

Neonatologia | Caso Clínico

EP-265 - (1JDP-10066) - HIDRÓPSIA FETAL GRAVE – APRESENTAÇÃO RARA DE UMA SÍNDROME COMUM

Maria Filomena Cardoso¹; Bruno Sanches¹; Diana Antunes²; Inês Gomes³

1 - Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal; 2 - Serviço de Genética, Hospital Dona Estefânia – Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 3 - Serviço de Cardiologia Pediátrica, Hospital de Santa Marta– Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal

Introdução / Descrição do Caso

A hidrósia fetal (HF) caracteriza-se pela acumulação fetal de líquido extracelular nos tecidos moles e cavidades serosas. A mortalidade perinatal é elevada (50%), constituindo fatores de pior prognóstico: prematuridade, baixo peso ao nascer, alterações cromossómicas e síndromes genéticas.

Recém-nascido (RN) do sexo masculino, com gestação sem intercorrências até às 33 semanas, quando ocorreu aumento súbito do perímetro abdominal materno e diminuição dos movimentos fetais. A ecografia revelou HF grave, derrame pleural bilateral, ascite, edema subcutâneo e hidrâmnios. Foi realizada toracocentese fetal seguida da cesariana. O RN nasceu em anasarca, tendo sido ventilado no 1º minuto. No internamento, manteve derrame pleural bilateral recorrente (quilotórax) exigindo drenagens torácicas repetidas e ventilação invasiva prolongada. Da investigação, a referir: cariótipo normal; rastreios metabólico, auditivo e oftalmológico sem alterações; ecografias abdominal e transfontanelar sem alterações; ecocardiograma com comunicação interventricular e displasia valvular pulmonar (VP) (evidente após os 2 meses de vida). Aos 12 meses foi internado por dificuldade alimentar e má progressão ponderal, com investigação inconclusiva (metabólica, gastro-intestinal, endocrinológica, micro-array). Aos 15 meses tornou-se mais evidente a baixa estatura, dismorfias minor e a estenose da VP, levando à hipótese de Síndrome de Noonan (SN), confirmada por mutação no gene RIT1.

Comentários / Conclusões

A HF grave e o quilotórax recidivante representam uma forma rara de apresentação da SN. Para além da raridade do quadro neonatal, o caso evidencia que as principais pistas diagnósticas (baixa estatura, estenose VP e dismorfias), podem tornar-se evidentes apenas com o crescimento.

Palavras-chave : hidrósia fetal, síndrome de Noonan, estenose válvula pulmonar, baixa estatura, gene RIT1