

Malformação de Dandy Walker, Tetralogia de Fallot e Agenesia Renal

Relato de caso de um feto com trissomia parcial do cromossoma 19 e monossomia parcial do cromossoma 20

Mariana Teves, Sara Dias Leite, Nuno Maciel, José Lúcio Borges, André Sampaio, Carlos Ponte
Hospital do Divino Espírito Santo, Ponta Delgada

Introdução

A Malformação de Dandy Walker (MDW) é a malformação mais comum da fossa posterior. Na forma sindrómica, podem coexistir malformações do coração, face, membros, e dos sistemas gastrointestinal e genitourinário.

A maioria dos casos são esporádicos. No entanto, a MDW pode estar associada a anomalias cromossómicas (16%), distúrbios mendelianos e exposições ambientais.

Caso Clínico

2. Ecografia

17 e 21 semanas: cisterna magna aumentada, agenesia do vérmis, hipoplasia do cerebelo (Fig.1), Tetralogia de Fallot, hidronefrose no rim esquerdo e agenesia renal direita (Fig.2).

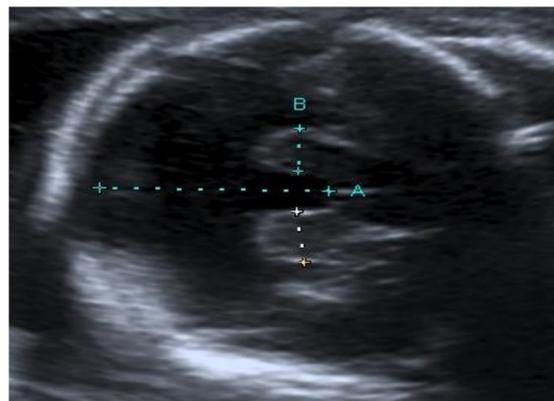


Figura 1: Fossa posterior às 21 semanas. A - Cisterna Magna com 21 mm; B - Diâmetro cerebelar com 5 mm.



Figura 2: Hidronefrose do rim esquerdo (8,3 mm) e agenesia renal direita

4. Orientação

Devido ao mau prognóstico, o casal decidiu terminar a gravidez, após aconselhamento. Os achados pré-natais foram confirmados por autópsia (Fig.3). O casal foi orientado para uma Consulta de Genética Médica.



Figura 3: Exame macroscópico a revelar hipoplasia do cerebelo

3. Amniocentese

Sexo feminino com trissomia parcial do cromossoma 19 e monossomia parcial do cromossoma 20, resultante de uma translocação materna equilibrada entre os cromossomas 19q e 20q, com o cariótipo: 46,XX,der(20)t(19;20)(q12;q13.3) mat (confirmado por *array* CGH)

Conclusão

A trissomia 19q foi reportada como um síndrome reconhecido com variabilidade fenotípica e algumas características constantes. O presente caso e o caso relatado por Babic et al (2007) (4) apresentam novas observações, nomeadamente uma possível associação com as variantes de Dandy Walker e por isso lançam questões sobre as características clínicas comuns do síndrome.