

ANOMALIA DE BODY STALK: RELATO DE CASO

BODY STALK ANOMALY – CASE REPORT

LUIS PAULO FABRINI MIGUEL

RESUMO

A anomalia de body stalk é uma entidade rara caracterizada por um cordão umbilical rudimentar ou ausente, associado a um defeito de fechamento grave e desfigurativo da parede abdominal do feto, além de cifose-escoliose acentuada, podendo ou não ser acompanhados de alterações nos membros e aumento da translucência nuchal. Sua identificação é de extrema importância, uma vez que o prognóstico, acompanhamento e aconselhamento por parte do especialista difere em relação aos principais diagnósticos diferenciais que são as formas isoladas das anomalias da parede abdominal (onfalocele e gastrosquise).

PALAVRAS CHAVE: anomalia de body stalk, síndrome de body stalk, defeitos de parede abdominal fetal, ultrassonografia.

ABSTRACT:

The body stalk anomaly is a rare entity characterized by a rudimentary or absent umbilical cord, associated with a large and disfiguring abdominal wall defect, severe kyphoscoliosis, which may coexist changes in the limbs and enlarged nuchal translucency measurements. Your identification is very important once the prognosis, monitoring and advice from the expert differs in relation to the main differential diagnoses that are isolated forms of abdominal wall defects (omphalocele and gastroschisis).

KEY-WORDS: body stalk anomaly body stalk syndrome, fetal abdominal wall defects, ultrasound.

INTRODUÇÃO

A anomalia de body stalk é uma malformação rara, sendo relatada em grandes estudos epidemiológicos com uma incidência entre 1 por 14.000 a 1 por 31.000 gestações^{1,2}. Por outro lado, em um estudo mais recente onde foram avaliados 106.727 fetos entre 10 e 14 semanas de idade gestacional, a incidência foi de aproximadamente 1 por 7.500 gestações³, refletindo a alta taxa de aborto espontâneo associado a esta condição.

Apesar de sua patogênese não estar muito bem esclarecida, vêm sendo sugeridos diversos fatores etiológicos, como: (a) desenvolvimento anormal da fase trilaminar com falha nas dobras corporais nos três eixos (cefálico, caudal e lateral); (b) uso de agentes teratogênicos; (c) comprometimento precoce e generalizado do fluxo sanguíneo, levando ao incompleto desenvolvimento dos tecidos embrionários e (d) dano mecânico devido à rotura amniótica precoce, antes da obliteração da cavidade celômica, sendo considerado o mais provável fator etiológico⁴⁻⁶.

A anomalia de body stalk é uma anomalia esporádica, sem caráter de herança genética ou associação com anormalidades cromossômicas (o cariótipo tem por característica a normalidade), sendo caracterizada por um cordão umbilical rudimentar ou ausente (sendo monoarterial em 50% das vezes) associado a um grande defeito da parede abdominal, com herniação de seu conteúdo e cifose-escoliose acentuada, podendo ou não coexistir outros defeitos adicionais como alterações nos membros (geralmente apresentando pouca ou

nenhuma mobilidade), anomalias craniofaciais e aumento da translucência nuchal.

Seus principais diagnósticos diferenciais incluem os defeitos de fechamento de parede abdominal (onfalocele, gastrosquise, extrofia vesical e extrofia da cloaca) e a sequência da banda amniótica.

RELATO DE CASO

Paciente U.L., casada (pais não consanguíneos), 26 anos, G III P II A0 C0, apresentando gestações anteriores sem intercorrências, com fetos nascidos a termo, de peso e tamanho adequados para a idade gestacional, sem alterações fenotípicas. Nega etilismo, tabagismo, doenças (hipertensão arterial sistêmica, lúpus e diabetes mellitus) e uso de drogas ou medicações.

Data da última menstruação (DUM): 19/01/2014, apresentando exames laboratoriais de primeiro trimestre normais (tipagem sanguínea: O positivo; hemoglobina: 13,1; hematócrito: 40,3; VCM: 87,2; leucócitos 5.230; plaquetas: 210.000; urina I: normal; glicemia: 94,1 e testes rápidos para HIV, hepatite B e C não reagentes).

Vem ao serviço com pedido médico para realização de ultrassonografia obstétrica, já apresentando duas ultrassonografias prévias com diagnósticos diferentes, assim descritas:

Primeira ultrassonografia: 07/04/2014: CCN: 42,1 mm; BCF:161 bpm, translucência nuchal: 1,5 mm, “observa-se formação heterogênea em parede abdominal anterior, periumbilical, sugerindo a extrusão de conteúdo abdominal

(alças intestinais e epíploncele)”, com a seguinte impressão diagnóstica: “Gestação tópica compatível com 11 semanas e 01 dia (+ ou – 03 dias); Translucência nucal dentro da normalidade, apesar do CCN inferior a 45mm; defeito de parede abdominal com sinais de gastrosquise”.

Segunda ultrassonografia: 28/04/2014: DBP: 2,8 cm; CC:10,5 cm, Fêmur: 1,4 cm, CA: 8,1 cm, placenta posterior grau 0 com espessura de 1,4 cm, cordão umbilical com duas artérias e uma veia normo-inseridos, peso fetal: 102g, BCF:142 bpm, “observa-se formação heterogênea em parede abdominal anterior, periumbilical, sugerindo extrusão de conteúdo abdominal (fígado, alças intestinais e epíploncele), com a seguinte impressão diagnóstica: “Gestação tópica compatível com 14 semanas e 01 dia (+ ou – 03 dias); defeito de parede abdominal com sinais de onfalocele”.

Foi realizada a terceira ultrassonografia (30/04/2014), conforme solicitação médica, notando-se: feto com movimentação reduzida, cordão umbilical com duas artérias e uma veia, DBP: 2,7 cm; DOF:3,4 cm, CC: 9,7 cm, CA: não se aplica, Fêmur: 1,5 cm, Úmero:1,4 cm, placenta de inserção corporal anterior grau 0 de maturidade segundo escala de Grannum, observa-se defeito de fechamento da parede abdominal anterior, com evisceração de alças intestinais, estômago e fígado pelo orifício de descontinuidade, estando este em íntimo contato com a placenta, podendo representar aderência hepatoplacentária. Presença de cifoescoliose acentuada. Membro superior direito de aspecto hipoplásico (ver figura 1-4)

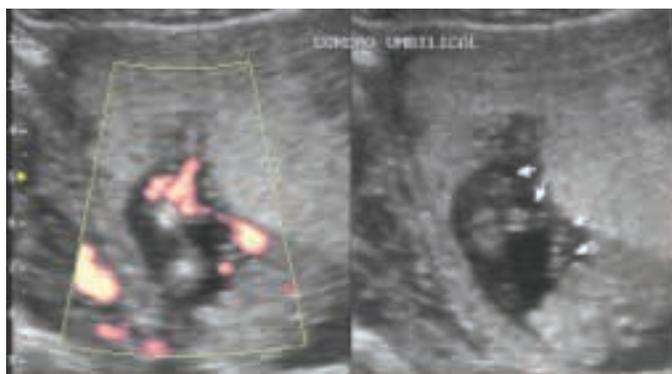


Figura 1- 4. Ilustram os achados ultrassonográficos de body stalk.

Impressão diagnóstica: Gestação única, tópica, com feto vivo e pouco ativo, compatível com gestação de aproximadamente 14 semanas e 03 dias (+/- 01 semana).

Observam-se alterações fetais compatíveis com anomalia de body stalk. (Cordão umbilical curto, cifoescoliose, defeito de fechamento de parede abdominal e hipoplasia de membro superior).

Uma quarta ultrassonografia foi realizada com 16 semanas + 3 dias de idade gestacional (14/05/2014), em outro serviço, para confirmação diagnóstica e possibilitar discussão sobre solicitação judicial para interrupção da gestação, demonstrando as mesmas alterações do terceiro exame (cordão umbilical curto, cifoescoliose, defeito de fechamento de parede abdominal e hipoplasia de membro superior), acrescido de hipoplasia pulmonar bilateral e ectopia cordis. Impressão diagnóstica: “trata-se de anomalia de body stalk associada à ectopia cordis podendo corresponder à pentalogia de Cantrell.”

A paciente decidiu por não interromper a gestação, apresentando óbito fetal intrauterino com 28 semanas de gestação. A avaliação posterior do feto confirmou a anomalia de body stalk, além da cifoescoliose e hipoplasia de membro superior.

DISCUSSÃO

A anomalia de body stalk é uma malformação rara caracterizada por extenso defeito da parede abdominal associado a um cordão umbilical rudimentar ou ausente, podendo ou não

coexistir alterações em outros sítios como membros, coluna vertebral e craniofaciais.

Vários autores descreveram dois fenótipos diferentes: o fenótipo “placenta-craniana”, em que as anomalias cranianas e fixação crânio-placentária predominam, e o fenótipo “placenta-abdominal”, em que a metade inferior do corpo do feto é encontrada dentro da cavidade extraembrionária não obliterada⁷. Cada um destes fenótipos pode representar uma etiologia diferente.

As malformações do sistema urinário e genital são normalmente associadas com a anomalia de body stalk, sugerindo desenvolvimento anormal do mesoderma⁸.

Por se tratar de uma alteração da parede abdominal e poder apresentar comprometimento de membros, face, coluna e outros sítios, a anomalia de body stalk tem uma ampla gama de diagnósticos diferenciais, que incluem os defeitos de fechamento da parede abdominal (onfalocele, gastrosquise, extrofia vesical e extrofia da cloaca) e a sequência da banda amniótica.

O diagnóstico de pentalogia completa de Cantrell exige a demonstração de um defeito na parede abdominal anterior (na região mediana supraumbilical), um defeito no esterno, no diafragma anterior (em forma de crescente), no pericárdio parietal e anormalidades cardiovasculares.

É de extrema importância diferenciar a anomalia de body stalk dessas entidades, uma vez que a primeira é invariavelmente fatal enquanto as demais não.

Esse relato de caso demonstra a extrema importância do conhecimento por parte do ultrassonografista dos diagnósticos diferenciais e os principais pontos que os separam da anomalia de body stalk, uma vez que esta possui 100% de letalidade e

atualmente representa uma entidade possível de interrupção da gestação por solicitação judicial. O diagnóstico pré-natal precoce desta anomalia permitiria a interrupção da gravidez em seu início, podendo assim evitar uma intervenção cirúrgica tardia e suas possíveis complicações.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Mann L, Ferguson-Smith MA, Desai K, Gibson AA, Raine PA. Prenatal Assessment of anterior abdominal wall defects and their prognosis. *Prenat Diagn.* 1984;4:427–35.
2. Forrester MB, Merz RD. Epidemiology of abdominal wall defects, Hawaii, 1986–1997. *Teratology.* 1999;60:117–23.
3. Daskalakis G, Sebire NJ, Jurkovic D, Snijders RJM, Nicolaides KH. Body stalk anomaly at 10–14 weeks’ gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1997; 10:416–418.
4. Torpin R. Amniochorionic mesoblastic fibrous strings and amnionic bands: Associated constricting fetal malformations or fetal death. *Am J Obstet Gynecol.* 1965;91:65–75.
5. Streeter GL. Focal deficiency in fetal tissues and their relation to intrauterine amputation. *Contrib Embryol.* 1930;22:41.
6. Bianchi DW, Crombleholme TM, D’Alton ME. Body-Stalk Anomaly: In *Fetology.* New York: McGraw Hill; 2000. p. 453.
7. Russo R, D’Armiento M, Angrisani P, Vecchione R. Limb-body wall complex: a critical review and a nosological proposal. *Am J Med Genet* 1993; 47:893–900
8. Hartwig NG, Vermeij-Keers C, De Vries HE, Kagie M, Kragt H. Limb body wall malformation complex: An embryologic etiology? *Hum Pathol.* 1989;20:1071–7.
9. Pastore AR, Cerri GG. *Ultrassonografia em ginecologia e obstetrícia.* 2a ed. Rio de Janeiro: Revinter, 2010.
10. Rumack CM, Wilson SR, Charboneau JW. *Tratado de ultra-sonografia diagnóstica.* 3a ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2006.