

EP-278 - (1JDP-10169) - SÍNDROME POLIMALFORMATIVO TERATOGÉNICO

Joana Figueirinha^{1,2}; Marta Ribeiro Silva²; Maria Lopes De Almeida³; Maria Albina Silva²; Almerinda Pereira²

1 - Serviço de Pediatria e Neonatologia - Centro Hospitalar do Médio Ave; 2 - Unidade de Cuidados Especiais Neonatais – Hospital de Braga; 3 - Serviço de Genética Médica – Hospital de Braga

Introdução / Descrição do Caso

Os retinoides são derivados da vitamina A usados para tratamento de várias doenças dermatológicas. Pela sua teratogenicidade a sua administração não está recomendada durante a gravidez.

Recém-nascida (RN) de termo, fruto de uma gestação mal vigiada, com alterações morfológicas descritas em ecografia pré-natal, é internada na Unidade de Cuidados Especiais Neonatais (UCEN) por síndrome polimalformativo, dificuldades na alimentação e hipotonia. A mãe, com condição social precária e diagnóstico de eritrodermia ictiosiforme bolhosa congénita, esteve medicada com acitretina até às 30 semanas de idade gestacional. A RN no exame objetivo apresentava anomalias craniofaciais sugestivas de craniossinostose; microftalmia e hipertelorismo; pavilhões auriculares de baixa implantação e displásicos; oligodactilia dos dedos das mãos bilateral e artrogripose dos cotovelos; pés equinovarus e alterações dos dedos dos pés. Apresentava ainda estridor. Ecocardiograma sem alterações. Na tomografia computadorizada cerebral relatado o encerramento das suturas coronais bilateralmente. O estudo genético excluiu o síndrome de Muenke e o diagnóstico da patologia materna. Teve alta da UCEN para o hospital da área de residência para continuação de cuidados. Necessitou de ser traqueostomizada e gastrostomizada aos 3 meses de idade e atualmente está integrada numa Unidade de Cuidados Continuados

Comentários / Conclusões

As malformações mais frequentemente associadas à ingestão de retinoides durante a gravidez são alterações cranioencefálicas, cardiovasculares ou dos membros. Este caso realça a importância do planeamento e seguimento adequado da gestação, principalmente em grávidas com patologias graves e necessidade de medicação crónica.

Palavras-chave : Síndrome polimalformativo, teratogénio, retinoides