

ACHADOS DE NECRÓPSIA DE UM FETO COM SÍNDROME DE ELEJALDE
Capela LGR ,Piazzon FB;Borges FP;Brunoni D, Ishigai MMS, e Patrício,FRS

INTRODUÇÃO:Elejalde et al descreveram,em 1977, dois afetados de uma prole de casal consanguíneo.Ambos apresentavam aumento importante do peso ao nascer. edema corpóreo globular, cranioestenose, anomalias de face, pescoço curto com pele redundante, encurtamento de membros,polidactilia e onfalocele.Essa rara Acrocephalopolydactilous Dysplasia ficou conhecida como Síndrome de Elejalde., de herança provavelmente autossômica recessiva.Há poucos casos descritos na literatura (apenas seis casos) sendo este o primeiro caso observado na nossa Instituição.

RELATO DO CASO: Natimorto de 32 semanas de gestação, produto da segunda gestação de união não consanguínea de pais jovens.A ultrassonografia com 22 sem. mostrou higroma cístico, hipoplasia pulmonar, micromelia dos quatro membros, polidactilia, rins displásicos e ascite.Pela apresentação pélvica foi realizada cesárea, feto feminino(genitália ambígua) pesando 3550g com 37cm de comprimento.

Necrópsia - Segmento cefálico: turricéfalia, fronte proeminente, fontanela anterior triangular, edema acentuado do couro cabeludo(3cm de espessura).Sutura metópica aberta e sutura sagital totalmente soldada, caracterizando a cranioestenose.Face:hipertelorismo ocular, fendas palpebrais horizontalizadas, nariz com ponta achatada, orelhas deformadas pelo edema e de implantação baixa Macrostomia com lábios fundidos.Cavidade oral:fenda palatina mediana com dobra longitudinal da língua, com as bordas para baixo.

Pescoço- Acentuado higroma cístico posterior e lateralizado.

Tórax-curto com cavidade reduzida,pulmões hipoplásicos com número normal de lobos.

Timo sem alterações macroscópicas.Coração:Tetralogia de Fallot. Abdome abaulado com onfalocele medindo 6cm de diâmetro. Fígado com focos de hemorragia nas bordas.

Baço:Poliesplenia.Pâncreas representado por estrutura globosa com 2 cistos que comprimem o estômago, reduzindo muito sua luz. mucosa gástrica sem lesões.O mesentério é muito espessado com nódulos duros de aspecto hemorrágico..Apêndica cacal ausente O Colon tem redução da luz desde o reto até o anus.Rins grandes de forma preservada com numerosos cistos pequenos na periferia, sem diferenciação córtico medular.Genitais internos: observam-se dois ovários em fita, aderidos às cápsulas renais e ausência de útero e tubas.Os genitais externos apresentam dois lábios com fenda central sem vagina.

Membros curtos com braquidactilia, acentuado edema do dorso das mãos e polidactilia.

Pés com sindactilia de segundo e terceiro e quarto e quinto pododáctilos.

Raio X Pós morte: mandíbula hipoplásica com prognatismo mentoniano, costelas curtas, encurtamento universal dos ossos lomngos dos membros comdiscreto predomínio mesomélico.Fêmures encurvados e displásicos

DISCUSSÃO: A apresentação do caso justifica-se pela raridade(apenas seis casos descritos) e por contribuir com descrição de malformações associadas ainda não descritas na literatura.

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.