



ISSN 1679-8953

# RBUS

REVISTA BRASILEIRA DE ULTRASSONOGRÁFIA

MARÇO DE 2013

VOLUME 14 . 18ª EDIÇÃO



REVISTA DA SOCIEDADE BRASILEIRA DE ULTRASSONOGRRAFIA



## REVISTA DA SOCIEDADE BRASILEIRA DE ULTRASSONOGRRAFIA

### DIRETOR PRESIDENTE

Waldemar Naves do Amaral (GO)

### DIRETOR VICE-PRESIDENTE

Sang Choon Cha (SP)

### DIRETORA SECRETÁRIA-GERAL

Regina Márcia Yoshiassú (SP)

### DIRETOR TESOUREIRO GERAL

Rui Gilberto Ferreira (GO)

### DIRETORA 1º SECRETÁRIA

Maithe Vendas Galhardo (MS)

### DIRETOR 1º TESOUREIRO

Evaldo Trajano de Souza Filho (DF)

### DIRETOR CIENTÍFICO E CULTURAL

Francisco Mauad Filho (SP)

#### \*DEFESA PROFISSIONAL

Rosemeire F. Garcia (SP)

#### \*SOCIAL E COMUNICAÇÃO

Fausto César e Batista (PR)

### CONSELHO FISCAL

Carlos Stefano H. Britto (MG)

Nielson Rodrigues Barbosa (BA)

José Carlos Gaspar Jr. (SP)

#### Suplentes:

Eduardo V. Isfer (SP)

Washington Luis Rios (GO)

#### Conselho Consultivo

Lucy Kerr e Sang Choon Cha (SP)

### EDITOR CIENTÍFICO

Heverton Pettersen (MG)

Antônio Gadelha da Costa (PB)

Waldemar Naves do Amaral (GO)

### EDITORES ADJUNTOS

Sang Choon Cha (SP)

Carlos Antonio Barbosa Montenegro (RJ)

Roberto A. D. Cardoso (SP)

### CONSELHO EDITORIAL

Ademar Yamanaca (SP)

Adilson Cunha Ferreira (SP)

Carlos Stéfano Hoffmann Brito (MG)

Francisco Mauad Filho (SP)

Jorge Fonte de Rezende Filho (RJ)

José Carlos Gaspar Júnior (SP)

Júlio César de Faria Couto (MG)

Lucy Kerr (SP)

### SOCIEDADE BRASILEIRA DE ULTRASSONOGRRAFIA

Rua Teodoro Sampaio, 352 – conj.53/54

Pinheiros CEP.05406-000 – São Paulo – SP

Fone/Fax (11) 3081-6049 – 3081-6736

E-mail: [sbus@sbus.org.br](mailto:sbus@sbus.org.br) - Home-page:

[www.sbus.org.br](http://www.sbus.org.br)

Luiz Augusto Batista (GO)

Luiz Eduardo Machado (BA)

Marcos Faria (MG)

Maurício Viggiano (GO)

Milton Brícola Filho (SP)

Monres J. Gomes (GO)

Patrícia Spara Gadelha (PB)

Rosemeire Fernandes Garcia (SP)

Sebastião Zanforlin (SP)

Sérgio Luiz Simões (RJ)

Viviane De A.Alcantara Lope (SP)

Walter Pereira Borges (GO)

### EDITORAÇÃO E IMPRESSÃO



(62) 3224-3737

[www.contatocomunicacao.com.br](http://www.contatocomunicacao.com.br)

### Copyright © 2013 by : Sociedade Brasileira de Ultra sonografia Dados Internacionais de Catalogação na Publicação - CIP

REV Revista Brasileira de Ultrassonografia: RBUS / Sociedade Brasileira de Ultrassonografia. - Vol. 14, Ed. 18, (marc. 2013)  
Goiânia: Contato Comunicação, 2013  
48 p. : il.  
ISSN: 1679-8953  
Semestral  
Editor: Sociedade Brasileira de Ultrassonografia.

I. Ultrassonografia - periódico. 2. Medicina - ultrassonografia.  
I. Sociedade Brasileira de Ultrassonografia

CDU: 61.544.57(05)

### Índice para Catálogo Sistemático:

Síndrome Metabólica CDU: 612.39

DIREITOS RESERVADOS - É proibida a reprodução total ou parcial da obra, de qualquer forma ou por qualquer meio sem a autorização prévia e por escrito do autor. A violação dos Direitos Autorais (Lei n.º 610/98) é crime estabelecido pelo artigo 48 do Código Penal.

IMPRESSO NO BRASIL

PRINTED IN BRAZIL

2013

# REVISTA BRASILEIRA DE ULTRASSONOGRAFIA DA SOCIEDADE BRASILEIRA DE ULTRASSONOGRAFIA (SBUS)

## NORMAS PARA PUBLICAÇÃO

O jornal aceitará material original para publicação no campo relacionado à ultrassonografia. O jornal publicará:

1. Artigos originais completos sejam prospectivos, experimentais ou retrospectivos.
2. Relatos de casos de grande interesse desde que bem documentados clínica e laboratorialmente.
3. Números especiais com anais, coletâneas de trabalhos apresentados nos congressos brasileiros patrocinados pela SBUS e suplementos com trabalhos versando sobre tema de grande interesse.
4. Artigos de revisão, inclusive meta-análises e comentários editoriais, a convite, quando solicitados a membros do conselho editorial.
5. As cartas dos leitores versando sobre a matéria editorial poderão ser resumidas sem alteração dos pontos principais. No caso de críticas a trabalhos publicados, a mesma será enviada aos autores do artigo para que sua resposta seja publicada simultaneamente. As críticas deverão ser fundamentadas e acompanhadas de referências bibliográficas.

A revista não aceitará material editorial com objetivos comerciais.

### PROCESSAMENTO

Todo material enviado será analisado pelo Corpo Editorial da revista composto pelo: editores da revista e do jornal, conselho editorial, editor associados, colaboradores e adjuntos; sendo vetado a identificação aos revisores dos autores ou do serviço onde os trabalhos foram desenvolvidos, assim como os revisores não serão identificados pelos autores, exceto quando solicitados por aqueles.

Ao recebimento os artigos serão datados e codificados sendo seus autores comunicados do recebimento. Os artigos que não preencherem as normas editoriais serão rejeitados neste estágio. Aqueles que estiverem de acordo serão enviados a dois revisores indicados pelo Editor. Os autores serão informados sobre a aceitação e das modificações eventualmente sugeridas pelo Corpo Editorial. Quando modificações forem solicitadas os autores deverão retornar o manuscrito corrigido dentro de 15 dias, devendo justificar se alguma sugestão não for aceita.

### DIREITOS AUTORAIS (COPYRIGHT)

É uma condição de publicação em que os autores transferem os direitos autorais de seus artigos a Sociedade Brasileira de Ultrassonografia (SBUS). Todos os artigos deverão ser enviados com uma carta de encaminhamento assinada por todos os autores relatando que o trabalho para publicação é original e que não foi enviado para análise ou publicado em outras revistas, no todo ou parcialmente. Na carta ainda deve estar explícito que os autores transferem os direitos autorais para SBUS e concordam com as normas editoriais. A transferência dos direitos autorais à revista não afeta os direitos de patente ou acordos relacionado aos autores. As figuras, fotos ou tabelas de outras publicações podem ser reproduzidas desde que autorizadas pelo proprietário. A autorização escrita deve ser enviada junto com manuscrito. O material publicado passa a ser propriedade da SBUS, podendo ser reproduzido com sua anuência. A SBUS não se obriga a devolver os originais mesmo em caso de recusa.

### ASPECTOS ÉTICOS

O Corpo Editorial segue os princípios da Declaração de Helsinque e recomendamos que os autores dos artigos enviados obedeçam a comissão ética e preencham os requerimentos reguladores e legais para experiências em seres humanos com drogas, incluindo consentimento informado, de acordo com os procedimentos necessários em sua instituição ou país. Toda informação do paciente deve ser anônima, em particular, checar se o número de identificação e o nome da paciente foram retirados das fotos de ultrassom. Para maiores detalhes acessar o site da comissão de ética e pesquisa (<http://www.datasus.gov.br/conselho/comissoes/etica/comep.htm>).

### AUTORIDADE E RESPONSABILIDADE

O conteúdo intelectual dos manuscritos é de total responsabilidade de seus autores. O Corpo Editorial não assumirá qualquer responsabilidade sobre as opiniões ou afirmações dos autores. Todo esforço será feito pelo Corpo Editorial para evitar dados incorretos ou imprecisos. O número de autores deve ser limitado em seis.

### SUBMISSÃO DOS ARTIGOS

Os autores enviarão quatro cópias do manuscrito juntamente com quatro jogos de figuras, fotos ou tabelas originais e manter uma cópia para referência. O manuscrito deve identificar um autor como correspondente para onde serão enviadas as notificações da revista. Deverá conter o endereço completo, telefone, fax e e-mail desta pessoa. Os trabalhos devem ser enviados em carta registrada endereçada ao:

**Editor da Revista SBUS**  
**Heverton Pettersen**  
**Av. Contorno, 7747, Cidade Jardim**  
**Belo Horizonte – M.G**  
**CEP 30.110-056**  
**e-mail: [clinicaorigen@gmail.com](mailto:clinicaorigen@gmail.com)**

### APRESENTAÇÃO

Os manuscritos devem ser digitados em espaço duplo em um só lado da folha de

papel A4. Os artigos originais devem conter os seguintes tópicos: Título (português e inglês), resumo (português e inglês), introdução, métodos, resultados, discussão, agradecimentos e referências. Cada tópico deve ser iniciado em uma nova página. Os relatos de casos devem ser estruturados em: introdução, relato de caso, discussão e referências. A primeira página deve incluir: título, primeiro e último nome dos autores e sua filiação, títulos (não mais que 20 letras), palavras chaves (5-8) e o endereço para correspondência. A segunda página deve conter o título do manuscrito no cabeçalho e cuidado deve ser tomado no restante do texto para que o serviço ou os autores não possa ser identificado (suprimi-los).

### RESUMO

O resumo dos artigos originais deve ser dividido em seções contendo informações que permita ao leitor ter uma ideia geral do artigo, sendo divididos nos seguintes tópicos: objetivos, métodos, resultados e conclusões. Não deve exceder 250 palavras. O resumo dos relatos de casos deve ser em um único parágrafo. Uma versão em inglês do resumo e das palavras chaves deve ser fornecido.

### DISCO

Uma cópia em disquete ou CD deve ser enviada utilizando um processador de texto e imagem compatível com IBM. Deve estar corretamente identificado com nome do autor principal e título do manuscrito.

### ESTILO

As abreviaturas devem ser em letras maiúsculas e não utilizar ponto após as letras, ex: US e não U.S.. As análises estatísticas devem ser pormenorizadas no tópico referente aos métodos. O uso de rodapé não será permitido, exceto em tabelas. O Corpo Editorial reserva o direito de alterar os manuscritos sempre que necessário para adaptá-los ao estilo bibliográfico do jornal.

### LITERATURA CITADA

As referências devem ser numeradas consecutivamente à medida que aparecem no texto e depois nas figuras e tabelas se necessárias, citadas em numeral sobrescrito, ex: "Trabalho recente sobre o efeito do ultrassom <sup>22</sup> mostra que...". Todas as referências devem ser citadas no fim do artigo seguindo as informações abaixo:

1. et al. Não é usado. Todos os autores do artigo devem ser citados.
2. As abreviações dos jornais médicos devem seguir o formato do Index Medicus.
3. Trabalhos não publicados, artigos em preparação ou comunicações pessoais não devem ser usadas como referências. Quando absolutamente necessárias, somente citá-las no texto.
4. Não usar artigos de acesso difícil ou restrito aos leitores, selecionando os mais relevantes ou recentes. Nos artigos originais o número de referência deve ser limitado em 25 e os relatos de casos e cartas em 10.
5. A exatidão dos dados da referência é de responsabilidade dos autores.

As referências devem seguir o estilo Vancouver como nos exemplos abaixo:

**Artigo de jornais:** Cook CM, Ellwood DA. A longitudinal study of the cervix in pregnancy using transvaginal ultrasound. Br J Obstet Gynaecol 1966; 103:16-8.

**In press:** Wyon DP. Thermal comfort during surgical operations. J Hyg Camb 20-; in press (colocar o ano atual).

**Artigo em livro editado:** Speroff L, Glass RH, Kase NG. In Mitchell C, ed. Clinical Gynecologic Endocrinology and Infertility. Baltimore, USA: Williams & Wilkins, 1994:1-967.

### AGRADECIMENTOS

Dirigidos às contribuições científicas ou materiais de outros que não justificam co-autoria.

### ILUSTRAÇÕES

Favor enviar versões digitais de suas figuras ou fotos, acompanhadas de impressões em papel "glossy". O uso de símbolos nas ilustrações devem ser consistentes com os utilizados no texto. Todas as ilustrações devem ser identificadas no verso com o nome do autor principal e número da figura. Se a orientação da figura não é óbvia, favor identificá-la no verso. As legendas das ilustrações devem ser digitadas em páginas separadas. Todas as ilustrações devem ser citadas no texto do manuscrito e numeradas de acordo com aparecimento, ex: figura 3.

### TABELAS

As tabelas devem ser digitadas em páginas separadas e os seguintes símbolos devem ser usados no rodapé: \*, †, ‡, †. Todas as tabelas devem ser citadas no texto.

### PROVA

O autor correspondente receberá uma prova final do manuscrito em formato Acrobat PDF via e-mail. Favor conferir se o e-mail fornecido no endereço está ativo. A prova final deve ser lida atentamente para possíveis erros e a sua correção deve ser imediatamente retornada. A não confirmação em 48 horas será definida como aceita sem modificações pelo autor. Não serão aceitas grandes modificações ou outras interpretações no texto e caso sejam necessárias deverá ser realizadas no manuscrito original e custos desta alteração serão pagos pelos autores.

REVISTA BRASILEIRA DE ULTRASSONOGRAFIA DA  
SOCIEDADE BRASILEIRA DE ULTRASSONOGRAFIA (SBUS)

ÍNDICE

- 
- 07 TELE-ECOGRAFIA OBSTÉTRICA EM TEMPO REAL Adilson Cunha Ferreira
- 
- 09 FREQUÊNCIA DAS ALTERAÇÕES DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL NA ULTRASSONOGRAFIA MORFOLÓGICA DO SEGUNDO TRIMESTRE Andréa Palmeira Barros Kavamoto, Caroline Reichert Garcia Ferri, Fábio de Souza Pereira, Gilson Pinto Ribeiro, Idaley Pinheiro da Silva Pinto & Waldemar Naves do Amaral
- 
- 15 PREVALÊNCIA DE MIOMA UTERINO EM ULTRASSONOGRAFIA TRANSVAGINAL Alexandre A. Bezerra do Amaral, Ézio Pereira Carneiro, Waldemar Naves do Amaral & Waldemar Naves do Amaral Filho
- 
- 17 PREVALÊNCIA DE SOBREPESO E OBESIDADE EM PACIENTES COM SÍNDROME DOS OVÁRIOS POLICÍSTICOS Alexandre A. Bezerra do Amaral, Mônica Marina Zuazo Ampuro, Waldemar Naves do Amaral & Waldemar Naves do Amaral Filho
- 
- 21 PROTOCOLO MÍNIMO DA ULTRASSONOGRAFIA MORFOLÓGICA DO SEGUNDO TRIMESTRE Jorge Telles
- 
- 25 ASPECTOS ULTRASSONOGRÁFICOS DO SEMINOMA TESTICULAR: RELATO DE CASO Antonio Gadelha da Costa, Patricia Spara Gadelha & William Ramos Tejo Neto
- 
- 29 DOPPLER DAS ARTÉRIAS UTERINAS NA PREDIÇÃO DE PRÉ-ECLÂMPSIA Maria Amélia de Rolim Rangel, Luthgard Gomes Medeiros de Sousa, Gilberto Meira de Vasconcelos, Patrícia Spara Gadelha, Antonio Gadelha da Costa
- 
- 33 GASTROSQUISE: RELATO DE DOIS CASOS Alexandre A. Bezerra do Amaral, Maurício Blanco, Waldemar Naves do Amaral & Waldemar Naves do Amaral Filho
- 
- 39 SIRENOMELIA – RELATO DE CASO Henri Augusto Korkes, Larissa Sammartino Pozzebon, Enoch Quindere de Sá Barreto, Viviane Lopes, Carla Fagundes Silva de Paula, Greyc Kenj, Nelson Sass
- 
- 43 PSEUDO-HERMAFRODITISMO MASCULINO: RELATO DE CASO José de Lima Machado, Lívia Machado da Nóbrega, José de Lima Machado Júnior, Waldemar Naves do Amaral & Waldemar Naves do Amaral Filho
-

# FÉ, CONFIANÇA E ESPERANÇA NORTEIAM NOSSO FUTURO

Certa vez, o povo de uma vilarejo decidiu se reunir no centro do lugar para rezar pedindo por chuvas... Mas apenas um garoto trouxe guarda-chuva. Isso é FÉ.

Quando você joga um bebê de um ano de idade para o alto, ele gargalha porque sabe que na queda alguém irá segurá-lo. Isso é CONFIANÇA.

A cada noite, antes de dormir, não temos garantia nenhuma de que estaremos vivos na manhã seguinte, mas, ainda assim, colocamos o despertador para tocar. Isso é ESPERANÇA.

Assim, com fé e esperança temos a confiança permanente nos desígnios da SBUS, sendo que esta revista que se encontra em fase crescente na qualificação científica é o nosso “Norte” para manutenção da União dos ultrassonografistas brasileiros.

WALDEMAR NAVES DO AMARAL | PRESIDENTE DA SBUS

HEVERTON PETERSEN | EDITOR CIENTÍFICO

# TELE-ECOGRAFIA OBSTÉTRICA EM TEMPO REAL

PROF. DR. ADILSON CUNHA FERREIRA<sup>1</sup>

*Vários projetos internacionais têm demonstrado que a teleecografia se mostra efetiva no fornecimento de serviços de diagnóstico por imagem para populações carentes e reduz os custos com a saúde pelo decréscimo do número de internações, redução da estadia hospitalar e redução do número de procedimentos cirúrgicos desnecessários, tais como laparoscopias exploratórias. Estados Unidos, Canadá e Austrália foram os pioneiros nessa pesquisa e na realização de estudos pilotos.*

*No entanto, a maioria desses projetos baseou-se na utilização de hardware e de pacotes de software próprios que requeriam conexões de banda larga de alta velocidade e um alto custo para sua implantação, o que inviabilizaria sua utilização nos países em desenvolvimento.*

*A evolução constante das redes de telecomunicação tem permitido atualmente a comunicação por meio de canais de banda larga de menor velocidade com baixo custo. Com base nesse sistema, surgiram estudos que demonstraram ser possível a transmissão de exames altamente complexos, o diagnóstico em tempo real e uma interpretação rápida dos resultados, embora ainda não exista um pacote de software simples, compreensível e de baixo custo desenvolvido para aplicação em tele-ecografia.*

*Este estudo, parte integrante de uma tese de doutorado da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto – FAMERP, foi concebido com o intuito de avaliar a acurácia diagnóstica das imagens da ultrassonografia do primeiro trimestre (Comprimento Cabeça-Nádegas - CCN e Translucência Nucal - TN) obtidas em tempo real e propor um modelo viável transmissão em tempo real desses exames e avaliação a distância por outro observador diferente do médico que está executando o exame. Contribuindo assim para popularização do rastreamento das alterações cromossômicas no primeiro trimestre da gestação.*

*Realizou-se um estudo coorte, prospectivo, de imagens ultrassonográficas de fetos de gestantes maiores de 18 anos obtidas entre a 11ª e 13ª semanas e seis dias de gravidez, atendidas na Maternidade do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná. Os exames foram transmitidos simultaneamente em tempo real, por meio de um software de videoconferência de baixo custo, para três observadores independentes em Ribeirão Preto, São José do Rio Preto e Curitiba, que realizaram a avaliação qualitativa com base nos parâmetros estabelecidos pela Fetal Medicine Foundation. Cópias das imagens recebidas foram enviadas pelos avaliadores para subsidiar a análise quantitativa por meio do software ImajeJ.*

*Os resultados do estudo mostraram que todas as estruturas fetais puderam ser visualizadas e identificadas e a qualidade das imagens recebidas foi considerada regular pelos avaliadores.*

*O estudo concluiu que a qualidade das imagens de exames ultrassonográficos do primeiro trimestre transmitidas por meio da utilização de softwares e programas de baixo custo ou livres é viável. No Brasil, a realização de estudos multicêntricos no campo da tele-ecografia obstétrica permitirá estabelecer um protocolo de transmissão/recepção via Internet, com o objetivo de popularizar o rastreamento das alterações cromossômicas no primeiro trimestre da gestação.*

*Esta pesquisa, por sua inovação e pelos resultados obtidos, recebeu o convite da Universidade de*

---

1 - COORDENADOR DO PROJETO TELE-ECOGRAFIA

*Michigan para ser apresentada durante o Seminário do Departamento de Radiologia da instituição em abril de 2012, despertando o interesse de professores e alunos para a realização de pesquisas na área. Os resultados foram publicados parcialmente com nome Tele-obstetric ultrasound: analysis of first-trimester ultrasound images transmitted in real time e publicado no Journal of Telemedicine and Telecare.*

*Esse projeto é um projeto multicêntrico que vem sendo realizado em algumas instituições e conta com coordenação dos médicos Adilson Cunha Ferreira, Rejane Maria Ferlin, Denise Mo´ s Vaz-Oliani, Franscisco Mauad Filho, João Francisco Jordão, Antonio Helio Oliani e mais recentemente um programador de sistemas Fernando A. Calzzani Junior.*



# FREQUÊNCIA DAS ALTERAÇÕES DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL NA ULTRASSONOGRAFIA MORFOLÓGICA DO SEGUNDO TRIMESTRE

## FREQUENCY OF FETAL CENTRAL NERVOUS SYSTEM ANOMALIES IN THE SECOND TRIMESTER PRENATAL ULTRASOUND

ANDRÉA PALMEIRA BARROS KAVAMOTO<sup>1</sup>, CAROLINE REICHERT GARCIA FERRI<sup>1</sup>, FÁBIO DE SOUZA PEREIRA<sup>1</sup>, GILSON PINTO RIBEIRO<sup>1</sup>, IDALCY PINHEIRO DA SILVA PINTO<sup>1</sup>, WALDEMAR NAVES DO AMARAL<sup>2</sup>

### RESUMO

**OBJETIVO:** Analisar a prevalência das malformações fetais na ultrassonografia morfológica do segundo trimestre e analisar a frequência das alterações do sistema nervoso central (SNC) detectadas com o ultrassom morfológico do segundo trimestre.

**MÉTODOS:** Trata-se de um estudo retrospectivo com corte transversal, das ultrassonografias morfológicas do segundo trimestre, realizadas no período de janeiro de 2002 a dezembro de 2011, em Brasília-DF.

**RESULTADOS:** Incluíram-se 2988 gestantes de baixo risco e diagnosticaram-se anomalias congênitas em 143 (4,79%) pacientes.

**CONCLUSÃO:** A prevalência de malformações fetais foi de 4,79%. As alterações do SNC foram as mais detectadas: 1,10%; em segundo lugar as cardíacas e as urinárias com 1,04% para cada grupo, em terceiro as anomalias faciais: 0,44%.

**PALAVRAS-CHAVE:** ultrassonografia morfológica, malformações fetais, anomalias congênitas, diagnóstico pré-natal, sistema nervoso central

### ABSTRACT

**OBJECTIVE:** The goal was to analyze the prevalence of fetal anomaly, present on the morphologic study of the second trimester and to analyze the frequency of central nervous system (CNS) alterations.

**METHODS:** This was a retrospective study conducted between January of 2002 and December of 2011, realized in a unit of ultrasound diagnostic of Brasília – DF.

**RESULTS:** 2988 pregnant women of low risk were included and fetal anomalies were diagnosed in 143 (4,79%).

**CONCLUSION:** The prevalence of fetal anomaly was 4,79%. The CNS alterations were the most common: (1,10%); in the second place was the cardiac defects and the urinary anomalies (1,04% for each group) and, in the third place, the facial anomalies (0,44%).

**KEYWORDS:** morphological ultrasound, fetal malformations, prenatal diagnosis, central nervous system pathology, congenital anomalies.

### INTRODUÇÃO

A detecção de anomalias congênitas é uma das metas da assistência pré-natal. Aproximadamente 90% dos fetos malformados não apresentam fator de risco identificável. A realização da ultrassonografia morfológica fetal de rotina, nas gestantes de baixo risco, aumenta a taxa de detecção das anomalias estruturais<sup>1,2</sup>

A prevalência de anomalias congênitas varia de 3 a 5%. Estima-se que a taxa de fetos malformados seja de 4% na América Latina, representando para a população geral um considerável aumento

da morbidade neonatal<sup>3</sup>. No Brasil, as malformações congênitas estão em segundo lugar entre as causas de mortalidade infantil e em terceiro na mortalidade de menores de cinco anos, sendo responsáveis por 10,5% neste grupo<sup>4</sup>. A taxa de mortalidade por malformações fetais apresenta pouca variabilidade temporal e geográfica, sendo considerada um ótimo indicador de consistência dos dados<sup>5,6</sup>. As mortes determinadas pelas anomalias congênitas representam um desafio à prevenção e adquirem maior relevância, considerando que a mortalidade por outras causas tende a diminuir.

A acurácia no diagnóstico de malformações fetais, utilizando

1. PONTÍFICA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS  
2 SCHOLA FÉRTILE, GOIÂNIA

CORRESPONDÊNCIA:  
SHLS 716, BL L, TORRE 2, SALA 401, CEP: 70.390-907, BRASÍLIA/DF.  
E-MAIL: ANALYSISDF@UOL.COM.BR

a ultrassonografia, depende do perfil da população estudada, a sensibilidade no diagnóstico das anomalias fetais nas gestações de baixo risco varia de 14 a 85% para uma especificidade de 93 a 99%. Quando a avaliação é feita em gestantes de alto risco, a sensibilidade do método varia de 27 a 99%, com especificidade de 96 a 100%<sup>2</sup>. O Royal College de Londres, lembra que algumas patologias como o autismo e a paralisia cerebral, via de regra, nunca são diagnosticadas por este método. A ultrassonografia morfológica fetal é mais útil na exclusão de anomalias fetais do que na sua detecção. A sensibilidade e especificidade estão relacionadas às suas indicações. A sensibilidade da ultrassonografia na detecção de anomalias fetais varia de acordo com o tipo de anomalia fetal existente. Os resultados dependem também da formação e experiência do profissional e da qualidade dos equipamentos utilizados<sup>7,8</sup>.

A avaliação pré-natal detalhada da anatomia fetal é de extrema importância pela alta prevalência das anomalias estruturais e pela repercussão que elas produzem em relação à sobrevivência e à futura função social do indivíduo. As malformações do sistema nervoso central (SNC) estão entre as mais comuns dentre todas as anomalias fetais, com prevalência variando de 1 a 10 em 1.000 nascidos vivos, sendo uma das principais causas de morbimortalidade perinatal<sup>4,6</sup>. A incidência média de malformações do sistema nervoso central é de aproximadamente 1:100 conceptos, sendo menor nas estatísticas dos serviços de neonatologia. Justifica-se pela alta mortalidade associada a estas malformações, nas quais os conceptos não chegam a nascer evoluindo para abortamento ou morte intrauterina. A incidência de anomalias intracranianas com o tubo neural intacto é incerta, a maioria não é diagnosticada ao nascimento e manifesta-se tardiamente. Em uma proporção ainda imprecisa, mesmo em mãos experientes, alguns tipos de malformações mostram-se difíceis de serem diagnosticadas intraútero<sup>5,9</sup>.

Existe um alto nível de concordância entre os achados ultrassonográficos pré-natais e os achados da autópsia em fetos com malformações do SNC<sup>10</sup>.

Havia dúvida em relação à correspondência ultrassonográfica com os casos relacionados a malformação de Dandy-Walker e/ou coleções líquidas em fossa posterior, mas estudos recentes e avanços em imagem pré-natal, nos permitem acompanhar de forma mais detalhada a evolução destes processos. Em torno de 90% dos casos, a ultrassonografia pode caracterizar a fossa cerebral posterior tão bem quanto a ressonância nuclear magnética<sup>11</sup>.

## OBJETIVO

1. Analisar a prevalência das malformações fetais na ultrassonografia morfológica do segundo trimestre

2. Analisar a frequência das alterações do sistema nervoso central vistas no ultrassom morfológico do segundo trimestre.

## MATERIAL E MÉTODOS

Trata-se de um estudo retrospectivo com corte transversal, das ultrassonografias morfológicas do segundo trimestre, realizadas em gestantes de baixo risco, em uma unidade privada de diagnóstico ultrassonográfico e avaliação fetal em Brasília - DF, no período de janeiro de 2002 a dezembro de 2011.

Incluíram-se todas as gestantes submetidas ao estudo morfológico neste período. Excluíram-se todas as gestantes de

gravidez gemelar. A amostra constituiu-se de 2988 pacientes com gestação única.

Os exames foram realizados com transdutor convexo nas frequências de 2-5Mhz, na primeira metade do período de avaliação com equipamento ATL – HDI 3000, e na segunda, com Sistema Philips HD-11.

As anomalias congênicas foram classificadas topograficamente. Os fetos com patologias associadas foram agrupados de acordo com a patologia principal, para fins estatísticos.

Todos os fetos com malformações do SNC foram acompanhados e os dados sonográficos confrontados com os achados pós-natais, obtidos através da consulta aos prontuários médicos, consideradas as descrições dos exames complementares e/ou avaliação clínico-cirúrgica. Todas as pacientes tiveram seus diagnósticos confirmados ou ratificados retrospectivamente. Os dados do quadro evolutivo foram obtidos por entrevistas com os pais e/ou cuidadores das crianças.

A análise estatística, tabelas e gráficos foram realizados com os softwares: 'Microsoft Office Excel 2007' e 'SPSS 15.0 for Windows'.

## RESULTADOS

No período do estudo foram incluídas 2988 gestantes de baixo risco. O estudo morfológico do segundo trimestre diagnosticou anomalias congênicas em 143 (4,79%) pacientes. Os tipos de malformações congênicas foram classificadas topograficamente e os fetos com malformações associadas foram agrupados de acordo com a patologia principal (Tabela 1).

A maior prevalência foi de alterações do SNC: 33 (1,10%).

**Tabela 1 – Distribuição topográfica e temporal, da prevalência de malformações congênicas diagnosticadas nas ultrassonografias morfológicas realizadas entre janeiro de 2002 e dezembro de 2011, em Brasília-DF.**

ano	total	total malformações		maif. SNC		maif. cardíacas		maif. urinárias		maif. face		maif. esqueléticas		def.parede		outras maif.	
		n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
2002	137	11	8,03	1	0,73	1	0,73	1	0,73	1	0,73	0	0,00	5	3,65	0	0,00
2003	220	4	1,82	2	0,91	1	0,45	0	0,00	1	0,45	0	0,00	0	0,00	1	0,45
2004	275	14	5,09	4	1,45	1	0,36	3	1,09	4	1,45	1	0,36	1	0,36	1	0,36
2005	322	9	2,80	2	0,62	2	0,62	3	0,93	1	0,31	0	0,00	1	0,31	0	0,00
2006	391	12	3,07	5	1,28	2	0,51	2	0,51	0	0,00	1	0,26	0	0,00	2	0,51
2007	348	17	4,89	6	1,72	3	0,86	6	1,72	0	0,00	1	0,29	0	0,00	2	0,57
2008	345	20	5,80	1	0,29	6	1,74	4	1,16	3	0,87	0	0,00	0	0,00	3	0,87
2009	344	23	6,69	6	1,74	7	2,03	4	1,16	0	0,00	2	0,58	2	0,58	6	1,74
2010	293	14	4,78	2	0,68	5	1,71	2	0,68	1	0,34	2	0,68	1	0,34	2	0,68
2011	313	19	6,07	4	1,28	3	0,96	6	1,92	2	0,64	1	0,32	0	0,00	0	0,00
	2988	143	4,79	33	1,10	31	1,04	31	1,04	13	0,44	8	0,27	10	0,33	17	0,57

maif.: malformações, SNC: sistema nervoso central

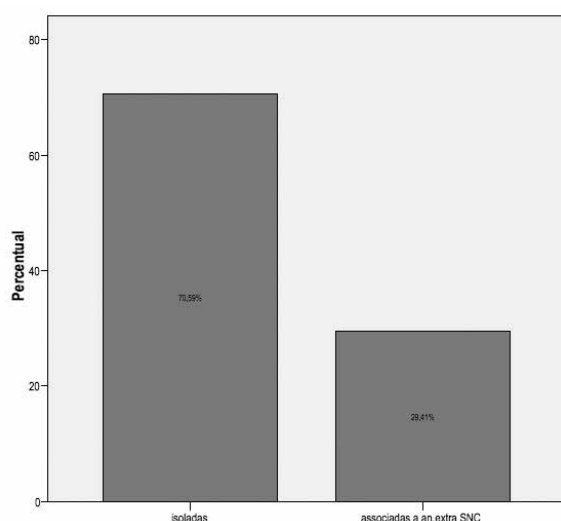
Em segundo lugar as cardíacas e as urinárias: 31 (1,04%) para cada grupo, em terceiro as anomalias faciais: 13 (0,44%), seguidas pelas esqueléticas: oito (0,27%), os defeitos de parede ficaram com a sexta colocação: 10 (0,33%), seguidos pela junção das restantes (anomalias anexiais, hidropisias, etc.) sob a denominação de outras malformações, com 17 (0,57%).

A distribuição da frequência das malformações fetais segundo o comprometimento topográfico é apresentada na tabela 2. As anomalias do SNC corresponderam a 23,08% das patologias diagnosticadas nesta amostra, e associadas às cardíacas (21,68%) e às urinárias (21,68%) são responsáveis por dois terços dos acometimentos congênicos. As esqueléticas incidiram em 9,09% dos casos, as faciais em 5,59% e o restante (reunido sob o rótulo de "outras") ficou com 11,89%.

**Tabela 2 – Distribuição dos casos de ultrassonografia morfológica do segundo trimestre de acordo com a topografia (Jan/2002 a Dez/2011, Brasília-DF)**

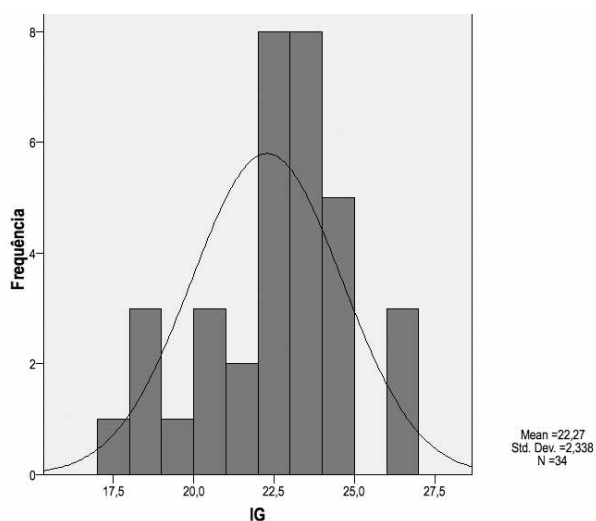
Malformações diagnosticadas	N	%
SNC	33	23,08
Cardíacas	31	21,68
Urinárias	31	21,68
Esqueléticas	13	9,09
Defeitos de Parede	10	6,99
Face	8	5,59
Outras	17	11,89
<b>Total</b>	<b>143</b>	<b>100,00</b>

Na população de fetos com acometimento do sistema nervoso central evidenciou-se associação a anomalias extra-sistema nervoso central em quase 30%: 10 casos (Gráfico 1).



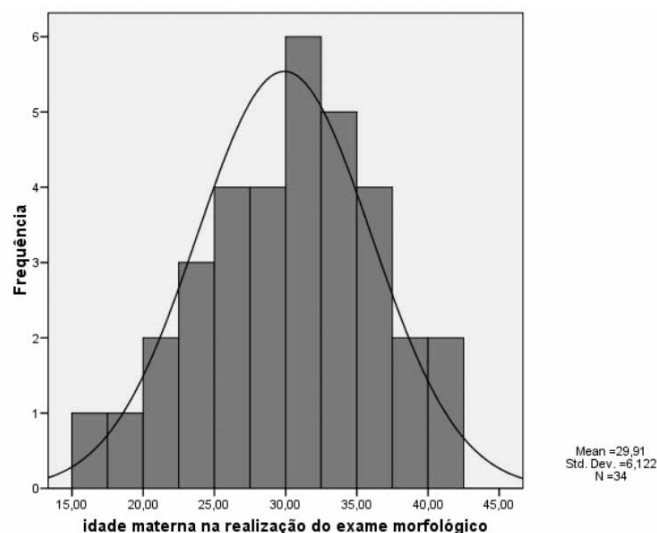
**Gráfico 1 – Distribuição dos casos de ultrassonografia morfológica: associação das anomalias do SNC com malformações em outra topografia (Jan/2002 a Dez/2011, Brasília-DF).**

Os exames morfológicos foram realizados entre 17 e 26,5 semanas de idade gestacional, com uma média de 22,27 +/- 2,53 semanas (Gráfico 2).



**Gráfico 2 – Distribuição da frequência da idade gestacional, na realização do exame morfológico dos fetos diagnosticados com malformações do SNC (Jan/2002 a Dez/2011, Brasília-DF).**

A distribuição da idade materna ocorreu segundo uma curva normal, com a idade média de 29,9 +/- 6,12 anos variando entre de 16 a 41 anos (Gráfico 3).



**Gráfico 3 – Distribuição de frequência da idade materna, na realização do estudo morfológico dos conceitos com anomalias do sistema nervoso central. (Jan/2002 a Dez/2011, Brasília-DF).**

**Tabela 3 – Distribuição das alterações de sistema nervoso central observadas, associação com anomalias extra SNC, dos casos de regressão intrauterina e da confirmação dos achados ultrassonográficos com os dados pós-natais (Jan/2002 a Dez/2011, Brasília-DF).**

diagnóstico ultrassonográfico	total malformações		associação an.extraSNC		regressão intraútero		confirmação pós-natal*
	n	%	n	%	N	%	
pré-natal							
agenesia/hipoplasia vermis cerebelar	2	4,55	0	0,00	0	0,00	2
cisto aracnóide	1	2,27	0	0,00	1	2,27	/
Encefalocele	1	2,27	0	0,00	0	0,00	1
seqüência acrania/anencefalia/exencefalia	2	4,55	1	2,27	0	0,00	2
espinha bifida	5	11,36	2	4,55	0	0,00	5
meningocelo ou meningomielocelo	4	9,09	1	2,27	0	0,00	4
Holoprosencefalia	5	11,36	1	2,27	0	0,00	5
Ventriculomegalia	12	27,27	3	6,82	0	0,00	12
cisto de plexo coróide	12	27,27	2	4,55	10	22,73	2
<b>Total</b>	<b>44</b>	<b>100,00</b>	<b>10</b>	<b>22,73</b>	<b>11</b>	<b>25,00</b>	<b>33/33</b>

\* Excluídos os casos de regressão intraútero / an.extra SNC= anomalias extra sistema nervoso central

A Tabela 3 exhibe a distribuição das alterações neurológicas por malformação diagnosticada. Associação a anomalias extra SNC ocorreu em 36,11%. Em 34 fetos foram diagnosticadas 44 alterações neurológicas. Interrupção legal da gestação ocorreu em um caso de seqüência acrania/anencefalia/exencefalia (2,27%). Observou-se regressão intrauterina dos achados ultrassonográficos em oito dos 10 casos de cisto de plexo coróide (22,73%) e com o único caso de cisto aracnoide (2,27%), correspondendo a regressão de 25% das alterações do SNC detectadas. A confirmação pós-natal do diagnóstico ultrassonográfico foi realizada através da consulta aos prontuários médicos em cada caso, por entrevistas com os pais e cuidadores das crianças.

O acompanhamento gestacional evidenciou 88% de nascidos vivos (22), uma taxa de 8% de natimortos (dois fetos) e 4% de interrupção legal da gestação (correspondendo a um dos casos da seqüência acrania / anencefalia / exencefalia. (Gráfico 5).

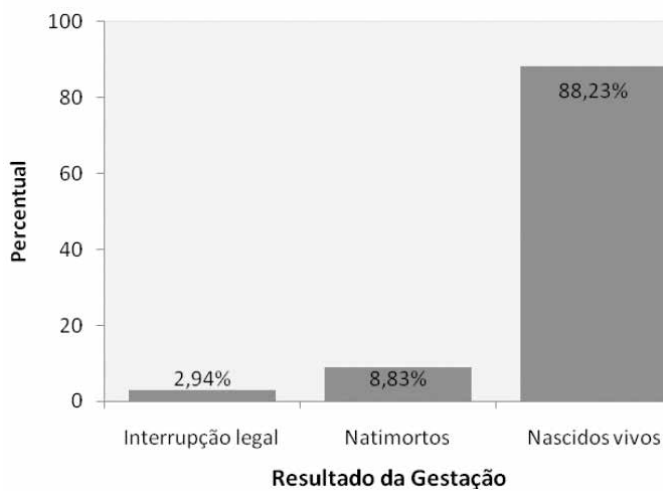


Gráfico 5 – Distribuição da frequência dos nativos, natimortos e da interrupção legal da gestação, nos casos de alterações do SNC na ultrassonografia morfológica do segundo trimestre (Jan/2002 a Dez/2011, Brasília-DF).

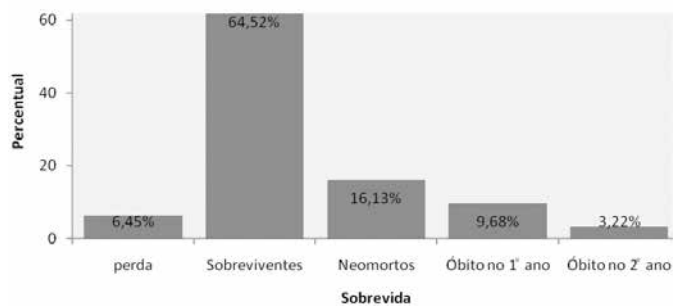


Gráfico 6 – Distribuição da frequência dos nascidos vivos quanto à sobrevida, nos casos de alterações do SNC na ultrassonografia morfológica do segundo trimestre (Jan/2002 a Dez/2011, Brasília-DF).

O Quadro 1 e a Figura 1 se complementam: a primeira contém os dados de cada caso e a segunda, imagens referentes a eles.

Quadro 1: Características, anomalias associadas, resultado pós-natal e dados do acompanhamento de 33 casos (excluído o submetido à interrupção legal da gestação), diagnosticados na ultrassonografia morfológica do segundo trimestre (Jan/2002 a Dez/2011, Brasília-DF).

Resultado pós-natal	Diagnóstico pós-natal e Acompanhamento
1. Natimorto	hidrocefalia, defeito do septo AV. Natimorto com 35 semanas
2. Natimorto 35 sem	Síndrome de Patau: holoprosencefalia, fenda lábio-palatal completa e bilateral, artéria umbilical única, onfalocoele, dedo supranumerário pós-axial em mão direita, angulação anômala entre o pé direito e a perna, espessamento cutâneo em face
3. Neomorto	Confirmação de S. Body-Stalk, com espinha bifida, hiperflexão da coluna. Viveu alguns minutos
4. Neomorto	Anencefalia e defeito do septo atrioventricular. Neomorto na 1ª hora de vida
5. Neomorto	Encefalocoele occipital. Neomorto com algumas horas de vida
6. Neomorto 4 d	S. de Patau: holoprosencefalia, fenda lábio-palatal, def. de septo atrioventricular, pés tortos
7. Neomorto	holoprosencefalia, defeito septo atrioventricular, pés tortos. Neomorto no 14º dia
8. Óbito	Ventriculomegalia, defeito de fechamento vertebral em região torácica alta com meningocele + lesão cardíaca não evidenciada no pré-natal. Óbito no 40º dia de vida
9. Óbito	Ventriculomegalia lateral e de III ventrículo. Síndromico mas com diagnóstico inconcluso. Óbito no 3º mês de vida após vários procedimentos cirúrgicos.
10. Óbito	Trissomia do 18 - CIV, art. umb única, cisto pl coróide bilateral, mãos em garra, pé torto cong, polidactilia, sindactilia. Submetido a cirurgia cardíaca neonatal. Óbito no oitavo mês de vida

11. Óbito	Ventriculomegalia importante, holoprosencefalia lobar, mesomegalia (MSEsq). Boa evolução neonatal, com pequeno comprometimento no desenvolvimento neurológico. Com 2 anos contraiu uma infecção seguida por sepse e ób.
12. Natimorto	Ventriculomegalia importante, cirurgia (derivação líquórica) no 2º dia = dados prontuário do obstetra. Perda do acompanhamento
13. Natimorto	Cisto de plexo coróide que não regrediu. Confirmação pós-parto da suspeita de Trissomia 21. Hoje com 9 anos, mantém-se sob estimulação, apresenta-se bem, mas com déficit intelectual.
14. Natimorto	Ventriculomegalia. Mielomeningocele lombo-sacra. Tratamento intra-útero: Válvula da derivação líquórica. Cirurgia no 2 dia de vida. Hoje com 8 anos e 5 meses, cognição normal, aproveitamento escolar normal, déficit motor em MMII, faz uso de andador
15. Natimorto	Ventriculomegalia assimétrica moderada (dados prontuário do obstetra). Perda do acompanhamento
16. Natimorto	Ventriculomegalia importante. Defeito fechamento rg lombo-sacra com meningomielocele. Cirurgia no 2 dia de vida. Hoje com 8 anos 2 meses, cognição normal, aproveitamento escolar normal, déficit motor em MMII, mas anda com aparelho nas pernas e com uma muleta.
17. Natimorto	Holoprosencefalia lobar, ventriculomegalia. Cirurgia (derivação líquórica) no 2 dia de vida. Hoje com 5 anos e 9 meses. Pais referem que está bem, com desenvolvimento subnormal.
18. Natimorto	hidrocefalia bilateral assimétrica. falha de fechamento ao nível da coluna lombo-sacra (L5 - S1). Mielomeningocele. Cirurgia no 5º dia de vida. Hoje com 5 anos e 10 meses, utiliza cadeira de rodas.
19. Natimorto	Malformação de Dandy-Walker VL dilatados. Cerebelo: hipoplasia de vérmix cerebelar. Cirurgia 24 horas após nascimento. Hoje com 5 anos e 6 meses, bem e com desenvolvimento normal
20. Natimorto	S. Dandy Walker confirmada. Não fez ventriculomegalia. Nasceu bem. Hoje com 5 anos, bem e com desenvolvimento normal.
21. Natimorto	Nasceu bem. Dilatação VL assintomática confirmada ao nascimento. Hoje com 1 ano e 6 meses e desenvolvimento normal.
22. Natimorto	Sem associação com outras anomalias. Regressão completa de cisto aracnóide, nasceu termo e encontra-se bem. Hoje com 10 anos, aproveitamento escolar normal
Quadro 1: continuação	
Resultado pós-natal	Diagnóstico pós-natal e Acompanhamento
23. Natimorto	Sem associação com outras anomalias. Regressão completa do cisto de plexo coróide, nasceu bem e encontra-se bem. Hoje com 8 anos, aproveitamento escolar normal
24. Natimorto	Sem associação com outras anomalias. Regressão completa do cisto de plexo coróide, nasceu bem e encontra-se bem. Hoje com 8 anos, aproveitamento escolar normal
25. Natimorto	Sem associação com outras anomalias. Regressão completa do cisto de plexo coróide, nasceu bem e encontra-se bem. Hoje com 7 anos, aproveitamento escolar normal
26. Natimorto	Sem associação com outras anomalias. Regressão completa do cisto de plexo coróide, nasceu bem e encontra-se bem. Hoje com 6 anos, aproveitamento escolar normal
27. Natimorto	Sem associação com outras anomalias. Regressão completa do cisto de plexo coróide, nasceu bem e encontra-se bem. Hoje com 4 anos e 8 meses e desenvolvimento normal
28. Natimorto	Sem associação com outras anomalias. Regressão completa do cisto de plexo coróide, nasceu bem e encontra-se bem. Hoje com 2 anos e 9 meses, aproveitamento escolar normal
29. Natimorto	Sem associação com outras anomalias. Regressão completa do cisto de plexo coróide, nasceu bem e encontra-se bem. Hoje com 2 anos e 3 meses e desenvolvimento normal
30. Natimorto	Sem associação com outras anomalias. Regressão completa do cisto de plexo coróide, nasceu bem e encontra-se bem. Hoje com 1 ano e 5 meses e desenvolvimento normal
31. Natimorto	Ventriculomegalia acentuada, derivação líquórica no 2º dia de vida. Hoje com 9 meses e desenvolvimento psicomotor adequado para a idade
32. Natimorto	Sem associação com outras anomalias. Regressão completa do cisto de plexo coróide, nasceu bem e encontra-se bem. Hoje com 9 meses e desenvolvimento normal
33. Natimorto	Sem associação com outras anomalias. Regressão completa do cisto de plexo coróide, nasceu bem e encontra-se bem. Hoje com 5 meses e desenvolvimento normal

Dos 31 nascidos vivos, ocorreram 5 (16,13%) óbitos neonatais, 3 (9,68%) óbitos no primeiro ano de vida e 1 (3,22%) no segundo ano. Até a presente data, pelo menos 20 crianças (64,52% dos nativos) sobrevivem. Houve “perda no seguimento”, após o nascimento, de dois (6,45%) neonatos.

Figura 1 – Imagens dos casos apresentados



Caso 4: anencefalia



Caso 2: holoprosencefalia alobar



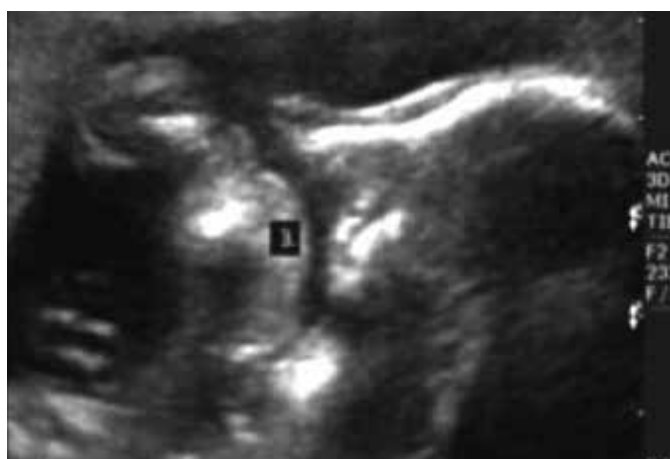
Caso 4: anencefalia



Caso 2: holoprosencefalia/S.Patau



Caso 5: encefalocele



Caso 2: holoprosencefalia / S.Patau

## DISCUSSÃO

A literatura descreve diferentes frequências de anomalias congênitas de acordo com a população alvo. Gestantes de alto risco relacionam-se a uma maior prevalência e o contrário se passa com o baixo risco<sup>2,4</sup>. Independente do perfil populacional e da habilidade do operador, a idade gestacional entre 20 e 24 semanas, em muito favorece a detecção de tais patologias<sup>2,9</sup>. As malformações cardíacas são as mais frequentes anomalias congênitas durante a gestação<sup>12</sup>. No entanto, a maior parte dos dados da literatura refere às alterações neurológicas como as mais diagnosticadas,

acompanhadas pelas geniturinárias e osteoarticulares<sup>13</sup>. Mauad Filho & Gallaretta<sup>2</sup> referem acometimento neurológico em 22,3%; urológico em 12,4% e 10,4% de gastrointestinais. No presente levantamento, identificou-se que as anomalias do SNC, as cardíacas e as renais exibem uma frequência bem próxima: 23,08%, 21,68% e 21,68%, respectivamente. Associadas correspondem a mais de dois terços dos casos.

A associação das anomalias do SNC com outras malformações é relatada em 46%<sup>14</sup>. Identificou-se associação de alteração de SNC com outras anomalias em 29,41%.

A idade média das gestantes, segundo Noronha Neto et al.<sup>13</sup>, foi de 24,8 +/- 6,51 anos. A distribuição da idade materna ocorreu segundo uma curva normal, com a idade média de 29,9 +/- 6,12 anos.

Nas patologias do sistema nervoso central as dilatações ventriculares e os defeitos abertos do tubo neural são referidos como as mais diagnosticadas no pré-natal<sup>5,6,15</sup>. Detectou-se 27,27% de ventriculomegalias e a mesma taxa para cistos de plexo coroide, correspondendo juntos a 54,54% das alterações. A literatura refere a frequência de anencefalia variando de 73% - 62% 4,16 até 9-5%<sup>17</sup>. A frequência de 4,55% para a sequência acrania/anencefalia/exencefalia foi menor, e justifica-se pela idade gestacional da avaliação (II trimestre). Com as autorizações judiciais para interrupção da gestação de anencéfalos nem todos alcançam esta fase da gravidez.

Os cistos de plexo coroide não são malformações, são condições transitórias de acúmulo anormal de fluidos e a maioria regride total ou parcialmente na gestação. Entretanto a sua presença pode ser indício de uma alteração em outro sistema ou fazer parte de uma anomalia cromossômica<sup>8</sup>. O estudo evidenciou tal associação: 4,54% dos cistos de plexo coroide associados a cromossomopatias (T21 e T18 – casos 10 e 13, tabela 4).

Arruda et al.<sup>4</sup> referem 21% de óbitos em recém nascidos menores que um ano. Evidenciou-se 25,81% de óbitos em neomortos e até um ano e de 35,29% se adicionados aos natimortos.

## CONCLUSÃO

1.A prevalência de malformações fetais na ultrassonografia morfológica do segundo trimestre foi de 4,79%.

2.A frequência das alterações do SNC foi de: 1,10%, que representou 23,08% de todos os fetos malformados.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Carrera, J.M.; Scuzzochio, E.; Torrents, M.; Muoz, A.. Ultrasound prenatal diagnosis of fetal malformations: hospital-based screening and necropsy study. *The Ultrasound Review of Obstetrics and Gynecology*; 2005; 5: 242-53.
- Mauad Filho, F. & Gallareta, F.M.P. Ultrassonografia morfológica fetal do segundo trimestre in: Amaral WN, Cha SC. Tratado de Ultrassonografia IV: Anomalias Fetais. Goiânia: SBUS, 2010.
- Penchaszandeh, V.B. Frequency and characteristics of birth defects admissions to a pediatric Hospital em Venezuela. *Am J Med Genet*. 1979; 3:359.
- Arruda, T.A.M.; Amorim, M.M.R.; Souza, A.S.R. Mortalidade determinada por anomalias congênitas em Pernambuco, Brasil, de 1993 a 2003. *Rev. Assoc Med Bras.*: 2008; 54: 122-6.
- Anderson, N.; Boswell, O.; Duff F. Prenatal sonography for the detection of fetal anomalies: results of a prospective study and comparison prior series. *AJR Am J Roentgenol* 1995;165: 943-50.
- Gabbe, S.G. Routine versus indicated scans. In: Sabbaga RE (Ed.). *Diagnostic ultrasound applied to obstetrics and gynecology*. Philadelphia: JB Lippincott, P. 67; 1994.
- Teles, J.A.B. Defeitos Congênitos no Rio Grande do Sul – Diagnóstico Ultrassonográfico pelo Estudo Morfológico Fetal. Dissertação de Mestrado Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Faculdade de Medicina, Programa de Pós-Graduação em Ciências Médicas: Pediatria. 2008.
- Oliani, D.C.M.V.; Oliveira, G.H.; Oliani, A.H. Malformações fetais do sistema nervoso central in: Pastore, A.R. e Cerri, G.G. *Ultrassonografia em Ginecologia e Obstetrícia*. 2.edição. Rio de Janeiro: Revinter, 2010.
- Faria, M. & Pettersen, H. Sistema Nervoso Central in: Amaral WN, Cha SC. *Tratado de ultrassonografia IV: Anomalias Fetais*. Goiânia: SBUS, 2010.
- Carroll, S.G.M.; Porter, H.; Abdel-Fattah, S.; Kyle, P.M. and Soothill, P.W. Correlation of prenatal ultrasound diagnosis and pathologic findings in fetal brain abnormalities. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2000; 16: 149-53.
- Colleoni, G.; Contro, E.; Carletti, A.; Ghi, T.; Campobasso, G.; Remboukos, G.; Volpe, G.; Pilu, G. Prenatal diagnosis and outcome of fetal posterior fossa fluid collections. *Ultrasound Obstet Gynecol*; 2012; 39: 625-31.
- The International Society of Ultrasound In Obstetrics & Gynecology. Guidelines: cardiac screening examination of the fetus: guidelines for performing the 'basic' and 'extend basic' cardiac scan. *Ultrasound Obstet Gynecol* ; 2006; 27: 107-13.
- Noronha, L.; Medeiros, F.; Martins, V.D.M.; Sampaio, G.A.; Serapiao, M.J.; Kastin, G.; Torres, L.F.B. Malformações do sistema nervoso central. análise de 157 necrópsias pediátricas. *Arq Neuropsiquiatr* ; 2000; 58:890-6.
- Scheltema, P.N.A.V.; Nagel, H.T.C.; Brouwer, O.F. and Vandernbussche, F.P.H.A. Outcome of children with prenatally diagnosed central nervous system malformations. *Ultrasound Obstet Gynecol*; 2003; 21: 41-7.
- The International Society of Ultrasound In Obstetrics & Gynecology. Guidelines: sonographic examination of the fetal central nervous system: guidelines for performing the 'basic examination' and the 'fetal neurosonogram'. *Ultrasound Obstet Gynecol*; 2007; 27: 109-6;
- Yeni, C.M. Central nervous system anomalies in maternal fetal medicine unit. *Ultrasound Obstet Gynecol*; 2008; 32:398-466.
- Fernandes, R.R. et AL. Anencefalia: um estudo epidemiológico de treze anos na cidade de Pelotas. *Ciência e Saúde Coletiva*; 2005; 10: 185-

# PREVALÊNCIA DE MIOMA UTERINO EM ULTRASSONOGRRAFIA TRANSVAGINAL

## PREVALENCE OF UTERINE MYOMA IN TRANSVAGINAL SONOGRAPHY

ALEXANDRE A. BEZERRA DO AMARAL<sup>1</sup>, ÉZIO PEREIRA CARNEIRO<sup>2</sup>,  
WALDEMAR NAVES DO AMARAL<sup>3</sup> & WALDEMAR NAVES DO AMARAL<sup>4</sup>

### RESUMO

**OBJETIVO:** estabelecer a prevalência da miomatose uterina em exame de ultrassonografia transvaginal.

**METODOLOGIA:** foram avaliados os exames realizados em 200 pacientes com idades entre 20 e 60 anos, no período de fevereiro a maio de 2012 em uma clínica particular de Goiânia, com relação à faixa etária, multiparidade e raça.

**RESULTADOS:** 62,5% das pacientes examinadas estavam na faixa dos 20 a 35 anos, 46,5% apresentavam multiparidade II – IV e 67,5% eram da raça branca. A prevalência de miomatose uterina em ultrassonografia transvaginal foi de 13%.

**CONCLUSÃO:** A prevalência de miomatose uterina em ultrassonografia transvaginal foi de 13%.

**PALAVRAS-CHAVE:** mioma uterino, prevalência, ultrassonografia transvaginal

### ABSTRACT

**OBJECTIVE:** to establish the prevalence of uterine fibroids on transvaginal ultrasound.

**METHODS:** we evaluated the records of 200 patients aged between 20 and 60 years in the period from February to May 2012 in a private clinic in Goiânia, with respect to age, race, and multiparity.

**RESULTS:** 62.5% of the patients' age varied from 20 to 35 years, 46.5% were multiparous II – IV and 67.5% were white. The prevalence of uterine fibroids on transvaginal ultrasonography was 13%.

**CONCLUSION:** the prevalence of uterine fibroids on transvaginal ultrasonography was 13%.

**KEYWORDS:** uterine fibroids, prevalence, transvaginal ultrasound

### INTRODUÇÃO

Leiomiomas, fibromas ou fibromiomas são os tumores pélvicos benignos mais frequentes na mulher no período fértil. São tumores sólidos, de volumes variáveis e, dependendo da sua localização no útero, podem ser subserosos, submucosos, intramurais, intracavitários, pediculados, intraligamentares e cervicais. A degeneração maligna nos miomas é muito rara (menos de 0,5%). Este percentual não justifica sua remoção nas pacientes assintomáticas<sup>1-4</sup>.

Eles estão presentes em 20 a 30 % das mulheres na idade fértil. Como também em mais de 40 % das mulheres acima de 40 anos. Os leiomiomas tornam-se sintomáticos em apenas 50% dos casos<sup>1-2</sup>.

Cerca de 30% dos casos apresentam-se com irregularidade menstrual, sendo a menorragia a mais frequente. O aumento do volume uterino leva ao aumento da pressão pélvica, relacionada à dor e compressão de outras estruturas como reto e bexiga, causando obstipação e incontinência urinária. Complicações durante a gestação e infertilidade podem estar relacionadas ao quadro clínico<sup>1,2,4</sup>.

São raros nas pacientes jovens e na pós-menopausa. Sua origem

é desconhecida, mas pode estar ligada a fatores genéticos, sendo que são 2 a 5 vezes mais frequentes na raça negra em relação às brancas, são também estrógeno dependentes, o que faz com que aumentem durante a gravidez e regridam na pós-menopausa<sup>1,2,4</sup>.

O diagnóstico inclui, além do exame físico e ginecológico, exames de imagem, como a ultrassonografia transvaginal (USTV) tem alta sensibilidade e especificidade (89% e 91 %), além de ser de fácil realização, rápido e de baixo custo. Apresenta-se ao USTV como nódulo sólido hipoecogênico em relação ao útero, de forma arredondada, podendo ser pequenos ou com grande volume, únicos ou múltiplos<sup>4</sup>.

Estima-se que 84% das mulheres com miomas uterinos possuem múltiplos miomas. Por definição, consideramos o diagnóstico de múltiplos miomas ou miomatose uterina quando uma paciente possui 4 miomas ou mais identificados nos exames de US ou de ressonância magnética (RM)<sup>5</sup>.

O diagnóstico definitivo é dado pelo estudo anátomo-patológico, tendo como principal diagnóstico diferencial o leiomiossarcoma uterino (0,2 a 0,7 % aos casos)<sup>1</sup>.

1. ACADÊMICO DE BIOMEDICINA DA PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS

2. PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS

3. DIRETOR TÉCNICO DA FÉRTILE DIAGNÓSTICOS, PROF. ADJUNTO E CHEFE DO DEPARTAMENTO DE GINECOLOGIA E OBSTETRÍCIA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE GOIÁS

4. ACADÊMICO DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE BRASÍLIA

CORRESPONDÊNCIA:

WALDEMAR NAVES DO AMARAL

EMAIL: WALDEMAR@SBUS.ORG.BR

## OBJETIVO

Estabelecer a prevalência de mioma uterino em exame de USTV.

## METODOLOGIA

Exame realizado com aparelho GE, 2D, LOGIC - 3, em pacientes encaminhados do ambulatório, com indicações diversas.

Foram examinadas 200 pacientes com idade entre 20 e 60 anos no período de fevereiro a maio de 2012 em uma clínica particular em Goiânia.

**Tabela 1: Distribuição dos exames de USTV em Goiânia, conforme faixa etária (2012).**

IDADE (ANOS)	EXAMES	%
20 -35	125	62,5
36– 50	62	31
>50	13	6,5
Total	200	100

**Tabela 2: Distribuição dos exames de USTV em Goiânia, conforme paridade (2012).**

PARIDADE	EXAMES	%
0	47	23,5
I	54	27,0
>II	99	49,5
Total	200	100

**Tabela 3: Distribuição dos exames de USTV em Goiânia, conforme raça (2012).**

RAÇA	EXAMES	%
Branca	130	65,0
Negra	70	35,0
Total	200	100

**Tabela 4: Achados ecográficos em USTV em Goiânia (2012).**

DIAGNÓSTICO	Nº DE CASOS	%
Normal	55	27,5
Cisto de ovário	41	20,5
Gestação < 12 sem	34	17,0
Miomatose	26	13,0
Ovários micropolicísticos	21	10,5
DIP	10	5,0
Hiperplasia endometrial	05	2,5
Endometriose	03	1,5
Pólipo endometrial	02	1,0
Abortamento	02	1,0
Útero bicorno	01	0,5
Total	200	100

## RESULTADOS

### DISCUSSÃO

Na tabela 1 encontra-se a distribuição dos exames de USTV realizados de acordo com a faixa etária. Verifica-se que o maior índice (62,5%) encontrado esteve na faixa de 20 a 35 anos.

A distribuição de acordo com a paridade encontra-se na tabela 2. Percebe-se uma prevalência maior nas multíparas (49,5%).

Na tabela 3 visualiza-se a distribuição de acordo com a raça, com uma prevalência na raça branca (65%). A tabela 4 apresenta os resultados dos exames realizados no período, sendo que 27,5% foram de exames normais e 13% de miomatose. Os cistos de ovários tiveram índice de 20,5% e gestação < 12 semanas com índice de 17,0%, segundo e terceiro lugar, respectivamente.

Neste estudo, a prevalência de miomatose uterina foi menor do que a encontrada na literatura pesquisada<sup>2,4</sup>. Um dos motivos pode ter sido devido a que o universo pesquisado foi relativamente pequeno e a maioria das pacientes atendidas no período ser da raça branca e multípara.

Como somente 20 a 50% das pacientes com miomas apresentam sintomas, pode-se avaliar a importância da USTV no diagnóstico dessa patologia. A USTV tem alta sensibilidade e especificidade (89 a 91%, respectivamente), e é um método simples, de baixo custo sendo, portanto, o método diagnóstico mais utilizado para a detecção das patologias pélvicas femininas.

### CONCLUSÃO

A prevalência de miomatose uterina em ultrassonografia transvaginal foi de 13%.

### REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. FEBRASGO. Leiomioma uterino: manual de orientação. Bozzini, N (Ed). São Paulo: Ponto, 2004.
2. Bukulmez, O; Doody, KJ. Clinical features of myomas. *Obstet Gynecol Clin N America*, 2006; 33: 69-84.
3. Vitiello, D; MacCarthy, S. Diagnostic imaging of myomas. *Obstet Gynecol Clinics North America*, 2006; 33: 85-95.
4. Parker, W. Etiology, symptomatology, and diagnosis of uterine myomas. *Fertil Steril*, 2007; 87: 725-36.
5. Zelaquest, M. Miomas múltiplos. Disponível em < [www.portaldomioma.com](http://www.portaldomioma.com) > Acessado em 27/05/2012.



# PREVALÊNCIA DE SOBREPESO E OBESIDADE EM PACIENTES COM SÍNDROME DOS OVÁRIOS POLICÍSTICOS

## PREVALENCE OVERWEIGHT AND OBESITY IN PATIENTS WITH POLYCYSTIC OVARY SYNDROME

ALEXANDRE A. BEZERRA DO AMARAL<sup>1</sup>, MÓNICA MARINA ZUAZO AMPUERO<sup>2</sup>,  
WALDEMAR NAVES DO AMARAL<sup>3</sup> & WALDEMAR NAVES DO AMARAL FILHO<sup>4</sup>

### RESUMO

**OBJETIVO:** Identificar a prevalência de sobrepeso e obesidade em pacientes com síndrome de ovário policístico.

**METODOLOGIA:** Trata-se de um estudo descritivo e de corte transversal, foram avaliadas, consecutivamente, por ultrassom transvaginal, 678 mulheres de dezembro 2011 a maio de 2012, das quais foram selecionadas 41 pacientes que apresentassem na ultrassonografia 10 ou mais folículos antrais entre 2-7mm (caracterizando a imagem ecográfica da síndrome de ovário policístico) de um ou ambos ovários para realizar a medida de peso, altura e calcular o índice de massa corporal (IMC). Foram excluídas 3 pacientes que não apresentavam um quadro clínico de infertilidade, irregularidade menstrual e sinais de hiperandrogenismo. As ultrassonografias transvaginais foram realizadas numa clinica particular e num Hospital Público, por examinadora experiente utilizando equipamento dinâmico vaginal de 7,5MHz.

**RESULTADOS:** Os resultados entre as pacientes selecionadas de acordo com o IMC foram de 26,3% (18,5 – 24,9- peso normal); 55,4% (25-29,9 – sobrepeso); 10,5%(30-34,9 – obesidade grau I); 5,2 % (35- 39,9 – obesidade grau II) e 2,6% (acima de 40 – obesidade grau III).

**CONCLUSÃO:** A prevalência de sobrepeso e obesidade nas pacientes portadoras de síndrome de ovários policísticos é de 73%

**PALAVRAS-CHAVE:** sobrepeso, obesidade, ovários policísticos, ultrassom

### ABSTRACT

**OBJECTIVE:** To identify the prevalence of overweight and obesity in patients with polycystic ovary syndrome

**METHODOLOGY:** 678 females were consecutively assessed through trans-vaginal ultrasound from December 2011 to May 2012. Out of them, 41 were selected with the use of ultrasonography, which showed the existence of 10 or more antral follicles of about 4 – 7mm in one or both ovaries to each measurement of weight, height and calculated IMC. Excluded were 3 patients who did not show an infertility frame, menstrual irregularity, papillomatosis nigricans, acne, or pilosis.

Transvaginal ultrasonographies were carried out at a private clinic or a public hospital by an experienced examiner, who used dynamic vaginal equipment of 7.5 MHz.

**RESULTS:** Results obtained from selected patients according to IMC were: 26.3% (18.5 – 24.9 normal weight); 55.4% (25 – 29.9 overweight); 10.5% (30 – 34.9 1st. degree obesity); 5.2% (35 – 39.9 2nd degree obesity); and 2.6 (over 40 – 3rd obesity).

**CONCLUSION:** The overweight and obesity prevalence of patients who carry syndrome of polycystic ovary syndrome is 73%

**KEYWORDS:** overweight, obesity, ovary polycystitis, ultrasound.

### INTRODUÇÃO

Alterações císticas no ovário humano foram descritas há mais de 100 anos. Os primeiros relatos da síndrome dos ovários policísticos (SOP) ocorreram no século XVIII. Porém, foi em 1935 que Stein e Leventhal reconheceram uma associação entre ovários policísticos e um complexo de sinais os quais consistem em amenorreia, infertilidade, hirsutismo e sobrepeso. Essa tríade de sinais, encontrados em conexão com os multicísticos ovarianos, logo foi chamada de síndrome de Stein-Leventhal, sendo atualmente mais conhecida como

síndrome dos ovários policísticos (SOP). A SOP afeta 20 a 30% das mulheres na idade fértil e tem consequências deletérias à saúde delas.

Essa síndrome é uma disfunção endocrinológica e metabólica, complexa multifatorial de caráter crônico e evolutivo. Representa um transtorno na seleção do folículo dominante, uma vez que os folículos primordiais sofrem um recrutamento normal, mas a seleção do folículo dominante ocorre raramente, sendo interrompido no estágio entre 2-9 mm de diâmetro acumulando vários folículos antrais nos ovários.

1. ACADÊMICO DE BIOMEDICINA DA PONTÍFICA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS

2. PONTÍFICA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS

3. DIRETOR TÉCNICO DA FÉRTILE DIAGNÓSTICOS, PROF. ADJUNTO E CHEFE DO DEPARTAMENTO DE GINECOLOGIA E OBSTETRÍCIA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE GOIÁS

4. ACADÊMICO DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE BRASÍLIA

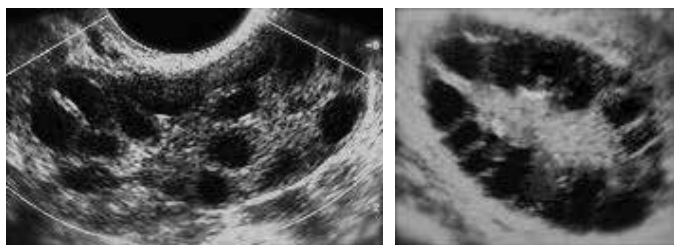
CORRESPONDÊNCIA:

TERCEIRA AV BLOCO 1510/A APT 201 NÚCLEO

BANDEIRANTE BRASÍLIA – DF.

E-MAIL: MONICAZUAZOAMPUERO@GMAIL.COM

**Figura 1: USG Transvaginal demonstrando concentração folicular subcortical em ovários policísticos**



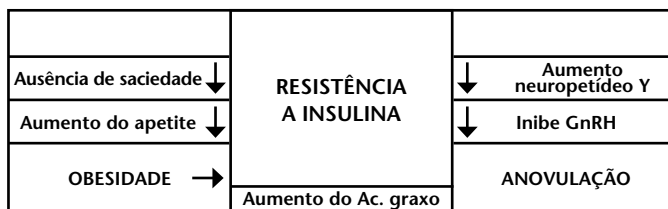
É a causa mais frequente de anovulação crônica, levando a ciclos menstruais irregulares e infertilidade. O hiperandrogenismo, característico da síndrome, produz hirsutismo e acne. Esses dois fatores podem causar danos estéticos importantes, resultando, muitas vezes, em distúrbios psicossociais e consequente comprometimento da qualidade de vida. Além das alterações reprodutivas e dermatológicas uma proporção considerável das portadoras de SOP apresenta anormalidades metabólicas como: resistência à insulina e obesidade, com aumento significativo do risco para o desenvolvimento de intolerância à glicose; diabetes mellitus tipo II e doença cardiovascular. No entanto, os mecanismos fisiopatológicos que vinculam a obesidade, a resistência à insulina e os demais distúrbios metabólicos presentes na síndrome do ovário policístico ainda não estão completamente esclarecidos.

A obesidade está presente em grande parte das mulheres com SOP; alguns estudos chegam a relatar uma prevalência de até 75%. Já a resistência à insulina, que está diretamente envolvida na etiopatogenia da SOP, acomete 60 a 80% das mulheres portadoras da patologia e correlaciona-se diretamente com severidade das suas repercussões clínicas.

Embora a resistência à insulina possa estar presente nas pacientes magras com SOP, a interação com a obesidade é um fator agravante de grande importância. Pacientes magras com SOP, quando comparadas às pacientes normais, apresentam sensibilidade à insulina reduzida, redução que é duas vezes maior na presença de obesidade. Além disso, essa interação confere às mulheres com SOP risco aumentado para o desenvolvimento de intolerância à glicose, Diabetes tipo II e doença cardiovascular, de fato, os estudos sugerem que aproximadamente 40% das mulheres portadoras da patologia apresentam intolerância à glicose, e que pelo menos 10% desenvolvem Diabetes tipo II por volta da sua quarta década de vida. Essas taxas de prevalência estão entre as mais elevadas já observadas nos grupos de mulheres com idade similar e estima-se que as mulheres com SOP apresentem um risco 7,4 vezes superior para ocorrência de eventos cardiovasculares do que as mulheres normais.

No entanto, os mecanismos fisiopatológicos que vinculam a obesidade, a resistência à insulina e os demais distúrbios metabólicos presentes na SOP ainda não estão completamente esclarecidos, mas se conhece que há uma relação entre resistência à insulina e ausência de saciedade e estímulo de apetite que inibiria a GnRH e provocaria a obesidade e anovulação (figura 2).

**Figura 2: Relação entre resistência a insulina, obesidade e anovulação**



## OBJETIVO

Identificar a prevalência de sobrepeso e obesidade em pacientes com síndrome dos ovários policísticos.

## METODOLOGIA

Trata-se de um estudo descritivo e de corte transversal, foram avaliadas consecutivamente, por ultrassom transvaginal, 678 mulheres de dezembro 2011 a maio de 2012, num hospital público de Planaltina de GO, e uma clínica particular em Planaltina DF, com diversas indicações, das quais foram selecionadas 41 pacientes que apresentassem a ultrasonografia 10 ou mais folículos antrais entre 2-9 mm (Figura 1) (caracterizando a imagem ecográfica da síndrome de ovário policístico) de um ou ambos ovários para realizar a medida de peso, altura e calcular o IMC. Foram excluídas três pacientes que não apresentavam um quadro clínico de SOP, mesmo apresentando uma imagem ecográfica semelhante a que encontramos nessa síndrome.

## RESULTADOS

Os resultados entre as pacientes selecionadas de acordo com a tabela do IMC da OMS (Tabela 1) foram de 26,3% (peso normal); 55,4% (sobrepeso); 10,5% (Obesidade grau I); 5,2% (Obesidade grau II) e 2,6% (Obesidade grau III).

**Tabela 1: Classificação dos tipos de obesidade**

< 18,5	BAIXO PESO
18,5 – 24,9	PESO NORMAL
25 – 29,9	SOBREPESO
30 – 34,9	OBESIDADE I
35 – 39,9	OBESIDADE II
> 40	OBESIDADE III

**Gráfico 1: Distribuição dos casos de ovários policísticos**

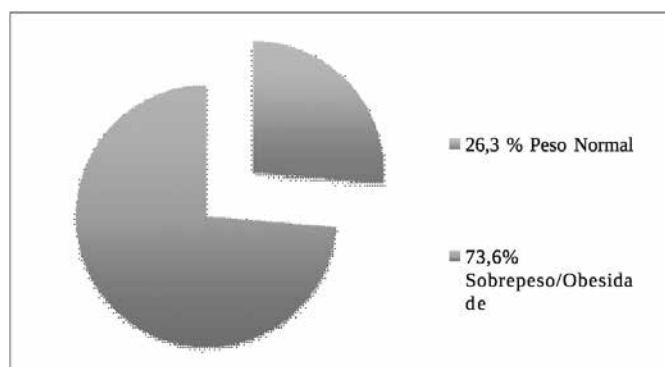


Gráfico 2 : Distribuição dos casos de ovários policísticos segundo IMC

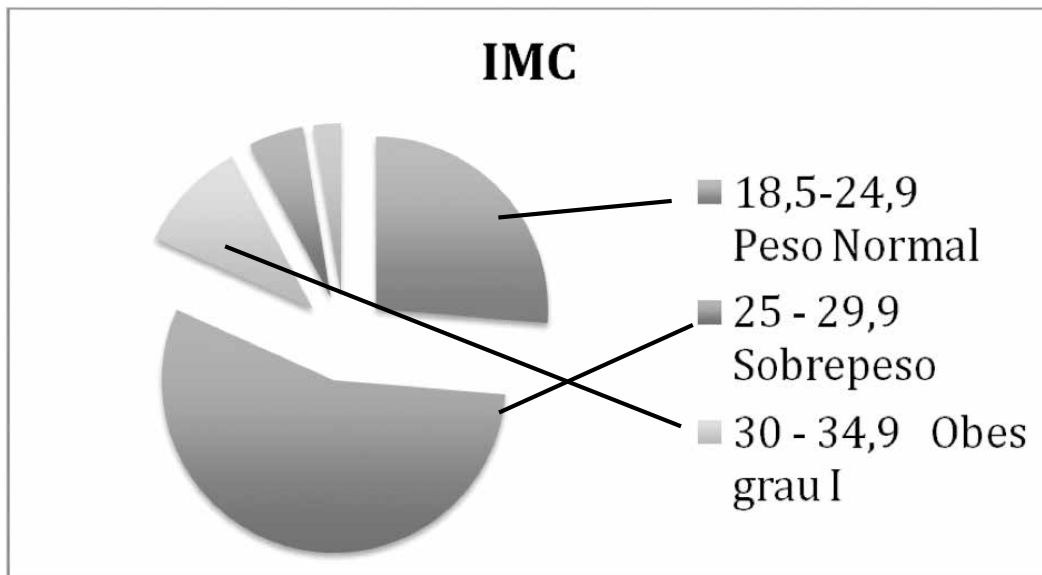


Gráfico 3: Distribuição dos casos de ovários policísticos nos quais o IMC se apresentou dentro da faixa de normalidade.

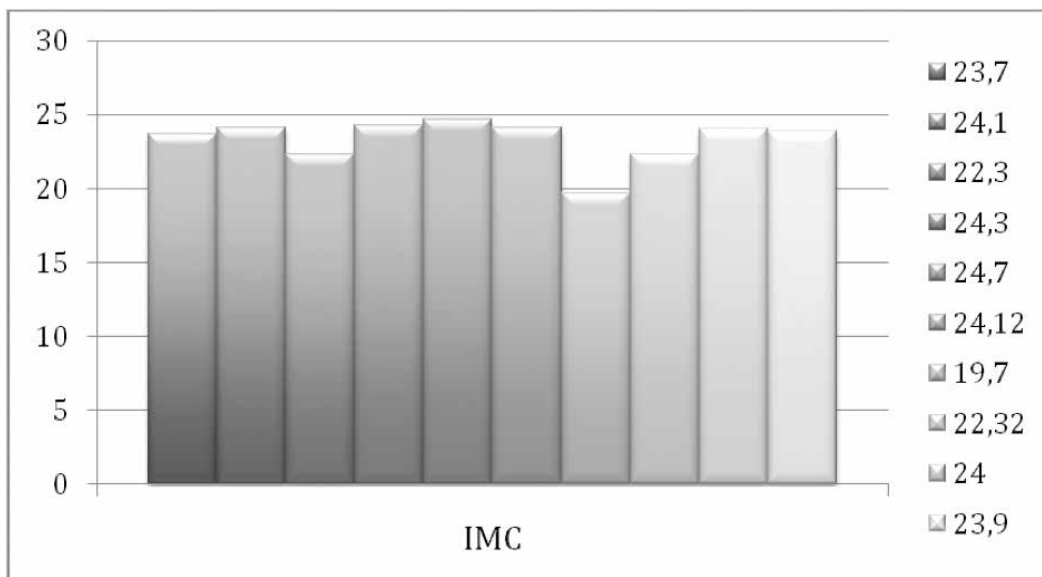
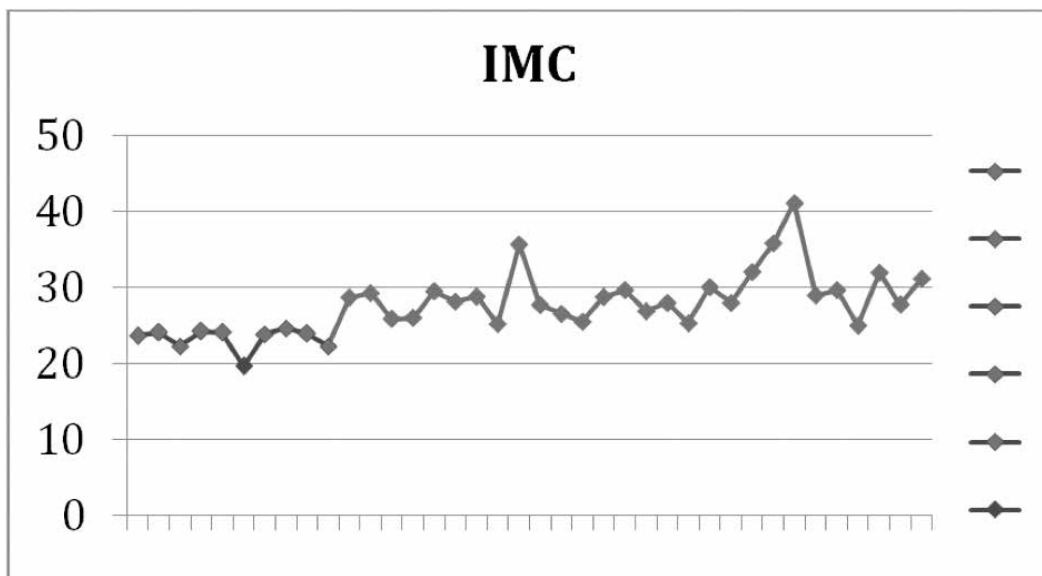


Gráfico 4: distribuição dos casos de ovários policísticos segundo IMC



## DISCUSSÃO

Pode-se perceber que os achados deste estudo não diferiram muito de outros, pois foi encontrado um alto índice de sobrepeso e obesidade (73,6%) nas pacientes portadoras de SOP. Entretanto, é importante ressaltar que nos estudos realizados com pacientes portadoras de SOP as pacientes que se encontravam com o IMC dentro dos padrões de normalidade não foram avaliadas e neste trabalho demonstramos que mesmo estando classificadas com o IMC dentro dos padrões de normalidade, 70% delas se encontravam com um IMC muito próximo ao considerado como sobrepeso, observamos uma grande tendência a sobrepeso da maioria das pacientes selecionadas

Diamanti-Kandarakis et al. estudaram a prevalência de obesidade em mulheres caucasianas gregas com diagnóstico da SOP. A obesidade encontrada foi de 38%. Não foi considerado o sobrepeso 1.

Fassolas et al mostram que na revisão realizada em 2010 que 35 a 50% das mulheres com a SOP têm sobrepeso 2.

Romano et al observaram em Janeiro de 2011 que ocorre obesidade em 30 a 70% das pacientes com SOP, podendo ser considerada como variante do processo que predispõe à síndrome 3.

## CONCLUSÃO

A prevalência de sobrepeso e obesidade nas pacientes portadoras de síndrome de ovários policísticos é de 73%.

---

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Diamanti-Kandarakis E, Kouli CR, Bergiele AT, Filandra FA, Tsianateli TC, Spina GG, et al. A survey of the polycystic ovary syndrome in the Greek island of Lesbos: hormonal and metabolic profile. *J Clin Endocrinol Metab.* 1999; 84:4006-11
2. Fassolas, GF; Massaguer, AA; Motta, ELA. Revisão da Síndrome de Ovários Policísticos. 2010. Disponível em: [http://www.medicinanet.com.br/conteudos/revisoes/2873/sindrome\\_dos\\_ovarios\\_policisticos.htm](http://www.medicinanet.com.br/conteudos/revisoes/2873/sindrome_dos_ovarios_policisticos.htm). Acessado em 03/03/2012.
3. Costa, LOBF; Viana, AOIR; Oliveira, M. Prevalência da síndrome metabólica em portadoras da síndrome dos ovários policísticos. *RBGO*, 2007; 29: 10-7.

# PROTOCOLO MÍNIMO DA ULTRASSONOGRRAFIA MORFOLÓGICA DO SEGUNDO TRIMESTRE

## CHECKLIST IN FETAL SECOND TRIMESTER MORPHOLOGIC ULTRASOUND

JORGE TELLES<sup>1</sup>

### RESUMO

**Introdução:** No Brasil, assim como em diversos outros países, não existe uma rotina sistematizada de exame para detecção de malformações fetais no segundo trimestre que pode resultar em exames incompletos. O objetivo deste estudo é propor uma rotina mínima do exame ultrassonográfico morfológico fetal de segundo trimestre.

**Métodos:** Revisamos a literatura e os dados oficiais brasileiros, selecionando os defeitos congênitos mais comuns de cada segmento fetal. Estudamos então as possibilidades de diagnóstico pré-natal dos defeitos congênitos pela ultrassonografia.

**Resultados:** Identificou-se 18 planos de aquisição de imagens ultrassonográficas, separando-os em sequências de três planos relacionados entre si. Os três planos iniciais correspondem aos propostos por Hadlock para a ultrassonografia obstétrica simples, onde são examinadas a cabeça, o abdômen e o fêmur. Outros três planos completam a avaliação da cabeça, através da avaliação da face e do encéfalo. Três planos avaliam a "superfície" do tronco fetal, observando a coluna e a parede abdominal. Três planos avaliam o coração incluindo o corte de quatro câmaras os grandes vasos. Três planos examinam o tronco fetal, compreendendo o diafragma, o arco aórtico e os principais órgãos abdominais (fígado, estômago, rins e bexiga). Como uma sequência mnemônica para avaliação do tronco, nós propomos que sejam utilizadas letras em ordem alfabética, relacionadas a estes órgãos, assim como é feito na avaliação do trauma, através da sistematização do atendimento para suporte da vida: A-aorta; B-bexiga, C-corção, D-diafragma, E-estômago, F-fígado. A última sequência de três planos identifica os principais ossos longos de cada membro e a posição dos pés.

**Conclusões:** Este estudo propõe que com a avaliação ultrassonográfica de 18 planos da anatomia fetal possibilite rastrear a maioria dos defeitos congênitos.

**PALAVRAS-CHAVE:** defeitos congênitos, cardiopatias congênitas, malformações, ultrassonografia morfológica, ultrassonografia de 20 semanas, diagnóstico pré-natal.

### SUMMARY

**INTRODUCTION:** Here in Brazil, and some other countries, there is no standard routine ultrasound examination for detection of fetal malformations in the second trimester what can result in some missing steps and diagnosis during the fetal ultrasound examination. The main of this study was to propose a minimum routine examination with the qualities of being concise, objective and complete enough to be able to diagnose most fetal congenital defects, in a sequential and logical way.

**METHODS:** We revised the literature and official Brazilian databases, trying to select the most common birth defects in each segment of the fetus. We studied the possibilities of prenatal diagnosis of major birth defects by ultrasound.

**RESULTS:** We identified 18 key plans to acquire the ultrasound images, separating in sequences of three related plans. The three initial plans are those commonly purchased in single obstetric examination, assessing the head, abdomen and femur. Three plans complete the evaluation of head, face and brain studies. Three plans assess the "surface" of the fetal trunk, including the spine and the abdominal wall. Three plans evaluate the heart including four chambers view and great vessels view. Three plans assess the fetal trunk including diaphragm, aortic arch and abdominal organs (liver, stomach, kidneys and bladder). Like a mnemonic sequence to evaluate the trunk, we propose to be used letters of the alphabet linking the main structures to be examined, as established in the trauma approach and other life support systematizations: A-aorta; B-bladder, C-heart, D-diaphragm, E-stomach, F-liver. These structures sometimes can be demonstrated in a single picture. We recommend finishing the exam evaluating of the limbs, with visualization of the three major long bones of each limb and the feet position.

**CONCLUSION:** This study proposes a routine ultrasound assessment of fetal anatomy from 18 plans that potentially enables the tracing of birth defects more frequent among us.

**KEYWORDS:** congenital defects, congenital cardiac defects, malformations, morphologic ultrasound, 20th week obstetric ultrasound, prenatal diagnosis

1. HOSPITAL MATERNO-INFANTIL PRESIDENTE VARGAS DE PORTO ALEGRE – SERVIÇO DE MEDICINA FETAL

## INTRODUÇÃO

No Brasil, não há uma rotina definida do exame ultrassonográfico para detecção de malformações fetais. Observa-se desde exames simplificados que percorrem os segmentos fetais rapidamente e presumem que o feto está normal, até exames demasiado minuciosos e exaustivos para a mãe e para o profissional, que fazem dezenas de medidas biométricas e registram imagens de diversas estruturas fetais, sem objetivos claros.

Assim, a motivação deste estudo foi a obtenção de justificativas fundamentadas para propor-se uma rotina mínima de exame, que reúna as qualidades de ser conciso, objetivo e completo o bastante para poder diagnosticar a maioria dos defeitos congênicos fetais, com um mínimo de falsos negativos, realizado de maneira sequencial e lógica.

Em estudo inicial<sup>1</sup> analisamos as malformações congênicas no Rio Grande do Sul (que de resto correspondem às do Brasil), enfocando especialmente aquelas passíveis de diagnóstico pré-natal através do estudo morfológico fetal.

Foram analisadas suas frequências, interesse epidemiológico e necessidade de suporte perinatal. Elencamos 25 defeitos ou grupos de defeitos que juntos perfazem mais de 80% dos defeitos congênicos (quadro 1).

Os principais resultados deste trabalho estão representados graficamente nas figuras 1 e 2, onde se observam duas distribuições diversas. A figura 1 representa os defeitos congênicos diagnosticados até o nascimento, preponderando aqueles que são identificados no exame físico no nascimento e a figura 2 representa as mortes ocorridas por defeitos congênicos até o final do primeiro ano de vida, de onde se depreende que a maioria dos defeitos que necessitavam de exames complementares para o seu diagnóstico não foram identificados no período pré-natal ou mesmo ao nascimento e muitos causaram posteriormente a morte dos bebês.

## MÉTODOS

Com base em estudo ulterior<sup>1</sup> descritivo, de base populacional, dos bancos de dados oficiais do Brasil<sup>2,3</sup>, que teve como objetivo o conhecimento dos principais defeitos congênicos no nosso meio e suas frequências relativas, foram estudadas as possibilidades de diagnóstico pré-natal destas malformações através da ultrassonografia. Estudou-se a literatura atual, com enfoque nas normatizações e recomendações das principais sociedades internacionais da área e foram examinados programas adotados em alguns países que publicaram na literatura internacional.

## RESULTADOS

O Royal College of Obstetricians and Gynaecologists (RCOG), da Inglaterra elaborou um “guideline” que serviu de base para a construção da figura 3, que demonstra uma proposta de sistematização da avaliação de anatomia fetal com 20 semanas, baseada nos dados coletados no primeiro componente deste trabalho e na argumentação detalhada após.

Compreende 18 planos essenciais de aquisição de imagens na ultrassonografia (Fig. 3), com o objetivo de avaliar biometria e anatomia fetais:

Etapla 1 - Três planos iniciais são aqueles comumente adquiridos no exame obstétrico simples, que avaliam a cabeça, o abdômen e fêmur;

Etapla 2 - Três planos que completam a avaliação da cabeça, com estudo do encéfalo e face;

Fig. 1 – Defeitos congênicos diagnosticados até o nascimento

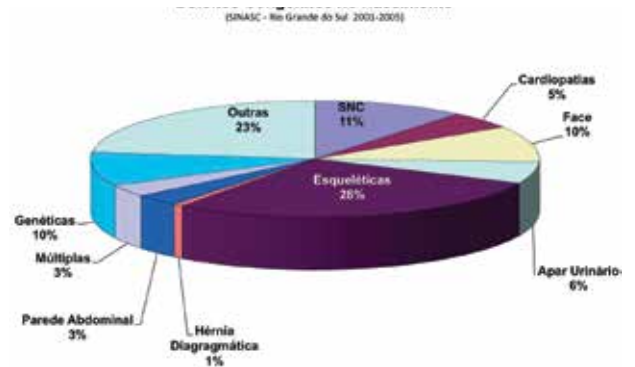


Fig. 2 – Mortes por defeitos congênicos ocorridas até o final do primeiro ano de vida

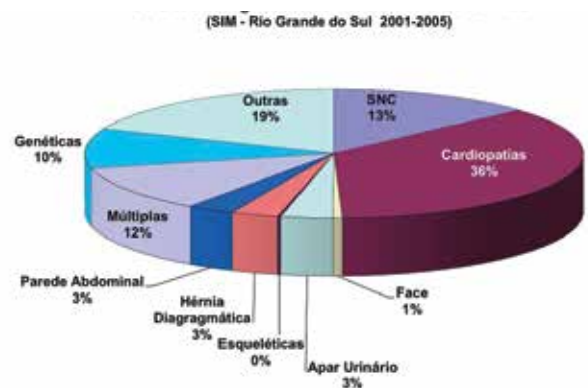
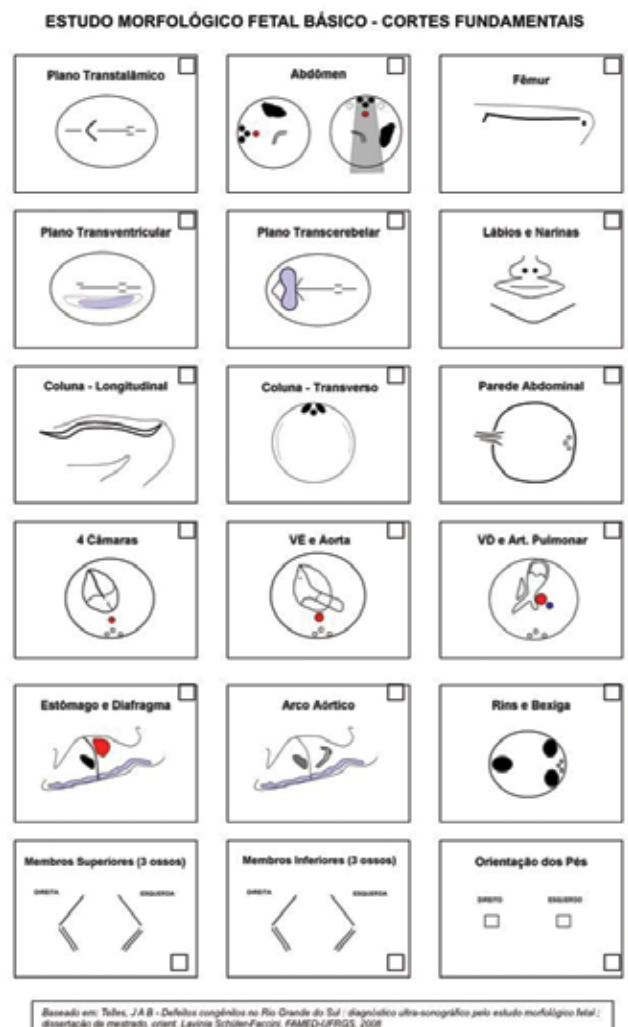


Fig. 3 – 18 planos ultrassonográficos mínimos no Estudo Morfológico Fetal



Etapa 3 – Três planos, para avaliação da “superfície” do tronco fetal: coluna e parede abdominal;

Etapa 4 – Três planos para avaliação do coração através do corte de quatro câmaras e grandes vasos;

Etapa 5 – Três planos para avaliação de diafragma, arco aórtico e órgãos abdominais (fígado, estômago, rins e bexiga);

Etapa 6 – Avaliação dos membros, com visualização dos tres principais ossos longos em cada membro e orientação dos pés.

Como resumo mnemônico, na avaliação do tronco pode-se utilizar as letras do alfabeto, como já consagrado na avaliação do trauma e outras sistematizações para suporte de vida:

- A – Aorta
- B – Bexiga
- C – Coração
- D – Diafragma
- E – Estômago
- F – Fígado

Estas estruturas podem ser avaliadas em um plano único, como demonstrado na Fig. 4.

Desta forma temos uma avaliação geral da anatomia e pode-se, com treinamento adequado, descartar as mais frequentes malformações fetais isoladas ou que fazem parte de quadros sindrômicos. Evidentemente, este trabalho é focado na avaliação anatômica do feto, mas o exame se completa com avaliação da placenta, líquido amniótico, cordão umbilical, além de outros parâmetros biofísicos com frequência cardíaca e atividade fetal.

A International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (ISUOG) em diversas publicações fundamenta e recomenda protocolos bastante semelhantes ao exposto acima.<sup>6-9</sup>

## DISCUSSÃO

Hadlock, no início da década de 80, estabeleceu os tres planos de aquisição que proporcionam a aferição dos principais dados biométricos fetais: diâmetro biparietal, circunferência cefálica, circunferência abdominal, comprimento da diáfise do fêmur. Com estas aferições, o ultrassonografista consegue avaliar a proporcionalidade das medidas, estimar a idade gestacional, confrontando com a idade menstrual e calcular o peso fetal estimado. Hoje estes cálculos são realizados por softwares dos aparelhos, por tabelas e até mesmo por planilhas eletrônicas.

O estudo morfológico fetal (EMF) pode ser definido como a avaliação detalhada da anatomia fetal, através de métodos de imagem, especialmente a ultrassonografia, incluindo a avaliação minuciosa da morfologia fetal e alguns dados biométricos, complementares aos rotineiramente mensurados na ultrassonografia obstétrica simples. O EMF tem a finalidade específica de diagnosticar, já no período pré-natal, malformações fetais isoladas ou ligadas a síndromes malformativas, buscando, sempre que possível, um diagnóstico sindrômico e etiológico.

Recomenda-se que deva ser realizado próximo das 20 semanas de gestação. É realizada, via de regra, uma única vez na gestação, no 2º trimestre, apesar de que o rastreamento de 1º trimestre, realizado de 11 a 13+6 semanas, deva englobar uma avaliação de morfologia, acessível até aquele momento da gestação<sup>5</sup>.

No específico do coração fetal, diferencia tres níveis de diagnóstico dos defeitos congênitos cardíacos. O primeiro, chamado exame básico, somente é examinado o corte de quatro câmaras.

Com este corte devem ser observados 14 itens, compreendendo desde a posição do coração até o sistema valvular, passando pelos septos, com avaliação de características e proporções das câmaras.

Já no exame básico estendido são examinadas as vias de saída dos ventrículos, possibilitando, segundo aquela instituição, diagnósticos de tetralogia de Fallot, transposição de grandes vasos, dupla via de saída do ventrículo direito e truncus. As vias de saída e o cruzamento dos grandes vasos é bem identificada no chamado corte dos tres vasos e traqueia (3VT), que é obtido em um plano paralelo e cranial ao plano do corte das tres câmaras.

A ecocardiografia é reservada para situações especiais, já bem determinadas na literatura e tema abordado inclusive em guideline específico da ISUOG.

Semelhantemente ao exame do coração, a ISUOG publicou um guideline específico, onde recomenda o exame denominado com exame básico do sistema nervoso central compreendendo o estudo da forma do crânio, da coluna vertebral e do encéfalo.

As seguintes estruturas devem ser examinadas:

- A forma do crânio.
- Os ventrículos laterais
- O cavum do septo pelúcido
- O tálamo
- O cerebelo
- A cisterna magna
- A coluna vertebral

A forma do crânio muitas vezes já indica a possibilidade de malformação encefálica. O estudo da coluna vertebral fundamentalmente avalia a possibilidade de espinha bífida, associada a meningocele ou meningomielocoele. Podem ser utilizados planos longitudinais, transversos e coronais para o exame. São bem conhecidas as diversas malformações da coluna vertebral com menor frequência de ocorrência e cujo estudo foge ao objetivo deste trabalho.

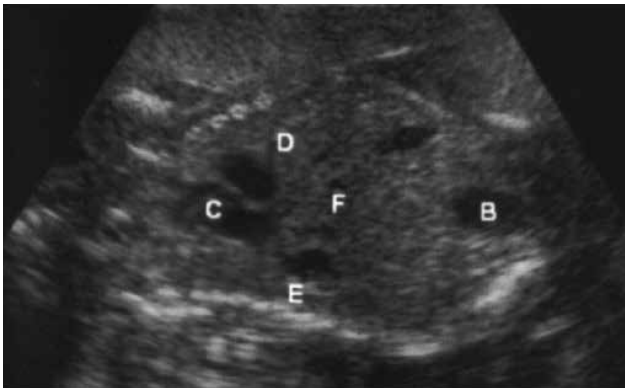
O encéfalo é examinado através de tres planos: a- o plano transventricular, que avalia os ventrículos cerebrais, fazendo diagnóstico da hidrocefalia; b- o plano transtalâmico, utilizado habitualmente para a biometria básica (diâmetro biparietal e circunferência cefálica), mas que avalia a simetria dos hemisférios e sua divisão; c- o plano transcerebelar, que avalia a fossa posterior, compreendendo o cerebelo e a cisterna magna.

A ISUOG, baseando-se em achados de Filly<sup>11</sup> em 1989, chega a afirmar que, se no exame ultrassonográfico do segundo trimestre de gravidezes de baixo risco forem cumpridas as seguintes premissas: 1) os planos transventricular e transcerebelar puderem ser satisfatoriamente obtidos; 2) a biometria da cabeça (particularmente a circunferência cefálica) estiver nos limites da normalidade para a idade gestacional; 3) o diâmetro dos cornos posteriores dos ventrículos laterais (átrios) medirem menos que 10mm e a cisterna magna medir entre 2 e 10 mm, pode-se afirmar que a maioria das malformações cerebrais estarão excluídas, que o risco de anomalias do SNC é extremamente baixo (menor que 5%) e que não está indicada qualquer avaliação complementar.

A sequência de execução do exame é muito particular de cada profissional. Entretanto algumas premissas devem ser respeitadas:

- 1-O ultrassonografista que se propor executar este exame deve

Fig. 4 – Morfologia do tronco fetal com ABCDEF



fazer treinamento específico e adquirir conhecimento aprofundado da morfologia normal e patológica fetais.

2-Independentemente da ordem, todas as etapas do que podemos chamar “checklist” ou protocolo mínimo devem ser obtidas, com a finalidade de ter-se examinado adequadamente toda morfologia fetal.

3-Se fôrmos observar o tempo de cada etapa do exame poderíamos recomendar que 50% do tempo de exame devam ser dedicados ao exame do encéfalo e do tórax fetais. Isto é recomendado devido à complexidade do exame destes dois componentes. Os restantes 50% devem ser ocupados nas restantes etapas descritas acima. O exame deve ser realizado com cuidado e tempo disponível.

4-Caso seja identificada alguma suspeita de anormalidade anômica neste exame de rastreio, um exame mais minucioso deve ser executado e, por prudência, pelo menos outro profissional de igual ou maior experiência deve repetir o exame. Confirmada alguma alteração morfológica, a gestante deve ser imediatamente encaminhada a um serviço de referência em medicina fetal para avaliação especializada do bebê.

Este estudo sugere que com a avaliação ultrassonográfica de 18 planos da anatomia fetal podem-se rastrear os principais defeitos congênitos fetais, que representam mais de 80% dos defeitos congênitos comuns no nosso meio, incluindo quase a totalidade daqueles que podem colocar em risco a sobrevivência perinatal do concepto.

O uso de um protocolo mínimo na avaliação da anatomia fetal no exame ultrassonográfico de 2º trimestre pode beneficiar profissionais, gestantes e mesmo o sistema público de saúde.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1 - Telles JAB, Schüler-Faccini L. Defeitos congênitos no Rio Grande do Sul: diagnóstico ultrassonográfico pelo estudo morfológico fetal. Revista da AMRIGS, 2010;54: 421-6.
- 2 - Secretaria da Saúde do Rio Grande do Sul. Núcleo de Informações em Saúde. Estatísticas de Saúde: SINASC, 2007.
- 3 - Secretaria da Saúde do Rio Grande do Sul. Núcleo de Informações em Saúde. Estatísticas de Saúde: Mortalidade 2007.
- 4 - Royal College of Obstetricians and Gynaecologists of London (RCOG). Supplement to Ultrasound Screening for Fetal Abnormalities. [Internet] 2000 jul [cited 2013 jan 20]:[about 5p.]. Available from: <http://www.rcog.org.uk/womens-health/clinical-guidance/ultrasound-screening>
- 5 - The International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (ISUOG). ISUOG Practice Guidelines: performance of first-trimester

## Quadro 1 – Malformações fetais<sup>1</sup>

### RELAÇÃO DOS 25 DEFEITOS CONGÊNITOS OU GRUPOS DE DEFEITOS MAIS FREQUENTES EM NOSSO MEIO

Anencefalia
Cefalocele
Hidrocefalia
Outros DC Neuro-Encéfalo
DFTN- Medula
MF Orelha
Cardiopatias
Fenda Palatina
Fenda Labial +/- Palatina
MF Traquéia/Esôfago
Atresia Anal
Hipospádia
Agenesia Renal
Outras MF Renais
Pé Torto
Polidactilia
Redução Membros
Hérnia Diafragmática Congênita
Onfalocele
Gastrosquise
Outras MF Congênitas da Parede
Abdominal
MF Múltiplas
Síndrome de Down
Trissomias 13 e 18
Outras Genéticas

- fetal ultrasound scan. Ultrasound Obstet Gynecol 2013; 41: 102-13.
- 6 - The International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (ISUOG). Practice guidelines for performance of the routine mid-trimester fetal ultrasound scan. Ultrasound Obstet Gynecol 2011; 37: 116-26.
- 7 - The International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (ISUOG). Cardiac screening examination of the fetus: guidelines for performing the 'basic' and 'extended basic' cardiac scan. Ultrasound Obstet Gynecol. 2006;27:107-13.
- 8 - Lee W, Allan L, Carvalho JS, Chaoqui R, Copel J, Devore G, et alli. ISUOG consensus statement: what constitutes a fetal echocardiogram? Ultrasound Obstet Gynecol. 2008;32:239-42.
- 9 - Lee W, Comstock CH. Prenatal Diagnosis of Congenital Heart Diseases: Where Are We Now? Ultrasound Clin. 2006;1:273-291.
- 10 - The International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (ISUOG). Sonographic examination of the fetal central nervous system: guidelines for performing the 'basic examination' and the 'fetal neurosonogram'. Ultrasound Obstet Gynecol. 2007;29:109-16.
- 11 - Filly RA, Cardoza JD, Goldstein RB, Barkovich AJ. Detection of fetal central nervous system anomalies: a practical level of effort for a routine sonogram. Radiology. 1989;172:403-8.



# ASPECTOS ULTRASSONOGRÁFICOS DO SEMINOMA TESTICULAR: RELATO DE CASO

## SONOGRAPHIC ASPECTS OF TESTICULAR SEMINOMA: A CASE REPORT AND LITERATURE REVIEW

ANTONIO GADELHA DA COSTA <sup>1</sup>, PATRICIA SPARA GADELHA <sup>1</sup>, WILLIAM RAMOS TEJO NETO <sup>2</sup>

### RESUMO

*O seminoma representa a principal neoplasia testicular do adulto, apresentando boa resposta ao tratamento, principalmente quando diagnosticado no início da doença. No entanto, por serem pouco sintomáticos, pode ocorrer retardo no diagnóstico. A ultrassonografia é o exame de imagem inicial, permitindo, juntamente com o Doppler colorido, a diferenciação de outras afecções benignas da bolsa escrotal. O presente artigo tem como objetivo apresentar um caso de seminoma testicular e revisar os principais aspectos ultrassonográficos da doença.*

**PALAVRAS-CHAVE:** tumor testicular, seminoma, ultrassonografia.

### ABSTRACT

*Seminoma represents the leading adult testicular neoplasia, with good response to treatment, especially when diagnosed early in the disease. However, because they are mildly symptomatic, there may be a delay in diagnosis. Ultrasonography is the initial imaging exam, allowing, together with the color Doppler, differentiation from other benign testicular diseases. The present article has as objective to present a case of testicular seminoma and review the main ultrasonographic aspects of the disease.*

**KEY-WORDS:** testicular tumor, seminoma, ultrasonography.

### INTRODUÇÃO

O carcinoma testicular representa apenas 1% das neoplasias nos homens, entretanto é a doença maligna mais frequente em adultos jovens. Os tumores do testículo dividem-se em tumores das células germinativas, tumores do estroma, tumores mistos (células germinativas e do estroma) e miscelânea. Mais de 95% dos tumores testiculares são derivados das células germinativas. Estes últimos dividem-se em seminomatosos e não seminomatosos, sendo na maioria das vezes malignos<sup>1</sup>. Essa divisão é importante para definição do prognóstico e da conduta terapêutica. Os seminomas respondem bem ao tratamento, devido a sua alta sensibilidade a radioterapia e a quimioterapia. Os tumores não seminomatosos são mais agressivos, sendo incluído o carcinoma de células embrionárias, tumores do saco vitelínico, coriocarcinomas e teratomas<sup>2</sup>.

Existem fatores de risco que predisõem à neoplasia maligna testicular. A criptorquidia está relacionada a um aumento de 2,5 a 8 vezes no risco de desenvolvimento de câncer, de modo que 10% dos seminomas testiculares são observados em pacientes com criptorquidia<sup>1</sup>. Existe também risco aumentado

nos pacientes com disgenesia gonadal associada à síndrome de Klinefelter e em pacientes com história familiar positiva<sup>1</sup>. Indivíduos com câncer testicular tem risco de tumor no testículo contralateral estimado em 2% a 5% nos primeiros 15 anos<sup>2</sup>. Embora seja processo benigno, a microlitíase testicular também está relacionada aos tumores testiculares, tendo sido relatado aumento de oito vezes no risco de tumor de células germinativas<sup>3</sup>. A microlitíase é caracterizada pela presença de ao menos cinco pequenos focos hiperecoicos por campo de imagem, não produtores de sombra acústica, com diâmetro variando entre 1 e 3 mm<sup>4</sup>.

### RELATO DE CASO

Paciente de 32 anos, referindo desconforto e dor discreta na bolsa escrotal direita, durante a deambulação, há 30 dias. Ao exame físico verificou-se aumento difuso do testículo direito. Realizada ultrassonografia da bolsa escrotal que evidenciou imagem hipoecoica intratesticular à direita, bem delimitada, medindo 2,5 cm x, 1,9 cm x, 2,1 cm (Figura 1). Ao estudo Doppler colorido e espectral da referida imagem, observou-se

1. SPECTRO IMAGEM – CLÍNICA DE ULTRASSONOGRAFIA E DIAGNÓSTICO POR IMAGEM DE CAMPINA GRANDE E UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE.  
2. UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA.

**CORRESPONDÊNCIA:**  
ANTONIO GADELHA DA COSTA  
RUA ANTÔNIO JOAQUIM PEQUENO, Nº 602, APARTAMENTO 202, ED. ANA CLÁUDIA, BODOCONGÓ. CAMPINA GRANDE – PB. CEP: 58108-085.  
E-MAIL: GADELHAMAIL@YAHOO.COM.BR

velocidade de fluxo sanguíneo no interior da lesão (Figura 2) com índice de resistência de 0,4 (Figura 3). Realizada orquiectomia direita, com o estudo anatomopatológico da peça cirúrgica revelando neoplasia de células germinativas do tipo seminoma.

## DISCUSSÃO

Os tumores de células germinativas representam a neoplasia maligna testicular mais comum em homens com idade entre 15 e 35 anos, tendo maior incidência em caucasianos. Cerca de 40% a 50% desses tumores são seminomatosos, apresentando pico de incidência entre 40 e 50 anos, sendo raros na infância<sup>5</sup>.

Neoplasias testiculares apresentam-se na maioria dos casos como nódulo indolor, embora dor e aumento do testículo possam ser relatados. Lombalgia devido ao acometimento metastático de linfonodos paraórticos também pode ser referida. O exame físico adequado auxilia na diferenciação de massa intratesticular de outras massas da bolsa escrotal, contudo presença de hidrocele pode dificultar a avaliação<sup>2</sup>. Em alguns casos a infertilidade também pode estar associada<sup>6</sup>. Níveis elevados de  $\beta$ -hCG são encontrados nos tumores seminomatosos e não seminomatosos, no entanto, aumento da alfa-fetoproteína é observado apenas nestes últimos, não sendo encontrado nos tumores seminomatosos puros, aspecto que auxilia no diagnóstico diferencial<sup>7</sup>.

Na apresentação dos sintomas, 75% dos seminomas são confinados à túnica albugínea, com rara extensão por contiguidade para estruturas peritesticulares. Em 20% dos casos ocorre disseminação para linfonodos retroperitoneais e em 5%, metástase por via hematogênica, principalmente para pulmão e cérebro<sup>5</sup>. Outros exames de imagem como tomografia computadorizada e radiografia de tórax auxiliam no estadiamento da doença.

Os tumores de células germinativas tem bom prognóstico, com uma taxa de cura de 90%. A orquiectomia é realizada em todos os casos. Invasão da rete testis e tumores maiores que 4cm são fatores de risco descritos para recorrência<sup>2</sup>.

Ultrassonografia é o primeiro método de imagem a ser realizado, quando há hipótese clínica de massa testicular. É método de baixo custo, alta sensibilidade e especificidade, permitindo diferenciar a textura normal do testículo com a textura das massas testiculares<sup>8</sup>.

Em 92% dos casos os tumores malignos do testículo apresentam-se com textura hipoeoica ao ultrassom<sup>9</sup>. Os seminomas manifestam-se classicamente como lesões homogêneas, bem delimitadas e sem calcificações, podendo ter lobulação de seus contornos. Alguns poucos casos apresentam componente cístico, que pode corresponder a ectasia da rete testis ou a áreas de necrose tumoral<sup>10</sup>. Podem ocupar todo o testículo em cerca de metade dos casos, acarretando dificuldades na avaliação, principalmente quando o testículo é único e no diagnóstico diferencial com orquite. Os tumores com dimensões maiores podem apresentar textura heterogênea<sup>9</sup>.

O diagnóstico diferencial deve ser realizado entre infartos testiculares e orquites. O Doppler é método importante no diagnóstico diferencial entre os seminomas e as lesões testiculares benignas. Os infartos testiculares são avasculares e nos seminomas maiores o Doppler é positivo. No entanto, os tumores menores podem não apresentar fluxo ao Doppler. Nesses casos, a observação de lesão com formato triangular pode sugerir infarto testicular, sendo, portanto, aspecto semiológico importante nessa diferenciação. Não há consenso nos padrões de fluxo encontrados nos seminomas. Entretanto, há relatos de diminuição da resistência de fluxo sanguíneo e aumento das velocidades na lesão, devido à neoangiogênese tumoral<sup>1</sup>. Esses achados são inespecíficos e também são observados na orquite. A avaliação do padrão de distribuição dos vasos pode auxiliar no diagnóstico diferencial, especialmente naqueles casos em que o tumor ocupa todo o testículo. Em decorrência da neoangiogênese, vasos com distribuição desorganizada são observados nas lesões neoplásicas<sup>11</sup>.

Em cerca de 4% dos casos a ultrassonografia pode ser inconclusiva devido à discordância clínica ou a amplo diagnóstico diferencial<sup>12</sup>. Nesses casos, a ressonância magnética tem papel importante, oferecendo grande acurácia para definir lesões de conteúdo lipídico, hematoma e infarto testicular focal, uma vez que pequenos seminomas podem não exibir fluxo ao Doppler. Apesar de a ressonância magnética poder auxiliar na diferenciação histológica do tumor testicular, o conhecimento do subtipo tumoral não altera o manejo cirúrgico, sendo a ultrassonografia suficiente na maioria dos casos<sup>13</sup>.

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

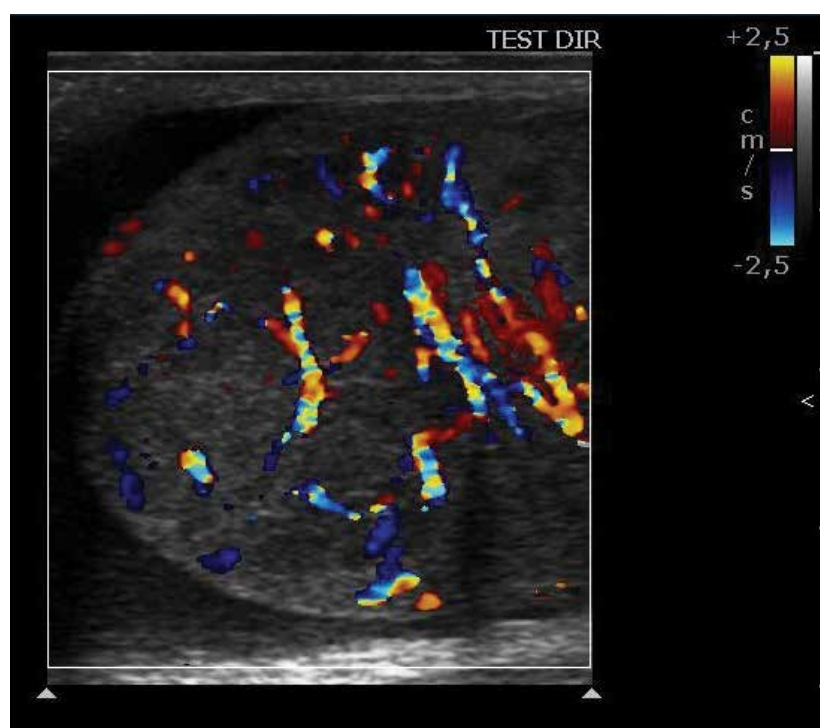
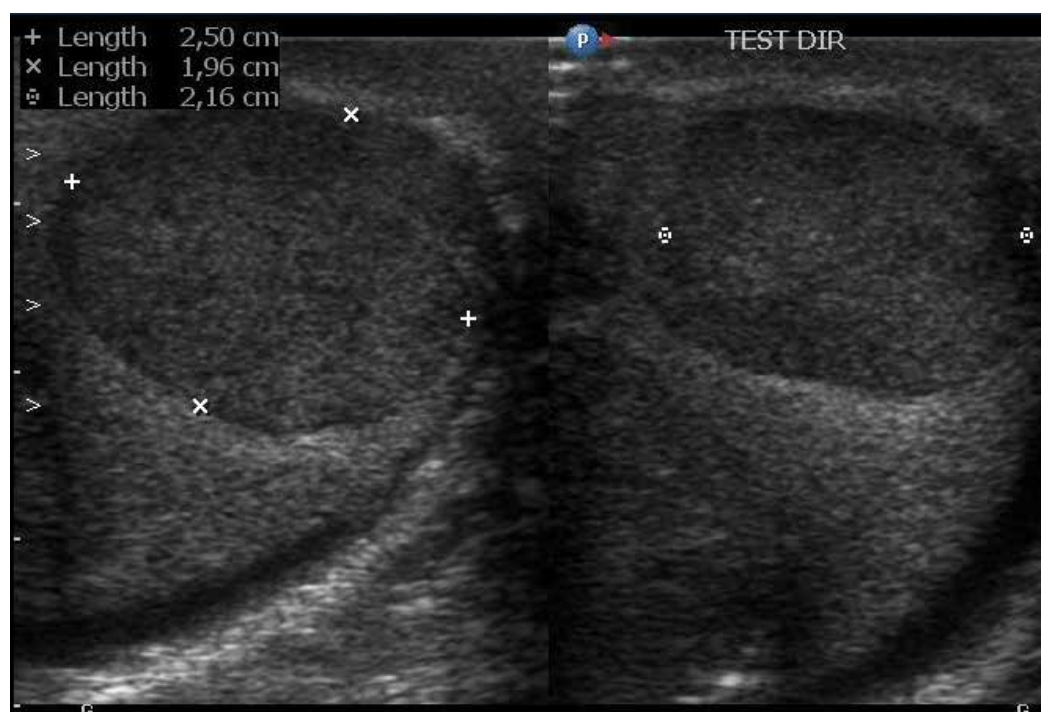
Os tumores de células germinativas representam a neoplasia maligna testicular mais comum em homens com idade entre 15 e 35 anos. A ultrassonografia com Doppler é o exame inicial de escolha na avaliação dos seminomas e permite diferencia-los das orquites e infartos testiculares. Quando diagnosticados precocemente, os seminomas respondem bem ao tratamento, apresentando bom prognóstico.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Dogra VS, Gottlieb RH, Oka M, et al: Sonography of the scrotum. *Radiology*. 2003; 227:18-36.
2. Krohmer SJ, McNulty NJ, Schned AR. Best cases from the AFIP: testicular seminoma with lymph node metastases. *Radiographics*. 2009; 29:2177-83.
3. Tan IB, Ang KK, Ching BC, Mohan C, Toh CK, Tan MH, Testicular microlithiasis predicts concurrent testicular germ cell tumors and intratubular germ cell neoplasia of unclassified type in adults - A Meta-Analysis and Systematic Review. *Cancer*. 2010; 116:4520-32.
4. Vital RJ, Mattos LA, Souza LRMF, Figueirêdo SS, Szejnfeld J. Aspectos ultrassonográficos das alterações não-neoplásicas do testículo. *Radiol Bras* 2007;40:61-7.
5. Lung PFC; Sidhu PS. Role of ultrasound in the diagnosis of testicular lesions. *Imaging Med*. 2011; 3:587-95.
6. Raman JD, Nobert CF, Goldstein M. Increased incidence of tes-

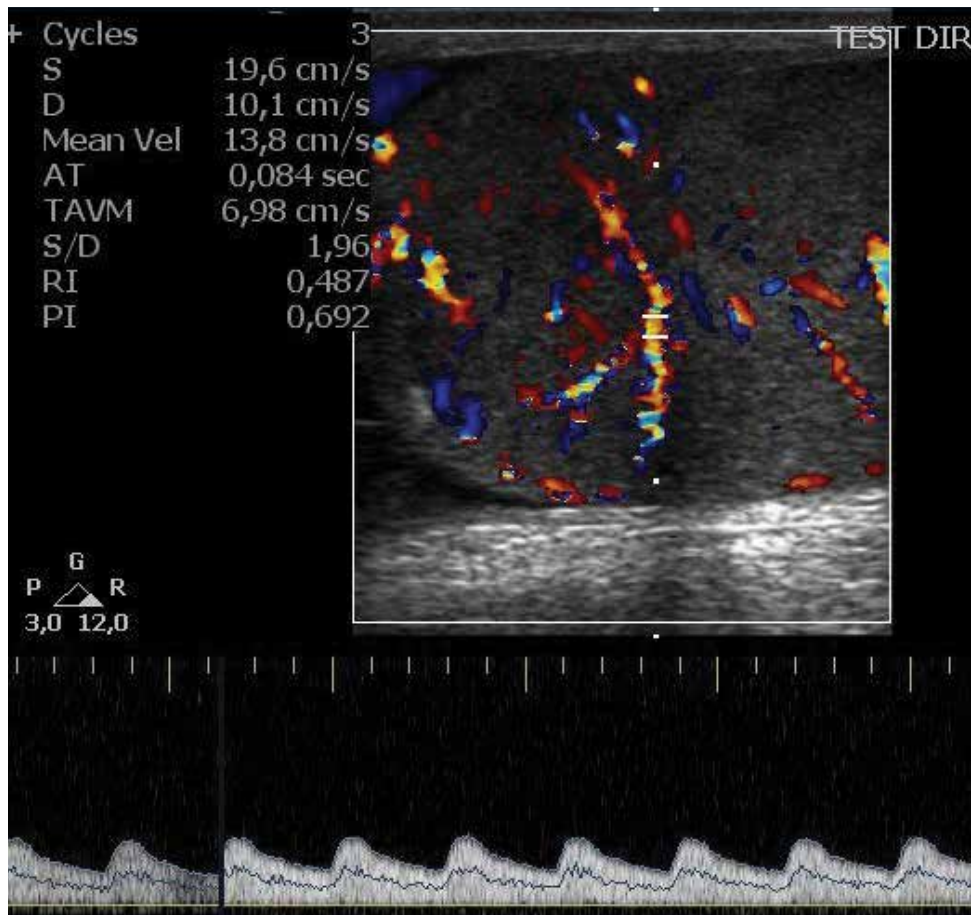
- testicular cancer in men presenting with infertility and abnormal semen analysis. *J Urol.* 2005; 174:1819–22.
7. Classen J, Souchon R, Hehr T, Bamberg M. Treatment of early stage testicular seminoma. *J Cancer Res Clin Oncol.* 2001; 127:475–81.
8. Grantham JG, Charboneau JW, James EM, et al: Testicular neoplasms: 29 tumors studied by high-resolution US. *Radiology.* 1985; 157: 775–80.
9. Schwerk WB, Schwerk WN, Rodeck G: Testicular tumors: prospective analysis of real-time US patterns and abdominal staging. *Radiology.* 1987; 164:369–74.
10. Hamm B, Fobbe F, Loy V. Testicular cysts: differentiation with US and clinical findings. *Radiology.* 1988; 168:19–23.
11. Dudea SM, Ciurea A, Chiorean A, Botar-Jid C. Doppler applications in testicular and scrotal disease. *Med Ultrason.* 2010; 12:43–51.
12. Muglia V, Tucci S Jr, Elias J Jr, Trad CS, Bilbey J, Cooperberg PL. Magnetic resonance imaging of scrotal diseases: when it makes the difference. *Urology* 2002;59:419–23.
13. Cassidy FH, Ishioka KM, McMahon CJ, Chu P, Sakamoto K, Lee KS, Aganovic L. MR imaging of scrotal tumors and pseudotumors. *Radiographics.* 2010; 30:665–83.

**Figura 1: Ultrassonografia modo B do testículo direito evidenciando imagem hipoeicoica intratesticular bem delimitada.**



**Figura 2: Doppler colorido da imagem hipoeicoica intratesticular direita.**

Figura 3: Doppler espectral da imagem hipoecoica intratesticular direita. Velocidades de fluxo sanguíneo limitado à imagem, com índice de resistência de 0,4.



# DOPPLER DAS ARTÉRIAS UTERINAS NA PREDIÇÃO DE PRÉ-ECLÂMPسيا

## UTERINE ARTERY DOPPLER IN PREDICTION OF PREECLAMPSIA

MARIA AMÉLIA DE ROLIM RANGEL<sup>1</sup>, LUTHGARD GOMES MEDEIROS DE SOUSA<sup>1</sup>, GILBERTO MEIRA DE VASCONCELOS<sup>1</sup>, PATRÍCIA SPARA GADELHA<sup>2</sup>, ANTONIO GADELHA DA COSTA<sup>2</sup>

### RESUMO

Os autores fazem uma revisão bibliográfica sobre a análise Doppler velocimétrica das artérias uterinas na predição da pré-eclâmpسيا. Os recentes estudos têm demonstrado a importância de sua realização ainda no primeiro trimestre gestacional com a finalidade de se identificar o grupo de risco para esta intercorrência obstétrica.

**PALAVRAS-CHAVE:** pré-eclâmpسيا, artéria uterina, Doppler

### ABSTRACT

The authors carried out a review on uterine artery Doppler ultrasonography to predict pre eclampsia. Recent studies have highlighted the importance of doing such examination within 1st trimester in order to identify the pre eclampsia risk group.

**KEYWORDS:** preeclampsia, uterine artery, Doppler

### INTRODUÇÃO

A pré-eclâmpسيا (PE) é uma desordem associada à gestação, caracterizada pela presença de hipertensão e proteinúria, que acomete cerca de 5 a 10% de todas as gestações. Constitui-se na principal causa de parto prematuro iatrogênico, morbidade materna, fetal e perinatal. Um dos grandes objetivos da medicina materno-fetal é o de detectar precocemente as gestantes de risco para a PE, com a finalidade de melhorar os resultados materno-fetal e perinatal.

A PE parece ser decorrente da inadequada invasão trofoblástica das artérias espiraladas e de sua conversão de vasos estreitos em canais largos não musculares. O processo fisiológico de invasão trofoblástica é refletido através da análise Doppler velocimétrica, demonstrando-se que a impedância vascular nas artérias uterinas diminui com o evoluir da gestação entre a 6ª e a 24ª semanas de gestação, permanecendo constante a partir de então. A restrição da vascularização no leito placentário tem sido considerada entre os fatores críticos relacionados à instalação precoce da PE e os achados anormais na artéria uterina refletem o grau de severidade da doença. Próxima ao termo, a deflagração da PE não parece ter o mesmo mecanismo fisiopatológico. Principalmente após a 34ª semana gestacional, o desenvolvimento de complicações maternas não parece ser decorrente do aumento da resistência

nas artérias uterinas. De acordo com essas observações, a PE severa próxima ao termo poderá estar associada com um baixo índice de resistividade na circulação placentária, mas pode ser decorrente de fatores diferentes daqueles envolvidos na PE instalada em fases precoces de gestação. Dentre esses fatores, chama-se a atenção para a diminuição dos níveis plasmáticos maternos da adiponectina e o aumento da resistência insulínica na patogênese da PE tardia<sup>1</sup>. Dessa forma, a performance da análise Doppler velocimétrica é boa na predição da PE precoce, mas não para todos os casos de PE que se estabelece após a 34ª semana de gestação<sup>2</sup>.

Os trabalhos iniciais baseados no rastreamento Doppler das artérias uterinas no 2º trimestre gestacional, demonstraram que aquelas gestantes que apresentavam uma falência no mecanismo de adaptação hemodinâmica das artérias uterinas representavam um dos mais elevado grupo de risco da gestação particularmente para desenvolverem PE precoce e restrição de crescimento fetal (RCF) precoce<sup>3</sup>. Uma vez que o grupo de risco foi identificado, os estudos buscaram maneiras de melhorar os resultados maternos e perinatais. Enquanto que baixas doses de aspirina trouxe alguma esperança, grandes estudos não demonstraram um benefício absoluto. O potencial para a estratificação dos cuidados é talvez o maior benefício do rastreamento Doppler das artérias uterinas na segunda

1. UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA

2. UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE. SPECTRO IMAGEM – CLÍNICA DE ULTRASSONOGRAFIA E DIAGNÓSTICO POR IMAGEM DE CAMPINA GRANDE

CORRESPONDÊNCIA:

MARIA AMÉLIA DE ROLIM RANGEL  
RUA QUINTINO BOCAIUVA, 655 – TORRE – JOÃO PESSOA  
– PARAÍBA. CEP: 58040320.  
E MAIL: M\_RANGEL@TERRA.COM.BR

metade da gestação<sup>4,5</sup>.

Apesar da PE se manifestar na 2ª metade da gestação, existe evidências que ela está associada a eventos que se instalam já no 1º trimestre gestacional<sup>6</sup>. Dessa forma, a avaliação ecográfica realizada entre 11 e 14 semanas de gestação é uma excelente oportunidade de se estimar o risco para PE em uma fase precoce de gestação, quando a intervenção pode ainda ser efetiva<sup>7</sup>. Além disso, existem evidências provenientes de estudos randomizados, que o uso profilático da aspirina pode reduzir em cerca de 50% a incidência de PE, quando a terapêutica é iniciada antes da 16ª semana de gestação<sup>8</sup>. Da mesma forma que a determinação da translucêncianucal (TN) é rotina, poder-se-ia introduzir o Doppler das artérias uterinas neste período, como forma de se permitir um início da terapêutica mais precocemente, entre 12 e 14 semanas de gestação. Os estudos no 1º trimestre gestacional das artérias uterinas têm demonstrado uma associação entre a elevação nos índices de resistência e o subsequente desenvolvimento de PE<sup>7</sup>.

O risco materno para desenvolver PE baseado na idade materna, IMC (índice de massa corporal), origem racial, história de PE, hipertensão crônica e o método de concepção é de 47% para PE precoce, 41% para PE tardia e de 31% para hipertensão gestacional, com uma taxa de falso-positivo de 10%<sup>2</sup>. Configuram-se em preditores significativos para desenvolvimento de PE precoce: raça negra, hipertensão crônica, PE prévia e uso de drogas indutoras de ovulação. Para o desenvolvimento de PE tardia, chama-se a atenção para o aumento da idade materna e do IMC, além da história prévia ou familiar de PE<sup>2</sup>.

A análise Doppler das artérias uterinas tanto isoladamente quanto em associação com dados demográficos maternos e a determinação bioquímica materna tem sido utilizada como ferramenta no rastreamento da pré-eclâmpsia. Alguns estudos têm questionado qual o valor de índice de pulsatilidade (IP) que deveria ser empregado na configuração do risco de PE: se o valor mais baixo, a média ou o valor mais alto. Estudo realizado por Poon et al.<sup>9</sup> sugerem que o valor mais baixo apresenta uma maior sensibilidade do que a média ou o valor mais alto. A explicação para esta observação é baseada na presunção de que a impedância ao fluxo nas artérias uterinas é mais baixa no lado da implantação placentária e o menor IP da artéria uterina poderia refletir de uma forma mais acurada a real extensão da invasão trofoblástica. Recentemente, um estudo realizado por Napolitano et al.<sup>10</sup> demonstraram não haver diferença estatisticamente significativa na predição de PE quando se utiliza o menor, a média ou o maior IP das artérias uterinas. O menor índice, a média ou o maior índice apresentam-se com valores de predição semelhantes no rastreamento da PE. Alguma diferença que possa existir entre os índices mais baixo ou mais alto e a média provavelmente não tem um impacto significativo nos valores de predição da PE.

Estudo realizado por Onwudiwe et al.<sup>11</sup> demonstrou que o

rastreamento da PE baseado exclusivamente nas características maternas é capaz de identificar apenas 30% das gestações que irão desenvolver PE, com um FP de 10%. Um rastreamento mais efetivo é aquele que combina a história materna com a determinação da pressão arterial materna (PA) e o IP das artérias uterinas. Utilizando-se o IP médio das uterinas, a taxa de detecção para PE precoce e tardia, com um FP de 10% foi de 95,7% e 41,0%. O IP das artérias uterinas entre 22-24 semanas de gestação esteve acima do percentil 95 em 77% das mulheres que desenvolveram PE necessitando de resolução da gestação antes de 34 semanas; e em 36% daquelas que parturiram entre 34-37 semanas e em 22% das que parturiram após a 37ª semana.

Analisando o Doppler das artérias uterinas entre 11 e 13,6 semanas e entre 21 e 24,6 semanas, Plasencia et al.<sup>12</sup> demonstraram uma taxa de detecção para PE precoce de 80% e de 85% quando a análise Doppler velocimétrica foi realizada na 12ª e na 22ª semanas de gestação, com um falso-positivo de 10%. Neste estudo, ficou demonstrado que a maioria das gestações normais que apresentaram um IP aumentado no 1º trimestre apresentaram uma normalização na impedância vascular, provavelmente decorrente ao processo fisiológico de invasão trofoblástica. Nas gestações que desenvolveram PE devido à inadequada invasão trofoblástica, o IP permaneceu elevado. Entre 11 + 0 e 13 + 6 semanas, o IP apresentou-se acima do percentil 90 (p 90) em 70% dos casos de PE precoce e em 27% dos casos de PE tardia.

O Doppler das artérias uterinas realizado na 20ª semana de gestação, segundo dados publicados por Llubra et al.<sup>13</sup> apresenta os seguintes valores de predição: IP médio > p 95 (IP médio > 1,66) identifica cerca de 70,6% das pacientes que irão desenvolver PE precoce e 73,3% das gestações que irão apresentar-se com restrição de crescimento fetal (RCF), com um falso positivo de 10%. A presença do “notch” (incisura proto-diastólica) não aumenta a taxa de detecção<sup>14</sup>.

Um outro estudo realizado por Poon et al.<sup>15</sup>, no qual se avaliou os valores de predição para PE entre 11 e 13 semanas de gestação, demonstrou-se para um falso-positivo de 10%, um aumento na taxa de detecção para PE precoce de 47%, quando apenas os fatores maternos foram analisados, para 81% quando se combinou com a análise do IP das artérias uterinas. A taxa de detecção para PE tardia, aumentou de 41% para 45% e a de hipertensão gestacional aumentou de 31% para 35%. No mesmo ano, estes autores avaliaram a performance do rastreamento para as desordens hipertensivas, entre 11 e 13 semanas, acrescentado aos fatores anteriormente analisados uma outra variável, ou seja a pressão artéria média (PAM) materna. Para um falso-positivo de 10%, a taxa de detecção através da análise conjunta da PAM com os fatores de risco materno foi de 79% para a PE precoce, 52% para a PE tardia e de 48% para a hipertensão gestacional. Quando se associou a esse parâmetros, a análise Doppler velocimétrica das artéria uterina, a taxa de detecção para PE precoce foi de 89%, para a PE tardia foi de 57% e de 50% para a hipertensão gestacional.

Neste estudo, utilizou-se da análise de regressão múltipla para se definir a contribuição dos fatores maternos, da PAM e do IP da artéria uterina, bem como a interação entre essas covariáveis<sup>15</sup>. Seguindo-se a este estudo, o mesmo grupo de pesquisadores, buscando uma melhorias nas taxas de detecção das desordens hipertensivas introduziu a determinação sérica materna da PAPP-A (proteína plasmática A relacionada a gravidez) e o PIGF (fator de crescimento placentário). Demonstraram que a PE precoce e tardia associam-se a: uma elevação da PAM (1,15 MoM e 1,08 MoM) e do IP das artérias uterinas (1,53 MoM e 1,23 MoM); uma diminuição da PAPP-A (0,53 MoM e 0,93 MoM) e do PIGF (0,61 MoM e 0,83 MoM). Análise de regressão logística foi utilizada para se obter algoritmos para predição das desordens hipertensivas. Com o algoritmo, a taxa de detecção para a PE precoce foi de 93,1% e de 35,7% e 18,3% para a PE tardia e hipertensão gestacional, com uma taxa de FP de 5%<sup>16</sup>.

Recentemente, Akolekar et al.<sup>17</sup> buscando o desenvolvimento de modelos para predição de PE baseado em fatores de risco materno, marcadores biofísicos e bioquímicos entre 11 e 13 semanas de gestação, estabeleceram para um falso-positivo de 5%, que a taxa de detecção analisando-se exclusivamente os fatores maternos foi de 33,0% para PE precoce, 27,8% para PE intermediária e de 24,5% para a PE tardia. As taxas de detecção quando se utilizou a combinação de fatores de risco materno, marcadores biofísicos e bioquímicos foram de 91,0% para a PE precoce, 79,4% para a PE intermediária e de 60,9% para a PE tardia. Neste trabalho foi utilizada a análise de regressão logística para se calcular o risco de cada grupo através da análise das características maternas. O risco para PE aumentou com a elevação do peso materno e diminuiu com a estatura; foi maior nas mulheres da África e do sul da Ásia quando se comparou com as de origem caucasiana; aumentou nas mulheres que conceberam após o uso de agentes indutores de ovulação, naquelas com antecedente pessoal ou familiar de PE e naquelas com hipertensão crônica ou diabetes mellitus pré-existente. Em mulheres que já parturiram sem PE prévia, o risco de se desenvolver PE na gestação vigente diminuiu em cerca de 60 a 70%. Algoritmos que combinam as várias características maternas, entre 11 e 13 semanas puderam potencialmente identificar 33, 28 e 25% das gestações que subsequentemente desenvolveram PE precoce, intermediária e tardia, com um FP de 5%. O risco específico de cada paciente para PE precoce, intermediária e tardia foi calculado através da multiplicação do risco derivado das características maternas com a relação de probabilidade da série de marcadores biofísicos e bioquímicos após ajustes apropriados para as intercorrências entre esses marcadores. Algoritmos que combinam características maternas e testes biofísicos e bioquímicos entre 11 e 13 semanas puderam potencialmente identificar cerca de 90%, 80% e 60% das gestantes que potencialmente desenvolvem PE<sup>17</sup>.

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

A PE é a complicação mais frequente da gestação, associando-se a uma elevada taxa de morbi-letalidade materno-fetal. A habilidade em se predizer precocemente as mulheres de risco para PE poderá melhorar os resultados maternos e perinatais. Dessa forma, o rastreamento realizado entre 11 e 14 semanas de gestação se constitui na época ideal para se configurar as mulheres de risco para insuficiência útero-placentário.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. D'Anna, R.; Baviera, G.; Corrado, F.; Giordano, D.; De Vivo, A.; Nicocia, G.; Di Benedetto, A.: Adiponectin and insulin resistance in early and late-onset pre-eclampsia. *BJOG* : 2006; 113: 1264-69.
2. Poon, L.C.Y.; Karagiannis, G.; Leal, A.; Romero, X. C.; Nicolaides, K. H.: Hypertensive disorders in pregnancy: Screening by uterine artery Doppler imaging and blood pressure at 11-13 weeks. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2009; 34:497-502.
3. Papageorgiou, A. T.; Yu, C. K. H.; Bindra, R.; Pandis, G., Nicolaides, K. H.: Multicenter screening for pre-eclampsia and fetal growth restriction by transvaginal uterine artery Doppler at 23 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001; 18: 441-9.
4. Kurdi, W.; Campbell, S.; Aquilina, J.; England, P.; Harrington, K.: The role of color Doppler imaging of the uterine arteries at 20 weeks' gestation in stratifying antenatal care. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998, 12:339-45.
5. Yu, C. K. H.; Papageorgiou, A. T.; Boli, A.; Cacho, A. M., Nicolaides, K. H.: Screening for pre-eclampsia and fetal growth restriction in twin pregnancies at 23 weeks of gestation by transvaginal uterine artery Doppler. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2002; 20:535-40.
6. Plasencia, W.; Maiz, N.; Bonino, S.; Kaihura, C., Nicolaides, K. H.: Uterine artery Doppler at 11+0 to 13+6 weeks in the prediction of pré-eclâmpsia. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2007; 30:742-9.
7. Pilalis, A.; Souka, A.P.; Antsaklis, P.; Daskalakis, G.; Papantoniou, N.; Mesogitis, S., Antsaklis, A.: Screening for pre eclampsia and fetal growth restriction by uterine artery Doppler and PAPP-A at 11 - 14 weeks gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2007, 29: 135-40.
8. Bujold, E.; Roberge, S.; Lacasse, Y.; Bureau, M.; Audibert, F.; Marcoux, S.; Forest, J-C.; Giguère, Y.: Prevention of preeclampsia and intrauterine growth restriction with aspirin started in early pregnancy. *Obstet and Gynecol*, 116; 2 : 402-14.
9. Poon, L. C. Y.; Kametas, N. A.; Maiz, N.; Akolekar, R., Nicolaides, K. H.: First-trimester prediction of hypertensive disorders in pregnancy. *Hypertension*, 2009; 53: 812-8.
10. Napolitano, R.; Rajakulasingana, R.; Memmo, A.; Bhide, A., Thilaganathan, B.: Uterine artery Doppler screening for pre-eclampsia: comparison of the lower, mean and higher first-trimester pulsatility indices. *Ultrasound Obst. Gynecol* 2011; 37: 534-7.
11. Onwudiwe, N.; Yu, C. K. H.; Poon, L.C.Y.; Spiliopoulos, I., Nicolaides, K. H.: Prediction of pré-eclâmpsia by a combination of maternal history uterine artery Doppler and mean arterial pressure. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008; 32: 877-83.
12. Plasencia, W.; Maiz, N.; Poon, L.C.Y.; Yu, C., Nicolaides, K. H.: Uterine artery Doppler at 11+0 to 13+6 weeks and 21+0 to 24+6 weeks in the prediction the pre-eclampsia. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008; 32:138-46.
13. Llurba E.; Carreras E.; Gratacós E.; Juan M.; Astor J.; Vives A.

- ; Hermosilla E.; Calero L.; Millán P.; Garcia-Valdecasas B. and Cabero L. : Maternal history and uterine artery doppler in the assessment of risk for development of early – and late onset preeclampsia and intrauterine growth restriction. *Obstetrics and Gynecology International*. Volume 2009.
14. Jeltsje S. et al : Use of uterine artery Doppler ultrasonography to predict pre eclampsia and intrauterine growth restriction : a systematic review and bivariable meta-analysis. *CMAJ* 2008;11: 178.
15. Poon, L. C. Y. ; Maiz, N. ; Valencia, C. ; Plasencia, W. and Nicolaides, KH: First-trimester maternal serum pregnancy associated plasma protein A and pre-eclampsia. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2009; 33 : 23-33.
16. Poon, L. C. Y; Stratilva, V.; Piras, S.; Piri, S and Nicolaides, K. H. Hypertensive disorders in pregnancy: combined screening by uterine artery Doppler, blood pressure and serum PAPP-A at 11- 13 weeks- - *Prenatal Diagnosis* 2010; 30:216-23.
- 17 Akolekar, R. ; Syngelaki, A. ; Sarquis, R. ; Zvanca, M., Nicolaides, K. H. : Prediction of early, intermediate and late pre eclampsia from maternal factors, biophysical and biochemical markers at 11 – 13 weeks. *Prenat Diagn* 2011; 31: 66-74.



# GASTROSKUISE: RELATO DE DOIS CASOS

## GASTROSCHISIS: CASE REPORT.

ALEXANDRE A. BEZERRA DO AMARAL<sup>1</sup>, MAURÍCIO BLANCO<sup>2</sup>, WALDEMAR NAVES DO AMARAL<sup>3</sup>  
& WALDEMAR NAVES DO AMARAL FILHO<sup>4</sup>

### RESUMO

**OBJETIVO:** DESCREVER DOIS CASOS DE GASTROSKUISE DIAGNOSTICADOS NO PRÉ-NATAL E SEUS DESFECHOS PERINATAIS.

**Metodologia:** foram analisados prontuários de dois recém-nascidos, um do sexo masculino e outro do sexo feminino, diagnosticados com gastrosquise no pré-natal, que nasceram de cesariana no HC/FM/UFGO e receberam tratamento para correção do defeito por fechamento primário no mesmo dia do nascimento.

**Resultados:** ambas as mães, primigestas, encaixam-se no grupo etário de maior risco para a gastrosquise. O defeito foi confirmado em sua apresentação clássica, à direita do cordão umbilical, estando esse normalmente inserido no momento da cesariana. O peso ao nascer foi de 2095g e 2500g para a menina e o menino, respectivamente. O menino necessitou de reanimação cardíaca. Embora a menina não tenha necessitado de reanimação cardíaca, seu score CRIB foi de 46,2%. Os recém-nascidos foram operados pela técnica de redução primária no mesmo dia e admitidos em UTI neonatal. As principais complicações observadas foram sepse neoprecoce, laringite após a extubação e maior necessidade de assistência ventilatória para a recém-nascida; e oligúria severa, abdome globoso, tenso, com peristalse diminuída para o recém-nascido. Ambos ainda encontram-se sob tratamento intensivo no HC/FM/UFGO.

**Conclusão:** ainda que a mortalidade associada à gastrosquise tenha diminuído de modo marcante nos últimos anos, a morbidade pós-operatória e a incidência de complicações permanecem elevadas.

**PALAVRAS-CHAVE:** gastrosquise, diagnóstico pré-natal, malformação fetal, cesariana, fatores de risco.

### ABSTRACT

**OBJECTIVE:** TO DESCRIBE TWO CASES OF GASTROSCHISIS DIAGNOSED IN THE PRENATAL AND THEIR PERINATAL OUTCOMES.

**Methodology:** We analyzed medical records of two newborns, one male and one female, diagnosed with gastroschisis during the prenatal that were born by cesarean section in HC / FM / UFGO and received treatment to correct the defect by primary closure in same-day delivery.

**Results:** Both mothers were primiparas and fit the age group at most risk for gastroschisis. The defect was confirmed in his classic presentation, the right side of the umbilical cord that was normally inserted at the time of cesarean section. Birth weight was 2095g and 2500g for girl and boy, respectively. The boy required cardiac resuscitation and although the girl had not needed this procedure, her CRIB score was 46.2%. Newborns were operated by primary reduction technique on the same day and admitted to the NICU. Major complications included sepsis neo precocious, laryngitis after extubation and increased need for ventilatory support for the female newborn, and severe oliguria, distended and tense abdomen, with decreased peristalsis for the male newborn. Both are still in intensive care at the HC / FM / UFGO.

**Conclusion:** Although the mortality associated with gastroschisis has dropped markedly in recent years, postoperative morbidity and the incidence of complications remain high.

**KEYWORDS:** gastroschisis, prenatal diagnosis, fetal malformation, risk factors.

### INTRODUÇÃO

Em Goiás, o coeficiente de mortalidade infantil do estado estava, em 2008, na proporção de 16,64 para 1000 nascidos vivos (NVs), e o coeficiente de mortalidade neonatal e infantil tardio em 11,36 e 5,28 para cada 1000 nascidos vivos, respectivamente 1. O censo publicado pelo IBGE em 2010 demonstra-

va uma taxa de mortalidade infantil de 18,3% - IBGE, 2010 2.

A literatura cita que três por cento dos recém-nascidos podem apresentar algum tipo de malformação congênita 3. Segundo os indicadores sócio demográficos e de saúde publicados no Brasil em 2009, a malformação congênita ainda apresenta baixa importância relativa, apesar de sua participação vir crescendo

1. ACADÊMICO DE BIOMEDICINA DA PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS

2. PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS

3. DIRETOR TÉCNICO DA FÉRTIL DIAGNÓSTICOS, PROF. ADJUNTO E CHEFE DO DEPARTAMENTO DE GINECOLOGIA E OBSTETRÍCIA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE GOIÁS

4. ACADÊMICO DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE BRASÍLIA

CORRESPONDÊNCIA:

MAURÍCIO BLANCO

RUA BENEDITO DA SILVA BRAGA, Nº 81,

BAIRRO PARQUE DAS PAINEIRAS - BIRIGUI - SP. CEP:16201-056.

E-MAIL: MBLANCO1967@HOTMAIL.COM.

ao longo dos anos (19%)<sup>4</sup>. Considera-se que uma proporção relativamente elevada de mortes por problemas congênitos em menores de um ano indica uma parcela considerável de mortes não evitáveis - IBGE, 2009<sup>4</sup>.

Dentre as malformações congênitas, a gastrosquise possui uma incidência aproximada de 1:10.000 a 1:15.000 recém-natos, sendo a prevalência variável em países diferentes<sup>3</sup>. Ela caracteriza-se por um defeito de fechamento da parede abdominal associado com exteriorização de estruturas intrabdominais, principalmente o intestino fetal, localizado na região para umbilical, mais comumente à direita. O cordão umbilical não apresenta alterações na sua inserção e raramente está associado a outras malformações ou síndromes genéticas, porém, algumas malformações locais como atresias ou estenoses intestinais podem ocorrer<sup>5</sup>.

Diversos autores relatam como fatores de risco para a gastrosquise a baixa idade materna, especialmente abaixo de 20 anos, tabagismo materno, uso de drogas ilícitas (maconha, cocaína), drogas vasoativas (pseudo-epinefrina), toxinas ambientais e assim por diante. Outros fatores levantados seriam o baixo índice de massa corpórea (IMC), baixo ganho de peso durante a gestação e/ou nutrição inadequada, enquanto a obesidade materna pareceu ter papel protetor, bem como a ingestão de vitaminas suplementares parece diminuir o risco dessa anomalia, pois elas têm papel na maturidade biológica. Entretanto, a maioria não encontra forte respaldo na literatura ou reprodutibilidade, sendo apenas a baixa idade materna o fator mais claro e reprodutível até o momento<sup>3,5-8</sup>.

Em 1981, Hoyme e cols<sup>9</sup> levantaram a hipótese que a gastrosquise surgiria de uma interrupção da porção distal da artéria onfalomesentérica direita e isso poderia gerar uma isquemia na porção da parede abdominal em formação irrigada por esse vaso. Entretanto, apesar de bem aceita até o momento, essa hipótese não explica os casos de gastrosquise à esquerda. Com relação aos fatores genéticos, ainda não está claro a participação deles na etiologia da doença, embora alguns pesquisadores tenham verificado recorrência familiar e concordância entre gêmeos monozigóticos<sup>7,10</sup>.

Segundo Santos afirma que a gastrosquise é um dos diagnósticos cirúrgicos neonatais mais comuns, sendo uma emergência neonatal com grande número de complicações pós-operatórias, mas com bom prognóstico, especialmente nos últimos anos devido à melhora das técnicas cirúrgicas neonatais, nutrição parenteral total e terapia intensiva neonatal. A taxa de sobrevivência em países desenvolvidos está acima de 90% com a maior parte dos óbitos ocorrendo em pacientes com grande comprometimento intestinal, sepse ou complicações a longo prazo por síndrome do intestino curto<sup>5</sup>.

Nos dias atuais é possível melhorar a atenção à gestante e ao conceito devido às melhorias nos diagnósticos pré-natais, preparando e apoiando a família, planejando adequadamente o nascimento com equipes obstétricas, cirúrgicas e neonatais em alerta, categorizando os riscos e, assim, possibilitar o desenvolvimento de protocolos de ação.

Dessa forma, o objetivo desse trabalho foi relatar dois casos de gastrosquise identificados no pré-natal e seus desfechos perinatais.

## REVISÃO DA LITERATURA

O termo gastro+ schism (gastro= ventre; schisis= fenda) foi inicialmente utilizado na literatura teratológica para denominar o defeito hoje conhecido como onfalocele e, posteriormente, o termo foi adequado aos defeitos observados que não envolvem o cordão umbilical. Geralmente, possui em média 2cm de extensão, sendo quase sempre um defeito pequeno o bastante para impedir a evisceração de órgãos sólidos, como o baço, rins ou fígado. Os órgãos mais comumente eviscerados são o intestino ou aqueles bem lubrificadas e que possuem uma pressão intraluminal positiva. Comumente está localizado à direita, mas eventualmente observa-se o defeito à esquerda<sup>11</sup>.

LedBetter e cols.<sup>12</sup> e Nichol e cols.<sup>11</sup> demonstraram que a incidência de anomalias associadas à gastrosquise gira em torno de 10 a 20% e a maior parte delas está localizada no trato gastrointestinal (TGI). As mais comuns são a atresia ou estenose intestinal, outras alterações associadas incluem criptorquidia, divertículo de Merckel e duplicação intestinal. Outras malformações graves ou síndromes genéticas e alterações cromossômicas raramente estão associadas à doença. Aproximadamente 40% das crianças com gastrosquise são prematuras e pequenas para a idade gestacional.

Segundo dados do ECLAMC<sup>5</sup>, a prevalência da doença na América do Sul é de 2,9: 10.000 NVs. Estudos realizados até o momento consideram que a etiologia e a fisiopatologia da doença não estão completamente estabelecidas, embora a baixa idade materna seja um dos fatores que encontra uma maior reprodutibilidade entre as pesquisas. Uma das razões para isso seria a falta de conhecimento preciso da formação e fusão normal da parede ventral embrionária, ao contrário, por exemplo, do tubo neural, cujas forças e mecanismos envolvidos nestes processos já foram estudados de forma mais extensiva<sup>7,13</sup>.

Com relação à etiologia, ela ainda permanece incerta, embora alguns autores relacionem a fatores ambientais, ao meio social e ao estilo de vida. Além disso, os fatores genéticos ainda estão em discussão. Dentre os considerados mais associados à ocorrência da doença estão a idade materna jovem (< 20 anos), baixo nível socioeconômico, tabagismo, uso de aspirina e drogas ilícitas durante o período perigestacional e na gestação, dieta materna inadequada e baixo IMC entre outros<sup>14,15</sup>.

O diagnóstico ultrassonográfico pode ser realizado no exame ultrassonográfico de rotina entre a 18ª e 22ª semanas de gestação. As características mais comuns nos exames são a presença do defeito na parede abdominal localizado lateral à inserção do cordão umbilical, o qual está normalmente inserido, visualização de conteúdo abdominal flutuando no líquido amniótico (ILA), sem membrana recobrimo as estruturas que, na maior parte dos casos são as alças intestinais (intestino delgado e/ou grosso), estômago e, ocasionalmente, apêndice vermiforme, trompas de falópio e ovário, e finalmente, porções

do trato genitourinário 11 – ver figura 1.

O defeito é relativamente pequeno e, como dito anteriormente, está mais comumente localizado à direita do cordão umbilical que está em sua posição normal na parede abdominal e esse é um importante detalhe anatômico que irá diferenciar uma gastrosquise da onfalocele. Além disso, não há o saco herniário recoberto as vísceras exteriorizadas, as quais estão expostas ao nascimento<sup>16</sup>.

**Figura 1: Ultrassonografia fetal na qual se notam alças intestinais livres no líquido amniótico com sinais sugestivos de sofrimento, caracterizado por espessamento de parede e distensão.**



O diagnóstico diferencial inclui a onfalocele e outros defeitos da parede abdominal. A onfalocele é caracterizada por extrusão do conteúdo abdominal por através da inserção do cordão umbilical com uma membrana recoberto o conteúdo abdominal. Se essa for rota, achado esse raro, dificulta o diagnóstico diferencial. A correta identificação é importante devido ao alto risco de anomalias cromossômicas e outras malformações associadas à onfalocele.

Os outros defeitos incluem o complexo membros-parede abdominal e extrofia da cloaca. O primeiro apresenta-se com evisceração de múltiplos órgãos, incluindo o fígado, defeitos craniais com ou sem defeitos de extremidades e escoliose, associado a isso há a falta do cordão umbilical livre no líquido amniótico. O segundo é um defeito infraumbilical associado a não visualização da bexiga<sup>11</sup>.

## RELATO DOS CASOS

### Caso 1:

AAA, casada, 15anos, G1P0A0, tipagem sanguínea O Rh +, sem antecedentes pessoais, com exames positivos para CMV e Rubéola (IGg), nega alergia e medicações, HAS, DM, sangramento e perda de líquido, cólicas leves em baixo ventre e cefaleia. Ao exame físico: sem edema, abdômen indolor à palpação, AFU 33 cm, FC 96bpm, PA 110 x 70. intercorrência: ITU, tratada. A primeira ultrassonografia foi realizada em 12/09/2012. A alta da mãe foi dada em 09/02. O defeito de gastrosquise foi detectado em 06/01/2013, IG 38 sem, ILA = 3cm (oligoâmnio). RNT feminino nasceu de parto cesáreo (eletivo) no dia 07/02/2013 às 10h30min, sendo realizada proteção das alças. Chorou ao

nascer, com PN = 2095g, gastrosquise infraumbilical, à direita do coto umbilical com evisceração de alças intestinais, apgar7 e 8, PIG (=peso para a idade gestacional assimétrico). TBR no ato, não precisando de reanimação, PC =31 cm, C=41cm. Risco de mortalidade pelo score CRIB =46,2%. Tipagem sanguínea O Rh+. Capurro = 37s5d. FC ao nascimento > 100, tônus diminuído, cianose central, irritabilidade reflexa. A correção da gastrosquise foi realizada no mesmo dia do nascimento, completa.

A RN foi admitida em UTI neonatal com anotação de sepsis precoce no prontuário. Para tratamento da infecção foi utilizados como primeiro esquema uma combinação de ampicilina e ampicacina por três dias, trocado para cefepime por 13 dias, sendo utilizada vancomicina no dia 17/02 junto com cefepime. Uso de cateter por dissecação JID de 07 a 14/02, e punção JIE a partir do dia 15/02. Em 08/02: NPT e transfusão de [ ] de hemácias, sendo essa repetida em 17/02. Em 10/02 apresentou episódios de bradicardia devido à hiponatremia, sem comprometimento hemodinâmico, com resolução após correção do desequilíbrio. Além disso, foi verificada laringite pós-extubação, sendo usado decadron aerossol com adrenalina. Em 16/02, havia perdido peso (1970 g). Em 17/02 houve diminuição de saturação, pele com aspecto rendilhado, cianose central e pulsos finos. Em 18/02 necessitou de IOT, o raios-X de tórax foi sugestivo de PNM. Em 20/02, peso de 2130g (aumento de 30 g), dieta Ø, NPT, vit K 2ª feira, Omeprazol, BH = - 34,1mL/6h; sinais ATA: 36,6 a 35,6, AFC = 132 a 147bpm; AR=44 a 99; SAT = 96 a 99; SOG = 40mL/6h; alças edemaciadas. Assistência ventilatória: em 07/02 =VMI; em 11/02=HOOD; em 13/02= AVAMB; em 16/02=VMI, em 18/02= O2 circulante.

**Figura2A: RN logo após a cesariana. Nota-se a eventração das alças intestinais.**



**2B: 21 pós-operatório notando-se grande distensão abdominal.**



**Caso 2:**

NEO, solteira, procedente do interior de Goiás, 15 anos, G01P0A0, tipagem sanguínea O Rh -, sem antecedentes pessoais, em uso de sulfato ferroso e ácido fólico, assintomática, nega HPP, vícios, alergias, cirurgias prévias. Ao exame clínico: BEG, hipocorada, hidratada, RCR=28, BNF=SIS, FC=96bpm, PA=120x80 com diagnóstico ultrassonográfico de gastrosquise 'extensa' na 25ª semana gestacional. Intercorrência: ITU, tratada. O parto ocorreu via cesariana em 07/02/2012 às 14:45min. O RN do sexo masculino, PN=2500g, APGAR 7 e 8, tipagem sanguínea O Rh+, defeito concomitante detectado criptorquidía esquerda, não chorou. Capurro=37 sem. Necessitou de reanimação, com ventilação assistida por tubo orotraqueal. PC=34cm. Sorologia imune para toxoplasmose, rubéola e CMV. RN=AIG. Tipo de assistência ventilatória recebida: VM de 07/02 a 11/02; HOOD de 11/02 a 12/02. A correção total da gastrosquise foi realizada no mesmo dia, sendo admitido em UTI neonatal. Uso de cateter venoso com três trocas. NPT desde 08/02. Recebeu transfusão de concentrado de hemácias em 09/02. Antibioticoterapia: amicacina + ampicilina, de 07 a 18/02. Apresentou em 08/02 concreção de BIC e oligúria severa. Em 20/02: RN em berço aquecido, ativo/reactivo, choroso, ar ambiente, realizado banho de imersão, SOG aberta, produtiva, NPT em curso por PICC com MSD. Dieta zero, diurese na fralda, evacuação ausente, saturação 98, FC=136, abdome globoso, tenso, peristalse diminuída, doloroso à palpação, matriz cirúrgica de bom aspecto.

## DISCUSSÃO

De acordo com a literatura que apresenta como etiologia para a gastrosquise a idade materna abaixo de 20 anos, pode-se perceber que nos dois casos clínicos aqui apresentados ela se confirmou. A idade materna é o fator etiológico mais reprodutível até o momento para a doença<sup>3</sup>.

Levando em consideração que essa patologia geralmente não cursa com outras anomalias associadas e, quando presentes, as mais comuns são a atresia ou estenose intestinal, ou outras alterações associadas, tais como a criptorquidía, divertículo

de Merckel e duplicação intestinal, verificou-se que apenas o recém-nascido masculino apresentou anomalia associada anotada no prontuário da UTI neonatal, sendo esta a criptorquidía.

Outras malformações graves ou síndromes genéticas e alterações cromossômicas raramente estão associadas à doença. Aproximadamente 40% das crianças com gastrosquise são prematuras e pequenas para a idade gestacional<sup>17,11</sup>. O que não foi observado no caso dos recém-natos avaliados aqui.

Segundo Garcia<sup>17</sup>, citando outros autores, o diagnóstico da patologia pode ser realizado ainda no pré-natal, e a acurácia do exame ultrassonográfico gira em torno de 60 a 90% para os defeitos de parede abdominal. O rastreamento ultrassonográfico de rotina entre a 18ª semana gestacional e a 22ª pode detectar a gastrosquise. Nos casos aqui apresentados ela foi diagnosticada na 38ª e 25ª semana gestacional, respectivamente. O fato da detecção mais tardia pode ser atribuído ao não comparecimento das pacientes de forma regular no pré-natal do hospital universitário.

As características encontradas nos exames ultrassonográficos relacionados à gastrosquise incluem o defeito da parede abdominal localizado lateralmente à inserção do cordão umbilical que está normalmente inserido, conteúdo abdominal flutuando no líquido amniótico sem membrana recobrando as estruturas. As estruturas evisceradas são, normalmente, o intestino delgado e grosso, estômago e, ocasionalmente, o apêndice vermiforme, trompas de falópio e ovários, além de porções do trato geniturinário<sup>11</sup>. Nos dois casos aqui relatados foram verificadas as eviscerações das alças intestinais no exame ultrassonográfico e a RN apresentou oligoâmnio como complicação associada. O oligoâmnio está presente em 36% das gestações acometidas e está associado com alterações no bem estar fetal e maior taxa de complicações intestinais<sup>18</sup>, o que pode ser observado nas anotações do prontuário da RN.

O acompanhamento pré-natal cuidadoso frente a um diagnóstico de gastrosquise, com avaliações criteriosas após a 28ª semana gestacional, é de suma importância devido ao fato de poder ocorrer nascimentos prematuros e restrição do crescimento intrauterino (RCIU). A vigilância do bem estar fetal e materno é imprescindível para um atendimento eficaz à parturiente e ao concepto, visando diminuir a mortalidade de ambos<sup>19</sup>.

Geralmente opta-se pelo parto cesariana tendo em vista que diversos estudos relatam menor compressão da circulação mesentérica, menor risco de torção e contaminação dos segmentos intestinais expostos, além de poder programar toda a equipe cirúrgica, oferecendo um tratamento precoce e com maior chances de êxito<sup>20</sup>. Por isso, a cesariana foi a opção da equipe obstétrica do hospital.

O tratamento, na opinião de diversos autores, deve ser instituído o mais rapidamente possível, independente da técnica que se utilizar (primária ou em estágios). Entretanto, não há consenso exato sobre o intervalo entre o parto e a cirurgia que poderá acarretar risco ao RN. Alguns autores relatam que intervalos maiores que quatro horas estão associados com maior

mortalidade, outros estudos não demonstraram alterações nas taxas de mortalidade em pacientes operados até seis horas de vida quando comparados com aqueles encaminhados para reparo tardio<sup>19-21</sup>. Nos dois casos apresentados aqui a técnica utilizada foi a primária.

O fechamento primário tem como objetivo minimizar a contaminação bacteriana das alças, sepse, hipotermia e alterações metabólicas, porém, o tipo de tratamento que deve ser considerado ideal não é consenso ainda entre os especialistas. Alguns autores relatam que os pacientes submetidos à colocação de silo apresentaram maior tempo de ventilação mecânica e maior necessidade de reposição volêmica<sup>20</sup>.

Bons resultados na assistência à pacientes com gastrosquise dependem de vários fatores, dentre eles, a locação de recursos no hospital, as informações e aconselhamento efetivo dos pais em relação ao prognóstico dos bebês e ao tempo de hospitalização, bem como com relação às complicações que podem ocorrer. Como as mães dos bebês são adolescentes, tanto a área de psicologia quanto à de assistência social têm trabalhado com as mães e seus responsáveis no sentido de dar o suporte necessário para atravessarem esse momento delicado. A ação da equipe multidisciplinar do hospital é de suma importância para um atendimento humanizado e eficaz. No momento, os recém-nascidos ainda encontram-se na UTI neonatal, sob nutrição parenteral e vigilância cuidadosa, sem previsão de alta devido, entre outras complicações, à peristalse diminuída.

### CONSIDERAÇÕES FINAIS

Ainda que a mortalidade associada à gastrosquise tenha diminuído de modo marcante nos últimos anos, a morbidade pós-operatória e a incidência de complicações permanecem elevadas.

A ultrassonografia morfológica de rotina, devido à elevada acurácia do método, pode detectar precocemente os casos de gastrosquise melhorando consideravelmente o prognóstico. Com o acompanhamento ultrassonográfico podem-se prever

as complicações e, dessa forma, programar o melhor momento para a interrupção da gravidez de forma a minimizar as intercorrências pós-operatórias.

### REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- BRASIL. Conselho Nacional de Secretários de Saúde. Goiás – Caderno de Informações para a Gestão Estadual do SUS/Conselho Nacional de Secretários de Saúde – Brasília: CONASS, 2011. 84 p.
- Estudos & pesquisas. Informação demográfica e socioeconômica 27. Síntese de indicadores sociais: uma análise das condições de vida da população brasileira. 2010. IBGE.
- Castilla, EE; Mastroiacovo, ED; Orioli, IM. Gastroschisis: international epidemiology and public health perspectives. *Am J Med Genet*, 2008;148C: 162-79.
- INDICADORES sóciodemográficos e de saúde no Brasil 2009. Rio de Janeiro: IBGE, 2009. (Estudos e pesquisas. Informação demográfica e socioeconômica, 25). Disponível em: [http://www.ibge.gov.br/home/estatistica/populacao/indic\\_sociosaude/2009/indic\\_saude.pdf](http://www.ibge.gov.br/home/estatistica/populacao/indic_sociosaude/2009/indic_saude.pdf) Acesso em fev. 2013.
- Santos, HC. Gastrosquise: diagnóstico pré-natal, seguimento e análise dos fatores prognósticos para óbito em recém-nascidos. 2010. Dissertação de mestrado. UFRS.
- Rasmussen, SA; Frías, JL. Non-genetic risk factors for gastroschisis. *Am J Med Genet*, 2008; 148 C: 199-212.
- Feldkamp, ML; Botto, LD. Developing a research and public agenda for gastroschisis: how do we bridge the gap between what is known and what is not? *Am J Med Genet*, 2008; 148 C: 155-61.
- Frolov, P; Alali, J; Kelin, MD. Clinical risk factors for gastroschisis and omphalocele in humans: a review of the literature. *Pediatr Surg Int*, 2010; 26: 1135-48.
- Hoyme, HE et al. The vascular pathogenesis of gastrosquise: intra-uterine interruption of the omphalomesenteric artery. *J Pediatr*, 1981; 98: 228-31.
- Kohl, M; Wiesel, A; Schier, F. Familial recurrence of gastroschisis: literature review and data from the population – based birth registry “Mainz Model”. *J Pediatr Surg*, 2010; 45: 1907-12.
- Nichol, PF et al. Clinical considerations in gastroschisis: incremental advances against a congenital anomaly with severe secondary effects. *Am J Med Genet*, 2008; 148C:231-40.

**Figura 3 A:** RN do sexo masculino, 21 dias pós operatório. **3B:** criptorquidia esquerda.



12. Ledbetter, DJ. Gastroschisis and Omphalocele. *Surg Clin N Am*, 86: 249-260, 2006.
13. Sadler, TW; Feldkamp, ML. The embryology of body wall closure: relevance to gastroschisis and other ventral body wall defects. *Am J Med Genet*, 2008; 148c: 180-5.
14. Curry, JI et al. The aetiology of gastroschisis. *BJOG*, 2000; 107: 1339-46.
15. Lam, PK; Torfs, CP. Interaction between maternal smoking and malnutrition in infant risk of gastroschisis. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*, 2006; 76: 182-6.
16. Maksoud, JG. Defeitos da região umbilical e paraumbilical. *Cirurgia Pediátrica*. 2ª ed. Rio de Janeiro, 2003.
17. Garcia, LF. Gastrosquise fetal isolada: relação entre dilatação intestinal e resultados perinatais adversos. SP: 2011. Dissertação (mestrado). FM / USP. Programa de Obstetrícia e Ginecologia.
18. Hunter, AGW; Stevenson, RE. Gastroschisis: clinical presentation and associations. *Am J Med Genet*, 2008; 148C:219-30.
19. Vilela, PC et al. Fatores prognósticos para óbito em recém-nascidos com gastrosquise. *Acta Cir Bras*, 2002, 17:17-20
20. Reigstad, I et al. Preterm elective caesarean section and early enteral feeding in gastroschisis. *Acta Paediatr*, 2011; 100 : 71-4.
21. Skarsgard, ED et al. Canadian Pediatric Surgical Network: a population -based pediatric surgery network and database for analysing surgical birth defects. The first 100 cases of gastroschisis. *J Pediatr Surg*, 2008; 43:30-3.

# SIRENOMELIA – RELATO DE CASO

## SIRENOMELIA – A CASE REPORT AND LITERATURE REVIEW.

HENRI AUGUSTO KORKES<sup>1</sup>, LARISSA SAMMARTINO POZZEBON<sup>2</sup>, ENOCH QUINDERE DE SÁ BARRETO<sup>3</sup>, VIVIANE LOPES<sup>4</sup>, CARLA FAGUNDES SILVA DE PAULA<sup>5</sup>, GRECY KENJ<sup>6</sup>, NELSON SASS<sup>7</sup>

### RESUMO

*Sirenomelia é uma malformação congênita muito rara, com incidência em torno de 1.5–4.2 por 100.000 nascimentos. Seu diagnóstico no pré-natal durante o primeiro trimestre é raro; Caracteriza-se por polimalformação congênita que inclui anomalias anorretais, vertebrais, urológicas, genitais, fusão de membros inferiores e dos grandes vasos.*

*Ainda há controvérsias se a sirenomelia apresenta-se como uma entidade separada ou seria uma forma extrema da síndrome de regressão caudal. O mecanismo que leva as malformações é discutido neste artigo. Evitar a gravidez na presença de diabetes descontrolado é uma forma de se minimizar o risco de fetos malformados. A literatura recente descrevendo a etiologia de sirenomelia e sua relação com a síndrome de regressão caudal.*

**PALAVRAS-CHAVE:** sirenomelia, síndrome de regressão caudal, diagnóstico pré- natal.

### ABSTRACT

*Sirenomelia syndrome is a very rare congenital malformation, with incidence of around 1.5–4.2 per 100,000 births. Prenatal diagnosis of sirenomelia in the first trimester is rare; It is characterized by single or fused lower limbs, associated with other severe anomalies, such as lombosacral and pelvic bone abnormalities, blind colon, absent external genitalia, single umbilical artery and renal agenesis. Recent literature describing the etiology of sirenomelia and relationship to caudal regression syndrome is reviewed. The mechanism leading to malformation is discussed in the article. To prevent pregnancy at the time of bad controlled diabetes is the only way to minimize the risk of producing a congenitally malformed baby including caudal regression syndrome in the population of diabetic mothers. Recent literature describing the etiology of sirenomelia and relationship to caudal regression syndrome is reviewed.*

**KEY WORDS:** sirenomelia, caudal regression syndrome, prenatal diagnosis

### INTRODUÇÃO

A síndrome de regressão caudal (SRC) representa um espectro de malformações congênicas que variam desde atresia anal, agenesia da coluna lombar e sacral até casos mais extremos como a sirenomelia, com fusão das extremidades inferiores e anomalias de grandes vasos.<sup>1</sup>

Sua incidência está entre 1 - 5 para cada 100.000 nascidos vivos, e casos de sirenomelia figuram com extrema raridade em cerca de 1 por 100.000 nascidos vivos, tendo mais de 300 casos relatados na literatura, ocorrendo mais comumente em gêmeos monozigóticos.<sup>6,7</sup> Sua ocorrência é rara na população geral, mas pode ocorrer em cerca de 1:350 filhos de mães diabéticas, o que representa cerca de 200 vezes a taxa observada na população geral, tornando-a uma anormalidade fetal característica de embriopatia diabética.<sup>2-4,8</sup> A etiologia da síndrome não é bem conhecida, mas fatores maternos como o diabetes, predisposições genéticas e vasculares como hipoperfusão têm sido sugeridos como possíveis fatores causadores.<sup>2,8</sup>

Na literatura ainda há controvérsias se a sirenomelia apresenta-se como uma entidade separada ou seria uma forma extrema da síndrome de regressão caudal.<sup>2</sup> Em 1993, Twickler et al, descreveram as diferenças entre as duas síndromes, sugerindo que a sirenomelia não seria uma forma grave de SRC mas uma nova entidade resultante de uma grave alteração vascular, fenômeno que causaria uma isquemia importante da porção caudal do feto, ocasionando uma hipoperfusão severa das estruturas distais. Essa alteração vascular é conhecida por alguns autores como “a síndrome do roubo da artéria vitelina”. Presume-se que uma grande artéria, provavelmente derivada da artéria vitelina, apareça da parte alta da aorta abdominal, e juntamente com certa hipoplasia da aorta e seus ramos, promoveria o desvio do sangue e nutrientes da porção caudal do embrião para a placenta.<sup>3,7</sup>

Algumas características diferenciam as duas entidades, como a presença ou não de duas artérias umbilicais, anomalia renal não letal, membros inferiores fundidos, defeitos da parede abdominal e anormalidades da árvore traqueo-esofágica, tubo neural e co-

CLÍNICA OBSTÉTRICA DO HOSPITAL MUNICIPAL MATERNIDADE ESCOLA “DR MARIO DE MORAES ANTENFELDER SILVA” – MATERNIDADE VILA NOVA CACHOEIRINHA – SÃO PAULO (SP), BRASIL.

CORRESPONDÊNCIA:  
HENRI AUGUSTO KORKES  
RUA DR VLADMIR DO AMARAL 296, JARDIM PERI PERI  
/ SÃO PAULO / BRASIL.  
CEP 05535 070, E-MAIL: KORKES@ME.COM

ração, além da forte associação da SRC com diabetes materna<sup>2,3,8</sup>

Há uma aparente sobreposição entre as manifestações fenotípicas da sirenomelia e do complexo VACTERL (vertebral anomalies, anal atresia, cardiac anomalies, tracheoesophageal fistula, renal and radial (limb) dysplasia), com no mínimo três dos componentes VACTERL mostrados em todos os casos de sirenomelia, além das deformidades dos membros inferiores, com mais severo envolvimento dos sistemas gastrointestinal e geniturinário.<sup>7</sup>

A sirenomelia é uma malformação rara e letal apresentando como características marcantes: a fusão das extremidades inferiores em um único membro, muitas vezes havendo menor número de ossos da perna que o normal, malformações renais letais como agenesia renal ou disgenesia grave com oligo-anidramnia e hipoplasia pulmonar fetal, ausência de ânus, e anomalias vasculares que podem incluir aorta abdominal reduzida, e artéria umbilical única.<sup>3,5</sup>(tabela A)

Sabemos que as malformações congênitas constituem uma das primeiras causas de morte no período perinatal e que a sirenomelia não é uma condição compatível com a vida normal, existindo na literatura o relato de dez pacientes que sobreviveram à cirurgia reconstrutiva até o presente estudo.<sup>6</sup>

A ultrassonografia (US) é um exame primordial e pode ajudar no diagnóstico de SRC e sirenomelia quando algumas alterações estão presentes, como agenesia sacral ou lombo-sacra, em combinação com hipoplasia acentuada dos membros inferiores e as medições do comprimento cabeça-nádega de fetos no primeiro trimestre menor do que o esperado para a idade gestacional.<sup>6</sup> Ressalta-se que a ultrassonografia pode evidenciar as graves anomalias geniturinárias associadas à sirenomelia, no entanto, o oligoânio decorrente desses casos, pode dificultar a avaliação quando realizadas de forma tardia no pré-natal, e a infusão de solução salina intramniótica pode, em alguns casos, auxiliar na realização mais detalhada deste exame.<sup>6,8</sup>

## RELATO DO CASO

Paciente GPB, 32 anos, tercigesta com dois partos prévios sendo um vaginal e um cesariano, procurou o pronto socorro de nosso serviço com queixa de disúria.

Trazia exame de ultrassom (US) de 26/10/09 com idade gestacional (IG) compatível com 19 semanas e índice de líquido amniótico reduzido. Ao exame clínico apresentava altura uterina de 18cm, e batimentos cardíacos fetais (BCF) de 158bpm. Foram solicitados exames de urina (sem alterações) e US que evidenciou: feto em situação longitudinal, apresentação pélvica, calota craniana íntegra com atividade cardíaca rítmica e BCF presente, placenta anterior, grau 0, espessura normal, líquido amniótico (LA) ausente, peso fetal estimado de 433g e a IG 21sem e 5 dias, compatível com a data da última menstruação.

Iniciou acompanhamento pré-natal de alto risco em nosso serviço e realizou em 10/11/2009 novo US compatível com 24 semanas que evidenciou: oligoânio importante, peso fetal de 500g e rins e bexigas não visualizados. A paciente ficou internada para controles clínicos e ultrassonográficos, onde evoluiu sem intercorrências.

Em 27/11/2009 um novo US foi realizado mostrando: feto

em situação longitudinal, apresentação pélvica, com dorso à esquerda e BCF presentes, placenta anterior grau 0, com espessura de 31mm, avaliação do ILA mostrando ausência de bolsões detectáveis, peso fetal estimado de 706g e IG compatível com 26 semanas. Notou-se cordão umbilical anormal com presença de 1 artéria e 1 veia, não sendo possível descartar agenesia/displasia renal por baixa qualidade das imagens. Doppler sem alterações. Neste mesmo período foi feito teste de tolerância oral a glicose 75 mg (TTGO) com resultado de 140mg/dl em 2 horas.

Em 04/12/09 a paciente foi submetida a novo US morfológico de controle onde foi verificado IG compatível com 27 semanas com restrição de crescimento fetal (RCF) simétrica, Doppler normal e provável agenesia renal bilateral com dismorfismo de seguimento caudal, além de oligoânio absoluto.

Em 18/12/09 optou-se por amniotomomia para realização de novo US que demonstrou: feto único e vivo, IG compatível com 28 semanas, com sequência de regressão caudal, hipoplasia torácica, agenesia renal bilateral e dismorfismo do seguimento sacral caudal sugestivo de sirenomelia (figuras 1,2,3 e 4).

Paciente deu continuidade ao acompanhamento pré-natal, com quadro clínico sem alterações, nova dosagem de TTOG com valor de 152 mg/dl e US seriadas que se mostraram inalteradas até 17/02/10 quando procurou o nosso serviço com queixa de dor em baixo ventre, com IG de 39 semanas, ao exame físico apresentava AU de 22 cm, BCF ausentes e ao toque vaginal colo impérvio. Ao US: feto longitudinal, pélvico, dorso à direita, BCF ausentes, placenta anterior grau II e peso fetal estimado: 1650g, com IG compatível com 32-33 semanas.

Paciente foi internada e optado por indução de trabalho de parto com balão (sonda de Foley nº 14) conforme preconizado na clínica obstétrica.<sup>12</sup> Houve o nascimento por via vaginal de feto morto em 18/02/10, peso=1590g e placenta=195g. Ao nascimento confirmou-se aspecto típico da sirenomelia, com fusão de membros inferiores, ânus imperfurado e cordão umbilical com artéria única. (figuras 5 e 6). A paciente foi de alta em 20/02/10 sem intercorrências.

## DISCUSSÃO

Em 1961, Bernard Duhamel propôs que através de um defeito na formação da região caudal fetal, originou-se um espectro de malformações incluindo: imperfuração anal e a chamada síndrome da sereia. <sup>6</sup> Relatou que esta alteração quando pequena poderia causar lesões como ânus imperfurado e leves anomalias vertebrais, e quando maiores poderiam causar anomalias urinárias ou genitais. Em casos extremos, poderia levar a fusão dos membros inferiores e a sirenomelia.<sup>2,6,9</sup>

Embora a sirenomelia seja muitas vezes considerada a forma grave da SRC, alguns autores têm argumentado que se trata de duas diferentes condições. Twickler et al relataram as diferenças entre estas duas condições após a análise de quatro casos de sirenomelia e três casos de SRC<sup>10</sup> (Tabela A). Stocker e Heifets em 1987 propuseram uma classificação para a sirenomelia, separando-a em sete sub-tipos<sup>8</sup> (tabela B).<sup>11</sup>

Durante o desenvolvimento normal, ocorre a formação do



cérebro e medula espinhal, e este período pode ser dividido em neurulação primária e neurulação secundária. A primária refere-se à formação do cérebro e da medula espinhal exclusiva dos segmentos caudais e região lombar. A neurulação secundária começa após a primária estar completa, entre os dias 23 e 25, período no qual as extremidades caudais do tubo neural e notocorda misturam-se em uma massa celular caudal. A massa celular caudal estende-se ao lado da extremidade distal do intestino grosso em desenvolvimento e outras estruturas mesonéfricas. Esta justaposição durante o desenvolvimento do intestino, estruturas genitourinárias, notocorda e tubo neural explicariam de certa forma a associação entre as anomalias vertebrais, neural, anorretais, renais e genitais observadas.<sup>10</sup>

Etiologicamente, a SRC é aproximadamente 200 vezes mais prevalente em pacientes com história materna de diabetes mellitus insulino dependente. O mecanismo teratogênico da diabetes materna na SRC não é totalmente entendido. Inúmeros fatores ambientais, tais como hiperglicemia, hipóxia, corpos cetônicos e anomalias dos aminoácidos e hormônios foram relatados como potenciais teratogênicos. Acredita-se que a hiperglicemia leve à liberação de radicais livres, e estes em excesso poderiam ser fatores teratogênicos, atuando diretamente ou através de uma cadeia de eventos, incluindo peroxidação e desequilíbrio das prostaglandinas.<sup>10</sup> Outros agentes podem estar implicados na gênese desta patologia como: a exposição a retinoides, insulina, trauma embrionário, enormes flutuações de temperatura, deficiências vitamínicas, sais de lítio, radiação, estresse, álcool, anfetaminas, e azul de tripan.<sup>6</sup>

Ao contrário da SRC, a sirenomelia parece não encontrar esta alta associação com o diabetes materno, tendo uma associação mais frequentemente relacionada com gestações monozigóticas.<sup>6,7</sup> Provavelmente devido a uma vascularização anormal e deficiente, por possuírem artéria umbilical única, esses pacientes geralmente têm um desvio do fluxo de sangue para longe da região caudal, levando ao seu subdesenvolvimento distal.<sup>10</sup>

Em nosso relato a paciente era diabética, e não apresentava exposição a outros fatores físicos ou químicos, suspeitou-se da síndrome desde o primeiro US, mas o diagnóstico final foi conclusivo com US de 26 semanas realizado após amnioinfusão o que facilitou a visualização das estruturas e pode evidenciar importantes alterações como: agenesia renal bilateral e dismorfismo do seguimento sacral caudal sugestivo de sirenomelia, além de artéria umbilical única.

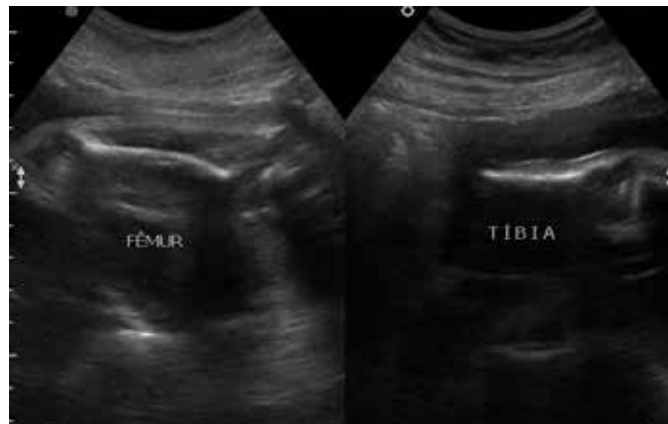
**Tabela A – Diferenças entre SRC e Sirenomelia : modificado em 2002<sup>(10)</sup>**

SINAIS	SRC	SIRENOMELIA
Artéria umbilical	Duas	Uma
Membros inferiores	Dois hipoplásicos	Único ou fundido
Malformações renais	Não letais	Disgenesia severa ou agenesia
Ânus	Imperfurado ou normal	Ausente
Líquido amniótico	Polidrâmnio ou normal	Oligohidrâmnio ou ausente

**Tabela B - Classificação proposta por Stocker e Heifets em 1987<sup>(11)</sup>**

Toda a coxa e ossos da perna estão presentes
Fíbula única
Fíbula ausente
Femures parcialmente fundidos e fíbulas fundiadas
Femures parcialmente fundidos
Femur e tibia únicos
Femur único e tibia ausente

**Figura 1: sirenomelia. Fêmur e tibia únicos.**



**Figura 2 : sirenomelia. Doppler de porção terminal de aorta abdominal, onde não se caracteriza bifurcação das artérias ilíacas.**



**Figura 3: sirenomelia. Coluna sacral com alteração de sua curvatura e alinhamento de suas vértebras.**



Figura 4. sirenomelia. Lojas renais vazias



Figura 5: A Sirenomelia, foto imediatamente após o nascimento do natimorto.



Figura 6: Detalhe de região caudal, aspecto de “cauda de sereia”.



## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1- Aslan H, Yanik H, Celikaskan N, Yildirim G, Ceylan Y. Prenatal diagnosis of Caudal Regression Syndrome: A case report. *BMC Pregnancy and Childbirth* 2001, 1:8.
- 2- Bibhuti BD, Rajegowda BK, Bainbridge R, Giampietro PF. Caudal Regression Syndrome Versus sirenomelia: A Case Report. *Journal of Perinatology* 2002; 22: 168 – 70.
- 3- Smith AS, Grable I, Levine D. Caudal Regression Syndrome in the Fetus of a Diabetic Mother. *Radiology* 2004; 230:229–33.
- 4- Kaissi AA, Klaushofer K, Grill F. Caudal regression syndrome and popliteal webbing in connection with maternal diabetes mellitus: a case report and literature review. *Cases Journal*. 2008; 1:407 doi:10.1186/1757-1626-1-407.
- 5- Ladure H, D'Hervé D, Loget P, Poulain P. Diagnostic ante-natal d'une Sirenomélie. *J Gynecol Obstet Biol Reprod*. 2006; 35: 181-85.
- 6- Paula AC, Jorge RBB, Ravagnani JE, Fett-Conte AC. sirenomelia: A case report. *FAMERP/FUNFARME - Arq Ciênc Saúde*. 2005; 2:138-40.
- 7- Sawhney S, Jain R, Meka N. sirenomelia: MRI appearance. *J Postgrad Med* 2006; 52:219-20.
- 8- Valenzano M, Paoletti R, Rossi A, Farinini D, Garlaschi G, Fulcheri E. Pathological features, antenatal ultrasonographic clues, and a review of current embryogenic theories. *Human Reproduction Update*. 1999; 5: 82-6.
- 9- Duhamel B. From the mermaid to anal imperforation: the syndrome of caudal regression. *Arch Dis Child* 1961; 36:152–5.
- 10- Zaw W, Stone DG. Caudal regression syndrome in twin pregnancy with Type II. *Diabetes Journal of Perinatology*. 2002; 22, 171 – 174 DOI: 10.1038/sj/jp/7210614.
- 11- Stocker JT, Heifets SA. sirenomelia. A morphological study of 33 cases and review of literature. *Perspect. Pediatr Pathol*. 1987; 10, 7-50.
- 12- Oliveira MV, Oberst PV, Leite GKC, Aguemí A, Kenj G, Leme VDT, Sass N. Sonda de Foley cervical versus misoprostol vaginal para o preparo cervical e indução do parto: um ensaio clínico randomizado. *Rev Bras de Ginecol Obstet*. 2010 ;32:346-51.

# PSEUDO-HERMAFRODITISMO MASCULINO: RELATO DE CASO

## MALE PSEUDO-HERMAPHRODITISM - CASE REPORT

JOSÉ DE LIMA MACHADO<sup>1</sup>, WALDEMAR NAVES DO AMARAL<sup>2</sup>, LÍVIA MACHADO DA NÓBREGA<sup>3</sup>, JOSÉ DE LIMA MACHADO JÚNIOR<sup>3</sup> & WALDEMAR NAVES DO AMARAL FILHO<sup>4</sup>

### RESUMO

O Pseudo-hermafroditismo masculino faz parte das chamadas ambiguidades genitais, cujo espectro de variações requer investigação diagnóstica completa, desde o cariótipo até o comportamento psicológico do paciente. Sua causa é genética e decorre, principalmente, da insensibilidade completa ou parcial do receptor de andrógenos (AR) aos estímulos da testosterona e da di-hidrotestosterona (DHT). O presente estudo trata de um caso de insensibilidade parcial aos andrógenos, cujas peculiaridades requerem atenção de uma equipe multidisciplinar, que terá, entre outros, o objetivo principal de definir o sexo, juntamente com o paciente e seus pais, e propiciar os meios necessários à consecução dessa determinação.

**PALAVRAS-CHAVES:** Pseudo-hermafroditismo masculino, genitália ambígua, ultrassonografia, diagnóstico.

### ABSTRACT

Male pseudo-hermaphroditism is part of genital ambiguities, whose spectrum of variations requires complete clinical investigation, including the karyotype and the patient's psychological behavior. Its cause is genetic and it's mainly due to the complete or partial androgen receptor insensitivity (AR) to the action of testosterone and dihydrotestosterone (DHT). This study is a case report of partial androgen insensitivity, whose peculiarities require attention of a multidisciplinary team, which will have the main objective of defining sex type, along with the patient and his parents, and provide the necessary means to achieve the definition of the sex type.

**KEYWORDS:** Male pseudo-hermaphroditism, ambiguous genitalia, ultrasound, diagnosis

### INTRODUÇÃO

O hermafroditismo é uma condição intersexo, na qual o indivíduo se apresenta com alterações genóticas e fenotípicas, muitas vezes só detectadas clinicamente na puberdade. O termo deriva de “hermafrodito”, deus da mitologia grega, filho de Hermes e Afrodite, que apresentava características fisionômicas masculinas e femininas.

O pseudo-hermafroditismo masculino faz parte das chamadas ambiguidades genitais; estas podem resultar de causas genéticas – como aberrações cromossômicas ou mutações gênicas – ou de exposição a fatores deletérios do ambiente.

O termo pseudo justifica-se para fazer a diferenciação do hermafroditismo verdadeiro, em que o fenótipo é sempre ambíguo, assim como os órgãos genitais externos, e as gônadas têm elementos testiculares e ovarianos concomitantemente, sendo um quadro bastante raro, mais prevalente no continente africano. Ao contrário, um pseudo-hermafrodita representa um desacordo entre o sexo fenotípico e as gônadas, isto é, um pseudo-hermafrodita mulher possui ovários, mas genitália externa masculina ou am-

bígua; um pseudo-hermafrodita homem possui tecido testicular, mas genitália do tipo feminino ou ambígua<sup>1</sup>.

O hermafroditismo verdadeiro implica na presença de ambos os tecidos, ovariano e testicular, podendo ser uma só gônada, o ovotestículo, ou gônadas separadas em diferentes situações, como, por exemplo, um testículo de um lado e um ovário de outro, um ovotestículo de um lado e um ovário de outro e alternativas consequentes. O cariótipo em 70% dos casos é 46XX, porém há os casos de mosaïcismo, como 46XX/46XY, ou os casos mais raros de cariótipo 46XY. As gônadas podem ser palpáveis em 60% dos casos. A genitália externa é ambígua, com vários graus de diferenciação, porém em 60% dos casos é masculinizada. Nesses casos, apresentam falo hipospádico bem desenvolvido e fusão incompleta das pregas lábio-escrotais. 80% deles tem útero funcionante ou rudimentar, sendo que 2/3 das pacientes podem menstruar. Conquanto a histologia e funcionamento ovariano possam ser normais, em geral a histologia e o funcionamento testicular são anormais”<sup>2</sup>.

A suspeita diagnóstica se dá quando os indivíduos apresen-

1. SCHOLA FÉRTILE, GOIÂNIA-GO  
2. DIRETOR TÉCNICO DA FÉRTILE DIAGNÓSTICOS, PROF. ADJUNTO E CHEFE DO DEPARTAMENTO DE GINECOLOGIA E OBSTETRÍCIA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE GOIÁS  
3. FACULDADE DE MEDICINA NOVA ESPERANÇA, JOÃO PESSOA-PB  
4. UNIVERSIDADE CATÓLICA DE BRASÍLIA

CORRESPONDÊNCIA:  
WALDEMAR NAVES DO AMARAL  
EMAIL: WALDEMAR@SBUS.ORG.BR

tam genitália ambígua virilizada, associada a cariótipo 46XX ou 46XX/46XY, mais achados de estruturas mullerianas. A confirmação só é feita com a biópsia gonadal.

No pseudo-hermafroditismo feminino, o desacordo é detectado pela presença de ovários e pela ambiguidade da genitália externa, em graus variáveis de masculinização.

O pseudo-hermafroditismo feminino é usualmente causado por hiperplasia adrenal congênita (HAC), decorrente de defeito enzimático; a HAC responde por aproximadamente metade de todos os casos com genitália ambígua externa<sup>3</sup>.

O desenvolvimento ovariano é normal, porém a produção exagerada de androgênio, causada pela hiperplasia da glândula supra-renal, provoca masculinização da genitália externa, com hipertrofia do clitóris e fusão labial, para formar uma estrutura semelhante à bolsa escrotal. As deficiências enzimáticas causadoras da HAC são a 21hidroxilase, 11beta-hidroxilase e 3beta-OH-deidrogenase, sendo a mais importante “a 21-hidroxilase, que apresenta uma incidência de 1 para 12.500 nascidos vivos”<sup>3</sup> e exibe as formas mais graves de virilização.

Além da HAC, a ingestão pela mãe de substâncias com propriedades androgênicas concorreram para o estabelecimento dessa condição intersexuada; nas décadas de 1950 e de 1960, essa situação foi evidente, quando se usavam progestogênicos com potencial androgênico para ameaça de aborto.

No pseudo-hermafroditismo masculino, há a considerar duas situações: a insensibilidade completa a andrógenos e a insensibilidade parcial a andrógenos, situações essas que, dada a ação inexistente ou parcial da testosterona e da di-hidrotestorena, vão resultar em graus variados de diferenciação sexual. Esta condição se expressa com genótipo 46XY, com desenvolvimento incompleto das gônadas, testículos rudimentares e fora do seu local habitual, ou às vezes em lábios hipoplasiados; ausência de pênis, com a presença de clitóris habitualmente hipertrofiado e genitália interna prejudicada. O fenótipo habitualmente revela aparência feminina, com desenvolvimento das mamas, ausência de pelos pubianos e axilares, aumento da gordura corporal promovendo curvas, e altura além da média para as mulheres.

O presente estudo trata de um caso de pseudo-hermafroditismo masculino do tipo insensibilidade parcial aos andrógenos, diagnosticado na Schola Fértil – Goiânia-GO. A suspeita diagnóstica se deu no pré-natal, quando da realização da ultrassonografia. O cariótipo e exame laboratorial do feto (dosagem de 17 hidroxil(OH Progesterona) foram realizados e a confirmação da ambiguidade sexual foi feita, após o parto

## RELATO DO CASO

Paciente KCBS, 27 anos, sexo feminino, G2P1A0, foi encaminhada para a Clínica Fértil, com suspeita de alteração em genitália externa, detectada à ultrassonografia obstétrica. Em 18/06/2012, foi realizada nova ecografia, cujo laudo revelou feto vivo para 36 semanas, com apresentação pélvica, sem alterações hemodinâmicas, porém apresentando genitália fetal ambígua (fig.1).

Em 25/06/2012, uma semana após, realizou-se outro exame ultrassonográfico, desta feita sem nenhuma modificação da ante-



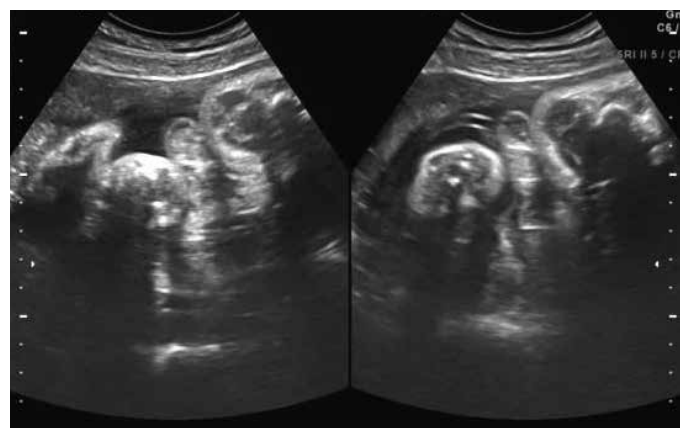
**Figura 1: Imagem ultrassonográfica evidenciando genitália fetal ambígua.**

rior, exceto no tocante à idade gestacional – 37 semanas (fig. 2).

Continuando a propedêutica diagnóstica com estudo genético pré-natal, procedeu-se à amniocentese para determinação do cariótipo, e à cordocentese para dosagem da 17hidroxil (OH progesterona), para afastar a possibilidade de HAC, cujos resultados foram: cariótipo 46XY – menino normal; dosagem de 17hidroxil (OH progesterona) = 9,0 ng/ml (normal de 3 a 60 dias = 0,1 a 9,4 ng/ml).

Em 03/07/2012, a operação cesariana foi realizada, com retirada de feto único, vivo, apgar 9, peso 2.255g e estatura de 50.1 cm, confirmando-se o achado do exame ultrassonográfico: genitália ambígua, com testículos nas pregas lábio-escrotais (figs. 3 e 4).

Após o nascimento, foi complementado o diagnóstico, com a realização de ultrassonografia na genitália do recém-nascido, cuja descrição foi: genitália ambígua, testículos na bolsa escrotal e raízes dos corpos cavernosos adequados, com hipótese diagnóstica de genitália ambígua de natureza masculina.



**Figura 2: Imagem ultrassonográfica realizada na 37ª semana gestacional. Nota-se pregas labiais e clitoromegalia.**



Figura 3: Caracterização da genitália ambígua, ao nascer



Figura 4: Visualização nítida da genitália ambígua

## DISCUSSÃO

O estudo das ambiguidades sexuais ou intersexo abrange uma série de situações que, no decorrer da história da medicina, foram sendo nominadas de acordo com o pesquisador (Lubs, Gilbert-Dreyfus, Morris, Reifenstein), ou em analogia com seres da mitologia grega, como é o caso do hermafroditismo. Assim, dentre estas condições intersexuadas, as quais são classificadas baseadas no aspecto histológico das gônadas, destacamos: a Síndrome de Turner, a Síndrome de Klinefelter, o hermafroditismo verdadeiro, o pseudo-hermafroditismo feminino, o pseudo-hermafroditismo masculino, na qual se inclui a Síndrome de Morris.

É necessário entender o termo intersexualidade, definido como a situação em que erros na determinação e diferenciação do sexo, durante o período gestacional, resultam em vários graus de sexo intermediário, com características indefinidas fenotipicamente, ou em desacordo com o fator genético ou gonadal.

Seguindo esse raciocínio, o sexo de um indivíduo pode ser estudado nos seguintes padrões:

1. Sexo Genético ou Cromossômico – determinado pela presença ou ausência do cromossomo Y;

2. Sexo Gonadal – baseado nas características histológicas das gônadas;

3. Sexo Ductal – na dependência da presença de derivados dos ductos de Muller ou de Wolf;

4. Sexo Fenotípico ou Somático – baseado na aparência da genitália externa e características somáticas secundárias, como gordura corporal, distribuição de pelos, desenvolvimento mamário.

Assim, a ambiguidade sexual ou intersexo está presente sempre que houver desacordo entre esses critérios para determinação do sexo.

Até a 6ª semana de gestação, há no embrião, dois conjuntos de ductos genitais, gônadas primordiais bipotenciais, e uma genitália externa indiferenciada. A partir desse período gestacional, entre a 6ª e a 7ª semana, há a diferenciação, no sexo masculino, da gônada primordial em testículo, mediada por uma região determinante do sexo no cromossomo Y – a SRY. Concomitantemente, o hCG presente em toda a gestação, estimula as células de Leydig a produzirem testosterona que, por volta da 9ª a 13ª semana, promove a diferenciação do ducto de Wolf em epidídimos, ductos deferentes e vesículas seminais. De forma semelhante, as células de Sertoli secretam o AMH (hormônio anti-mulleriano), que provoca a regressão dos ductos de Muller. Nesse mesmo período, sob a ação da testosterona e da di-hidrotestosterona (DHT), esta ainda mais potente, o tubérculo genital, as eminências lábio-escrotais e as pregas uretrais formam, respectivamente, o pênis, a bolsa escrotal e a uretra peniana.

No pseudo-hermafroditismo masculino, existe interrupção da cascata de ativação dos genes, devido a uma alteração funcional do receptor de androgênio nos órgãos-alvo. Isto leva a chamada síndrome de insensibilidade aos androgênios (SIA), doença hereditária ligada ao cromossomo X e que afeta total ou parcialmente pacientes com cariótipo 46XY, levando a prejuízo total ou parcial do processo de virilização.

A Síndrome de Morris, cariótipo 46XY, é aquela que tem o processo de insensibilidade completa e resulta em alterações maiores e alterações menores. As maiores são: genitália externa feminina não ambígua, lábios maiores hipoplásicos, testículos rudimentares, na maioria das vezes encontrados internamente, bolsa vaginal cega, ausência de útero; as menores são: crescimento de pelo escasso ou inexistente na região pubiana e na axilar, desenvolvimento das mamas e contorno corporal.

Essa síndrome é também denominada de feminilização testicular e os portadores da mesma costumam ter altura superior à média feminina, além de serem magras e atrativas. Por essa razão, muitas vezes tornam-se modelos. Diz-se que na Síndrome de Morris, o que se tem é “um homem imune à testosterona”, pois o receptor que capta o hormônio se encontra afunção. Por essa razão, presume-se que dita alteração interfere na “masculinização” no cérebro.

A síndrome de insensibilidade aos andrógenos é relativamente rara. Segundo Quigley<sup>4</sup>, a pesquisa de Bangsbo é a mais acurada desta síndrome, que estimou, em um grande estudo dinamarquês, a prevalência de SIA em 1: 20.400 nascidos do sexo masculino.

Por outro lado, a SIA parcial, contrastando com a SIA completa, traduz um fenótipo menos feminilizado, visto que a genitália é ambígua, não apresenta vagina, há clitoromegalia ou micropênis

e os grandes lábios se assemelham a bolsa escrotal, com fusão parcial ou total, e pode ter hipospádia variando de leve a grave. Os testículos podem estar localizados nos lábios, no canal inguinal ou no abdome. Histologicamente, os testículos são normais antes da puberdade. Durante a puberdade, pode ocorrer virilização ou feminilização, dependendo do grau de sensibilidade aos andrógenos. Desenvolvimento das mamas e feminilização do contorno também são ocorrências comuns, devido aos níveis relativamente altos de estrógenos na presença de resistência androgênica. Após esse período, é comum a ausência de espermatogênese. A predisposição para malignização dos testículos encontra-se entre 4 e 9% dos pacientes. O mesmo defeito genético no seio de uma família



**Figura 5: Pseudohermafroditismo masculino – insensibilidade androgênica, forma parcial<sup>5</sup>.**

pode ter expressão fenotípica diferente e isso, às vezes, torna difícil a orientação em famílias afetadas.

A prevalência desta forma de AIS permanece ainda desconhecida, devido à variabilidade da expressão clínica e à existência de formas atípicas, como a síndrome do homem infértil, atualmente classificada como insensibilidade leve aos andrógenos<sup>6</sup>.

Na SIA parcial, cuja genitália externa apresenta graus variáveis de diferenciação, desde muito masculinizada até mais próxima da feminina, o sexo de criação vai depender do grau de resistência a andrógenos e do grau de ambiguidade genital. Pacientes que respondem aos androgênios em doses altas (2mg/Kg inicialmente e depois 4mg/Kg), com crescimento do falo, a opção pelo sexo masculino tem sido bem sucedida. Reconstrução genital e reparo da hipospádia e dos testículos não deiscentes são efetuados, ainda com o paciente jovem. Se, por outro lado, a decisão convergir para o sexo feminino, outras providências devem ser tomadas, como a gonadectomia, e a reposição de estrógenos, logo no 1º ano de vida. A vaginoplastia é uma possibilidade mais tardia, na adolescência ou vida adulta. Em última análise, nos casos mais difíceis, retardam-se os procedimentos cirúrgicos até a decisão do paciente.

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

As ambiguidades genitais levam a implicações médicas, sociais e psicológicas e seu manejo requer conhecimento da patologia, experiência e sensibilidade. Revestem-se, portanto, de um caráter peculiar, que exige uma abordagem de cuidado bem elaborada. Desde a primeira infância até a puberdade ou a adolescência, quando sinais de definição sexual surgem de forma mais forte, como é o caso da menarca, é necessário o trabalho de equipe multidisciplinar, composta por pediatra, ginecologista, endocrinologista, urologista, psiquiatra ou psicólogo, geneticista, assistente social, cirurgião plástico, entre outros. O aconselhamento genético familiar e apoio aos pais, desde cedo, apreensivos com o futuro do seu filho, trazem segurança e diminuição dos conflitos e preparam os mesmos para uma situação futura que, às vezes, culmina com cirurgias corretivas, para determinação mais apropriada da genitália externa.

Estabelecido o diagnóstico, a definição do sexo de criação deverá ser discutida com os pais com base nas expectativas da puberdade espontânea ou induzida, fertilidade, necessidade de gonadectomia por risco de neoplasia gonadal, e na expectativa de sucesso de genitoplastia (feminizante ou masculinizante). Se houver sexo social pré-estabelecido, avaliar o sexo psicológico; se necessário, encaminhar para médico legista e mudança de registro civil. Finalmente, encaminhar para genitoplastia, gonadectomia (se necessária), seguimento com endocrinologista (nos casos de HCA e naqueles em que for necessária reposição hormonal) e acompanhamento psicológico (dos pais e/ou do paciente)<sup>7</sup>.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Cotran, R.S.; Kumar V.; Collins, T. Robbins. Bases patológicas das doenças – Patologia.7. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2005.
2. Tanagho, E.A & McAninch, J.W. Urologia Geral de Smith.16.ed. São Paulo: Manole, 2007. 844 p.
3. Nussbaum, L.R; McInnes, R.R.; Willard, F.H. Genética Médica. 7.ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2008. 525 p.
4. Quigley CA, Bellis A, Marschke KB, El-Awady MK, Wilson EM, French FS. Androgen receptor defects: historical, clinical, and molecular perspectives. *Endocr Rev* 1995; 16:271–320.
5. Saad.M.J.A.; Maciel,R.M.B; Mendonça, B.B. *Endocrinologia*. São Paulo: Atheneu, 2007. 1251p.
6. Melo, Karla FS. et al. Síndrome de insensibilidade aos andrógenos: análise clínica, hormonal e molecular de 33 casos. *Arq Bras Endocrinol Metab*, 2005; 49: 1.
7. Guerra, A.T.M e Guerra Júnior, G. *Ambiguidade genital (AG). Diretrizes normas e condutas – área da saúde*.



REVISTA DA SOCIEDADE BRASILEIRA DE ULTRASSONOGRRAFIA

ISSN 1679-8953



9 771679 895006



REVISTA DA SOCIEDADE BRASILEIRA DE ULTRASSONOGRRAFIA