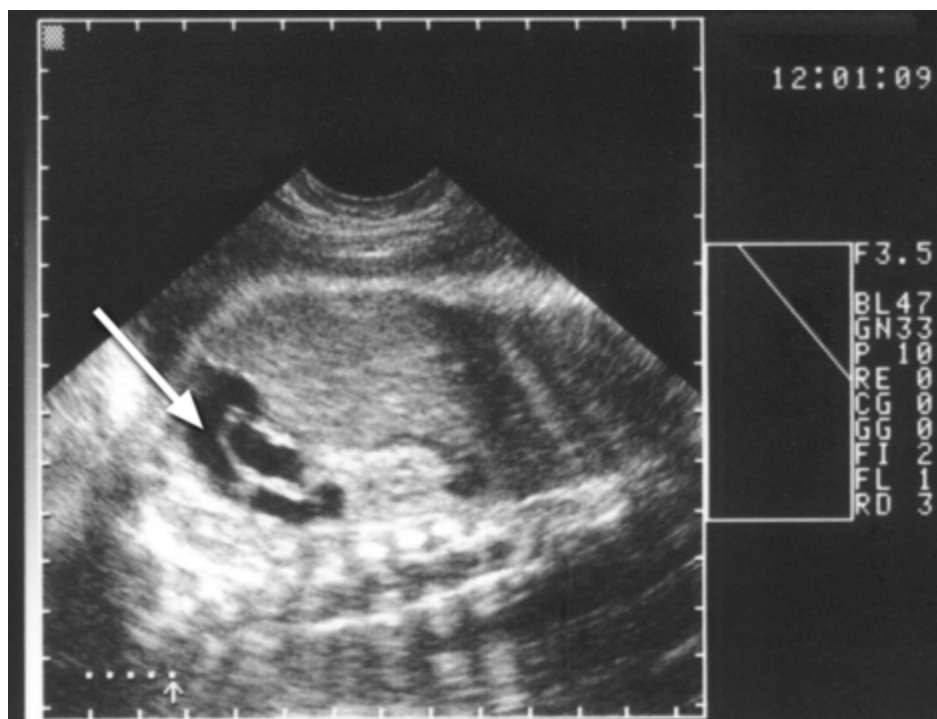


FIGURA 98-2 Extensão da ureteroceles.

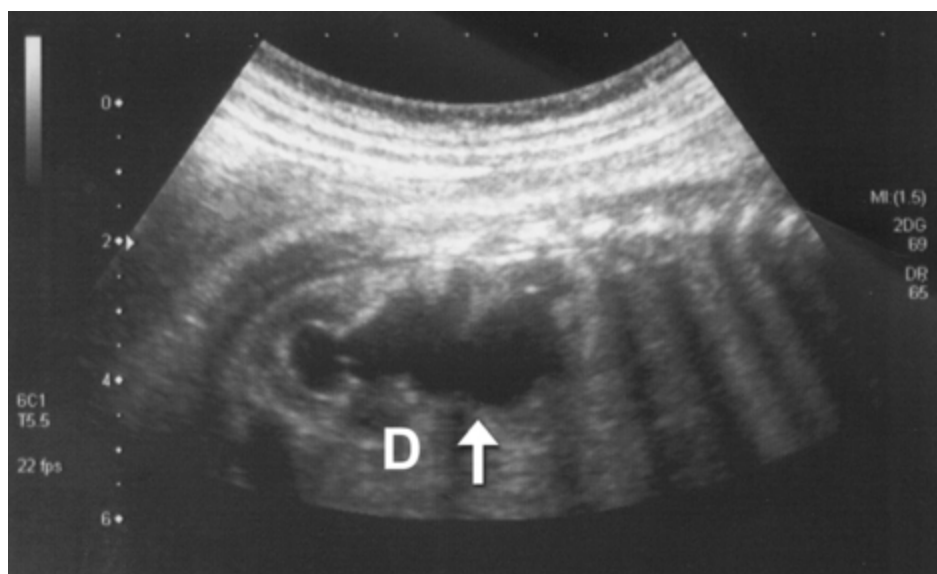


FIGURA 98-3 Rim D com hidronefrose.

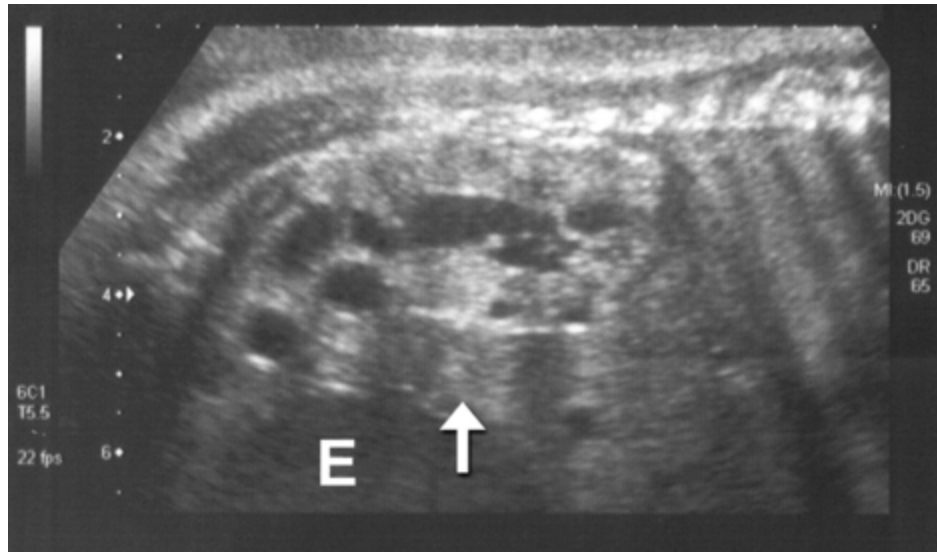


FIGURA 98-4 Rim E com pielectasia.

Pela extensão da ureterocele houve repercussão bilateral.

Diagnóstico diferencial: válvula de uretra posterior e outras malformações renais e de ureter.

CASO 99

Válvula de uretra posterior

Tiago Elias Rosito, Daniela Vanessa Vettori e Raquel Camara Rivero

CASO: ultrassonografia: bexiga distendida e muito aumentada de volume, dilatação do sistema urinário, oligodrâmnio em feto masculino. Parede vesical com aumento da sua espessura. Com comprometimento renal bilateral. (Figs. 99-1 e 99-2)

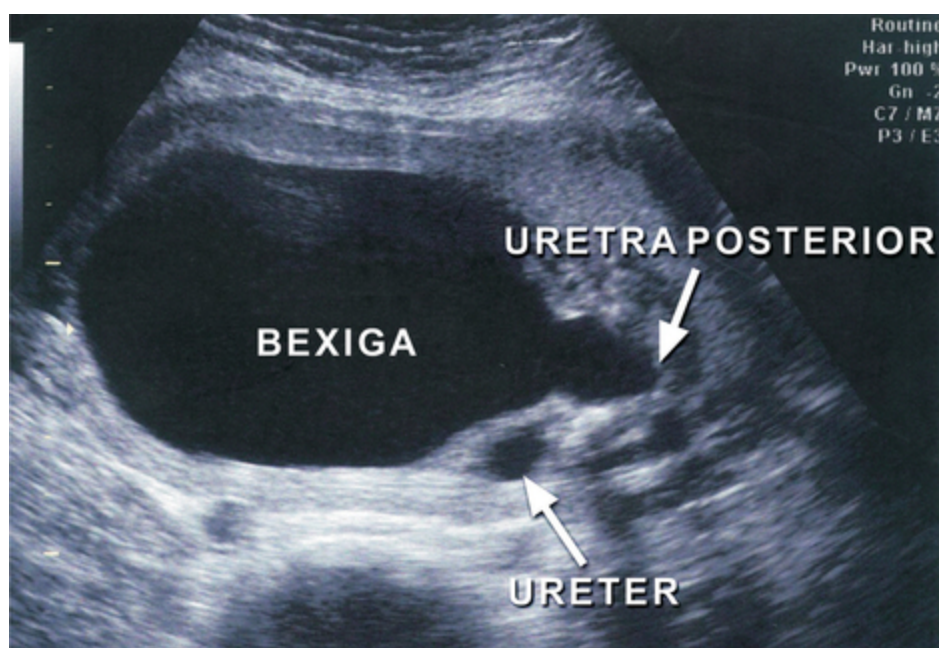


FIGURA 99-1 Ultrassonografia. Megabexiga com espessamento das suas paredes (bexiga de luta) e dilatação da uretra posterior e dilatação ureteral.

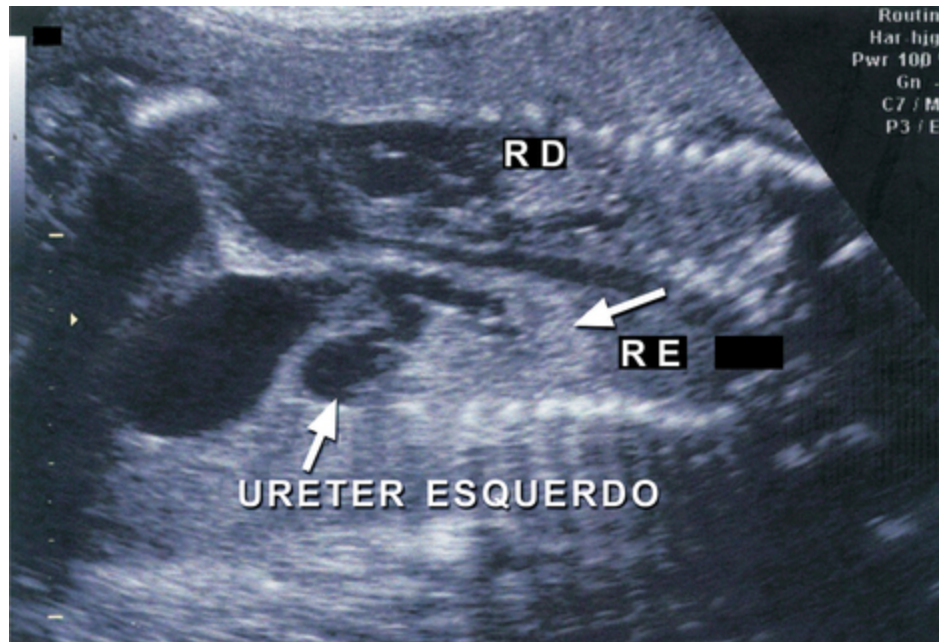


FIGURA 99-2 Ultrassonografia. Hidronefrose bilateral e ureter esquerdo dilatado.

Pode ser diagnosticada no início do II trimestre. Se identificada precocemente deve ser realizado o cariótipo fetal e a pesquisa da função renal antes de qualquer tentativa de tratamento. A apresentação do quadro pode ser variável. O volume de líquido amniótico pode ser normal ou oligodrômio franco.

Diagnóstico diferencial: megauretra, ureteroceles e outras uropatias obstrutivas baixas.

CASO 100

Ventriculomegalia

José Antônio de Azevedo Magalhães e Maria Mercedes Cardoso da Fonseca

CASO: no polo cefálico identifica-se dilatação acentuada dos ventrículos laterais com diminuição do parênquima cerebral (hidrocefalia) no II/III trimestres. (Figs. 100-1 e 100-2)

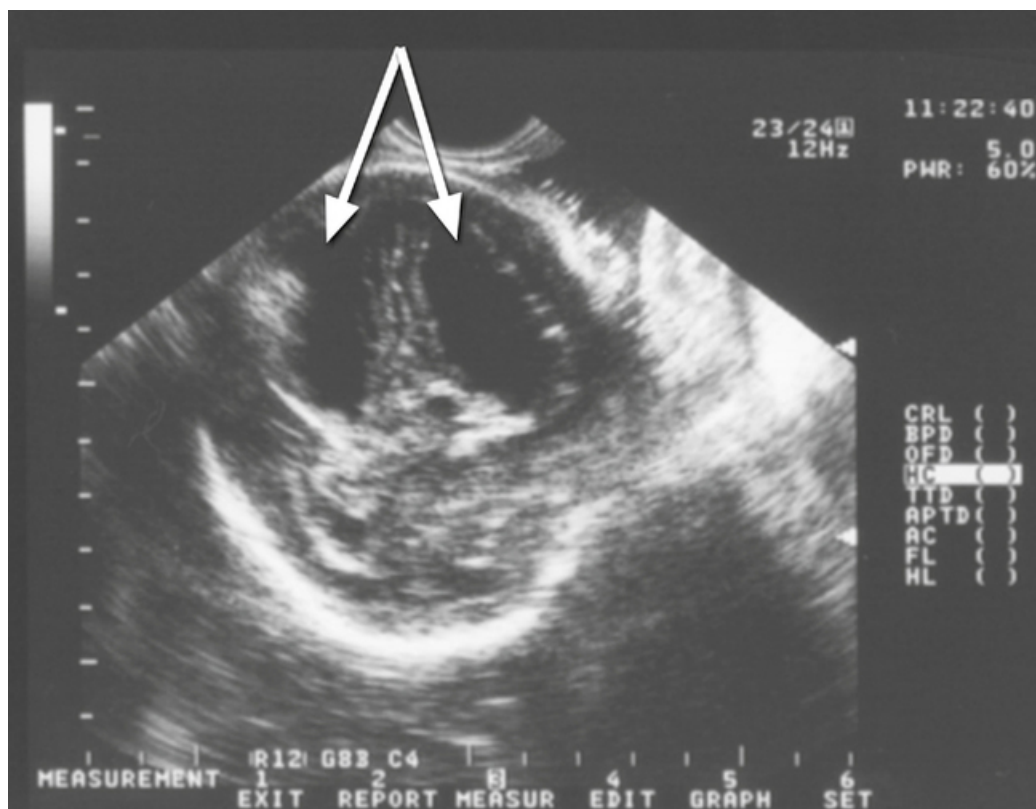


FIGURA 100-1 Ultrassonografia. Polo cefálico – dilatação acentuada dos ventrículos laterais e rarefação dos hemisférios cerebrais.

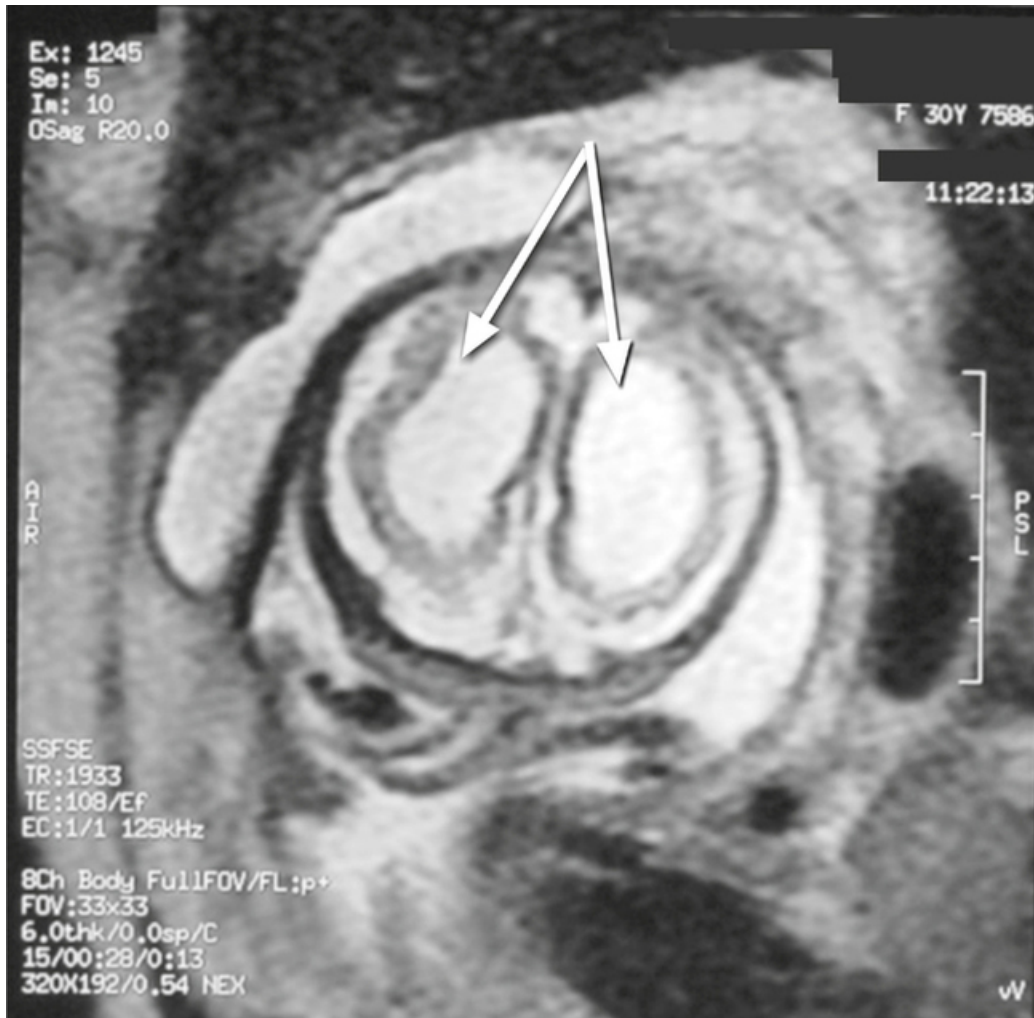


FIGURA 100-2 RMF. Ventrículos laterais dilatados simetricamente e afilamento do parênquima cerebral.

Marcador inespecífico do desenvolvimento cerebral anormal.

Realizar cariótipo fetal e ecocardiograma.

A ressonância magnética fetal do sistema nervoso central melhora o diagnóstico na busca de outras alterações que podem estar associadas frequentemente. Superior para a análise da fossa posterior e parênquima encefálico.

Diagnóstico diferencial: pesquisar defeitos de fechamento do sistema nervoso central como espinha bífida, pois pode mudar a conduta obstétrica. Ou seja, isolada ou com mielomeningocele.

ANEXO I

Doenças císticas renais fetais

**Sammya Moura, Cathy Cluver, Fabricio da Silva Costa and
Simon Meagher**

Normal	Doença renal policística autossômica recessiva (Potter I)		Doença renal policística autossômica dominante (Potter II)		Doença renal policística autossômica dominante (Potter III)		Hidronefrose (Potter IV)		Rins Hipoplásticos + Síndromes genéticas/aneploídias	
Achados Ultrasonográficos (US)	Rim	- Rins hipocóncavos aumentados bilateralmente a partir de 16 semanas - Diagnóstico em 50% dos casos apenas no Segundo trimestre - Compartmento renal o padecimento mais valioso de diagnóstico - Cistos de 1-2 mm, não comunicantes, alguns eventualmente anecóicos - Dilatação cística fusiforme dos ductos coléctos	- Frequentemente unilateral (80%) - Grandes rins hipocóncavos - Múltiplos cistos não comunicantes de variados formatos e tamanhos 70% da forma residual - Achados ultrasonográficos após 14 semanas		- Achados ultrasonográficos após 14-16 semanas - Rins grossamente aumentados bilateralmente - Somente cistos hipocóncavos - Diferenciação córtico-medular esboçada - Podem coexistir cistos em placentas, fígado, baço e sistema nervoso central		- Plelectasia: conexões visíveis entre cálices e pelvis - Parênquima não ecogênica "Signal da cascata de ouro": aumento da ecogenicidade na interface cálices/parênquima - Unilateral ou bilateral - Associação com megacólon e síndrome polidáctila - Presença de dilatação AP das pelvis renal > 5mm antes de 32 semanas e >10mm após 32 semanas	- Rins hipocóncavos - Podem ser aumentados - Associados a outras anomalias		
	Resposta	Assente	Normal	Normal	Assente/não melhora/pouco espessada	Normal	Normal			
	Líquido amniótico	Desenvolve e oligohidramnio severo	Normal/se unilateral, oligohidramnio se bilateral	Normalmente normal	Normal ou oligohidramnio (dependente de causa)	Normal/reduzida	Normal			
1º trimestre http://youtu.be/7Qg2h3d7g http://youtu.be/76e1Lm8VpM0 http://youtu.be/4y7C1A-p440 2º trimestre http://youtu.be/Vae5cl2J8AM 3º trimestre http://youtu.be/607bTLOCYk	POTTER I Caso 1 http://youtu.be/1eLCtoVd0E8 http://youtu.be/36L3K2g8HfY Caso 2 http://youtu.be/8W1HTN7nf0 1 semana depois http://youtu.be/RuH3edUA	Subtipos 1- Rim multicístico unilateral Caso 1 http://youtu.be/7BzCf1St8e1 http://youtu.be/Y2d6z5K3E Caso 2 http://youtu.be/8dF8T0Lk_Y http://youtu.be/yX6N8N7P http://youtu.be/8U5-v6ZDoe 4- Rim multicístico unilateral com porção de sistema duplo http://youtu.be/8MPC9WVvY 7- Rim multicístico unilateral com rim contralateral anormal http://youtu.be/PGC2N894ICE http://youtu.be/6V3Xg0R0E	2- Rim multicístico unilateral com rim anóico unilateral MCXD no polo superior http://youtu.be/8W1HTN7nf0 MCXD no polo inferior http://youtu.be/8dF8T0Lk_Y 3- Rim multicístico unilateral se apresentando como cistos perirrenais simples http://youtu.be/CS12P1US6w 4- Seis meses depois http://youtu.be/607bTLOCYk 5- Rim multicístico unilateral com glândula renal contralateral http://youtu.be/6V3Xg0R0E 6- Rim multicístico unilateral com glândula renal contralateral http://youtu.be/6V3Xg0R0E	http://youtu.be/N8369v47K http://youtu.be/7Pv18ABCy6A http://youtu.be/N5w9Lp4BDA http://youtu.be/UT78gGCE1M http://youtu.be/_sfdh1BQ6k http://youtu.be/8W1HTN7nf0 http://youtu.be/8dF8T0Lk_Y http://youtu.be/yX6N8N7P http://youtu.be/8U5-v6ZDoe http://youtu.be/8MPC9WVvY http://youtu.be/PGC2N894ICE http://youtu.be/6V3Xg0R0E http://youtu.be/607bTLOCYk http://youtu.be/76e1Lm8VpM0 http://youtu.be/4y7C1A-p440 http://youtu.be/Vae5cl2J8AM http://youtu.be/8W1HTN7nf0 http://youtu.be/RuH3edUA http://youtu.be/1eLCtoVd0E8 http://youtu.be/36L3K2g8HfY http://youtu.be/8dF8T0Lk_Y http://youtu.be/yX6N8N7P http://youtu.be/8U5-v6ZDoe http://youtu.be/8MPC9WVvY http://youtu.be/PGC2N894ICE http://youtu.be/6V3Xg0R0E http://youtu.be/607bTLOCYk http://youtu.be/76e1Lm8VpM0 http://youtu.be/4y7C1A-p440 http://youtu.be/Vae5cl2J8AM http://youtu.be/8W1HTN7nf0 http://youtu.be/RuH3edUA http://youtu.be/1eLCtoVd0E8 http://youtu.be/36L3K2g8HfY http://youtu.be/8dF8T0Lk_Y http://youtu.be/yX6N8N7P http://youtu.be/8U5-v6ZDoe http://youtu.be/8MPC9WVvY http://youtu.be/PGC2N894ICE http://youtu.be/6V3Xg0R0E http://youtu.be/607bTLOCYk http://youtu.be/76e1Lm8VpM0 http://youtu.be/4y7C1A-p440 http://youtu.be/Vae5cl2J8AM http://youtu.be/8W1HTN7nf0 http://youtu.be/RuH3edUA http://youtu.be/1eLCtoVd0E8 http://youtu.be/36L3K2g8HfY http://youtu.be/8dF8T0Lk_Y http://youtu.be/yX6N8N7P http://youtu.be/8U5-v6ZDoe http://youtu.be/8MPC9WVvY http://youtu.be/PGC2N894ICE http://youtu.be/6V3Xg0R0E http://youtu.be/607bTLOCYk http://youtu.be/76e1Lm8VpM0 http://youtu.be/4y7C1A-p440 http://youtu.be/Vae5cl2J8AM http://youtu.be/8W1HTN7nf0 http://youtu.be/RuH3edUA http://youtu.be/1eLCtoVd0E8 http://youtu.be/36L3K2g8HfY http://youtu.be/8dF8T0Lk_Y http://youtu.be/yX6N8N7P http://youtu.be/8U5-v6ZDoe http://youtu.be/8MPC9WVvY http://youtu.be/PGC2N894ICE http://youtu.be/6V3Xg0R0E http://youtu.be/607bTLOCYk http://youtu.be/76e1Lm8VpM0 http://youtu.be/4y7C1A-p440 http://youtu.be/Vae5cl2J8AM http://youtu.be/8W1HTN7nf0 http://youtu.be/RuH3edUA http://youtu.be/1eLCtoVd0E8 http://youtu.be/36L3K2g8HfY http://youtu.be/8dF8T0Lk_Y http://youtu.be/yX6N8N7P http://youtu.be/8U5-v6ZDoe http://youtu.be/8MPC9WVvY http://youtu.be/PGC2N894ICE http://youtu.be/6V3Xg0R0E http://youtu.be/607bTLOCYk http://youtu.be/76e1Lm8VpM0 http://youtu.be/4y7C1A-p440 http://youtu.be/Vae5cl2J8AM http://youtu.be/8W1HTN7nf0 http://youtu.be/RuH3edUA http://youtu.be/1eLCtoVd0E8 http://youtu.be/36L3K2g8HfY http://youtu.be/8dF8T0Lk_Y http://youtu.be/yX6N8N7P http://youtu.be/8U5-v6ZDoe http://youtu.be/8MPC9WVvY http://youtu.be/PGC2N894ICE http://youtu.be/6V3Xg0R0E http://youtu.be/607bTLOCYk http://youtu.be/76e1Lm8VpM0 http://youtu.be/4y7C1A-p440 http://youtu.be/Vae5cl2J8AM http://youtu.be/8W1HTN7nf0 http://youtu.be/RuH3edUA http://youtu.be/1eLCtoVd0E8 http://youtu.be/36L3K2g8HfY http://youtu.be/8dF8T0Lk_Y http://youtu.be/yX6N8N7P http://youtu.be/8U5-v6ZDoe http://youtu.be/8MPC9WVvY http://youtu.be/PGC2N894ICE http://youtu.be/6V3Xg0R0E http://youtu.be/607bTLOCYk http://youtu.be/76e1Lm8VpM0 http://youtu.be/4y7C1A-p440 http://youtu.be/Vae5cl2J8AM http://youtu.be/8W1HTN7nf0 http://youtu.be/RuH3edUA http://youtu.be/1eLCtoVd0E8 http://youtu.be/36L3K2g8HfY http://youtu.be/8dF8T0Lk_Y http://youtu.be/yX6N8N7P http://youtu.be/8U5-v6ZDoe http://youtu.be/8MPC9WVvY http://youtu.be/PGC2N894ICE http://youtu.be/6V3Xg0R0E http://youtu.be/607bTLOCYk http://youtu.be/76e1Lm8VpM0 http://youtu.be/4y7C1A-p440 http://youtu.be/Vae5cl2J8AM http://youtu.be/8W1HTN7nf0 http://youtu.be/RuH3edUA http://youtu.be/1eLCtoVd0E8 http://youtu.be/36L3K2g8HfY http://youtu.be/8dF8T0Lk_Y http://youtu.be/yX6N8N7P http://youtu.be/8U5-v6ZDoe http://youtu.be/8MPC9WVvY http://youtu.be/PGC2N894ICE http://youtu.be/6V3Xg0R0E http://youtu.be/607bTLOCYk http://youtu.be/76e1Lm8VpM0 http://youtu.be/4y7C1A-p440 http://youtu.be/Vae5cl2J8AM http://youtu.be/8W1HTN7nf0 http://youtu.be/RuH3edUA http://youtu.be/1eLCtoVd0E8 http://youtu.be/36L3K2g8HfY http://youtu.be/8dF8T0Lk_Y http://youtu.be/yX6N8N7P http://youtu.be/8U5-v6ZDoe http://youtu.be/8MPC9WVvY http://youtu.be/PGC2N894ICE http://youtu.be/6V3Xg0R0E http://youtu.be/607bTLOCYk http://youtu.be/76e1Lm8VpM0 http://youtu.be/4y7C1A-p440 http://youtu.be/Vae5cl2J8AM http://youtu.be/8W1HTN7nf0 http://youtu.be/RuH3edUA http://youtu.be/1eLCtoVd0E8 http://youtu.be/36L3K2g8HfY http://youtu.be/8dF8T0Lk_Y http://youtu.be/yX6N8N7P http://youtu.be/8U5-v6ZDoe http://youtu.be/8MPC9WVvY http://youtu.be/PGC2N894ICE http://youtu.be/6V3Xg0R0E http://youtu.be/607bTLOCYk http://youtu.be/76e1Lm8VpM0 http://youtu.be/4y7C1A-p440 http://youtu.be/Vae5cl2J8AM http://youtu.be/8W1HTN7nf0 http://youtu.be/RuH3edUA http://youtu.be/1eLCtoVd0E8 http://youtu.be/36L3K2g8HfY http://youtu.be/8dF8T0Lk_Y http://youtu.be/yX6N8N7P http://youtu.be/8U5-v6ZDoe http://youtu.be/8MPC9WVvY http://youtu.be/PGC2N894ICE http://youtu.be/6V3Xg0R0E http://youtu.be/607bTLOCYk http://youtu.be/76e1Lm8VpM0 http://youtu.be/4y7C1A-p440 http://youtu.be/Vae5cl2J8AM http://youtu.be/8W1HTN7nf0 http://youtu.be/RuH3edUA http://youtu.be/1eLCtoVd0E8 http://youtu.be/36L3K2g8HfY http://youtu.be/8dF8T0Lk_Y http://youtu.be/yX6N8N7P http://youtu.be/8U5-v6ZDoe http://youtu.be/8MPC9WVvY http://youtu.be/PGC2N894ICE http://youtu.be/6V3Xg0R0E http://youtu.be/607bTLOCYk http://youtu.be/76e1Lm8VpM0 http://youtu.be/4y7C1A-p440 http://youtu.be/Vae5cl2J8AM http://youtu.be/8W1HTN7nf0 http://youtu.be/RuH3edUA http://youtu.be/1eLCtoVd0E8 http://youtu.be/36L3K2g8HfY http://youtu.be/8dF8T0Lk_Y http://youtu.be/yX6N8N7P http://youtu.be/8U5-v6ZDoe http://youtu.be/8MPC9WVvY http://youtu.be/PGC2N894ICE http://youtu.be/6V3Xg0R0E http://youtu.be/607bTLOCYk http://youtu.be/76e1Lm8VpM0 http://youtu.be/4y7C1A-p440 http://youtu.be/Vae5cl2J8AM http://youtu.be/8W1HTN7nf0 http://youtu.be/RuH3edUA http://youtu.be/1eLCtoVd0E8 http://youtu.be/36L3K2g8HfY http://youtu.be/8dF8T0Lk_Y http://youtu.be/yX6N8N7P http://youtu.be/8U5-v6ZDoe http://youtu.be/8MPC9WVvY http://youtu.be/PGC2N894ICE http://youtu.be/6V3Xg0R0E http://youtu.be/607bTLOCYk http://youtu.be/76e1Lm8VpM0 http://youtu.be/4y7C1A-p440 http://youtu.be/Vae5cl2J8AM http://youtu.be/8W1HTN7nf0 http://youtu.be/RuH3edUA http://youtu.be/1eLCtoVd0E8 http://youtu.be/36L3K2g8HfY http://youtu.be/8dF8T0Lk_Y http://youtu.be/yX6N8N7P http://youtu.be/8U5-v6ZDoe http://youtu.be/8MPC9WVvY http://youtu.be/PGC2N894ICE http://youtu.be/6V3Xg0R0E http://youtu.be/607bTLOCYk http://youtu.be/76e1Lm8VpM0 http://youtu.be/4y7C1A-p440 http://youtu.be/Vae5cl2J8AM http://youtu.be/8W1HTN7nf0 http://youtu.be/RuH3edUA http://youtu.be/1eLCtoVd0E8 http://youtu.be/36L3K2g8HfY http://youtu.be/8dF8T0Lk_Y http://youtu.be/yX6N8N7P http://youtu.be/8U5-v6ZDoe http://youtu.be/8MPC9WVvY 						

Normal	Doença renal policística autossômica recessiva (Potter I)	Doença renal multicística (Potter II)	Doença renal policística autossômica dominante (Potter III)	Hidronefrose (Potter IV)	Rins hiperecogênicos + Síndromes genéticas/a neoplasias	R
Prognóstico	Pre-natal: • 70% desenvolvem falência renal terminal • 40-50% desenvolvem fibrose hepática Post-natal: • 30% podem desenvolver falência renal no período neonatal • 55-100% desenvolvem hipertensão aos 15 anos de idade • 20-40% apresentam esgotamento final da falência renal aos 15 anos de idade • 11-45% desenvolvem hipertensão portal • Necessita diálise e transplante renal	Unilateral: • Geralmente manejo conservador • Pode evoluir para atresia espontânea e atrofia • Involução do cisto ocorre em 25% dos casos nos primeiros dois anos. Involução pré-natal dos cistos raramente ocorre • Infecção urinária recorrente frequente – necessita antibioticoprofilaxia • Deve o monitoramento pós-natal do rim não afetado • Nefrectomia do rim afetado: último recurso se infecções recorrentes, hematuria ou severa hipertensão. Bilateral: • Maioria progrediu para falência renal, diálise e transplante	• Infecções urinárias recorrentes • Hematuria franca (40% dos adultos) • Doença hepática e cistos hepáticos relativamente comuns em adultos • 50% precisam para necessidade de diálise e transplante renal ADPKD: • Hipertensão nos primeiros anos de vida ADPKD2: • Assintomático até idade mais avançada, quando pode desenvolver hipertensão, aneurismas, hemangiomas e falência renal	• Morbidade e mortalidade diretamente ligadas à causa • Unilateral: sobrevivência de 100% pode requerer cirurgia em idade mais avançada • Bilateral com oligo/anero: pior prognóstico, desvio e hipoplasia pulmonar devido emidões de compressão do sistema esquelético • Oligo/anero no 2º trimestre: gemênio: fatal	• Dependente de condições associadas	
Risco de recorrência	25%	Pequeno (2-3%) a menos que associado a síndromes genéticas	50% e um dos pais for afetado	Muito pequeno	Dependente de condições associadas	I
Referências	1,2	3,4,5,6,7,11,12,16	8,9	10,11,12,13,14,15	13,14,15,19	I

Referências

1. Guay-Woodford, Lisa M., Desmond, Renee A. Autosomal recessive polycystic kidney disease: the clinical experience in North America. *Pediatrics*. 2003; 111(5):1072–1080.
2. Zerres, Klaus, et al. Prenatal diagnosis of autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD): molecular genetics, clinical experience, and fetal morphology. *American journal of medical genetics*. 1998; 76(2):137–144.
3. Winyard, Paul, Chitty, Lyn. Dysplastic and polycystic kidneys: diagnosis, associations and management. *Prenatal diagnosis*. 2001; 21(11):924–935.
4. Winyard, Paul, Chitty, Lyn S. Dysplastic kidneys. *Seminars in Fetal and Neonatal Medicine*. 13(3), 2008. [WB Saunders].
5. Decramer, Stéphane, et al. Anomalies of the TCF2 gene are the main cause of fetal bilateral hyperechogenic kidneys. *Journal of the American Society of Nephrology*. 2007; 18(3):923–933.
6. Rudnik-Schoneborn, S., John, U., Deget, F., Ehrich, J. H., Misselwitz, J., Zerres, K. Clinical features of unilateral multicystic renal dysplasia in children. *Eur J Pediatr*. 1998; 157:666–672.
7. Lazebnik, Noam, et al. Insights into the pathogenesis and natural history of fetuses with multicystic dysplastic kidney disease. *Prenatal diagnosis*. 1999; 19(5):418–423.
8. MacRae Dell, Katherine. The spectrum of polycystic kidney disease in children. *Advances in chronic kidney disease*. 2011;

18(5):339–347.

9. Lespinasse, J., Fourcade, J., Schir, F. [Polycystic kidney diseases: molecular genetics and counselling]. *Nephrologie&therapeutique*. 2006; 2(3):120–126.
10. Nguyen, Hiep, T., et al. The Society for Fetal Urology consensus statement on the evaluation and management of antenatal hydronephrosis. *Journal of pediatric urology*. 2010; 6(3):212–231.
11. Bassanese, Giulia, et al. Prenatal Anteroposterior Pelvic Diameter Cutoffs for Postnatal Referral for Isolated Pyelectasis and Hydronephrosis: More is Not Always Better. *The Journal of urology*. 2013; 190(5):1858–1863.
12. Dias, Tiran, ShanthiSairam, and ShanyaKumarasiri. Ultrasound diagnosis of fetal renal abnormalities. *Best Practice & Research Clinical Obstetrics & Gynaecology* (2014).
13. Friedmann, W., et al. Perinatal differential diagnosis of cystic kidney disease and urinary tract obstruction: anatomic pathologic, ultrasonographic and genetic findings. *European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology*. 2000; 89(2):127–133.
14. Wellesley, Diana, Howe, David T. Fetal renal anomalies and genetic syndromes. *Prenatal diagnosis*. 2001; 21(11):992–1003.
15. Chudleigh, P. M., et al. The association of aneuploidy and mild fetal pyelectasis in an unselected population: the results of a multicenter study. *Ultrasound in obstetrics & gynecology*. 2001; 17(3):197–202.
16. Estroff, J. A., Mandell, J., Benacerraf, B. R. Increased renal parenchymal echogenicity in the fetus: importance and clinical outcome. *Radiology*. 1991; 181:135–139.
17. Tsatsaris, V., et al. Prenatal diagnosis of bilateral isolated fetal hyperechogenic kidneys. Is it possible to predict long term outcome? *BJOG: An International Journal of Obstetrics & Gynaecology*. 2002; 109(12):1388–1393.
18. Mashiach, R., et al. Fetal hyperechogenic kidney with normal amniotic fluid volume: a diagnostic dilemma. *Prenatal diagnosis*. 2005; 25(7):553–558.

19. Chaumoitre, K., et al. Differential diagnosis of fetal hyperechogenic cystic kidneys unrelated to renal tract anomalies: a multicenter study. *Ultrasound in obstetrics & gynecology*. 2006; 28(7):911–917.
20. Carr, Michael C., et al. Prenatally diagnosed bilateral hyperechoic kidneys with normal amniotic fluid: postnatal outcome. *The Journal of urology*. 1995; 153(2):442–444.

OceanofPDF.com

ANEXO II

Júlio César Loguercio Leite

ECLAMC

Estudo colaborativo latino-americano de malformações congênicas

Análise de malformações congênicas encontradas em 110 mil nascimentos no Hospital de Clínicas de Porto Alegre – estudo ECLAMC

Período: 1983 a 2013

TABELA 1= MALFORMAÇÕES

INFORME DO HOSPITAL HOS DE CLINICAS (ECLAMC A25)

PERÍODO 1983-2013		HOSPITAL A25				RESTO DO ECLAMC			
ICD10-BPA	DESCRIÇÃO	NÚMERO	TAXA	ESP	O/E	NÚMERO	TAXA	P	
Q79.2	ONFALOCELE	60	5,45	32,0	1,87	1485	2,90	+	
Q79.3	GASTROSQUISE	75	6,81	33,5	2,23	1557	3,04	+	
Q00	ANENCEFALIA	91	8,26	69,4	1,31	3220	6,30		
Q05	ESPINHA BÍFIDA	121	10,99	91,4	1,32	4243	8,31	+	
Q03	HIDROCEFALIA	172	15,62	107,6	1,59	4995	9,78	+	
Q01	ENCEFALOCELE	30	2,72	25,0	1,19	1164	2,27		
Q02	MICROCEFALIA	43	3,90	34,2	1,25	1588	3,11		
Q11	AN-MICROFTALMIA	26	2,36	22,0	1,17	1025	2,00		
Q16	AN-MICROTIA	48	4,36	50,2	0,95	2331	4,56		
Q20	ANOMALIA CONOTRUNCAL	42	3,81	40,2	1,04	1865	3,65		
Q21	ANOMALIA SEPTAL	125	11,35	121,0	1,03	5615	10,99		
Q23.4	HIPOPLASIA CORAÇÃO ESQUERDO	11	0,99	7,9	1,39	367	0,71		
Q25.0	PERSISTÊNCIA DUCTO ARTERIOSO	9	0,81	15,4	0,58	715	1,40		
Q24	OUTRAS CARDIOPATIAS	83	7,54	69,8	1,18	3238	6,34		
Q24.9	CARDIOPATIA TIPO NE	34	3,08	38,5	0,88	1788	3,50		
Q35	PALATO FENDIDO	42	3,81	41,6	1,00	1934	3,78		
Q36/Q37	LÁBIO LEPORINO CON/SEM PAL.FEND	145	13,17	126,4	1,14	5863	11,48		
Q39	ATRESIA ESOFÁGICA	37	3,36	32,7	1,13	1518	2,97		
Q41.0	ATRESIA DE DUODENO	19	1,72	12,4	1,52	579	1,13		
Q41.1	ATRESIA JEJUNO-ILEO	3	0,27	5,1	0,57	240	0,47		
Q42.2/Q42.3	ATRESIA ANAL	40	3,63	44,6	0,89	2071	4,05		
Q43.3	MALROTAÇÃO INTESTINAL	5	0,45	3,8	1,29	179	0,35		
Q56.4	GENITALIA AMBÍGUA	24	2,18	23,5	1,01	1094	2,14		
Q54	HIPOSPÁDIA	201	18,25	91,0	2,20	4225	8,27	+	
Q60	AGENESIA RENAL	54	4,90	19,6	2,74	911	1,78	+	
Q61	RIM POLICÍSTICO	61	5,54	31,6	1,92	1469	2,87	+	
Q62	HIDRONEFROSE	88	7,99	62,3	1,41	2891	5,66	+	
Q65.0	PÊ EQUINOVARO	310	28,16	179,6	1,72	8333	16,32	+	
Q65.1	PÊ TALOVALGO	115	10,44	64,9	1,77	3011	5,89	+	
Q69.2	POLIDACTILIA PÓS-AXIAL	300	27,25	177,6	1,68	8240	16,13	+	
Q69.0	POLIDACTILIA PRÉ-AXIAL	27	2,45	31,1	0,86	1444	2,82		
Q69.1	POLIDACTILIA, OUTROS TIPOS	16	1,45	9,8	1,62	456	0,89		
Q69.9	POLIDACTILIA TIPO NE	1	0,09	4,2	0,23	195	0,38		
Sem código	SINDACTILIA 2-3 DEDOS PÊ	33	2,99	16,9	1,94	787	1,54	+	
Q70	SINDACTILIAS, OUTROS TIPOS	45	4,08	37,8	1,18	1756	3,43		
Q71.0/Q72.0	AMELIA	2	0,18	2,5	0,79	117	0,22		
Q71.2/Q72.2	AMPUTAÇÃO	27	2,45	26,0	1,03	1210	2,36		
Q71.3/Q72.3	HIPOPLASIA TERMINAL	11	0,99	10,5	1,04	490	0,95		
Q71.1/Q72.1	FOCOMELIA	0	0,00	1,4	0,00	68	0,13		
Q71.8/Q72.8	RED.TRANSVERSAL INTERCALAR	8	0,72	4,1	1,94	191	0,37		
Q71.4/Q72.4	RED.LONGITUDINAL PRÉ-AXIAL	9	0,81	13,2	0,67	614	1,20		
Q71.5/Q72.5	RED.LONGITUDINAL PÓS-AXIAL	7	0,63	3,9	1,77	183	0,35		
Q71.6/Q72.6	RED.LONGITUDINAL AXIAL	2	0,18	2,5	0,79	117	0,22		
Q71.8/Q72.8	RED.LONGITUDINAL,OUTROS TIPOS	0	0,00	0,4	0,00	23	0,04		
Sem código	REDUÇÃO:TIPOS COMBINADOS	8	0,72	5,0	1,57	235	0,46		
Q65.3/Q65.4	SUBLUXAÇÃO DO QUADRIL	183	16,62	130,3	1,40	6047	11,84	+	
Q65.5/Q65.6	LUXAÇÃO DO QUADRIL	9	0,81	12,7	0,70	592	1,15		
Q68.8/Q74.3	ARTROGRIPOSE	20	1,81	18,8	1,06	875	1,71		
Q79.0	HÉRNIA DIAFRAGMÁTICA	48	4,36	29,1	1,64	1351	2,64	+	
Q79.4	ANOMALIA DE PAREDE ABDOMINAL	14	1,27	7,9	1,75	369	0,72		
Q79.82	ANOMALIA DO PEITORAL MAIOR	2	0,18	5,6	0,35	263	0,51		
Q79.80	BRIDAS AMNIÓTICAS	9	0,81	8,4	1,06	391	0,76		
Q89.4	SIAMESES	2	0,18	2,6	0,74	125	0,24		
Q87.03	CICLOPIA E EQUIVALENTES	1	0,09	3,4	0,29	159	0,31		
Q87.24	SIRENOMELIA E EQUIVALENTES	5	0,45	2,7	1,82	127	0,24		
Sem código	ACÁRDIO-ACEFALO	1	0,09	1,0	0,90	51	0,09		
Q90	SÍNDROME DE DOWN	176	15,98	177,2	0,99	8222	16,10		
Q90	SINDR. DE DOWN, IDADE MATERNA ≤19	12	5,88	14,8	0,80	703	7,30		
Q90	SINDR. DE DOWN, IDADE MATERNA ≥35	55	79,67	87,0	1,09	4128	72,97		

TABELA 2= NASCIMENTOS

PERIODO 1983-2013	HOSPITAL A25		RESTO DO ECLAMC	
	NUMERO	%	NUMERO	%
NASCIMIENTOS	110078		5105571	
NASCIDO VIVO	108614		5018647	
NASCIDO MORTO	1637	1,48	80246	1,57
≤19 ANOS	20381	18,51	962394	18,64
35≥ ANOS	11923	10,83	565659	11,07

ABREVIATURAS E DEFINIÇÕES

Os dados na Tabela 1 referem-se às malformações e não às crianças malformadas. Por exemplo, uma criança com encefalocele e rim policístico entrará duas vezes na tabela. Portanto, ao final da tabela não há totais nem uma categoria diagnóstica para poli malformados ou síndromes, sendo síndrome de Down a única exceção a essa regra.

A coluna **ICD10-BPA** mostra os códigos da Classificação Internacional de Doenças, 10ª Revisão, com a extensão do sexto dígito da British Paediatric Association, quando corresponder.

As **TAXAS** estão expressas por 10.000 nascimentos.

NE=Não Especificado

A coluna **P** mostra as diferenças estatísticas simbolizadas como:

0 Sem significância estatística

+ Significativamente maior no hospital do que no ECLAMC

- Significativamente menor no hospital do que no ECLAMC

A significância estatística foi calculada pelo método Poisson com um nível de significância de $p < 0,01$.

===== | | | | =====

ANEXO III

Relatos de armadilhas, erros, enganos ou variações da normalidade nos exames ultrassonográficos

José Antônio de Azevedo Magalhães

1. Espinha bífida oculta: ventriculomegalia de 12 mm e mielomeningocele plana (não identificada).
2. Atresia de esôfago (não identificada) com estômago presente e fístula tráqueo-esofágica. Na maioria dos casos tem essa apresentação.
3. Imperfuração anal (não identificada) com fístula retovesical.
4. Definição do sexo fetal através da visibilidade da genitália externa pelo ultrassom a partir do II trimestre gestacional: quase sempre está correto. Porém, deve-se lembrar da possibilidade de confusão com micropênis/ hipospádias e clitoromegalia.
5. Uma estenose pequena da valva pulmonar por fusão dos folhetos pode não ser identificada no ecocardiograma fetal.
6. No II trimestre gestacional, identificado o estômago no tórax, pensou-se em hérnia diafragmática. Na evolução, estômago normoposicionado e diagnóstico de sequestro pulmonar.
7. Gestação gemelar (um feto vivo e um feto morto) identificada como trigemelar!
8. Cardiopatia: não identificada transposição de grandes vasos em dois ultrassons convencionais e ecocardiografia fetal.
9. Ecocardiografia fetal normal: no RN identificados CIA e CIV pequenas.

10. Ultrassom: pé torto. Ao nascimento: normal.
11. Idem caso anterior com oligodrâmnio.
12. Hiperecogenicidade do glomus do plexo coroide (normal) por uso incorreto do ajuste de ganho do aparelho de ultrassom.
13. Três vasos no cordão umbilical (normal) identificados como agenesia de artéria umbilical (dois vasos).
14. Laudo: rins tópicos. Correção: apenas um rim na sua loja renal (o outro pode ser ectópico, por exemplo, pélvico ou não existir (agenesia unilateral). Possibilidade da glândula adrenal ocupar o espaço do rim ausente.
15. Em caso de rotura prematura das membranas, o polo cefálico pode apresentar-se por moldagem, encaixamento, como falso positivo para dismorfologia do mesmo.
16. Variações da normalidade no sistema nervoso central: cavo do septo pelúcido.
17. Displasia esquelética ou osteocondrodisplasia pode ser confundida com crescimento intrauterino restrito, abaixo do P3. No caso, havia inserção velamentosa do cordão.
18. Espinha bífida rota pode não ser identificada no seu sítio. Apenas suspeitada por alterações no polo cefálico.
19. Falso positivo para lesões císticas torácicas: vasos cortados em planos inadequados e não emprego do Doppler para diagnóstico diferencial.
20. Falso negativo no ultrassom para coluna vertebral (espinha bífida pequena), apenas identificada ventriculomegalia.
21. No ultrassom do III trimestre: gestação gemelar. Em exame anterior: um feto. Estudo radiológico: gestação única.
22. Gestação de sete semanas: um saco gestacional, um feto e BCF único. Com 12 semanas: gemelar acárdico.
23. No I trimestre: gestação gemelar e dicoriônica. Seguimento: gemelar com feto acárdico (monocoriônica).
24. No III trimestre: falso positivo para lesão de sistema nervoso central (cérebro, ventriculomegalia). RN normal. Por tomada de planos incorretos nas medidas dos ventrículos.
25. Ecocardiografia fetal: tetralogia de Fallot (falso positivo). RN: ecocardiografia normal.

26. Lembrar a possibilidade de regressão espontânea, por exemplo, doença adenomatosa cística pulmonar, sequestro pulmonar, pielectasia.
27. Na ecocardiografia fetal lembrar-se de que a dinâmica vascular pré-natal difere no período pós-natal.
28. Sempre que for identificada uma doença cardíaca lembrar-se da possibilidade de associação com alteração cromossômica.
29. Em casos de diástole ausente na artéria umbilical (demais vasos normais) e ossos longos curtos pensar em associação com síndrome de Down.

Bibliografia

- Burin, M. G., Scholz, A. P., Gus, R., Magalhães, J. A.A., et al. Investigation of lysosomal storage diseases in nonimmune hydrops fetalis. *Prenat Diagn.* 2004; 24:653–657.
- Calcagnotto, H., Muller, A. L.L., Leite, J. C.L., et al. Fatores associados à mortalidade em recém-nascidos com gastrosquise. *Rev Bras Ginecol Obstet.* 2013; 35(12):549–553.
- Callen. *Ultrasonography in Obstetrics and Gynecology*, 5ª. edição. Philadelphia: Saunders/Elsevier; 2008.
- Couture, A., Baud, C., Saguintaah, M., Veyrac, C. *Les malformations congénitales*, tome 3. Paris: Sauramps; 2005.
- Creasy, R. K., Resnik, R., Iams, J. D., Lockwood, C. J., Moore, T. R., Greene, M. F. *Maternal-Fetal Medicine*, 7ª. edição. Philadelphia: Elsevier/ Saunders; 2014.
- Daffos, F., Forestier, F. *Médecine et biologie du fœtus humain*. Paris: Maloine; 1988.
- Faccini, L. S., Sanseverino, M. T.V., Abeche, A. M., Vianna, F. S.L., Silva, A. A. *Manual de Teratogênese em Humanos*. Rio de Janeiro: FEBRASGO/OMS; 2011.
- Fritsch, A., Muller, A. L.L., Sanseverino, M. T.V., et al. Hidropisia fetal não imune: experiência de duas décadas num hospital universitário. *Rev Bras Ginecol Obstet.* 2012; 34(7):310–315.
- Gus, R., Sanseverino, M. T.V., Segal, S. L., et al. Prenatal diagnosis of fetal chromosomal abnormalities: report of an 18-year experience in a Brazilian public hospital. *Genetics and molecular biology.* 2008; 31(4):829–833.
- Harrison, M. R., Golbus, M. S., Filly, R. A. *The Unborn Patient*, 2ª. edição. Philadelphia: Saunders; 1984.
- Isfer, E. V., Sanchez, R. C., Saito, M. *Medicina Fetal*. Rio de Janeiro: Revinter; 1996.
- Jones, K. L., Jones, M. C., Campo, M. *Smith's / Recognizable Patterns of Human Malformation*, 7ª. edição. Philadelphia: Elsevier / Saunders; 2013.
- Magalhães, J. A.A., Palma-Dias, R., Fonseca, M. M., et al. Prenatal diagnosis of a benign facial tumor. *Fetal Diagn Ther.* 1999; 14:212–215.
- Maluf, S. W., Riegel, M. *Citogenética humana*. Porto Alegre: Artmed; 2011.
- Mattos EP, Silva AA, Magalhães JAA, et al. 2015. Identification of a Premature Stop Codon Mutation in the PHGDH Gene in Severe Neu-Laxova Syndrome - Evidence for Phenotypic Variability. *Am J Med Genet.* Article first published online in Wiley Online Library.
- Melo, N. R., Fonseca, E. B. *Medicina Fetal – Coleção FEBRASGO*. Rio de Janeiro: Elsevier; 2013.
- Muller, A. L.L., Barrios, P. M., Kliemann, L. M., et al. Tei index to assess fetal cardiac performance in fetuses at risk for fetal inflammatory response syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2010; 36:26–31.
- Nicolaides, K. H., Sebire, N. J., Snijders, J. M. *The 11-14 week scan/ Diploma in Fetal Medicine Series*. London: Parthenon Publishing; 1999.
- Parzy, D. *Aide au diagnostic échographique*. Paris: Sauramps; 1996.

- Pilu, G., Nicolaides, K. H. *Diagnosis of fetal abnormalities/ The 18-23 week scan / Diploma in Fetal Medicine Series*. London: Parthenon Publishing; 1999.
- Remington, J. S., Klein, J. O., Wilson, C. B., Baker, C. J. *Infectious Diseases of the Fetus and Newborn Infant*, 6ª. edição. Philadelphia: Elsevier/ Saunders; 2006.
- Schlatter, D., Sanseverino, M. T.V., Schmitt, J. M.R., et al. Severe fetal hydrocephalus with and without neural tube defect: a comparative study. *Fetal Diagn Ther*. 2008; 23:23–29.
- Tozatti, P. V., Muller, A. L.L., Sanseverino, M. T.V., Magalhães, J. A.A., Rivero, R., Gus, R. Placental mesenchymal dysplasia and intrauterine fetal growth restriction with doppler velocimetry alterations: a case report. *Clin Biomed Res*. 2014; 34(2):184–186.
- Weaver, D. D. *Catalogo of Prenatally Diagnosed Conditions*, 2ª edição. Baltimore: The Johns Hopkins University Press; 1992.
- Werner, H., Jr., Daltro, P., Brandão, A. *Ressonância Magnética em Obstetrícia e Ginecologia*. Rio de Janeiro: Revinter; 2003.

Índice remissivo

A

Abortamento espontâneo, [149](#)

Ácido fólico, [4](#)

Acinesia, [119](#)

Acondrogênese, [1](#)

Agenesia

óssea, [94](#)

renal bilateral, [2](#)

Anencefalia, [4](#)

Aneuploidia(s), [66](#), [77](#), [116](#), [132](#), [136](#), [148](#)

Aneurisma, [88](#)

Anidramnia, [2](#)

Anomalias ósseas, [41](#)

Aplasia radial, [8](#), [116](#), [132](#)

Arcos costais curtos, [114](#)

Arritmia cardíaca, [91](#)

Artrogripose, [116](#), [119](#), [141](#)

Ascite, [21](#)

quilosa, [6](#), [7](#)

transitória, [7](#)

Associação CHARGE, [77](#)

Atresia

anal, [8](#)

aórtica, [140](#)

de cólon, [11](#)

de duodeno, [12](#), [116](#)
de jejuno, [13](#)
de laringe, [81](#)
ureteral, [63](#)

B

Banda amniótica, [99](#)
Biopsia de vilosidades coriônicas, [66](#), [148](#)
Bolha gástrica, [55](#), [57](#)

C

Calcificações
 cerebrais, [56](#), [146](#)
 peritoniais, [87](#)
Cardiopatia, [108](#), [110](#), [129](#)
Cariótipo fetal, [36](#), [46](#), [55](#), [66](#), [67](#), [71](#), [83](#), [85](#), [103](#), [116](#), [120](#), [135](#), [136](#), [148](#), [156](#)
Cefalocele, [66](#), [136](#)
CHAOS, [81](#)
Cirurgia experimental, [55](#)
Cisto
 aracnoide, [14](#), [88](#)
 broncogênico, [15](#), [55](#), [71](#)
 cerebral, [14](#)
 de adrenal, [17](#)
 de plexo coroide, [18](#)
 esplênico, [80](#)
 hepático, [80](#)
 mesentérico, [13](#)
 ovariano, [13](#)
 fetal, [19](#)
 torcido, [19](#)
 porencefálico, [14](#), [58](#)
Citomegalovírus, [21](#)
CIUR, [24](#), [119](#), [126](#), [132](#)

Clinodactilia, [134](#)
Clitoromegalia, [36](#)
Coluna vertebral, [41](#)
Constricção torácica, [25](#)
Corioangioma, [26](#)
Corionicidade, [49](#)

D

Dedos alongados, [120](#)
Defeito de fechamento do tubo neural, [122](#)
Deformidade craniana, [106](#)
Degeneração trofoblástica, [135](#)
Deleção do cromossomo
 7q, [24](#)
 10q, [23](#)
 18p, [101](#)
Derrame pleural, [90](#)
Dilatação de alças intestinais, [13](#)
Disostose espondilocostal, [41](#)
Displasia(s)
 campomélica, [25](#)
 esquelética, [1](#), [25](#), [29](#), [134](#)
 mesenquimal da placenta, [26](#)
 ósseas, [119](#)
 renal, [122](#)
 tanatofórica, [29](#)
 torácica asfixiante, [32](#)
Distrofia muscular, [116](#), [138](#)
Doença
 autossômica
 dominante, [106](#), [134](#)
 recessiva, [32](#), [114](#), [122](#), [138](#)
 cardíaca, [47](#), [83](#), [85](#), [150](#)
 de Hirschsprung, [13](#), [38](#)

renal policística infantil, [92](#)

Doppler, [3](#), [143](#)

Ducto venoso, [148](#)

E

Ecocardiograma fetal, [57](#), [71](#), [91](#), [140](#)

Ectopia cordis, [86](#)

Edema

de subcutâneo, [106](#), [126](#)

nucal, [136](#)

Encefalocele, [39](#), [53](#), [99](#), [122](#)

Epignathus, [40](#)

Erros inatos do metabolismo, [7](#), [79](#)

Esclerose tuberosa, [91](#)

Escoliose, [41](#), [120](#)

Espinha bífida, [42](#)

Estenose

de duodeno, [12](#)

intestinal, [8](#)

EXIT, [40](#), [151](#)

Exoma, [32](#)

Extrofia vesical, [44](#)

F

Fêmur dismórfico, [84](#)

Fenda labial, [46](#)

Fetoscopia, [81](#)

Focomelia, [132](#)

Fragilidade óssea, [84](#)

Função renal, [156](#)

G

Gastrosquise, [13](#), [47](#), [83](#)

Gemelidade, [49](#)

imperfeita

com feto acárdico, [50](#)

com gêmeos unidos, [51](#)

incompleta, [53](#)

Genitália ambígua, [36](#), [76](#)

Glândula adrenal, [80](#)

Golf ball, [91](#)

H

Hamartoma, [152](#)

Hemangioma, [118](#)

Hemivértebra, [41](#), [77](#)

Hemorragia de adrenal, [17](#)

Hepatomegalia, [21](#), [98](#)

Hérnia

diafragmática, [24](#), [55](#), [72](#), [73](#), [97](#), [120](#)

umbilical, [47](#), [83](#)

Herniação

fisiológica intestinal, [47](#)

tóraco-abdominal, [86](#)

Herpes, [56](#)

Heterotaxia, [57](#)

Hidranencefalia, [58](#)

Hidrocefalia, [56](#), [58](#), [70](#), [88](#), [132](#), [150](#), [157](#)

Hidrometrocolpos, [59](#)

Hidronefroze, [63](#), [154](#), [156](#)

Hidropisia fetal, [1](#), [66](#), [71](#), [81](#), [85](#), [90](#), [91](#), [98](#), [136](#), [146](#), [148](#)

Higroma cístico, [23](#), [39](#), [103](#), [136](#)

cervical, [66](#)

dorsal, [67](#)

Hipertelorismo, [134](#)

Hipertrofia de membro inferior, [118](#)

Hipomelia, [132](#)

Hipomobilidade, [141](#)

Hipoplasia

digital, [74](#)

dos ossos longos, [32](#), [84](#)

mitral, [140](#)

óssea, [29](#)

Hipospádia, [69](#)

Holoprosencefalia, [70](#), [129](#)

I

Imperfuração anal, [8](#)

Indiferenciação sexual, [36](#)

Infecção pré-natal, [7](#), [21](#), [56](#), [85](#), [90](#), [98](#), [146](#)

Interrupção da gestação, [4](#)

Intestino hiperecogênico, [7](#)

L

Lesão do SNC, [91](#)

Linfangioma, [118](#)

Linfocitose, [90](#)

Líquido

amniótico, [71](#)

cerebrospinal, [58](#), [88](#)

Lisencefalia, [138](#)

Litíase, [8](#), [76](#)

M

MAC I, [71](#)

MAC II, [72](#)

MAC III, [73](#)

Macrocefalia, [58](#), [150](#)

Macroisto, [71](#)

Malformação(ões)

adenomatoide cística congênita pulmonar, [15](#), [55](#), [71](#), [72](#), [73](#)

cardíaca, [8](#), [22](#)

- do SNC, [53](#)
- gastrointestinal, [47](#), [83](#)
- genital, [69](#)
- intestinais, [116](#)
- múltiplas, [99](#)
- óssea, [74](#)
- vascular, [118](#)

Massa

- abdominal, [44](#), [59](#), [96](#)
- torácica, [97](#)

Megabexiga, [156](#)

Megaencefalia, [29](#)

Megaureter, [154](#)

Megauretra, [76](#), [156](#)

Meningocele, [67](#)

Microcefalia, [24](#), [126](#), [132](#), [138](#)

Microcistos pulmonares, [73](#)

Microftalmia, [126](#), [138](#)

Micrognatia, [132](#)

Micromelia, [114](#)

Microtia, [77](#)

Mielomeningocele, [42](#), [143](#), [157](#)

Mola hidatiforme, [26](#)

Mucopolidose II, [79](#)

N

Neuroblastoma, [17](#), [80](#)

Nódulo sólido cardíaco, [91](#)

O

Obstrução

- congênita das vias aéreas superiores, [81](#)
- de íleo, [13](#)
- duodenal, [12](#)

intestinal, [38](#)
Oligodrâmnio, [26](#), [63](#), [92](#), [156](#)
Onfalocele, [13](#), [44](#), [47](#), [83](#)
Osso(s)
 hipoplásicos, [1](#)
 longos
 curtos, [134](#)
 hipoplásicos, [148](#)
 nasal, [148](#)
Osteocondrodisplasia, [1](#), [25](#), [29](#), [32](#), [84](#), [132](#), [134](#)
Osteogênese imperfeita, [84](#)

P

Parvovirose, [85](#)
PCR, [21](#), [85](#), [146](#)
Pé torto, [142](#)
Pentalogia de Cantrell, [86](#)
Perfuração intestinal, [7](#)
Peritonite meconial, [87](#)
Pés tortos, [119](#), [120](#), [148](#)
Pielectasia, [154](#)
Placentomegalia, [26](#), [135](#)
Polidactilia, [114](#), [122](#), [129](#)
Polidrâmnio, [6](#), [7](#), [24](#), [38](#), [40](#), [46](#), [55](#), [77](#), [116](#), [120](#), [132](#), [150](#)
Poliesplenismo, [101](#)
Porencefalia, [88](#)
Potter, [2](#)
Prega nugal aumentada, [119](#)

Q

Quilotórax, [90](#)

R

Rabdomioma, [91](#)

Restos ovulares e extração de DNA, [149](#)

Rins displásicos ecogênicos, [92](#)

RMF, [14](#), [59](#), [88](#), [91](#), [122](#), [157](#)

S

Septações, [99](#)

Sequência TRAP, [50](#)

Sequestro

 broncopulmonar, [15](#)

 extralobar, [96](#)

 intralobar, [97](#)

 pulmonar, [55](#), [71](#)

Shunt, [71](#), [90](#)

Sífilis, [98](#)

Sinal da dupla bolha, [12](#), [116](#)

Síndrome(s)

 adrenogenital, [36](#)

 da banda amniótica, [39](#), [99](#)

 da pseudotalidomida, [132](#)

 de Apert, [106](#)

 de Beckwith-Wiedemann, [77](#), [83](#)

 de Down, [12](#), [108](#)

 de Edwards, [110](#)

 de Ellis-van Creveld, [114](#)

 de Fanconi, [116](#)

 de Goldenhar, [77](#)

 de Grebe, [132](#)

 de Klippel-Trenaunay-Weber, [118](#)

 de Larsen, [119](#)

 de Marfan, [120](#)

 de Meckel-Gruber, [39](#), [122](#)

 de Miller-Dieker, [138](#)

 de Neu-Laxova, [126](#), [138](#)

 de Pallister-Killian, [77](#)

de Patau, [129](#)
de Roberts, [132](#)
de Robinow, [134](#)
de Turner, [66](#), [136](#)
de Walker-Warburg, [138](#)
do coração esquerdo hipoplásico, [140](#)
do pterygium múltiplo letal, [141](#)
genéticas, [46](#)
polimalformativa, [110](#), [129](#)
Proteus, [118](#)
Sinéquias uterinas, [99](#)
Sirenomelia, [94](#)

T

Talipes, [142](#)
Teratoma, [40](#)
 cervical, [151](#)
 intracraniano, [14](#)
 sacroccógeo, [143](#)
Toracópagos, [51](#)
Tórax
 constrito, [84](#)
 em sino, [32](#), [114](#)
Toxoplasmose, [146](#)
Translocações, [148](#), [150](#)
Translucência nucal aumentada, [22](#), [55](#), [79](#), [103](#), [108](#), [110](#), [119](#), [136](#), [141](#), [148](#)
Triploidia, [135](#)
Trissomia do cromossomo
 13, [129](#)
 15, [148](#)
 16, [149](#)
 18, [110](#), [120](#)
 21, [108](#)
 22, [103](#)

Trissomia parcial do cromossomo, [1](#), [150](#)

Tumor

cardíaco, [91](#)

cervical, [151](#)

da cavidade oral, [40](#)

de face, [152](#)

placentário, [26](#)

renal, [96](#)

U

Ureterocele, [154](#), [156](#)

US/3D, [140](#)

V

VACTERL, [8](#), [116](#)

Válvula de uretra posterior, [154](#), [156](#)

Variação da normalidade, [18](#)

Ventriculomegalia, [18](#), [29](#), [42](#), [56](#), [101](#), [157](#)