

FROUXIDÃO LIGAMENTAR E CARDIOPATIA EM IRMANDADE COM DISGENESIA TUBULAR RENAL E HIPOGENESIA DE CALVÁRIA: NOVOS ACHADOS.

Lourenço, CM; Costa, IS; Piram, A; Peres, LC; Pina-Neto, JM

Descrever novos achados em uma irmandade com disgenesia tubular renal. **Caso 1:** Paciente masculino, primeiro filho de casal jovem e consanguíneo, nasceu de parto normal, pélvico, pré-termo, (1.5kg , 39cm, PC= 26.5 cm, Apgar 1 e 4), cianótico com óbito após duas horas. Exame genético-clínico: hipotonia generalizada, fácies de Potter, fontanelas muito amplas, ossos cranianos pequenos e “amolecidos”, pele bastante frouxa, musculatura hipotrófica, pés tortos redutíveis. Ecocardiograma: PCA, insuficiência tricúspide, aneurisma de septo interatrial, hipertensão pulmonar. O exame anátomo-patológico acrescentou: hipoplasia pulmonar, frouxidão ligamentar generalizada, disgenesia tubular renal, nervo periférico, medula espinhal e encéfalo sem alterações. **Caso 2** Paciente masculino, segundo filho do casal, nasceu de parto normal, pré-termo, pélvico (2.5kg , 43.5cm, PC de 26.5 cm, Apgar de 7 e 9), cianótico, hipotônico, com desconforto respiratório. Eco: PCA amplo, insuficiência tricúspide, aneurisma de septo interatrial, dilatação de átrio direito e hipertensão pulmonar. Faleceu no 2.o dia de vida, anúrico. Exame dismorfológico semelhante ao do irmão. Necrópsia: lobação pulmonar anômala, pneumotórax hipertensivo, pneumopericárdio e redução dos túbulos proximais renais, dilatação glomerular e tubular e vascular. **Caso 3:** Paciente feminino, quarto filho do casal, teve oligoâmnio, nasceu de parto normal, pré-termo, pélvico (2.1kg, 39cm, PC 29 cm), com desconforto respiratório e óbito. Apresentava distorções semelhantes aos irmãos. Necrópsia evidenciou: hipocalcificação da calvária, coarctação pré-ductal da aorta, opacificação ocular, hipoplasia pulmonar e disgenesia tubular renal. A disgenesia tubular renal, grave distúrbio do desenvolvimento levando a anúria, oligoâmnio e hipoplasia pulmonar, pode ter herança autossômica recessiva ou ser causada por diversos fatores, incluindo inibidores da ECA. A associação com a hipocalcificação de calvária já foi descrita em alguns casos da literatura, contudo a associação com cardiopatia congênita, frouxidão ligamentar importante e alterações oculares ainda não haviam sido documentadas. Os novos achados nesta irmandade se somam aos já descritos, sugerindo base fisiopatológica comum.

This document was created with Win2PDF available at <http://www.win2pdf.com>.
The unregistered version of Win2PDF is for evaluation or non-commercial use only.
This page will not be added after purchasing Win2PDF.