

Anomalias congénitas gastrintestinais e da parede abdominal

Gustavo Rocha¹, Susana Pinto², Jorge Correia Pinto³, Joaquim Monteiro⁴, M^a Beatriz Guedes⁵, Hercília Guimarães⁶

RESUMO

Introdução: as anomalias congénitas gastrintestinais e da parede abdominal anterior constituem um grupo frequente de patologias em cuidados intensivos, sendo responsáveis por elevadas morbidade e mortalidade neonatais.

Objectivos: caracterização e avaliação da importância destas anomalias numa unidade de cuidados intensivos neonatais.

Material e métodos: estudo retrospectivo das referidas anomalias congénitas, diagnosticadas em 142 recém-nascidos admitidos na Unidade de Cuidados Intensivos do Serviço de Neonatologia do Hospital de São João, entre 1 de Janeiro de 1997 e 31 de Dezembro de 2001.

Resultados: a amostra estudada, 106 casos de anomalia gastrintestinal e 36 de defeito da parede abdominal anterior, representou 5% (142/2717) do total de admissões da unidade e 25% (142/566) de todos os recém-nascidos com anomalia(s) congénita(s). A anomalia congénita "per si" foi o motivo do internamento em 123 (87%) casos.

Foram identificados possíveis factores de risco em oito (6%) casos e o diagnóstico pré-natal correcto foi efectuado em 37 (26%) casos.

Em nove (6%) casos verificou-se associação a anomalia cromossómica. Foram também, identificados dois síndromas, três casos de associação VATER e uma sequência malformativa.

O tempo de internamento médio foi de 17,6 dias. Faleceram nove (6%) recém-nascidos.

Conclusões: as anomalias congénitas gastrintestinais e da parede abdominal representam um grupo de patologias com importância significativa numa unidade de cuidados intensivos neonatais, não apenas pelas elevadas frequência, morbidade e mortalidade, mas também pela complexidade de alguns casos exigindo apoio multidisciplinar. O diagnóstico pré-natal é de fundamental importância, permitindo propor, nalguns casos, a interrupção da gestação ou orientar o parto para centros com cuidados perinatais diferenciados.

Palavras-chave: anomalia congénita gastrintestinal; anomalia congénita da parede abdominal anterior; neonatologia; cirurgia neonatal.

Nascer e Crescer 2004; 13 (1): 16-22

INTRODUÇÃO

As anomalias congénitas do aparelho digestivo podem resultar de lesões intra-abdominais ou de defeitos de encerramento da parede abdominal anterior.¹

No Registo de Anomalias Congénitas do Centro de Estudos Peri-natais existem informações relativamente a 1.311 casos de anomalias congénitas, não associada a anomalia cromossómica, diagnosticadas nos anos de 1992 a 1994 na zona centro de Portugal, referentes a 56.043 nascimentos. Neste registo, os 73 casos de anomalia con-

génita envolvendo o aparelho digestivo representaram 1,30 por mil recém-nascidos (RN)². Os dados do Centro de Estudos e Registo de Anomalias Congénitas do Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, com uma cobertura nacional de 75%, nos anos 1997-1999, referentes a um total de 251.148 nascimentos, demonstraram uma prevalência de anomalias gastrintestinais de 9,9 / 10.000 nados vivos e de 1,95 e 2,18 / 10.000 nados vivos, para os onfalocelos e gastrosquisis, respectivamente³.

O diagnóstico pré-natal das anomalias digestivas e da parede abdominal é de extrema importância, permitindo propôr, nalguns casos a interrupção da gestação ou orientar o nascimento para um centro com cuidados perinatais diferenciados.^{4,5}

Na nossa unidade de cuidados intensivos neonatais (UCIN), o tratamento de RN com anomalia(s) congénita(s), nomeadamente envolvendo o aparelho digestivo, faz parte da actividade diária. Esta patologia "malformativa", embora rara individualmente, no seu conjunto torna-se relativamente frequente e exige geralmente uma equipa multidisciplinar, incluindo neonatologista, cirurgião pediátrico, geneticista, radiologista e nutricionista. O apoio de um geneticista nem sempre é possível, cabendo ao neonatologista a responsabilidade do estudo e orientação do caso e família.

Este estudo teve por objectivos a caracterização das anomalias congénitas gastrintestinais e da parede abdominal anterior, bem como a avaliação da sua importância no Serviço de Neonatologia do Hospital de São João (HSJ).

¹ Assistente Hospitalar de Pediatria, Serviço de Neonatologia

² Interna Complementar de Pediatria, Serviço de pediatria

³ Assistente Hospitalar de Cirurgia Pediátrica, Serviço de Cirurgia Pediátrica, Assistente da FMUP

⁴ Assistente Hospitalar Graduado de Cirurgia Pediátrica

⁵ Assistente Hospitalar Graduada de Pediatria, Serviço de Neonatologia

⁶ Directora do Serviço de Neonatologia, Professora da FMUP

MATERIAL E MÉTODOS

Foi feito o estudo retrospectivo das anomalias congénitas gastrintestinais e da parede abdominal anterior, diagnosticadas nos RN admitidos na UCIN do Hospital de São João, entre 1 de Janeiro de 1997 e 31 de Dezembro de 2001.

Foi utilizado o registo clínico informático do Serviço de Neonatologia para identificar os casos descritos. Foram analisados dados referentes à gestação, incluindo a existência de factores de risco e diagnóstico pré-natal, e ao RN, incluindo a antropometria ao nascimento, anomalias congénitas, motivo de admissão, tempo de internamento e evolução neonatal. A idade gestacional (IG) foi calculada a partir da data da última menstruação e/ou ecografia obstétrica. Na ausência de índices obstétricos foi usada a escala de Ballard modificada (vantagem sobre a Dubowitz em RN ventilados e com IG inferior a 27 semanas)⁶. Foram considerados com restrição de crescimento intra-uterino (RCIU) os RN com peso ao nascer inferior a menos dois desvios padrão da média para a IG^{7,8}.

O diagnóstico das anomalias congénitas foi feito e/ou confirmado com base no exame clínico, recurso a técnicas de imagem (telerradiografias simples e contrastadas, ecografia, tomografia axial computadorizada, ressonância magnética e cintilograma com radioisótopos), técnicas cirúrgicas, anatomia patológica e exame post-mortem. Exceptuando alguns casos de anomalia congénita isolada, todos os RN efectuaram estudo citogenético cromossómico.

Foram identificados os casos de síndrome (conjunto reconhecido de anomalias que ocorrem associadas), sequência (duas ou mais anomalias que ocorrem em consequência de um defeito inicial, seja ele uma malformação, uma disrupção ou uma deformação) e de associação (conjunto de anomalias, aparentemente não relacionadas, que ocorrem com uma frequência superior à do acaso e cuja causa não está estabelecida)^{1,2}.

RESULTADOS

No período considerado de cinco anos, foram admitidos na UCIN 142 RN apresentando uma anomalia gastrintestinal ou defeito da parede abdominal anterior. A distribuição das anomalias diagnosticadas encontra-se no Quadro I.

A distribuição anual e a percentagem do total de internamentos foram: 1997 = 21 (4%); 1998 = 36 (6%); 1999 = 17 (3%); 2000 = 36 (7%) e 2001 = 32 (7%). Sessenta (42%) RN foram transferidos de outras unidades hospitalares.

Todos os RN eram de raça caucasiana, 85 (60%) do sexo masculino e 57 (40%) do sexo feminino. O peso à nascença (PN) médio foi de 2794 g (850 - 4560) sendo cinco (4%) RN de muito baixo peso (PN < 1500 g). Vinte (14%) RN apresentaram restrição de crescimento intra-uterino (RCIU). A mediana da IG foi de 37 semanas (25 - 42), incluindo 36 (25%) prematuros.

A idade materna média foi de 28 anos (15 - 44), sendo inferior a 18 anos em 4 (3%) casos e igual ou superior a 35 anos em 17 (12%).

Tratou-se numa primeira gestação em 70 (49%) casos e de maior ordem em 72 (51%). Em sete (5%) casos não houve vigilância durante a gravidez. Sete (5%) RN resultaram de gestação múltipla, sendo gemelar em seis e tripla num caso, sendo os restantes 135 (95%) RN de gestação única. Nos casos de gestação múltipla, só um dos RN apresentou anomalia congénita.

Foram identificados alguns factores de risco, que poderão ter relação com a(s) anomalia(s) apresentada(s) (Quadro II).

Em 37 (26%) RN tinha sido feito diagnóstico pré-natal. No Quadro I encontram-se discriminados os casos com diagnóstico pré-natal. Não foi possível obter outros dados relacionados com o seguimento pré-natal.

A anomalia congénita constituiu motivo de admissão na UCIN para 123 (87%) RN. O motivo de internamento nos restantes casos (estenose hipertrófica do piloro = 11; doença de Hirschsprung = 2; malformação ano-rectal = 2;

situs inversus abdominal = 2; artéria umbilical única = 2) relacionou-se principalmente com a necessidade de vigilância no período pós-operatório, prematuridade, dificuldade respiratória e sépsis.

O tempo de internamento médio, dos RN cujo motivo de internamento na UCIN foi a anomalia congénita, foi de 17,6 dias (1-40). O tempo de internamento médio de todos os RN admitidos na UCIN no período considerado de cinco anos foi de 9,8 dias.

Faleceram 9 (6%) RN durante o período neonatal: atresia do esófago isolada (n=1), por complicações infecciosas após correcção cirúrgica; atresia do esófago em RN com anomalia cromossómica (n=2, trissomia 18 e trissomia parcial do cromossoma 4) após correcção cirúrgica; onfalocelo (n=4, sendo um RN com trissomia 13) por complicações no pós-operatório; gastrosquisis (n=1) e Pentalogia de Cantrell (n=1) falecidos após tentativa de correcção cirúrgica.

DISCUSSÃO

Este estudo foi efectuado numa UCIN nível III, um dos centros de referência do norte do país para RN com patologia do foro cirúrgico. Trata-se, portanto, numa UCIN com características particulares, o que, de certo modo, explica os 21% (566 / 2717) de RN admitidos com anomalia(s) congénita(s) sendo 25% (142/566) destas gastrintestinais ou da parede abdominal anterior.

Uma grande parte dos casos ocorreu numa primeira gestação de casal jovem, saudável e sem factores de risco. Este facto realça a necessidade de seguimento cuidadoso de todas as gestantes e do diagnóstico pré-natal correcto das anomalias detectadas, no sentido de poder oferecer uma interrupção da gravidez, quando clinicamente indicado, ou de programar o nascimento em centros com cuidados diferenciados.

Neste estudo retrospectivo, não nos foi possível saber em que casos foi oferecida a interrupção de gravidez.

Não nos foi possível concluir acerca do contributo para o prognóstico do nascimento num centro sem cuidados

Quadro I
 Anomalias Congénitas

<p>Gastrintestinais (n = 106)</p> <p>atrésia do esófago (22; DPN=2) (com fístula TE = 20) estenose hipertrófica do piloro (11) atrésia duodenal (13; DPN=7) estenose duodenal (3; DPN=2) atrésia jejuno (12; DPN=2) estenose do jejuno (1; DPN=0) atrésia ileal (6; DPN=1) atrésia do sigmóide (2; DPN=0) doença de Hirschsprung (13; DPN=2) malrotação intestinal (3) duplicação do sigmóide (1; DPN=0) divertículo Meckel (1; DPN=0) malformação ano-rectal (16; DPN=0) <i>situs inversus</i> abdominal (2; DPN=0)</p>
<p>Parede Abdominal Anterior (n = 36)</p> <p>onfalocelo (16; DPN=8) gastrosquisis (16; DPN=12) artéria umbilical única (2; DPN=0) extrofia da cloaca (1; DPN=0) ectopia cordis / pentalogia de Cantrell (1; DPN=1)</p>

Legenda: DPN - diagnóstico pré-natal; TE - traqueo-esofágica.

Quadro II
 Factores de risco e anomalias encontradas no RN

FACTORES DE RISCO	ANOMALIAS
Mãe com DMID e duas mortes fetais anteriores	Onfalocelo, defeito septal IV
Fertilização in vitro	Atrésia esófago
Mãe com cardiopatia congénita	S. Down com tetralogia Fallot e atrésia duodenal
Pai com uropatia malformativa	Estenose duodenal, hipospádias, malformação vertebral
Pai com atrofia espinal	Defeito septal IA, anomalia Ebstein, D. Hirschsprung
Irmão falecido com coarctação da aorta	Malformação ano-rectal
Alcoolismo	Malformação ano-rectal
Alcoolismo	Estenose hipertrófica do piloro

Legenda: DMID - diabetes Mellitus insulino-dependente; IA - inter-auricular; IV - inter-ventricular.

Neste estudo foram diagnosticados 22 casos de atrésia do esófago. A IG média foi de 36,7 semanas (35 - 40), a idade materna média de 29,5 anos (21 - 35) e o tempo de internamento médio de 21,7 dias (10 - 55).

Em 20 (91%) havia fístula traqueo-esofágica, sendo um caso com duas fístulas, proximal e distal. Tinha sido feito diagnóstico pré-natal em dois (9%) casos (incluindo um caso de síndrome de Down). Ocorreu isoladamente em 10 (45%) casos, estando associada a outras malformações em 12 (55%), incluindo um caso de associação VATER, dois de síndrome de Down, um de Trissomia 18 e um com trissomia parcial do cromossoma 4. A mortalidade foi de 14% (n = 3), ocorrendo num RN com atrésia do esófago isolada, noutro com trissomia 18 e num caso de trissomia parcial do cromossoma 4.

2 - Estenose hipertrófica do piloro: geralmente ocorre espontaneamente, com predomínio no sexo masculino ^{4,9}. Os 11 casos deste estudo ocorreram isoladamente e foram admitidos na UCIN por necessidade de vigilância no pós-operatório.

3 - Atrésia e estenose do duodeno: são as causas mais frequentes de obstrução congénita do intestino delgado, ocorrendo esporadicamente em 1: 5-10.000 nados vivos, geralmente na segunda ou terceira porção do duodeno. O diagnóstico pré-natal é sugerido pela imagem de dupla bolha gástrica frequentemente associada a hidrâmnios. ^{4,9}

Neste estudo foram diagnosticados 13 casos de **atrésia duodenal**, isolada em quatro (31%) e associada a outras anomalias em 9 (69%) (síndrome de Down = 6; síndrome de Townes = 1; cardiopatia congénita = 1; malrotação intestinal = 1). A idade materna média foi de 29,8 anos (19 - 37), a IG média de 35,4 (29 - 40) semanas e o tempo de internamento médio de 24,8 dias (10 - 52). Em sete (54%) casos tinha sido feito o diagnóstico pré-natal, taxa inferior à descrita na literatura.

Foram diagnosticados três casos de **estenose duodenal**. Esta ocorreu de forma isolada num (34%) caso e associada a outras anomalias (tetralogia de

perinatais diferenciados e da necessidade de transporte, devido à grande variedade de anomalias com diferentes prognósticos e presença de outros factores de risco, como a prematuridade e a associação a outras anomalias congénitas.

Anomalias Congénitas Gastrintestinais

1 - Atrésia do esófago: ocorre geralmente esporadicamente, em 1: 800-5000 nados vivos. Em 90% dos casos associa-se a fístula traqueo-esofágica. A detecção pré-natal é possível geralmente após as 22 semanas de gestação. ^{4,9}

Falot = 1 e clinodactilia = 1) em dois (66%), nos quais havia sido feito o diagnóstico pré-natal. A idade materna média foi de 27 anos, a IG média de 39 semanas e o tempo de internamento médio de 26 dias.

Não se verificaram óbitos nestes doentes.

4 - Atrésia e estenose do jejuno e íleo: ocorrem em 1: 5.000 nados vivos e apresentam baixa taxa de associação a outras anomalias congénitas e hidrâmnios, uma vez que são geralmente resultantes de hipoperfusão intestinal após a embriogénese. O diagnóstico pré-natal é possível, sendo frequentemente difícil de distinguir de rim poliquístico, hidroureter e quisto do ovário.^{4,9}

Neste estudo foram documentados 12 casos de **atrésia do jejuno**, 11 (98%) de ocorrência isolada e um (8%) associado a ictiose congénita. Em dois (17%) casos havia diagnóstico pré-natal.

Um caso de **estenose jejunal** foi documentado num RN, no qual se veio a diagnosticar, posteriormente, uma doença de Hirschsprung, sem diagnóstico pré-natal.

Os seis casos de **atrésia ileal** ocorreram isoladamente e apenas num (17%) havia diagnóstico pré-natal.

Neste grupo de RN, a idade materna média foi de 27,6 anos (15 - 38), a IG média de 35,9 semanas (28 - 41) e o tempo de internamento médio de 23,4 dias (9 - 99).

Não se verificaram óbitos nestes casos de atrésia e estenose do jejuno e íleo.

5 - Obstrução do cólon: ocorre em 1:20.000 nados vivos. A obstrução funcional, doença de Hirschsprung, ocorre em 1: 5-8.000 nados vivos, com predomínio no sexo masculino. É a principal causa de obstrução intestinal baixa do RN. O diagnóstico pré-natal de obstrução do cólon é possível após as 20 semanas de gestação e implica seguimento cuidadoso pelo risco de perfuração.^{4,9,10}

Neste estudo foram documentados dois casos de **atrésia do cólon** que ocorreram isoladamente, sem diagnóstico pré-natal e com boa evolução. A idade materna média foi de 22 anos, a IG

média de 36 semanas e o tempo de internamento médio de 8 dias.

Foi feito o diagnóstico de **doença de Hirschsprung** em 13 RN, 11 (85%) do sexo masculino, dois (15%) com suspeita pré-natal de obstrução intestinal. Ocorreu isoladamente em nove (69%) casos e associado a outras anomalias em quatro (31%) (hidronefrose = 2; cardiopatia congénita = 1; estenose do jejuno = 1). A idade materna média foi de 26,8 anos (19 - 33), a IG média de 38,6 semanas (33 - 40) e o tempo de internamento médio de 12,6 dias (1 - 32). Não se verificou mortalidade neonatal nestes casos.

6 - Malrotação intestinal: é uma causa de obstrução geralmente alta, sendo difícil o diagnóstico pré-natal (4). Ocorreu em três doentes deste estudo, isoladamente num (33%), associada a atrésia duodenal e genitália ambígua noutro e associada a atrésia duodenal, sem diagnóstico pré-natal em dois casos e numa gestação não vigiada. A idade materna média foi de 34 anos, a IG média de 39,5 semanas e o tempo de internamento médio de 15,5 dias. Os três casos tiveram evolução favorável.

7 - Duplicação do sigmóide: é uma causa rara de obstrução intestinal¹⁰. Neste estudo ocorreu isoladamente num RN de termo, sem diagnóstico pré-natal e com evolução favorável¹¹.

8 - Divertículo de Meckel: é a anomalia congénita gastrointestinal mais frequente ocorrendo em 2% a 3% dos RN (4). Neste estudo foi identificado num RN de 30 semanas de IG, sem outras anomalias congénitas, admitido por perfuração intestinal, com boa evolução após cirurgia.

9 - Situs inversus abdominal: frequentemente ocorre associado a cardiopatias estruturais, ao contrário do situs inversus total, que geralmente é uma situação clínica com bom prognóstico sem associação a outras anomalias congénitas. O diagnóstico pré-natal é possível quando há especial atenção à orientação espacial dos órgãos abdominais e torácicos.⁴

Neste estudo, ocorreu em dois RN, associado a cardiopatia estrutural, sem diagnóstico pré-natal e com boa evolução

clínica. A idade materna média foi de 34,5 anos (28 - 41), a IG média de 38 semanas e o tempo de internamento médio de 18,5 dias.

10 - Malformação ano-rectal: a atrésia ano-rectal isolada e o ânus imperfurado ocorrem em 1: 2.500-3.300 nados vivos e raramente se associam a dilatação intestinal e hidrâmnios, tornando difícil o diagnóstico pré-natal. É frequente a associação a outras anomalias e síndromas^{4,9}.

Neste estudo ocorreu em 16 RN, tratando-se de **imperfuração anal com fístula** em 12 (75%) casos. Ocorreu isoladamente em seis (38%) casos, sem diagnóstico pré-natal e com evolução favorável. Ocorreu associada a outras anomalias congénitas em 10 (63%) RN (cardíacas = 5 nefro-urológicas = 5, digestivas = 3, malformações esqueléticas = 3), sem diagnóstico pré-natal e com evolução favorável. A idade materna média foi de 28 anos (17 - 34), a IG média de 37,6 semanas (30 - 42) e o tempo de internamento médio de 17,8 dias (4 - 46).

Defeitos da Parede Abdominal Anterior e Cordão Umbilical

Ocorrem com uma prevalência de 1:6-8.000 RN, sem diferença entre os sexos. O diagnóstico pré-natal é possível na maioria dos casos por ecografia e elevação da α -fetoproteína sérica materna.^{5,9}

1 - Onfalocelo: é o defeito estrutural da parede abdominal anterior mais frequente, com uma incidência de 1 a 3: 10.000 RN e resulta da falência do intestino em voltar para a cavidade abdominal, após a herniação fisiológica para a base do cordão umbilical durante a embriogénese. O diagnóstico pré-natal é possível após as 12 semanas de gestação, por ecografia. A α -fetoproteína sérica materna está elevada em 89% dos casos.^{5,9}

Neste estudo foram diagnosticados 16 casos de **onfalocelo**. Ocorreu isoladamente em oito (50%) RN, associado a cardiopatia estrutural em quatro (25%), a hipospádias num (6%), num (6%) caso de pentalogia de Cantrell e integrando um (6%) síndrome malformativo. A idade materna média foi de 26,4 anos (15 - 43),

a IG média de 37,4 semanas (35 - 41) e o tempo de internamento médio de 11,8 dias. Oito (50%) RN tinham diagnóstico pré-natal e quatro (25%) faleceram, o que representa uma taxa de mortalidade inferior à descrita na literatura.

2 - Gastosquisis: resulta dum defeito na parede abdominal, geralmente à direita da inserção do cordão umbilical e pensa-se ser secundário a ruptura duma porção isquémica desta. O mecanismo patofisiológico da lesão intestinal ainda não está esclarecido. Pensa-se que o contacto prolongado com o líquido amniótico, havendo evidência crescente de que a contaminação deste com mecónio, por defecação fetal, pode ser a explicação^{12,13}. O diagnóstico pré-natal é geralmente possível após as 13 semanas e o uso de Doppler permite distinguir os vasos umbilicais de intestino fetal. A α -fetoproteína sérica materna encontra-se elevada, bem como no onfalocelo, embora com valores mais altos no gastosquisis pela ausência de cobertura.^{5,9}

Neste estudo foram documentados 16 casos de **gastosquisis**, 14 (88%) de ocorrência isolada, associado (13%) a dedo supra-numerário num caso e lábio leporino noutro. A idade materna média foi de 23,6 anos (18 - 31), a IG média de 37,3 semanas (35 - 39) e o tempo de internamento médio de 19,8 dias (9 - 49). Em 12 (75%) RN havia diagnóstico pré-natal e um (6%) faleceu no pós-operatório.

3 - Artéria umbilical única: deve ser observada nas ecografias pré-natais "de rotina". Pode resultar de não formação ou de atrofia de vaso pré-formado. Em 20% a 50% dos casos associa-se a outras anomalias fetais, que podem ocorrer em qualquer órgão ou sistema, implicando uma avaliação fetal cuidadosa. Na presença de outras anomalias, tem indicação a realização de cariótipo fetal.⁵

Neste estudo ocorreu num caso de associação VATER e noutro associado a miocardiopatia hipertrófica, ambos sem detecção pré-natal.

4 - Extrofia da cloaca: ocorre em 1:200.000 nascimentos, com igual distribuição entre os sexos. O diagnóstico

pré-natal é difícil, principalmente quando não se associa a onfalocelo, e pode haver ascite urinária ou hidronefrose por obstrução. O volume de líquido amniótico pode ser normal ou diminuído e é frequente a associação a outras malformações.^{5,9}

Neste estudo foi documentada numa criança do sexo feminino, resultante de gestação gemelar de 34 semanas, com estudo citogenético normal. Não tinha diagnóstico pré-natal e o irmão gêmeo não apresentava anomalias congénitas.

5 - Pentalogia de Cantrell: inclui defeito esternal com ectopia cordis, frequentemente associado a defeitos da parede abdominal anterior, diafragmático anterior e intra-cardíacos¹⁰. É uma patologia extremamente rara (1:100.000), de ocorrência esporádica, estando descritos alguns casos associados a aneuploidia (Trissomias 13, 18 e 21). A maioria dos RN afectados morre nos primeiros meses de vida, no entanto, algumas crianças sobreviveram durante a infância após correcção cirúrgica. O diagnóstico pré-natal é possível por ecografia após as 10-11 semanas e aumento da α -fetoproteína sérica materna. Estão indicados um ecocardiograma fetal, amniocentese para cariótipo, doseamento de α -fetoproteína e acetilcolinesterase para possível detecção dum defeito do tubo neural não detectado por ecografia.⁵

Neste estudo ocorreu num RN de termo, com diagnóstico pré-natal, falecido após correcção cirúrgica.

Síndromas, Sequências Malformativas, Associações e Anomalias Cromossómicas

As anomalias congénitas frequentemente se combinam formando síndromas, sequências e associações. Nalguns casos o estudo citogenético permite detectar anomalia cromossómica. Neste estudo foram identificados algumas destas situações.

1 - Síndrome de Down (trissomia 21): foram documentados seis casos com atresia duodenal.

2 - Síndrome de Edward (trissomia 18): foi documentado um RN com

trissomia 18, apresentando atresia do esófago e defeito do septo inter-ventricular. Sem factores de risco conhecidos, não apresentava diagnóstico pré-natal e faleceu no período neonatal.

3 - Síndrome de Patau (trissomia 13): RN de sexo masculino, com 34 semanas de IG, sem diagnóstico pré-natal. Mãe de 43 anos. Apresentava onfalocelo, encefalocelo parietal, fenda palatina completa, criptorquidia bilateral, displasia renal bilateral e pés botos com polidactilia. Faleceu no sétimo dia de vida.

4 - Síndrome de Townes: RN do sexo masculino, 33 semanas de IG, com diagnóstico pré-natal de atresia duodenal, apresentou também malformação ano-rectal e defeito do septo inter-ventricular.

5 - Pentalogia Cantrell: RN com ectopia cordis, onfalocelo, defeito do septo inter-ventricular e comunicação inter-auricular tipo ostium secundum, defeito diafragmático e external, faleceu após correcção cirúrgica.

6 - Trissomia parcial do cromossoma 4 (46, XX, dup (4)q): RN do sexo feminino, com RCIU, dismorfia craniofacial e atresia do esófago com fístula traqueo-esofágica, falecido aos 55 dias de vida.

7 - Sequências malformativas identificadas neste estudo: ruptura amniótica e extrofia da cloaca - RN do sexo feminino com extrofia da cloaca e zonas alopecia cicatricial.

8 - Associações encontradas neste estudo: VATER - três RN com defeitos vertebrais, imperfuração anal, atresia do esófago com fístula traqueo-esofágica, defeito septal inter-ventricular e hipoplasia dos polegares.

Em conclusão, podemos dizer que as anomalias congénitas gastrintestinais e da parede abdominal anterior constituem, no seu conjunto, um grupo frequente de patologias, representando uma parcela importante do internamento numa UCIN, apesar das taxas de morbilidade e mortalidade serem semelhantes ou até inferiores, em alguns casos, às descritas na literatura. Tal reflecte o bom nível assistencial proporcionado a este

grupo de doentes, embora exija uma grande quantidade de recursos humanos e económicos. Representam, também, um grande peso familiar, social e individual, principalmente nos casos associados a outras anomalias congénitas ou cromossómicas compatíveis com a vida.

Um achado gastrintestinal ou da parede abdominal anterior anormal em ecografia pré-natal deve incluir considerações quanto a localização da lesão, tamanho, forma, ecogenicidade, relação com estruturas adjacentes, presença de outras anomalias e sexo fetal. A classificação correcta e o diagnóstico etiológico preciso das anomalias congénitas presentes no feto e RN ou diagnosticadas numa situação de morte fetal são indispensáveis para informar os pais das suas causas, probabilidade de recorrência e possibilidade de prevenção. Nos casos de anomalias congénitas múltiplas é necessária a realização de serologias para confirmar ou excluir infeções congénitas e um estudo citogenético, sendo muitas vezes útil realizar ecografias e uma telerradiografia do esqueleto para pesquisa de anomalias associadas. A necessidade de estudos bioquímicos ou moleculares terá de ser decidida caso a caso em função do quadro clínico². O diagnóstico pré-natal torna-se deste modo de extrema importância, permitindo propor uma interrupção da gestação nos casos associados a outras anomalias congénitas ou cromossómicas incompatíveis com a vida, ou orientar o nascimento para centros com cuidados perinatais diferenciados.

CONGENITAL ANOMALIES OF THE GASTROINTESTINAL TRACT AND ABDOMINAL WALL

ABSTRACT

Introduction: congenital anomalies of the gastrointestinal tract and anterior abdominal wall, a frequently observed group of diseases in neonatal intensive care units, contribute to high morbidity and mortality among newborn infants.

Objectives: to characterize and estimate the contribution of these ano-

malies to the admission to a neonatal intensive care unit.

Population and methods: a retrospective chart review was carried out in 142 newborns, presenting with congenital anomalies of the gastrointestinal tract or anterior abdominal wall, admitted to Hospital de São João Neonatal Intensive Care Unit, between 01/01/97 and 31/12/01.

Results: a total of 106 gastrointestinal and 36 anterior abdominal wall defects were reviewed, representing 5% (142/2717) of the overall admissions and 25% (142/566) of the newborns presenting with a congenital anomaly. The anomaly was directly related to the hospitalization in 123 (87%) of the cases.

Possible risk factors were identified in eight (6%) newborns and correct prenatal diagnosis was carried out in 37 (26%) pregnancies.

Nine (6%) cases were associated with a chromosomal anomaly. Two syndromes, three VATER association and a sequence were identified.

Mean hospitalization length was 17,6 days and nine (6%) newborns died.

Conclusions: congenital anomalies of the gastrointestinal tract and anterior abdominal wall represent a group of diseases of great concern in neonatology, not only because of their frequency, morbidity and mortality rates, but also because of the complexity of some cases, imposing a multidisciplinary approach. Prenatal diagnosis is of great importance, making pregnancy interruption possible in some cases, or to direct births into a secondary or tertiary care center.

Key-words: congenital anomaly of the gastrointestinal tract; congenital anomaly of the anterior abdominal wall; neonatology; neonatal surgery.

Nascer e Crescer 2004; 13 (1): 16-22

BIBLIOGRAFIA

1 - Mc Lean SD. Congenital Anomalies. In: Gordon B Avery, Mary Ann Fletcher, Mhairi G McDonald. Neonatology, Pathophysiology _ Management of the

Newborn. 5th ed. Philadelphia, Lippincott Williams _ Wilkins, 1999: 839-858.

2 - Saraiva JM. Identificação de Factores de Risco e Prevenção das Anomalias Congénitas. 1ª ed. Coimbra: Maternidade Bissaya Barreto, 1998.

3 - Dados do Centros de Estudos e Registo de Anomalias Congénitas (CERAC) do Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, Relatório de 1997-1999. Coordenador: Drª Maria de Jesus Feijó.

4 - Gleason PF, Eddleman KA, Stone JL. Gastrointestinal disorders of the fetus. In: Fergal D Malone, Mary E D'Alton. Congenital Anomalies. Clinics in Perinatology, 27 (4). Philadelphia: WB Saunders Company, 2000: 901-920.

5 - Robinson JN, Abuhamad AZ. Abdominal wall and umbilical cord anomalies. In: Fergal D Malone, Mary E D'Alton. Congenital Anomalies. Philadelphia, WB Saunders Company. Clinics in Perinatology, 27 (4), 2000; 947-978.

6 - Ballard JL: New Ballard Score, expanded to include extremely premature infants. J Pediatr 1991; 119: 417 - 423.

7 - Battaglia FC, Lubchenco LO: A practical classification of newborn infants by weight and gestational age. J Pediatr 1967; 71: 159 -163.

8 - Lubchenco LO: Intrauterine growth in length and head circumference as estimated from live births at gestational ages from 26 to 42 weeks. Pediatrics 1966; 37: 403 - 408.

9 - Davis CF, Young DG. Congenital Defects and Surgical Problems. In: Rennie JM, Robertson NRC. Textbook of Neonatology. 3rd ed. Edinburgh: Churchill Livingstone, 1999: 765-793.

10 - Wyllie R. Motility disorders and Hirschsprung Disease. In: Nelson WE, Behrman RE, Kliegman RM et al. Nelson Textbook of Pediatrics. 15th ed. Philadelphia: WB Saunders Company, 1996: 1069-1072.

11 - Correia-Pinto J, Tavares ML, Monteiro J, Moura N, Guimarães H, Estevão-Costa J. Prenatal diagnosis of abdominal enteric duplications. Prenat Diagn 2000; 20: 163-167.

12 - Correia-Pinto J, Tavares ML, Baptista MJ, Estevão-Costa J, Flake AW, Leite-Moreira A. A New Fetal Rat Model of

Gastroschisis: Development and Early Characterization. J Ped Surg, 2001; 36 (1): 213-216.
13-Correia-Pinto J, Tavares ML, Baptista MJ, Henrique-Coelho T, Estevão-Costa

J, Flake AW, Leite-Moreira A. Meconium Dependence of Bowel Damage in Gastroschisis. J Pediatr Surg, 2002; 37 (1): 31-35.

Correspondência:

Gustavo Rocha
Serviço de Neonatologia/Departamento de Pediatria
Hospital de São João
Alameda Prof. Hernâni Monteiro
4202-451 Porto
Telefone: 225095816
Fax: 225505919
E-mail: gusrocha@oninet.pt