

RBUS

REVISTA BRASILEIRA DE ULTRASSONOGRRAFIA

ISSN - 2675-4800



CIP - Brasil - Catalogação na Fonte
Dartony Diocen T. Santos CRB-1 (1º Região)3294

R454 RBUS- Revista Brasileira de Ultrassonografia. / Sociedade Brasileira de Ultrassonografia. V.32, n. 37. ed. Setembro. – Goiânia.: D&D Comunicação Ltda,2024.

51p. : il. (Publicação semestral)
ISSN: 2675-4800

1. Revista. 2. Distúrbios. 3. Crescimento Feto. 4. Obstetrícia.
I.Título.

CDU: 616.62(52)

Impresso no Brasil
Printed in Brazil – 2024

Índice para catalogo sistemático:

CDU: 616.62(52)

EDITORES CHEFES

Antonio Gadelha Da Costa
Heverton Pettersen
Waldemar Naves Do Amaral

DIRETORIA TRIÊNIO SBUS | 2020-2023

DIR. PRESIDENTE

Dr. Rui Gilberto Ferreira

DIR. VICE-PRESIDENTE

Dr. Eduardo Sergio V.Borges da Fonseca

DIR(A). SECRETÁRIA GERAL

Dra. Rejane Maria Ferlin

DIR. TESOUREIRO GERAL

Dr. Waldemar Naves Amaral

DIR. 1º SECRETÁRIO

Dr. Ayrton Roberto Pastore

DIR. 1º TESOUREIRO

Dr. Wanderlan A. Romero B. Quaresma

DIR. CIENTÍFICO E CULTURAL

Dr. Adilson Cunha Ferreira

DIR. DEFESA PROFISSIONAL

Dra. Danielle Bittencourt Sodré

Barpas

DIR. SOCIAL E DE COMUNICAÇÃO

Dr. Luiz Eduardo Machado (MEMÓRIA)

DIRETOR DE PATRIMÔNIO

Dr. Paulo Eduardo Paim Fernandes

DIR. DE RELAÇÕES INTERINSTITUCIONAIS

Dr. José Carlos Gaspar Junior

DIR. DE RELAÇÕES INTERNACIONAIS

Dr. Francisco Mauad Filho

CONSELHO FISCAL PRESIDENTE

Dr. Mauricio Saito

CONSELHO FISCAL 2

Dr. César Alves Gomes de Araújo

CONSELHO FISCAL 3

Washington Luiz Ferreira Rios

CONSELHO FISCAL SUPLENT/E

Dr. Gustavo Jambo Cantarelli

CONSELHO FISCAL SUPLENTE

Dr. Sergio Carvalho de Matos

CONSELHO CONSULTIVO

Dra Lucy Kerr

Dr. Sang Choon Cha

Dr. Waldemar Naves do Amaral



SOCIEDADE BRASILEIRA
DE ULTRASSONOGRÁFIA



SOCIEDADE BRASILEIRA DE ULTRASSONOGRÁFIA

Rua Teodoro Sampaio, 352 - Conj. 53/54
Pinheiros CEP: 05406-000 - São Paulo - SP
Fones: (11) 3081-6049 | (11) 3081-6736
Site: www.sbus.org.br | E-mail: sbus@sbus.org.br



D&D COMUNICAÇÃO

RUA 27-A Nº 142 - SETOR AÉROPORTO
FONE: (62) 3941-7676

JORNALISTA RESPONSÁVEL: DÁRIO ÁLVARES
DIAGRAMAÇÃO: LETHICIA SERRANO
TIRAGEM: 1.000

REGRAS PARA PUBLICAÇÃO

A revista aceitará material original para publicação no campo relacionado à ultrassonografia. A revista publicará:

1. Artigos originais completos sejam prospectivos, experimentais ou retrospectivos.
2. Relatos de casos de grande interesse desde que bem documentados clinicamente 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.

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 trabalho 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). A transferência dos direitos autorais à revista não afeta os direitos de patente ou acordos relacionados aos autores. As figuras, fotos ou tabelas de outras publicações podem ser reproduzidas, desde que autorizadas pelo proprietário. O material publicado passa a ser propriedade da SBUS, podendo ser reproduzido com sua anuência.

ASPECTOS ÉTICOS

O Corpo Editorial segue os princípios da Declaração de Helsinki e recomendamos que os autores dos artigos enviados obedeam 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/conep.htm>).

AUTORIDADE E RESPONSABILIDADE

O conteúdo intelectual dos trabalhos 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 cópias juntamente com jogos de figuras, fotos ou tabelas e manter uma cópia para referência. O texto deve identificar um autor como correspondente para onde serão enviadas as notificações da revista. Deverá conter nome completo, instituição, unidade, departamento, cidade, estado, País, link para CV Lattes, número ORCID de todos os autores e endereço completo, telefone e email do responsável pelo trabalho. A ausência de um ou mais dados implicará na não aceitação prévia do trabalho pelo Corpo Editorial da RBUS.

Os trabalhos devem ser enviados para o e-mail sbus@sbus.org.br ou hevertonpettersen@gmail.com

APRESENTAÇÃO

Os artigos devem ser digitados em espaço duplo e devem conter os seguintes tópicos: título (português e inglês), resumo (português e inglês), introdução, métodos, resultados, discussão, conclusão, agradecimentos e referências. Cada tópico deve ser iniciado em uma nova página. Os relatos de casos devem ser estruturados em: resumo, introdução, relato de caso, discussão, conclusão e referências. A primeira página deve incluir: título, primeiro e último nome dos autores (máximo de 6(seis) autores por artigo) e sua filiação, títulos (não mais que 20 letras), palavras chaves (5-8) e o endereço de email. 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 possam ser identificados (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.

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 da revista.

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 ultrassom²² 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:
Artigos 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

Todas as ilustrações devem ser identificadas com o nome do autor principal e número da figura. Todas as ilustrações devem ser citadas no texto e numeradas de acordo com aparecimento, ex: figura 3.

DESVENDANDO A DISGENESIA GONADAL MISTA: DESAFIOS DO DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL E MANEJO CLÍNICO7

EDUARDO DE FREITAS KELSCH, MIRIAN FRANCINE FAVERO, THIAGO MENEZES CÉZAR, ISABELLA KAPCZINSKI MÜLLER, JORGE ALBERTO BIANCHI TELLES, RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA

AVALIAÇÃO ULTRASSONOGRÁFICA DO RECESSO AXILAR ANTERIOR NO OMBRO NORMAL14

LENA PARI GALINDO, SILVIA LUCIA MAYANGA, MONRES JOSÉ GOMES

ACHADOS ULTRASSONOGRÁFICOS EM PACIENTES COM ENDOMETRIOSE EM OVÁRIOS E ANEXOS - COMPILAÇÃO DE IMAGENS20

BIANCA CHACON DEZOTTI, ISABELLA FERREIRA CAPRA, LARISSA DA SILVA ALMEIDA, MARIA CAROLINA ROSSI PEGORER, REJANE MARIA FERLIN, LEONARDO DE SOUZA PIBER

DIAGNÓSTICO ULTRASSONOGRÁFICO PRÉ-NATAL DE ICTIOSES - COMPILAÇÃO DE IMAGENS26

MARIA CAROLINA ROSSI PEGORER, LARISSA DA SILVA ALMEIDA, BIANCA CHACON DEZOTTI, ISABELLA FERREIRA CAPRA, REJANE MARIA FERLIN, LEONARDO DE SOUZA PIBER

IMPLICAÇÕES DIAGNÓSTICAS E PROGNÓSTICAS DA DOENÇA RENAL POLICÍSTICA AUTOSSÔMICA RECESSIVA NO PRÉ-NATAL: ESTUDO DE CASO E CONSIDERAÇÕES CLÍNICAS32

VINICIUS CAPELLARI GABANA, LUÍSA RIGON BORBA, YASMIN RICARTE HASS LOPES, ANDRÉ CAMPOS DA CUNHA¹, RAFAEL ROSA, JORGE ALBERTO BIANCHI TELLES

CISTO ALANTOIDE ASSOCIADO À UROPATIA OBSTRUTIVA: RELATO DE CASO COM REGRESSÃO ESPONTÂNEA PRÉ-NATAL36

RAFAELA GAGEIRO LUCHESI SOARES, ALINE DEBORAH MORAES, MARIA EDUARDA CORRÊA PEREIRA, JULIA CACHAFEIRO RÉQUIA, RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA, JORGE ALBERTO BIANCHI TELLES

TERATOMA INTRAPERICÁRDICO FETAL: UM RELATO DE CASO40

FERNANDO GUIMARÃES SILVA, MARCELLO BRAGA VIGGIANO, THIAGO LARA DA ROCHA, RAISSA FRAGOSO, EMANOELE DE FREITAS SIQUEIRA, WALDEMAR NAVES DO AMARAL

AUSÊNCIA DO CAVUM SEPTUM PELLUCIDUM: ABORDAGEM MULTIDISCIPLINAR E DESAFIOS DIAGNÓSTICOS NA MEDICINA FETAL44

JULIANA PINTO COELHO, ARTHUR PETTERSEN, MARCOS FARIA, GABRIELA HISSA, HEVERTON PETTERSEN

TRABALHO CRITERIOSO

Com muita alegria e após um trabalho criterioso, apresentamos aos nossos leitores a segunda edição de 2024 da Revista Brasileira de Ultrassonografia (RBUS), a Revista Azul. Mais uma vez, acreditamos ter alcançado o objetivo de contribuir de forma significativa para a divulgação científica e atualização contínua dos ultrassonografistas brasileiros, o que reflete diretamente na conquista de um atendimento mais humanizado e de qualidade prestado aos nossos pacientes.

Convidamos você, médico ultrassonografista e entusiasta da ciência, para se juntar a nós nessa jornada em prol do conhecimento e do avanço da ultrassonografia no Brasil. O futuro da Ultrassonografia depende de cada um de nós!

**ANTONIO GADELHA DA COSTA
HEVERTON PETTERSEN
WALDEMAR NAVES DO AMARAL**

EDITOR-CHEFE

PEDRO PIRES FERREIRA NETO
PRESIDENTE DA SBUS

DESVENDANDO A DISGENESIA GONADAL MISTA: DESAFIOS DO DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL E MANEJO CLÍNICO

UNRAVELING MIXED GONADAL DYSGENESIS: CHALLENGES IN PRENATAL DIAGNOSIS AND CLINICAL MANAGEMENT

EDUARDO DE FREITAS KELSCH ¹, MIRIAN FRANCINE FAVERO ¹, THIAGO MENEZES CÉZAR ¹, ISABELLA KAPCZINSKI MÜLLER ¹, JORGE ALBERTO BIANCHI TELLES ², RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA ¹

RESUMO

OBJETIVO: O objetivo deste estudo é relatar um caso de disgenesia gonadal mista (DGM) diagnosticada durante a gestação, destacando a importância do diagnóstico pré-natal, manejo clínico e aconselhamento genético.

RELATO DE CASO: A paciente era uma mulher de 20 anos encaminhada devido a uma ultrassonografia fetal com evidência de anormalidades renais. Na ultrassonografia com 30 semanas de gestação, evidenciou-se rim direito displásico com múltiplos cistos e genitália ambígua, sugestiva de um distúrbio do desenvolvimento sexual. A ressonância magnética fetal revelou rim displásico com cistos múltiplos. Havia uma imagem sugestiva de escroto hipoplásico e tubérculo genital indefinido. O cariótipo fetal mostrou constituição cromossômica mosaicismo 45,X[28]/46,XY[2], compatível com o diagnóstico de DGM. Ao exame clínico neonatal da genitália, havia um falo medindo 3cm com hipospádia, porém sem abertura uretral, e uma gônada palpável na saliência labioescrotal esquerda. A gônada direita era intra-abdominal e a uretra se abria em um amplo seio urogenital. Micrognatia, prega palmar única esquerda, clinodactilia dos quintos dedos e unhas hipoplásicas também foram observadas. A ultrassonografia abdominal mostrou rim direito com múltiplos cistos de tamanhos variados.

DISCUSSÃO: A DGM é uma condição complexa que pode se manifestar de diversas formas. O caso discutido ilustra a importância de uma abordagem multidisciplinar no manejo de casos de disgenesia gonadal, considerando não apenas os aspectos estéticos, mas também a funcionalidade e a saúde do paciente. A escolha do sexo de criação deve ser feita após uma avaliação cuidadosa e em conjunto com os pais, levando em conta as implicações emocionais e sociais.

CONCLUSÃO: O diagnóstico precoce e o acompanhamento adequado são fundamentais para o manejo de DGM. A colaboração entre diferentes especialidades médicas e o envolvimento dos pais nas decisões são essenciais para garantir um tratamento apropriado e consciente. Este caso ressalta a necessidade de um suporte contínuo e de um planejamento cuidadoso para o futuro da criança

PALAVRAS-CHAVE: DISTÚRBIOS DA DIFERENCIAÇÃO SEXUAL, DISGENESIA GONADAL MISTA, DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL, MALFORMAÇÃO RENAL POLICÍSTICA, MOSAICISMO, SEXO DE CRIAÇÃO

ABSTRACT

OBJECTIVE: The aim of this study is to report a case of mixed gonadal dysgenesis (MGD) diagnosed during pregnancy, highlighting the importance of prenatal diagnosis, clinical management, and genetic counseling.

CASE REPORT: The patient was a 20-year-old woman referred due to a fetal ultrasound showing evidence of renal abnormalities. At the 30-week ultrasound, a dysplastic right kidney with multiple cysts and ambiguous genitalia suggestive of a disorder of sexual development was observed. Fetal magnetic resonance imaging (MRI) revealed a dysplastic kidney with multiple cysts. There was an image suggestive of a hypoplastic scrotum and an undefined genital tubercle. The fetal karyotype showed a chromosomal constitution of mosaicism 45,X[28]/46,XY[2], consistent with the diagnosis of MGD. On neonatal clinical examination of the genitalia, there was a phallus measuring 3 cm with hypospadias but no urethral opening, and a palpable gonad in the left labioscrotal swelling. The right gonad was intra-abdominal, and the urethra opened into a wide urogenital sinus. Micrognathia, a single left palmar crease, clinodactyly of the fifth fingers, and hypoplastic nails were also observed. The abdominal ultrasound showed a right kidney with multiple cysts of varying sizes.

DISCUSSION: MGD is a complex condition that can manifest in various ways. The discussed case highlights the importance of a multidisciplinary approach in the management of gonadal dysgenesis cases, considering not only aesthetic aspects but also the functionality and health of the

1- UFCSPA Porto Alegre-RS

2- Serviço de Medicina Fetal (HMIPV) -Porto Alegre-RS

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA:

RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA

Sarmento Leite, 245/403 - Porto Alegre - RS CEP:90.050-170

E-mail: rfmrosa@gmail.com

patient. The choice of gender assignment should be made after careful evaluation and in collaboration with the parents, taking into account emotional and social implications.

CONCLUSION: Early diagnosis and proper follow-up are crucial for the management of MGD. Collaboration between different medical specialties and the involvement of the parents in decision-making are essential to ensure appropriate and informed treatment. This case highlights the need for continuous support and careful planning for the child's future.

KEYWORDS: DISORDERS OF SEXUAL DIFFERENTIATION, MIXED GONADAL DYSGENESIS, PRENATAL DIAGNOSIS, POLYCYSTIC RENAL MALFORMATION, MOSAICISM, GENDER ASSIGNMENT

INTRODUÇÃO

As anomalias cromossômicas podem se apresentar de diversas maneiras, tanto envolvendo o número de cópias dos cromossomos, como a sua estrutura. Quando essas alterações surgem após a formação do zigoto, durante a divisão celular, pode ser gerada uma segunda linhagem celular, com uma diferente constituição cromossômica, o que caracteriza o mosaïcismo¹. O mosaïcismo envolvendo especificamente as linhagens 45,X e 46,XY pode se manifestar com diferentes apresentações e achados clínicos, incluindo ambiguidade genital¹.

Por isso, os pacientes afetados podem apresentar manifestações que podem ser identificadas ainda no período pré-natal, através de exames como a ultrassonografia fetal (USF), além de serem melhor investigados através de exames complementares, como o cariótipo¹. Quando o feto apresenta envolvimento genital, com presença de ambiguidade, essas avaliações são bastante importantes, pois auxiliam muito no seu manejo pós-natal. Na avaliação após o nascimento, existem diferentes classificações criadas, como os escores de masculinização, que auxiliam os profissionais da saúde na investigação e escolha terapêutica necessários ao recém-nascido, incluindo importantes decisões, como a determinação do sexo de criação².

A realização desses passos deve ser, preferencialmente, realizada por equipes multidisciplinares, que envolvam profissionais da saúde (como médicos e psicólogos, por exemplo), e assistentes sociais, além da participação dos pais do paciente. Como visto, o diagnóstico e a abordagem desses casos usualmente são complexos, fazendo com que o diagnóstico pré-natal de um feto apresentando ambiguidade genital e constituição cromossômica com mosaïcismo 45,X/46,XY, ou seja, disgenesia gonadal mista (DGM), uma tarefa bastante complexa.

Portanto, o objetivo do nosso trabalho foi realizar a descrição do diagnóstico pré-natal de um feto com DGM, destacando os desafios do manejo e aconselhamento genético, especialmente durante a gestação.

RELATO DE CASO

A paciente era uma gestante caucasiana de 20 anos em sua quarta gestação, encaminhada ao serviço de medicina fetal do hospital com 30 semanas de gravidez por apresentar uma USF realizada com 26 semanas, na qual o feto possuía o rim direito policístico. O marido tinha 39 anos, era hígido e não consanguíneo. Não havia relato na família de doen-

ças genéticas ou malformações. Das três gestações prévias, duas evoluíram com aborto espontâneo e um filho do sexo masculino, hígido. A mãe estava realizando o pré-natal (9 consultas) e negava ingestão de álcool, tabagismo ou uso de drogas ilícitas durante a gestação. Ela apresentou diagnóstico de diabetes mellitus gestacional, no terceiro trimestre, que foi tratada com insulino-terapia. Com 30 semanas + 2 dias, a gestante foi submetida a uma nova US obstétrica que evidenciou os seguintes achados: um rim direito displásico multicístico (Figura 1) e uma anomalia genital (Figura 2A e B). A imagem da genitália tinha um aspecto não usual e havia uma suspeita de hipospádia (Figura 2A e 2B).

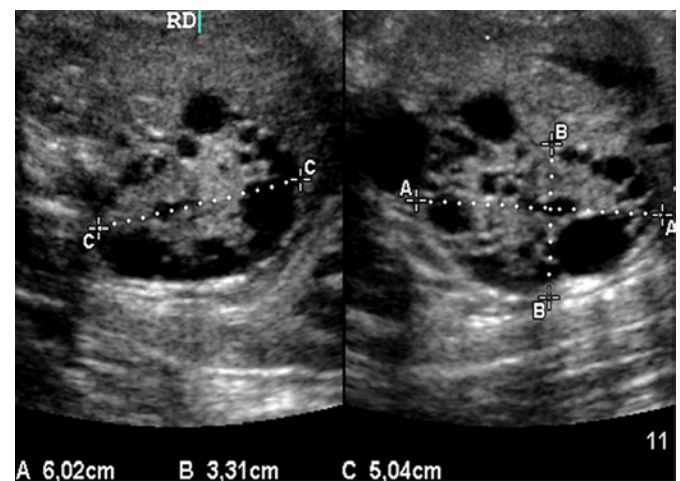


Figure 1: Ultrassonografia fetal realizada com 30 semanas de gestação mostrando o rim direito (RD) displásico com múltiplos cistos.

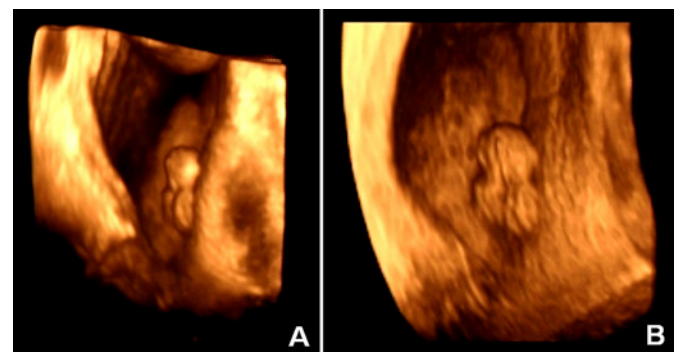


Figura 2: Imagem obtida através de ultrassonografia tridimensional mostrando anomalia da genitália, sugestiva de genitália ambígua ou algum distúrbio da diferenciação sexual (DDS) (A e B)

A avaliação complementar, através da ressonância magnética fetal, mostrou uma imagem sugestiva de um tubérculo genital indefinido e uma aparente bolsa escrotal hipoplásica. O cariótipo fetal, realizado por amniocentese, revelou a presença de um mosaicismo 45,XI281/46,XYI21, indicativo, junto com os achados pré-natais, do diagnóstico de DGM. A ecocardiografia fetal foi normal.

A criança nasceu com 40 semanas de gestação, de parto cesáreo devido à desproporção céfalopélvica, pesando 3180g, medindo 48cm, com perímetro cefálico de 35cm e escores de Apgar de 9 tanto no primeiro, como no quinto minuto. No exame físico, foram evidenciados os seguintes achados: micrognatia, prega palmar única à esquerda, clinodactilia de quintos dedos bilateralmente, hipoplasia das unhas das mãos e dos pés e genitália com presença de falo medindo aproximadamente 3cm apresentando abertura uretral em sua base, associado à saliências labioescrotais rugosas e fusionadas, além de gônada esquerda palpável e localizada na saliência labioescrotal (Figura 3).



Figura 3: Aspecto da genitália externa do paciente observada após o nascimento. Note que a medida do falo é de aproximadamente 3cm, apresentando abertura uretral na base, associada com saliências labioescrotais fusionadas e rugosas. O cateter uretral indica o local de abertura da uretra.

A gônada direita não foi localizada. Ao avaliar o conjunto dos achados, a genitália do paciente enquadrava-se na classificação IV de Prader. A escala de Prader tem cinco graus, variando de genitália feminina típica a genitália masculina típica, com várias formas de ambiguidade genital no meio do espectro ³.

Classificação de Prader 3:

Grau I: A genitália externa é praticamente feminina, com hipertrofia clitoriana leve. Pequeno aumento do clitóris, com lábios e vagina normais. Indicando que a virilização tenha ocorrido após 20 semanas de vida intrauterina (VIU);

Grau II: Hipertrofia clitoriana mais pronunciada. Pequena fusão dos lábios, mas ainda é possível visualizar uma abertura vaginal separada da uretra. Indicando virilização iniciada com 19 semanas de VIU;

Grau III: A fusão dos lábios maiores é mais completa, formando um aspecto de "bolsa escrotal". O clitóris é aumentado, parecendo um pequeno pênis. A uretra e a vagina se abrem juntas em um seio urogenital, criando uma única abertura. Indicando uma virilização ocorrida com 14-15 semanas de VIU;

Grau IV: O clitóris é significativamente aumentado, assemelhando-se a um pênis com uma abertura única para a uretra e a vagina (seio urogenital). A fusão labial é quase completa, criando um aspecto de bolsa escrotal, mas não há testículos presentes. Este grau corresponde a uma genitália ambígua, em que é mais difícil distinguir os sexos, pois os genitais externos se assemelham aos masculinos, porém sem testículos. Indicando virilização ocorrida entre 12-13 semanas de VIU;

Grau V: A genitália externa é completamente masculina, com fusão completa dos lábios em uma bolsa escrotal e aumento clitoriano tão avançado que o órgão se parece com um pênis. Nesse caso, pode haver uma abertura uretral ao nível da glândula, semelhante ao pênis típico, mas a ausência de testículos é um diferencial. Indicando virilização ocorrida com 11 semanas de VIU.

A ecografia abdominal pós-natal mostrou que o rim direito possuía múltiplos cistos, de diferentes tamanhos, estando alguns aumentados de volume. A ecografia inguinal demonstrou uma gônada esquerda tópica, com uma mínima hidrocele associada. Não foi possível identificar a gônada direita.

As dosagens hormonais da criança evidenciaram níveis de testosterona total de 0,2 ng/mL, androstenediona de 2,19 ng/ml, e de alfafetoproteína superior a 300 ng/ml. A videolaparoscopia abdominal e pélvica revelou a presença de um seio urogenital longo, medindo cerca de 7 a 8cm, não sendo identificado o meato uretral; havia vasos testiculares à esquerda, entrando no canal inguinal esquerdo, associados a uma hérnia sem conteúdo em seu interior. Não foi visualizada nenhuma estrutura que se assemelhasse ao útero. A gônada direita encontrava-se próxima aos vasos ilíacos direitos, sendo que o respectivo ducto deferente não foi visualizado. A biópsia da gônada direita intra abdominal revelou se tratar de hipoplasia testicular.

Para a avaliação e manejo do caso, realizou-se uma reunião multidisciplinar juntamente com os pais. Com base nos achados observados e na impressão dos genitores, o consenso foi de adequação da genitália externa para a anatomia do sexo masculino. Como havia a possibilidade de que a gônada localizada na saliência labioescrotal esquerda pudesse ser funcional e, assim, potencialmente conseguir promover uma puberdade espontânea, a decisão foi de mantê-la, desde que com um acompanhamento periódico e frequente, pela possibilidade de malignização gonadal.

DISCUSSÃO

O desenvolvimento embrionário do sistema reprodutivo é um evento complexo que se inicia por volta das 7 semanas de gestação e que requer uma cascata de eventos, com ativação e supressão de diversos genes, de forma sequencial e sincronizada. Para que ocorra a diferenciação da gônada indiferenciada em testículo, é necessária a presença do cromossomo Y, mais especificamente do gene SRY. Este faz com que ela produza o fator determinante de testículo, que por sua vez leva à formação das células de Leydig, que produzem testosterona, que é o hormônio masculino. Ele, por sua vez, ativa a sequência de alterações que leva à virilização da genitália externa e, conseqüentemente, ao desenvolvimento de um fenótipo compatível com o sexo masculino. Além disso, a testosterona preserva o ducto de Wolff e estimula a migração das gônadas, diferenciadas em testículos, para as saliências labioescrotais que, pela transformação periférica da testosterona em dihidrotestosterona (por ação da enzima 5-alfa-redutase), fusionam-se e dão origem à bolsa escrotal ⁴.

Outro importante hormônio produzido pelo testículo é o fator inibidor Mülleriano, que, por difusão local, atua sobre os ductos de Müller, impedindo seu desenvolvimento. Caso o gene SRY não esteja presente, as gônadas seguem o seu desenvolvimento como ovários, o que faz com que o feto assumira um fenótipo feminino, com preservação dos ductos de Müller, que futuramente formarão as trompas de falópio, o útero e a porção proximal da vagina, além da regressão dos ductos de Wolff ⁴.

Os distúrbios da diferenciação sexual (DDS) consistem em um grupo de alterações que ocorrem em algum ponto dessa cascata de eventos, gerando fenótipos ambíguos, que podem variar grandemente e que não são possíveis de determinar se são femininos ou masculinos. A essa situação damos o nome de genitália ambígua, ou ambigüidade genital ⁴. De forma mais objetiva, alguns autores propõem parâmetros clínicos para considerar a sua presença. Por exemplo, Lee et al ⁴ consideram o diagnóstico de genitália ambígua quando da presença dos seguintes critérios: 1) ambigüidade genital clara; 2) quando uma genitália aparentemente feminina apresenta um clitóris aumentado e uma fusão dos grandes lábios, e 3) na existência de uma genitália que parece ser masculina com criptorquidismo bilateral, hipospádia ou micropênis.

O diagnóstico pré-natal de uma genitália ambígua, que acomete aproximadamente 1 a cada 4.500 nascidos vivos,

possui desafios em diferentes esferas e apresenta importantes implicações, seja em relação ao manejo da gravidez e ao planejamento do nascimento do bebê, como à escolha do sexo de criação e à realização do aconselhamento genético ⁵.

Atualmente, a avaliação da genitália por meio da USF é dividida em dois momentos: precoce e mais tardia. A primeira, realizada a partir das 13 semanas de gestação, possui uma acurácia de quase 100% e avalia o ângulo entre a porção ventral do feto e o eixo do tubérculo genital. Considera-se masculino quando este for superior a 30° e feminino, quando inferior a 10°. Na período mais tardio da gravidez, isto é, a partir das 16 semanas, há possibilidade de visualização direta da genitália externa do feto, com a masculina sendo representada por uma estrutura semicircular, o saco escrotal, com um pênis na linha mediana; por outro lado, quando se trata de uma genitália feminina, visualiza-se ela como linhas ecogênicas paralelas, que representam os lábios maiores e menores ⁶. Outros achados a serem considerados e que auxiliam nesta identificação incluem a presença de gônadas no interior de uma estrutura compatível com um saco escrotal (o que é indicativo de serem testículos), de uma falo aumentado (sugestivo de se tratar de um pênis) e de útero, bem como a medida da porção retovesical, conhecida também como distância anogenital ⁶. Contudo, há fatores que podem ter uma influência sobre a execução do exame, alterando assim a sua acurácia, como a obesidade materna, o volume de líquido amniótico, a proximidade do cordão umbilical em relação à genitália, e uma posição fetal desfavorável para a sua visualização.

A possibilidade de genitália ambígua deve ser considerada sempre que, na avaliação ultrassonográfica do feto/bebê, não se consiga definir o seu sexo ⁷. A avaliação do tubérculo genital, com evidência de um falo com uma ponta arredondada, uma curvatura anormal e um tamanho reduzido, são sugestivos da presença de hipospádia ⁸. Além disso, a observação de linhas ecogênicas, correspondendo às sobras dérmicas do prepúcio, bem como a deflexão ventral do jato urinário (que pode ser visualizado por meio do Doppler colorido) corroboram para este diagnóstico. Existe descrição também do chamado "sinal da tulipa", que corresponde ao aspecto do falo, que se apresenta curvado ventralmente no meio de duas dobras labioescrotais ⁸.

A avaliação através da ultrassonografia tridimensional pode também trazer uma melhor visualização das estruturas genitais, pois possui uma maior nitidez e consegue fazer uma melhor diferenciação entre as estruturas. Isto também facilita a visualização da genitália por parte dos pais e de outros integrantes da equipe multidisciplinar, ajudando no entendimento dos seus achados e do seu desenvolvimento ⁹.

Além disso, a ressonância magnética fetal pode ser utilizada no diagnóstico pré-natal para adicionar informações detalhadas sobre estruturas contidas dentro da pelve, como a genitália interna, o trato urinário ou reto. Ela possui a vantagem de não possuir limitações devido à composição corporal materna, à posição fetal ou à presença de oligodrômio; entretanto, sua principal desvantagem consiste no longo

tempo de execução do exame ⁶.

Assim, a identificação de uma possível anormalidade genital do feto possibilita que sua avaliação se inicie ainda no período pré-natal, com a realização de exames de imagem, como discutido previamente, além de laboratoriais, como o cariótipo fetal. Este teste pode ser realizado através da obtenção de material por meio de procedimentos invasivos, como a amniocentese e a cordocentese, e fornece informações sobre a constituição cromossômica do feto, indicando se ela é normal feminina ou masculina, ou se há algum tipo de alteração ⁴.

Após o nascimento, existem diferentes aspectos a serem considerados no exame físico do bebê, que incluem, o tamanho e a forma do falo (para a constatação, por exemplo, de um micropênis ou de uma clitoromegalia); a localização do meato uretral (que pode estar presente em diferentes locais da linha mediana e ventral do pênis, na forma de hipospádia); a presença de fusão das saliências labioescrotais; a localização e a medida das gônadas (estas podem ser pequenas, ou estarem ausentes, tanto no interior do abdome, como em algum ponto ao longo do canal inguinal e da saliência labioescrotal), e a existência de massas inguinais, que podem conter gônadas ou outras estruturas no seu interior (como trompas de falópio e até útero) ⁷.

Além disso, exames laboratoriais são indicados para sanar possíveis dúvidas com relação ao funcionamento das estruturas encontradas, como dosagens de hormônio luteinizante (LH), de hormônio folículo estimulante (FSH), de testosterona, de dihidrotestosterona e de androstenediona, de acordo com a suspeita clínica. Vale lembrar que, especialmente se o cariótipo fetal não tenha sido realizado, o mesmo deve ser feito, pois o seu resultado é fundamental para o diagnóstico. Em algumas situações particulares, principalmente em casos de dúvida do resultado obtido no pré-natal ou da necessidade de confirmação, deve-se avaliar a importância da sua repetição ⁴.

Quanto à escolha do sexo de criação, a declaração de nascido vivo que, atualmente, é emitida logo após o nascimento, possui a opção de "ignorado" no bloco de marcação do sexo ao nascimento. Isso permite que o registro do recém nascido seja feito mesmo que a definição do sexo de criação dele venha a demorar mais tempo, considerando a complexidade dos casos. Isso é também importante devido ao tempo que é usualmente necessário para que se possa realizar uma adequada avaliação ⁴.

A genitália ambígua constitui-se na verdade em um achado que pode estar relacionado a diferentes etiologias. Por exemplo, alguns autores dividem estas causas em três categorias, tendo como base o resultado do exame de cariótipo: o primeiro, 46,XX (com a hiperplasia adrenal congênita virilizante sendo responsável por mais de 90% dos casos); o segundo, o 46,XY (que está associado a diversas causas, como a síndrome da insensibilidade aos androgênios, a disgenesia gonadal pura XY e a deficiência de 5-alfa-redutase) e, por fim, a relacionada a alterações dos cromossomos sexuais, com ou sem a presença de mosaicismos (como a síndrome de Turner e a DGM (que se associa ao mos 45,X/46,XY, como observado em nosso paciente) ⁴.

O paciente em questão apresentava um rim displásico multicístico na avaliação inicial realizada através da USF, motivo pelo qual foi realizado o encaminhamento e iniciada a investigação no hospital, em um serviço de medicina fetal de referência. Entretanto, o achado adicional de alterações no desenvolvimento da genitália externa, verificadas já neste centro terciário, com evidência do que parecia ser uma hipospádia sem abertura uretral associada a saliências labioescrotais aparentemente fusionadas e rugosas, com a presença de uma gônada à esquerda, levantaram a hipótese de se tratar de um DDS. Por isso, indicou-se a realização, ainda durante o pré-natal, do cariótipo fetal, que evidenciou a presença do mosaicismos 45,X/46,XY.

Neste caso, a presença dos achados do feto (com a presença de genitália ambígua) associado ao resultado do cariótipo, com a evidência de mosaicismos, com uma linhagem envolvendo uma alteração dos cromossomos sexuais, fez com o caso se enquadrasse na terceira categoria de DDS previamente exposta. O mosaicismos 45,X/46,XY pode-se apresentar clinicamente de diversas formas e com diferentes manifestações clínicas. Assim, o seu espectro pode variar desde um homem aparentemente normal ou com infertilidade, um menino com baixa estatura apresentando ou não hipospádia e/ou criptorquidia, um indivíduo com ambiguidade genital, até uma paciente com síndrome de Turner ou uma mulher com amenorreia secundária. Contudo, é somente nos casos em que o mosaicismos 45,X/46,XY se encontra associado a uma genitália ambígua que denominamos ele de DGM. Dentro do espectro relacionado a este mosaicismos, a apresentação na forma de DGM constitui-se em apenas uma pequena parcela dos casos, sendo a grande maioria deles composta na verdade de indivíduos com uma apresentação masculina normal ¹.

Alguns estigmas ou dismorfias menores (incluindo a micrognatia, a clinodactilia bilateral de quintos dedos e a hipoplasia de unhas), bem como a alteração renal observadas em nosso paciente, podem ser explicadas devido à linhagem 45,X, já que se constituem em achados que fazem parte do espectro clínico observado na síndrome de Turner.

Com vistas à discussão sobre a questão da escolha do sexo de criação, realizou-se uma reunião multidisciplinar, considerando-se o ponto de vista dos pais. Ressaltamos aqui a importância do trabalho conjunto, de especialistas de diferentes áreas, devido à complexidade do caso e a busca por escolhas conscientes e apropriadas para este tipo de situação. Para isso, a busca não se resume apenas a pontos voltados à estética, mas inclui também aspectos extremamente relevantes que dizem respeito à funcionalidade. No intuito de se buscar por alternativas mais objetivas e, por isso, mais concretas, fez-se uso de diferentes ferramentas já existentes, no intuito de fundamentar ainda mais a escolha tomada. Somente após o nascimento é que se toma decisões relacionadas ao sexo do bebê, visto que é necessária uma avaliação mais acurada e definitiva que só pode ser avaliada a partir desse momento. Deve-se somar nessa conta a expectativa e compreensão dos progenitores que devem opinar acerca do caso e, futura-

mente, do próprio paciente. Há três conceitos que devem ser considerados nesses casos: o sexo legal, em que, nesse caso, o paciente se encontra com ambiguidade genital, mas fora tomada decisão de adequação para a genitália masculina; o sexo de criação, que é como o paciente será criado e tratado pelos pais; e o gênero, como esse ser humano se verá diante da sociedade, englobando aspectos biopsicossociais que não siga necessariamente o sexo legal¹⁰. Portanto, a genitália e a maneira de que foi dada sua criação nada define em se tratando do gênero do paciente.

Um exemplo disso foi o resultado observado por meio da escala de Prader, uma forma de classificação criada primeiramente para avaliar o grau de virilização da genitália externa de pacientes com hiperplasia congênita de suprarenal virilizante e uma constituição cromossômica 46,XX. Ela varia de I a V. Ao examinar o paciente, notou-se pelas suas características, como tamanho do falo e o grau de fusão labioescrotal, com rugosidade dela, que a sua genitália era compatível com a observada no grau IV desta escala, ou seja, que ela possuía um importante grau de virilização, algo que, como notamos, refletiu-se na própria percepção que os pais tinham do filho, que era a de se tratar de um menino.

Segundo também o escore de masculinização elaborado por Ahmed et al.² e aplicado por Cools et al.¹¹ a paciente com DGM, que considera os achados relacionados à genitália externa e que varia de 0 a 12, nosso paciente apresentou um escore superior a 7, devido ao fato de ter um falo de tamanho dentro de dois desvios-padrões em relação à média para a idade do paciente, da presença de hipospádia, de fusão das saliências labioescrotais (que se mostravam também rugosas), e de haver uma gônada palpável na bolsa escrotal e outra visualizada dentro da cavidade abdominal (ambas ovoides e com características que faziam lembrar as de um testículo). Além disso, a avaliação dos órgãos sexuais internos, através da videolaparoscopia, não visualizou a presença de útero ou de tubas uterinas, mas verificou que havia vasos testiculares à esquerda e um ducto deferente esquerdo entrando no canal inguinal do mesmo lado. Segundo o manejo proposto por Cools et al.¹¹, recomenda-se nestes casos a realização de orquidopexia da gônada, com exames regulares dela, além de ultrassom anual a partir da puberdade, devido ao possível risco de malignização. Uma biópsia da gônada deveria ser realizada antes e após a puberdade, no intuito de acessar o risco de tumor e, em casos de alterações pré-malignas ou de neoplasia in situ, submeter o paciente a uma gonadectomia. O risco de malignização da gônada parece ser inversamente relacionado ao escore de masculinização de Ahmed et al.², ou seja, quanto maior ele é (ou maior é a virilização), menor o risco de neoplasia¹¹.

A gônada presente junto à saliência labioescrotal apresenta o potencial de ser funcional, sendo que a sua preservação pode permitir a produção de hormônio pelo próprio indivíduo e, assim, a indução e manutenção de uma puberdade espontânea (ou seja, sem necessidade de uso de medicações para induzir a puberdade)¹¹. Por isso, nestes casos, deve-se avaliar o risco (ocorrência de malignização gonadal)

e o potencial benefício (desenvolvimento de uma puberdade espontânea). Cabe ressaltar alguns pontos relacionados à escolha do sexo de criação, que consideramos relevantes: 1) como colocado previamente, nesta escolha são considerados não só aspectos estéticos, mas principalmente funcionais, sendo que a impressão dos pais é algo que deve ser fortemente considerado; 2) o fato de haver uma linhagem masculina associada ao mosaicismo não determina a escolha do sexo de criação, no caso masculino, pois esta opção é complexa e dependente de outras variáveis; 3) atualmente, alguns grupos, baseados no princípio da autonomia, tem proposto que a escolha do sexo de criação deva ser realizada pelo próprio indivíduo portador da genitália ambígua, em uma idade em que ele possua condições e maturidade de o fazer¹¹; contudo, em nosso meio, costuma-se realizar a escolha do sexo de criação com base principalmente nas características funcionais, nos resultados cirúrgicos esperados e no ponto de vista da família. Por isso, tais decisões não são simples e se recomenda que estes casos devam ser avaliados por equipes multidisciplinares, em especial com experiência com tais situações e 4) a escolha de orquiectomia profilática não deve influenciar na escolha do sexo de criação, uma vez que o fato de se optar realizar a gonadectomia devido ao risco de malignização não significa necessariamente que a opção pelo sexo masculino deva ser descartada e, por último, 5) lembrar que que existe diferentes tipos de sexo, como o anatômico, o relacionado à atividade sexual e ao gênero, sendo que este último pode, eventualmente, discordar daquela adotada. Contudo, como dito antes, essa escolha é bastante complexa e difícil, sendo que nela são pesados os benefícios e os potenciais riscos, sendo que a opção feita busca, acima de tudo, o melhor bem estar e qualidade de vida para o paciente e a sua família^{4,10,11}.

CONCLUSÃO

Lidar com casos de genitália ambígua já no período pré-natal traz grandes desafios para todas as partes envolvidas, seja a família ou a equipe médica, que devem estar alinhadas com a busca por alternativas que visem especialmente a saúde do indivíduo, tanto em seu plano físico como mental. O trabalho multidisciplinar e conjunto, visando a busca pelas melhores alternativas, é por isso essencial nestes casos. Dentro deste contexto, o diagnóstico pré-natal possui uma importância bastante grande, pois, além de permitir que certas avaliações e exames já possam ser realizados, faz com que haja uma preparação quanto à família e às abordagens a serem adotadas após o nascimento. Toda essa complexidade, até pelo número e pela importância dos aspectos a serem considerados nestes casos de ambiguidade genital, tornam eles um verdadeiro desafio para todos que se defrontam com tal situação.

REFERÊNCIAS

1. Gantt PA, Byrd JR, Greenblatt RB, McDonough PG. A clinical and cytogenetic study of fifteen patients with 45,X/46XY gonadal dysgenesis. *Fertil Steril*. 1980 Sep;34(3):216-21.

2. Ahmed SF, Khwaja O, Hughes IA. The role of a clinical score in the assessment of ambiguous genitalia. *BJU Int.* 2000 Jan;85(1):120-4.
3. Prader A. Der genitalbefund beim pseudo-hermaphroditismus femininus des kongenitalen adrenogenitalen syndrome. *Helv Paediat Acta* 1954;9:231.
4. Stambough K, Magistrado L, Perez-Milicua G. Evaluation of ambiguous genitalia. *Curr Opin Obstet Gynecol.* 2019 Oct;31(5):303-8.
5. Lee PA, Houk CP, Ahmed SF, Hughes IA, LWPEES Consensus Group; ESPE Consensus Group. Consensus Statement on Management of Intersex Disorders. *Pediatrics.* 2006 Aug 1;118(2):e488-500.
6. López Soto Á, Bueno González M, Urbano Reyes M, Carlos Moya Jiménez L, Beltrán Sánchez A, Garvía Morcillo J, Velasco Martínez M, Luis Meseguer González J, Martínez Rivero I, García Izquierdo O. Imaging in fetal genital anomalies. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 2023 Apr;283:13-24.
7. Danish RK. Intersex problems in the neonate. *Indian J Pediatr.* 1982 Jul;49(4):555-75.
8. Meizner I. The 'tulip sign': a sonographic clue for in-utero diagnosis of severe hypospadias. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2002 Mar;19(3):317.
9. Cafici D, Iglesias A. Prenatal diagnosis of severe hypospadias with two- and three-dimensional sonography. *J Ultrasound Med.* 2002 Dec;21(12):1423-6.
10. Canella PRB. Sexo, sexualidade e gênero. *Rev Bras Sex Humana* [Internet]. 2020 Sep 19 [Cited 2024 Aug 27];17(1). Available from: https://sbrash.emnuvens.com.br/revista_sbrash/article/view/445. doi: 10.35919/rbsh.v17i1.445.
11. Cools M, Pleskacova J, Stoop H, Hoebeke P, Van Laecke E, Drop SL, Lebl J, Oosterhuis JW, Looijenga LH, Wolffenbuttel KP; Mosaicism Collaborative Group. Gonadal pathology and tumor risk in relation to clinical characteristics in patients with 45,X/46,XY mosaicism. *J Clin Endocrinol Metab.* 2011 Jul;96(7):E1171-80.

EDUARDO DE FREITAS KELSCH

<http://lattes.cnpq.br/2843867645202852>

<https://orcid.org/0000-0002-2062-3307>

MIRIAN FRANCINE FAVERO

<https://lattes.cnpq.br/4898772654371090>

<https://orcid.org/0009-0003-8632-8225>

THIAGO MENEZES CÉZAR

<http://lattes.cnpq.br/9386847916618741>

<https://orcid.org/0000-0002-3817-5477>

ISABELLA KAPCZINSKI MÜLLER

<http://lattes.cnpq.br/6390175483712428>

<https://orcid.org/0000-0002-7267-4835>

JORGE ALBERTO BIANCHI TELLES

<http://lattes.cnpq.br/8253976877321806>

<https://orcid.org/0000-0002-8108-9638>

RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA

<http://lattes.cnpq.br/7255679916272398>

<https://orcid.org/0000-0003-1317-642X>

Editor Científico - Heverton Pettersen

Revisão Ortográfica: Dario Alvares

Recebido: 10/10/23. Aceito: 05/09/24. Publicado: 24/09/24.

AVALIAÇÃO ULTRASSONOGRÁFICA DO RECESSO AXILAR ANTERIOR NO OMBRO NORMAL

ULTRASONOGRAPHIC EVALUATION OF THE ANTERIOR AXILLARY RECESS IN THE NORMAL SHOULDER

LENA PARI GALINDO¹, SILVIA LUCIA MAYANGA², MONRES JOSÉ GOMES³

RESUMO

OBJETIVOS: Os objetivos do estudo foram demonstrar a utilidade da ultrassonografia para estimar a espessura do recesso axilar anterior no ombro (RAA), determinar se a espessura do recesso axilar anterior se altera com a posição do braço do paciente de acordo com o grau de abdução do braço, gênero e lateralidade; comparar a espessura do recesso axilar anterior obtida com o valor normal relatado na literatura científica atual. **MATERIAL E MÉTODOS:** Estudo descritivo, longitudinal, prospectivo, realizado com 32 voluntários normais com idade entre 18 e 60 anos, excluindo pessoas com histórico de patologia inflamatória e traumática do manguito rotador, doenças reumáticas, diabetes e hipotireoidismo. Foi elaborado um protocolo de avaliação ultrassonográfica considerando as variáveis posição do paciente, posição do braço em abdução de 90°, 60° e 45°, lateralidade e gênero. A análise estatística descritiva das variáveis quantitativas foi realizada calculando-se a média, desvio padrão, erro da média e intervalos de confiança; a variação da espessura do RAA (E – RAA) de acordo com a posição, lateralidade e gênero foi analisada com ANOVA de um fator. A espessura do RAA obtida por ultrassonografia e ressonância magnética foi comparada com o valor normal utilizando o teste t-student para uma amostra única, após determinação da normalidade com o teste de Shapiro-Wilk. Considerou-se uma probabilidade de erro inferior a 5% ($p < 0,05$).

RESULTADOS: Dos 32 voluntários normais, 20 (62,5%) eram mulheres e 12 (38,5%) homens, totalizando 64 casos. A espessura do recesso axilar anterior, sem discriminar a posição do paciente ou o grau de abdução, foi = 2,07 mm, (DP \pm 0,34 mm), IC de 95% [2,03 – 2,11 mm]. Não foi encontrada diferença estatisticamente significativa na espessura do recesso axilar anterior em relação à posição do paciente, à abdução do braço ($p = 0,055$) ou lateralidade ($p = 0,085$). De acordo com o gênero, o RAA é mais espesso em homens, = 2,38mm, IC 95% [2,16 – 2,58 mm], e a diferença foi significativa ($p = 0,00$). Ao comparar a espessura do recesso axilar anterior obtida com o valor normal relatado na literatura científica atual, foi encontrada uma diferença estatisticamente significativa ($p = 0,00$).

CONCLUSÕES: A ultrassonografia permite a avaliação do recesso axilar anterior do ombro, cuja espessura não se altera com a posição do paciente nem com o grau de abdução do braço, mas é mais espessa em homens do que em mulheres, e a espessura média obtida difere do valor de referência normal.

PALAVRAS-CHAVE: RECESSO AXILAR ANTERIOR, ULTRASSONOGRAFIA, OMBRO.

ABSTRACT

OBJECTIVES: The objectives of the study were to demonstrate the usefulness of ultrasound to estimate the thickness of the anterior axillary recess (AAR) in the shoulder, determine if the thickness of the anterior axillary recess is altered with the patient's position, the degree of arm abduction, gender and laterality; compare the thickness of the anterior axillary recess obtained with the normal value reported in current scientific literature. **MATERIAL AND METHODS:** Descriptive, longitudinal, prospective study, carried out in 32 normal volunteers aged between 18-60 years, excluding people who had a history of inflammatory and traumatic pathology of the rotator cuff, rheumatic diseases, diabetics and hypothyroid patients. An ultrasound evaluation protocol was designed considering the variables patient position, arm position in abduction of 90°, 60° and 45°, laterality and gender. The descriptive statistical analysis of the quantitative variables was carried out by calculating the mean, standard deviation, error of the mean and confidence intervals; The variation of AAR according to position, laterality and gender was analyzed with one-way ANOVA. The thickness AAR by ultrasound and MRI was compared with the t-student test for a single sample; after determining normality with the Shapiro-Wilk test.

RESULTS: Of 32 normal volunteers, 20 (62.5%) women and 12 (38.5%) men, obtaining 64 cases. The thickness of the anterior axillary recess without discriminating the patient's position or the degree of abduction was 2.07 mm, (SD \pm 0.34mm), 95% CI [2.03 – 2.11 mm]. No statistically

1. Instituto Lenaparis, Lima, Perú
2. Centro de Diagnóstico por Imagen de la Clínica Internacional. Lima, Perú
3. Clínica Fisiogyn, Goiânia

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA:
DRA. LENA PARI GALINDO
Jirón Leonardo da Vinci 346, San Borja, Peru, 15021
E-mail: dralenary@gmail.com

significant difference was found in the anterior axillary recess according to the patient's position, arm abduction ($p=0.055$) or laterality ($p=0.085$). According to gender, the ARR is thicker in men, 2.38mm, 95% CI [2.16 – 2.58 mm], the difference was significant ($p=0.00$). When comparing the thickness of the anterior axillary recess obtained with the normal value reported in current scientific literature, a statistically significant difference was found ($p=0.00$).

CONCLUSIONS: Ultrasound allows the evaluation of the anterior axillary recess of the shoulder, the thickness is not altered with the patient's position or the degree of arm abduction, but it is thicker in men than in women and the average thickness obtained differs from the normal reference value.

KEYWORDS: ANTERIOR AXILLARY RECESS, ULTRASOUND, SHOULDER.

INTRODUÇÃO

Nas articulações, os recessos são pregas ou prolongamentos da cápsula articular compostos por duas camadas de sinóvia e pequena quantidade de líquido sinovial, que se estendem para fora do espaço articular. No ombro, o recesso axilar anterior (RAA) reflete a integridade da cápsula articular¹. Por esse motivo, vários estudos consideram que o espessamento do RAA reflete uma mudança estrutural importante e um sinal radiológico chave no diagnóstico de capsulite adesiva^{2,3}.

Atualmente, a avaliação por imagem do RAA pode ser realizada com ressonância magnética (RM) e ultrassonografia; a RM possui maior sensibilidade e especificidade, além de permitir a avaliação de toda a articulação em busca de outras alterações^{4,5}. Por sua vez, a ultrassonografia também é amplamente utilizada no ombro, especialmente para os tendões do manguito rotador^{6,7}, e embora o protocolo padrão não inclua a avaliação do RAA, pois a patologia da cápsula articular é rara, sugere-se que em pacientes com suspeita de capsulite adesiva (CA), a avaliação seja estendida para a axila em busca do RAA³.

A espessura do recesso axilar anterior (E-RAA) é considerada normal se tiver um valor inferior a 4 mm, conforme relatado na literatura científica atual⁸⁻¹⁰. No entanto, esse valor foi obtido a partir de estudos de artro-ressonância e extrapolado como referência para a ultrassonografia. A esse respeito, em alguns estudos sobre capsulite adesiva utilizando ultrassonografia, um dos parâmetros foi a espessura do RAA, sendo encontrado que nos controles de ombros normais a E-RAA estava entre 1,6 +/- 0,72 mm² e 2,2 +/- 0,16 mm^{3,11}.

A avaliação ultrassonográfica do ombro é geralmente realizada na posição sentada^{6,7}, e em algumas ocasiões pode ser realizada em decúbito, especialmente quando há suspeita de processo inflamatório da cápsula articular, pois o ombro relaxa, permitindo acesso à axila. No caso da ultrassonografia do RAA, recomenda-se que o braço esteja em abdução e rotação externa (posição ABER), pois essa posição expõe o RAA, facilitando seu reconhecimento e caracterização. No entanto, na capsulite adesiva (CA), ocorre uma limitação na abdução do braço, e devemos buscar o RAA com os graus de abdução que o paciente permitir⁸.

A vantagem da ultrassonografia sobre a ressonância magnética, além da acessibilidade e baixo custo, é que não necessita do uso de contraste intra-articular, permite mover o paciente e o braço para avaliar em diferentes posições¹ e é utilizada como guia para tratamentos minimamente invasivos¹. Portanto, é importante demonstrar a utilidade da ultrassonografia para estimar a espessura do recesso axilar anterior, propondo uma técnica

ultrassonográfica simples e facilmente reproduzível, aplicada ao ombro de voluntários normais. O objetivo é determinar se a espessura do RAA se altera com a posição do paciente, o grau de abdução do braço, o gênero e a lateralidade, e, finalmente, comparar a espessura do RAA obtida com o valor normal relatado na literatura científica atual.

Lembrete anatômico

A articulação glenoumeral é uma enartrose composta pela superfície convexa da cabeça humeral e a cavidade glenoidea da escápula. Suas superfícies articulares estão revestidas com cartilagem hialina, e a margem glenoidea é cercada por um tecido fibrocartilaginoso chamado lábio, que forma um anel que complementa e aprofunda a cavidade glenoidea. Os elementos que fixam e estabilizam ambos os ossos são a cápsula articular e os ligamentos coracoumeral e glenoumerais¹.

A cápsula articular é composta por tecido fibroso solto e está coberta pela membrana sinovial em sua superfície profunda. Ela se estende da escápula ao úmero, envolvendo toda a articulação. Possui duas aberturas: uma superior para a passagem do tendão longo do bíceps no espaço rotador e para a comunicação com o recesso subescapular; na porção inferior, a cápsula articular é solta e redundante, formando uma prega conhecida como recesso axilar anterior¹. Ver Fig. 1.

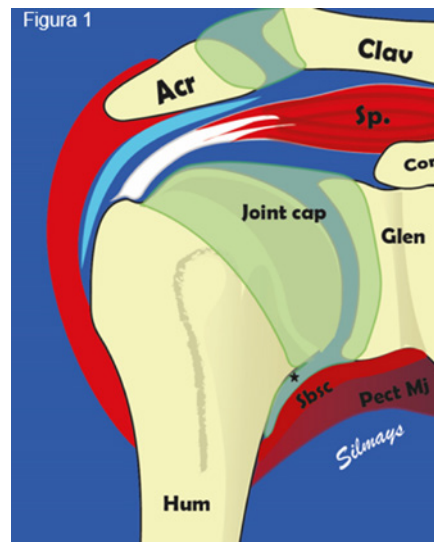


Figura 1. Representação esquemática da articulação do ombro. Joint Cap: Cápsula articular, asterisco preto: Recesso axilar anterior; Sbsc.: músculo Subescapular; Pect Mj: Pectoral maior; Glen: Cavidade glenoidea; Acr: Acromion; Clav: Clavícula; Cor: Coracóide. Hum: Úmero.

MATERIAL E MÉTODO

Estudo descritivo, longitudinal, prospectivo, realizado com 32 voluntários normais com idades entre 18 e 60 anos, excluindo pessoas com histórico de patologia inflamatória e traumática do manguito rotador, doenças reumáticas, diabéticos e hipotireoidianos.

Protocolo de avaliação ultrassonográfica

A avaliação ultrassonográfica foi realizada por duas médicas radiologistas especialistas em músculo esquelético, aplicando uma técnica ultrassonográfica simples e facilmente reproduzível para avaliar o RAA na axila, utilizando um transdutor linear multifrequência de 10-16 MHz de alta resolução em escala de cinza. O ganho e o foco foram ajustados de acordo com a constituição do paciente.

Técnica ultrassonográfica

- A ultrassonografia foi iniciada com a pessoa sentada em uma cadeira giratória, com o médico de frente para o ombro a ser avaliado; quando a pessoa estava em decúbito supino, o médico se posicionou adjacente ao ombro a ser avaliado.

- A posição do braço em abdução e rotação externa (posição ABER) e os graus de abdução do braço estabelecidos para o estudo foram 90°, 60° e 45°, os quais foram obtidos com o uso de um goniômetro universal (Fig. 2).



Figura 2: Técnica ultrassonográfica: Paciente em posição sentada (A) e em decúbito (B), foi utilizado um goniômetro universal para determinar o ângulo de abdução do braço em 90° (A) e 60° (B).

- Em posição de ABER, foi identificada a linha axilar anterior e o transdutor ultrassonográfico foi colocado com o norte orientado para o braço, seguindo o eixo longo do úmero. O transdutor ultrassonográfico mudou de ângulo conforme o grau de abdução do braço, sem perder a referência do eixo longo do úmero (Fig. 3A).

- Na imagem ultrassonográfica, foram identificadas as estruturas anatômicas: no plano profundo, reconhece-se o perfil do úmero, com a cabeça e o pescoço anatômico representados por uma linha hiperecótica com sombra acústica posterior. Imediatamente acima, os pregueados hiperecogênicos que formam

o RAA, seguidos pelo plano muscular formado pela borda inferior do músculo subescapular e pelo músculo peitoral maior, no plano mais superficial, logo abaixo da pele (Fig. 3B e 3C).

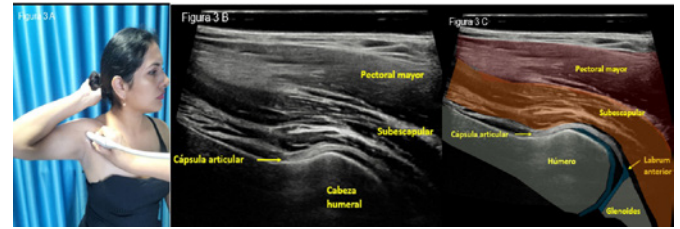


Figura 3. Técnica ultrassonográfica do RAA na axila. A. Transdutor ultrassonográfico na linha axilar anterior seguindo o perfil do úmero. B. Imagem ultrassonográfica da cápsula articular e do RAA. C. Identificação cromática da anatomia.

- A medida da espessura do recesso axilar anterior foi realizada desde a borda superficial do perióstio umeral, localizada imediatamente distal ao colo anatômico, até a borda superficial da cápsula abaixo do músculo subescapular, preferencialmente na porção mais grossa (Fig. 4A). No ombro normal, geralmente o RAA se encontra colapsado ou com uma fina linha anecóica devido ao líquido sinovial; mediu-se a espessura das duas camadas ecogênicas dos recessos (Fig. 4A e 4B). Não confundir o RAA com as pregas da fásia muscular ou o músculo subescapular que, nesse nível, possui seus feixes inferiores de inserção umeral. Para evitar essa confusão, deve-se seguir a imagem ecogênica da cápsula até a cavidade articular e verificar sua continuidade (Fig. 5A e 5B).

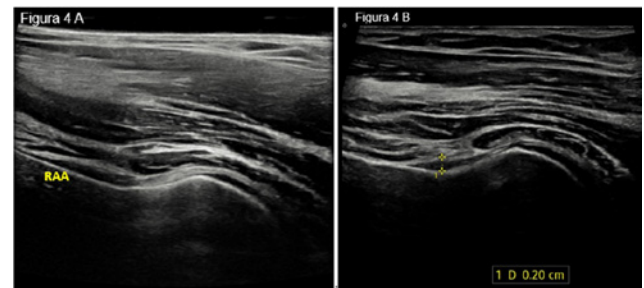


Figura 4. Medição do RAA na axila. A. RAA colapsado, observa-se duas linhas hiperecogênicas. B. RAA aberto por líquido sinovial anecóico linear.

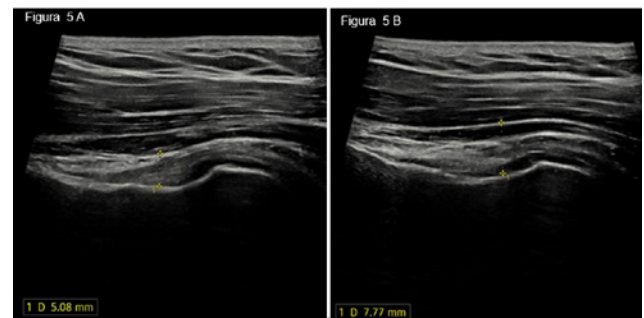


Figura 5. Erros de medição do RAA. A. O RAA é confundido com o recesso da fásia do músculo Subescapular. B. O RAA é confundido com o feixe inferior do músculo Subescapular.

Análise estatística

A análise estatística descritiva das variáveis quantitativas foi realizada calculando a média, desvio padrão, erro padrão da média e os intervalos de confiança. A análise da variação da espessura do recesso axilar anterior conforme a posição (sentado e em decúbito), os graus de abdução do braço (ABER 90° - 60° - 45°), lateralidade e gênero foi realizada aplicando o teste ANOVA unifatorial. Para comparar a espessura do RAA obtida com o valor normal de referência (4mm), foi realizado o teste t-student para uma única amostra, após determinação da normalidade com o teste Shapiro-Wilk. Considerou-se uma probabilidade de erro de 5% (p<0,05). Os dados foram processados utilizando o programa SPSS v.27 para Windows 10, e as tabelas e gráficos foram representados no Excel.

RESULTADOS

Foi realizada ultrassonografia em 32 voluntários saudáveis, sendo 20 (62,5%) mulheres e 12 (37,5%) homens. A avaliação foi feita em ambos os ombros, obtendo-se 64 casos no total. A idade média dos voluntários foi de 40,77 anos (18-60 anos).

A média da espessura do RAA (E-RAA), sem discriminar a posição do paciente e o grau de abdução, foi de 2,07 mm, (DP ± 0,34mm), com IC de 95% [2,03 – 2,11mm].

Considerando a posição e o grau de abdução do braço, obteve-se a maior espessura do RAA em decúbito com ABER a 90°, com média de 2,18mm, IC 95% [2,07 – 2,29mm]. A menor espessura do RAA foi observada na posição sentada com ABER a 45°, com média de 1,98mm, IC 95% [1,88 – 2,08mm]. Comparando as médias entre todas as posições e graus de ABER, não se encontrou diferença estatisticamente significativa na espessura da RAA (p=0,055). Ver tabela 1 e gráfico 1.

Posição - ABER	Média	Desvio padrão	Erro padrão	Intervalo de confiança 95%		ANOVA
				Limite inferior	Limite superior	
Decúbito 90°	2,18	0,38	0,43	2,07	2,29	p = 0,055
Decúbito 60°	2,10	0,32	0,38	2,01	2,20	
Decúbito 45°	2,05	0,33	0,39	1,95	2,14	
Sentado 90°	2,11	0,41	0,05	2,01	2,22	
Sentado 60°	2,00	0,39	0,05	1,91	2,10	
Sentado 45°	1,98	0,40	0,05	1,88	2,08	
Total	2,07	0,41	0,02	2,03	2,11	

Tabela 1: Comparação das médias do RAA de acordo com a posição - ABER

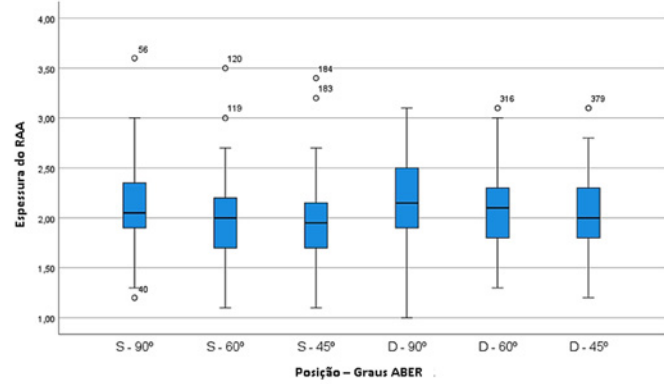


Gráfico 1. Gráfico de caixas comparando a média do RAA de acordo com a posição - ABER.

Em relação à lateralidade, não se encontrou diferença significativa da espessura do recesso axilar anterior entre o ombro direito e esquerdo em posição de decúbito ou sentado, nem com os graus de abdução do braço. Ver Tabela 2 e Gráfico 2.

Posição - ABER	Lateralidade	N	Média	Desvio padrão	Erro padrão	IC de 95%		p-valor
						Limite inf.	Limite sup.	
S - 90°	Direito	33	2,05	0,42	0,07	1,90	2,19	p= 0,173
	Esquerdo	31	2,19	0,40	0,07	2,04	2,33	
S - 60°	Direito	33	1,95	0,40	0,07	1,81	2,09	p= 0,235
	Esquerdo	31	2,07	0,38	0,07	1,93	2,21	
S - 45°	Direito	33	1,95	0,43	0,07	1,80	2,10	p= 0,569
	Esquerdo	31	2,01	0,38	0,07	1,87	2,15	
D - 90°	Direito	33	2,09	0,44	0,08	1,93	2,25	p= 0,085
	Esquerdo	31	2,28	0,41	0,07	2,13	2,43	
D - 60°	Direito	33	2,08	0,37	0,06	1,95	2,21	p= 0,537
	Esquerdo	31	2,14	0,40	0,07	1,99	2,28	
D - 45°	Direito	33	2,03	0,38	0,07	1,89	2,16	p= 0,683
	Esquerdo	31	2,07	0,41	0,07	1,92	2,22	

Tabela 2: Comparação das médias do RAA segundo lateralidade e posição - ABER 90°, 60°, 45°

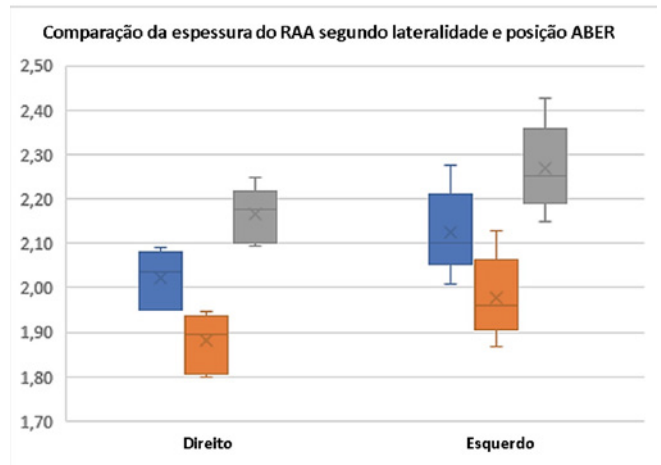


Gráfico 2: Comparação das médias do RAA segundo lateralidade e posição - ABER 90°, 60°, 45°

Com relação ao gênero, foi encontrado que o RAA é mais grosso no gênero masculino do que no feminino e permaneceu mais grosso em ambas as posições e em todos os graus de abdução do braço; essa diferença foi estatisticamente significativa. O máximo grosso foi obtido para o gênero masculino na posição de decúbito ABER-90°, com um valor médio de 2,38mm, IC 95% [2,16 – 2,58mm]. Tabela 3 e Gráfico 3.

Posição ABER /Gênero	N	Média	Desvio padrão	Erro padrão	IC 95%		p-valor	
					Limite inferior	Limite superior		
S - 90°	Feminino	40	1,98	0,34	0,05	1,87	2,09	p=0,001
	Masculino	24	2,33	0,44	0,09	2,15	2,52	
S - 60°	Feminino	40	1,87	0,30	0,05	1,77	1,96	p=0,000
	Masculino	24	2,25	0,41	0,08	2,07	2,42	
S - 45°	Feminino	40	1,80	0,27	0,04	1,72	1,89	p=0,000
	Masculino	24	2,28	0,42	0,09	2,10	2,45	
D - 90°	Feminino	40	2,07	0,35	0,06	1,96	2,18	p=0,007
	Masculino	24	2,38	0,50	0,10	2,16	2,58	
D - 60°	Feminino	40	1,94	0,27	0,04	1,85	2,02	p=0,000
	Masculino	24	2,38	0,39	0,08	2,22	2,55	
D - 45°	Feminino	40	1,90	0,31	0,05	1,80	1,99	p=0,000
	Masculino	24	2,30	0,39	0,08	2,14	2,46	

Tabela 3: Comparação das médias do RAA segundo gênero e posição – ABER 90°, 60°, 45°

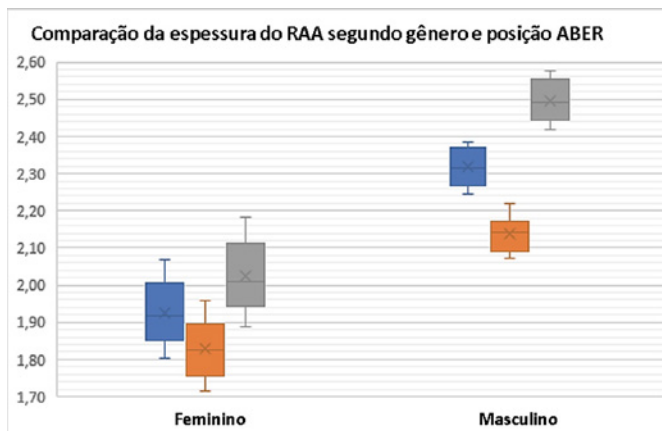


Gráfico 3. Gráfico de caixas comparando a espessura do RAA segundo o gênero e a posição ABER.

A espessura do RAA obtida neste estudo difere do valor médio de referência (4mm). Ao comparar esses dados por meio do teste t para uma única amostra, o resultado demonstrou que essa diferença é estatisticamente significativa; esse resultado persistiu com as mudanças posturais e os diferentes graus de abdução do braço. Veja a Tabela 4.

	Valor de teste = 4					
	t	gl	p - valor	Diferença de médias	IC - 95%	
					Inferior	Superior
S - 90°	-36,48	63	0,000	-1,89	-1,99	-1,78
S - 60°	-41,03	63	0,000	-1,99	-2,09	-1,90
S - 45°	-39,97	63	0,000	-2,02	-2,12	-1,92
D - 90°	-33,65	63	0,000	-1,82	-1,93	-1,71
D - 60°	-39,57	63	0,000	-1,90	-1,99	-1,80
D - 45°	-39,95	63	0,000	-1,95	-2,05	-1,86

Tabela 4: Valores do teste t para uma única amostra.

DISCUSSÃO

A avaliação do recesso axilar anterior na articulação do ombro ganhou importância nos últimos anos devido ao aumento dos casos de capsulite adesiva. Embora o diagnóstico dessa patologia seja estritamente clínico e a Sociedade Europeia de Radiologia Musculoesquelética não recomende o uso da ultrassonografia como modalidade de imagem para o diagnóstico¹², nos últimos anos, foram publicados artigos identificando os sinais radiológicos da capsulite adesiva com ultrassonografia. O engrossamento do recesso axilar anterior é considerado um sinal de capsulite adesiva, com sensibilidade entre 68,9% e 100% e especificidade entre 90,2% e 98%^{2,3}.

Em nosso estudo, a espessura média do recesso axilar anterior (RAA) em voluntários saudáveis foi de 2,07±0,3mm. Esse resultado está em concordância com o estudo de Stella et al.², onde a espessura média do RAA no ombro normal foi de 1,6mm; no estudo de Do et al.³, foi de 2,6mm; e no estudo de Moragues et al.¹¹, a espessura média do RAA foi de 2,2mm. O grosso do RAA aumentou na posição de decúbito e abdução de 90°, alcançando um valor máximo de 2,29mm (IC de 95%). A variação não foi significativa; da mesma forma, o RAA não apresentou engrossamento significativo ao comparar o ombro direito com o contralateral.

Ao contrário dos achados mencionados anteriormente, ao comparar a espessura do recesso axilar anterior (RAA) segundo o gênero, os participantes masculinos apresentaram um RAA mais espesso que as participantes femininas, alcançando uma espessura máxima de 2,58mm (IC de 95%) em decúbito com ABER a 90°, e a diferença foi significativa em todas as posições e graus de abdução. Os resultados da ultrassonografia, considerando as mudanças de posição, ABER e gênero deste estudo, não puderam ser comparados com outras publicações, mas consideramos importante conhecer essas características durante a avaliação do ombro patológico.

Stella et al.² publicaram os sinais de capsulite adesiva com ultrassonografia, comparando a espessura do recesso axilar anterior (RAA) em pacientes com diagnóstico de capsulite adesiva e voluntários saudáveis ou com o ombro contralateral saudável. Noventa e três por cento dos pacientes com capsulite adesiva apresentaram um RAA superior a 4mm, e os outros 7%, embora não tivessem espessura maior que 4 mm, quando comparados ao ombro contralateral saudável, estavam espessos em mais de 60%. O intervalo encontrado dos 7% de pacientes que tinham uma espessura menor que 4mm apresentava valores do RAA entre 3-4mm no ombro patológico.

Do et al.³ avaliaram os sinais de capsulite adesiva relacionando o deterioro clínico e os parâmetros ecográficos, sendo um dos parâmetros a espessura do recesso axilar anterior (RAA), considerado patológico se, ao comparar com o contralateral saudável, o valor obtido no ombro suspeito superasse 4mm. A avaliação ecográfica foi realizada com o paciente em decúbito e com o braço em 90°, concluindo que o engrossamento do RAA maior que 4mm apresenta uma sensibilidade de 68,9% e especificidade de 90,2% para o diagnóstico de

capsulite adesiva, e esteve engrossado em todos os estágios clínicos da doença. Esses resultados teriam maior sensibilidade e especificidade se comparados com o RAA de seus controles saudáveis e não com a média normal de 4mm.

Nos estudos anteriores, considera-se que a espessura do RAA normal é menor que 4mm, valor que foi obtido a partir de estudos por artroressonância⁸⁻¹⁰, e esse valor foi extrapolado para a ultrassonografia para definir o RAA como engrossado ou não engrossado^{2,3}. No entanto, os resultados deste estudo mostraram que a espessura do RAA com ultrassonografia apresenta uma diferença significativa em relação à média de referência. Essa diferença pode ser atribuída ao abaulamento causado pela substância de contraste no RAA. Por outro lado, a ultrassonografia não utiliza substância de contraste na articulação, portanto, a espessura da sinóvia e o aumento do líquido intra-articular devem ser considerados apenas e exclusivamente como resultado de um processo patológico da cápsula articular.

CONCLUSÃO

A ultrassonografia permite a avaliação do RAA do ombro com uma técnica simples e facilmente reproduzível. Nas pessoas normais, a espessura não se altera com as mudanças de posição do paciente nem com o grau de abdução do braço, mas é mais espessa em homens do que em mulheres, e a espessura média obtida difere do valor de referência normal.

Recomendamos a ultrassonografia para a avaliação do RAA no ombro, diferenciando a espessura normal do RAA segundo a modalidade de imagem, considerando que a espessura normal do RAA para ultrassonografia é de 2,07mm (DP \pm 0,34mm), sem distinção de posição e lateralidade; em homens, considerar uma espessura máxima normal de 2,58mm (IC de 95%). Com base nos resultados deste estudo e de outras publicações, seria conveniente um consenso para validar os achados ultrassonográficos do RAA normal.

REFERÊNCIAS

- Musculoskeletal – shoulder [Internet]. Nysora. [Cited 2024 Sep 9]. Available from: <https://www.nysora.com/musculoskeletal/shoulder/>.
- Stella S, Gualtierotti R, Ciampi B, Trentanni C, Sconfienza L, Del Chiaro A, Pacini P, Miccoli M, Galletti S. Ultrasound features of adhesive capsulitis. *Rheumatol Ther*. 2022;9(2):481-95.
- Do J, Hwang J, Yoon K, Lee Y. Correlation of ultrasound findings with clinical stages and impairment in adhesive capsulitis of the shoulder. *Orthop J Sports Med*. 2021;9(5):23259671211003675.
- Cerezal L, García R, Canga A, Rolón A, Abascal F. Técnica e indicaciones de la resonancia magnética de artrografía. *extremidad superior (I)*. *Radiología*. 2006;48(6):341-56.
- Muñoz Ch y Paolinelli G. Artroresonancia de hombro. *Rev Chil Radiol*. 2002;8(1):13-8.
- García-Macero RA, Foo Gil KA, López Pereiro O, Solla Camino, M. Evaluación ecográfica de la anatomía del hombro en 10 pasos y hallazgos patológicos más comunes: revisión narrativa. *EuroEco*. 2021;10(1):1-8.
- Mendoza J, Ornelas J, Echairu E, Gutierrez F. Repaso anatómico y técnica exploratoria ultrasonográfica de hombro. *An Radiol Méx*. 2005;3:217-26.
- Emig EW, Schweitzer ME, Karasick D, Lubowitz J. Adhesive capsulitis of the shoulder: MR diagnosis. *AJR Am J Roentgenol*. 1995;164(6):1457-9.
- Fields BKK, Skalski MR, Patel DB, White EA, Tomasian A, Gross JS, Matcuk GR. Adhesive capsulitis: review of imaging findings, pathophysiology, clinical presentation, and treatment options. *Skeletal Radiol*. 2019;48(8):1171-84.
- Pimenta M, Vassalou EE, Cardoso-Marinho B, Klontzas ME, DimitriPineiro S, Karantanas AH. The role of MRI and ultrasonography in diagnosis and treatment of glenohumeral joint adhesive capsulitis. *Mediterr J Rheumatol*. 2023;34(1):7-15.
- Moragues Pastor C, Michelena X, Morales I, Juárez P, Lluch J, Nolla JM. Ultrasound evaluation of adhesive capsulitis of the shoulder. description of a new and simple diagnostic sign. *Ann Rheum Dis*. 2018; 77(2 Suppl):1690.
- Klauser AS, Tagliafico A, Allen GM, Boutry N, Campbell R, Court-Payen M, Grainger A, Guerini H, McNally E, O'Connor PJ, Ostlere S, Petrosyan P, Reijniers M, Sconfienza LM, Silvestri E, Wilson DJ, Martinoli C. Clinical indications for musculoskeletal ultrasound: a delphi-based consensus paper of the european society of musculoskeletal radiology. *Eur Radiol*. 2012; 22(5):1140-8.

LENA PARI GALINDO
<https://orcid.org/0009-0000-4695-1790>

SILVIA LUCIA MAYANGA
<https://orcid.org/0000-0002-4924-4976>

MONRES JOSÉ GOMES
<http://lattes.cnpq.br/2900464412645733>
<https://orcid.org/0000-0003-1317-1274>

Editor Científico - Heverton Pettersen
 Revisão Ortográfica: Dario Alvares
 Recebido: 06/08//24. Aceito: 26/09/24. Publicado: 08/10/24.

ACHADOS ULTRASSONOGRÁFICOS EM PACIENTES COM ENDOMETRIOSE EM OVÁRIOS E ANEXOS - COMPILAÇÃO DE IMAGENS

ULTRASONOGRAPHIC FINDINGS IN PATIENTS WITH ENDOMETRIOSIS IN OVARIES AND ADNEXA – IMAGE COMPILATION

BIANCA CHACON DEZOTTI¹, ISABELLA FERREIRA CAPRA¹, LARISSA DA SILVA ALMEIDA¹, MARIA CAROLINA ROSSI PEGORER¹, REJANE MARIA FERLIN¹, LEONARDO DE SOUZA PIBER¹

RESUMO

INTRODUÇÃO: A endometriose é uma condição em que o tecido endometrial cresce fora da cavidade uterina, causando inflamação crônica e dor incapacitante, dependendo da localização e gravidade. A ultrassonografia transvaginal é o método não invasivo preferido para diagnóstico devido à sua acessibilidade e baixo custo, sendo eficaz na identificação de lesões endometriais e sinais de comprometimento pélvico. O envolvimento dos ovários, ou endometrioma, caracteriza-se por lesões císticas com conteúdo denso e uniforme, associado a dor pélvica e infertilidade, além de possivelmente indicar outras lesões endometrióticas.

OBJETIVO: Realizar uma revisão e descrição das características ultrassonográficas da endometriose nos ovários e anexos.

MÉTODOS: Esta revisão narrativa enfoca a compilação de imagens de artigos publicados nos últimos cinco anos, utilizando a base de dados MEDLINE via PubMed. Os descritores em saúde (MeSH terms) em inglês utilizados foram "Endometriosis", "Diagnostic Imaging" e "Ultrasonography", na seguinte estratégia de busca: (Endometriosis) AND (Diagnostic Imaging) OR (Ultrasonography).

RESULTADOS: O achado ultrassonográfico típico do endometrioma se apresenta como um cisto unilocular ou multilocular com ecogenicidade homogênea e baixa ecogenicidade do seu conteúdo. No entanto, ele também pode apresentar características anecoicas, ecogenicidade mista ou aspecto em "vidro fosco". O envolvimento dos anexos pode ser evidenciado por aderências ou focos de endometriose infiltrativa profunda nas paredes tubárias.

DISCUSSÃO/ECONCLUSÃO: Embora existam vários sinais clássicos, destaca-se a importância do protocolo de varredura para lesões endometrióticas. A detecção precoce das lesões é crucial para orientar a abordagem cirúrgica e planejar uma abordagem multidisciplinar, fundamental para um diagnóstico mais preciso e para reduzir as taxas de complicações. É necessário um esforço adicional para aprimorar o conhecimento dos médicos sobre os critérios de imagem para a detecção precoce dessa doença debilitante, uma vez que a endometriose tem um impacto negativo na vida das mulheres em várias fases e aspectos.

PALAVRAS-CHAVE: ENDOMETRIOSE, ENDOMETRIOMA, OVÁRIOS, ULTRASSONOGRAFIA, DIAGNÓSTICO POR IMAGEM.

ABSTRACT

INTRODUCTION: Endometriosis is a condition in which endometrial tissue grows outside the uterine cavity, causing chronic inflammation and disabling pain, depending on its location and severity. Transvaginal ultrasonography is the preferred non-invasive diagnostic method due to its accessibility and low cost, and it is effective in identifying endometrial lesions and signs of pelvic involvement. Ovarian involvement, or endometrioma, is characterized by cystic lesions with dense and uniform content, associated with pelvic pain and infertility, and may also indicate the presence of other endometriotic lesions.

OBJECTIVE: To review and describe the ultrasonographic characteristics of endometriosis in the ovaries and adnexa.

METHODS: This narrative review focuses on compiling images from articles published in the last five years using the MEDLINE database via PubMed. The Medical Subject Headings (MeSH terms) in English used were "Endometriosis," "Diagnostic Imaging," and "Ultrasonography," in the following search strategy: (Endometriosis) AND (Diagnostic Imaging) OR (Ultrasonography).

1. Departamento de Imaginologia,
Curso de Medicina, Universidade
Santo Amaro

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA:
LEONARDO DE SOUZA PIBER
Rua Marechal Deodoro, 135 apto 62B
Santo Amaro, São Paulo, SP. CEP 04738-000
E-mail: prof.leonardopiber@gmail.com

RESULTS: The typical ultrasonographic finding of endometrioma is presented as a unilocular or multilocular cyst with homogeneous echogenicity and low echogenicity of its contents. However, it may also present anechoic characteristics, mixed echogenicity, or a “ground glass” appearance. Involvement of the adnexa can be evidenced by adhesions or deep infiltrative endometriosis foci on the tubal walls.

DISCUSSION AND CONCLUSION: Although there are several classic signs, the importance of a scanning protocol for endometriotic lesions is emphasized. Early detection of lesions is crucial to guide the surgical approach and plan a multidisciplinary strategy, which is essential for more accurate diagnosis and to reduce complication rates. Additional efforts are needed to improve physicians' knowledge of imaging criteria for the early detection of this debilitating disease, as endometriosis has a negative impact on women's lives in various stages and aspects.

KEYWORDS: ENDOMETRIOSIS, ENDOMETRIOMA, OVARIES, ULTRASONOGRAPHY, DIAGNOSTIC IMAGING.

INTRODUÇÃO

A endometriose é caracterizada por presença e desenvolvimento de estroma e glândulas endometriais fora da cavidade uterina, que resultam em uma reação inflamatória crônica. A causa exata ainda não é conhecida, mas sua provável etiologia é multifatorial relacionada com menarca precoce e exposição a hormônios esteróides, índice de massa corporal entre o fim da infância e início da adolescência, história familiar de endometriose, fatores ambientais e estilo de vida.¹

A ultrassonografia transvaginal é o exame não invasivo de escolha, pois possui baixo custo e fácil acesso, além de identificar tanto lesões propriamente ditas, como sinais indiretos de comprometimento pélvico. É realizada em quatro etapas, não necessariamente nesta ordem: avaliação de útero e anexos, do comprometimento do fundo de saco de Douglas, de compartimentos anterior e posterior e de “soft markers” (avaliação da mobilidade ovariana e de locais com alteração na sua consistência). Caso seja encontrada alguma lesão, precisa constar no laudo do exame sua localização, seu tamanho, sua distância da borda anal e se é intestinal.²

O acometimento ovariano da endometriose, chamado de endometrioma, é caracterizado por ser uma lesão de conteúdo espesso e homogêneo, cística e com aparência em “vidro fosco”. É importante ficar sempre atento a lesões sugestivas de endometriomas nos anexos, pois, além de causarem intensa dor pélvica e problemas de infertilidade, podem indicar outras lesões de endometriose.²

OBJETIVOS

Revisar, identificar e descrever as características ultrassonográficas da endometriose em ovários e anexos.

MÉTODOS

Trata-se de revisão narrativa com ênfase na coletânea de imagens. A base de dados utilizada foi MEDLINE via PubMed. Os descritores em saúde (MeSH terms) em inglês são “Endometriosis”, “Diagnostic Imaging”, “Ultrasonography”, na seguinte estratégia de busca: (Endometriosis) AND (Diagnostic Imaging) OR (Ultrasonography). Foram incluídos estudos (ensaios clínicos, ensaios pictóricos, revisões de literatura, relatos de casos, entre outros), que abordam o tema, que tem imagens de ultrassonografia, que estão de acordo com o objetivo da pesquisa e que estão disponíveis online em texto completo, publicados nos últimos cinco anos, nos idiomas inglês, espanhol e português. Foram encontrados 272 arti-

gos, os quais foram selecionados primeiramente por meio da leitura dos títulos, sendo que destes, 86 foram excluídos. Dos 186 artigos restantes, foram escolhidos 132 pela leitura dos resumos, dos quais 73 foram selecionados pela presença de imagem ultrassonográfica, sendo que sete destes abordavam endometriose ovariana e de anexos e foram utilizados no presente estudo (ver fluxograma - figura 1).

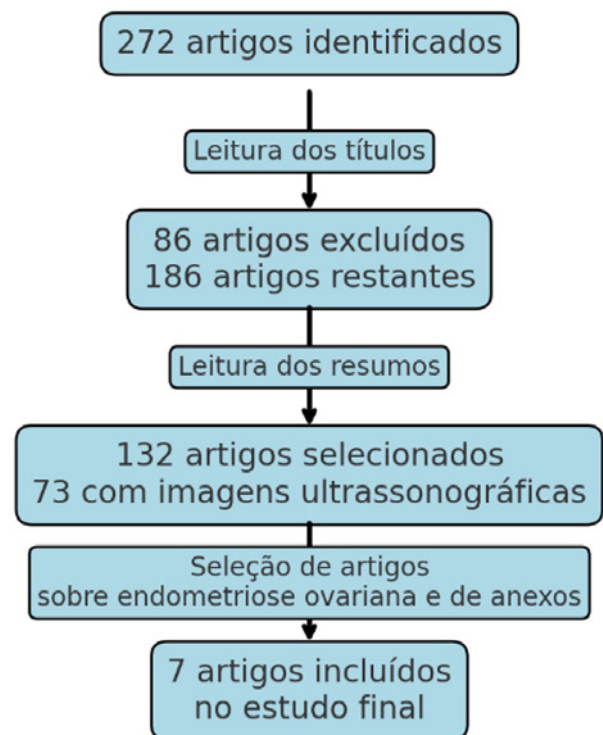


Figura 1. Fluxograma - ilustra o processo de seleção dos artigos conforme o descrito.

RESULTADOS

A tabela 1 ilustra os trabalhos selecionados para a pesquisa apontando os critérios e imagens utilizados.

Artigos	Autor	Imagens utilizadas	Dados importantes utilizados
Ultrasound imaging for ovarian and deep infiltrating endometriosis ³ .	Esacoustos C, Zupi E, Piccione E. (2017)	4	Características imagiológicas dos endometriomas típicos, cisto unilocular com ecogenicidade em vidro fosco e análise dos anexos acometidos.
The sonographic spectrum of pelvic endometriosis: pearls, pitfalls, and mimics ⁴ .	Jones LP, Morgan MA, Chauhan A. (2019)	1	Sinal "kissing ovaries" caracteriza a imagem de endometrioma ovariano
Ultrasound of pelvic pain in the nonpregnant woman ⁵ .	Patel MD, Young SW, Dahiya N. (2019)	1	Especificidade diagnóstica da utilização do doppler colorido em endometriomas.
Complete evaluation of anatomy and morphology of the infertile patient in a single visit: the modern infertility pelvic ultrasound examination ⁶	Groszmann YS, Benacerraf BR. (2016)	2	Análise de imagem com doppler colorido de endometrioma ovariano demonstrando fluxo interno
Transvaginal US of endometriosis: looking beyond the endometrioma with a dedicated protocol ⁷ . The "kissing ovaries" sign on ultrasound ⁸ .	Collins BG, Ankola A, Gola S, McGillen KL (2019)	1	Análise de doppler colorido de cisto unilocular de endometrioma
Imaging evaluation of fallopian tubes and related disease: a primer for radiologists ⁹ .	Chen F, Cernigliaro J, Desai M, Bhatt S. (2019)	1	Características imagiológicas de gravidade da endometriose pélvica profunda
	Revzin MV, Moshiri M, Katz DS, Pellerito JS, Gettle LM, Menias CO (2020)	1	Análise de implantes endometriais em trompas.

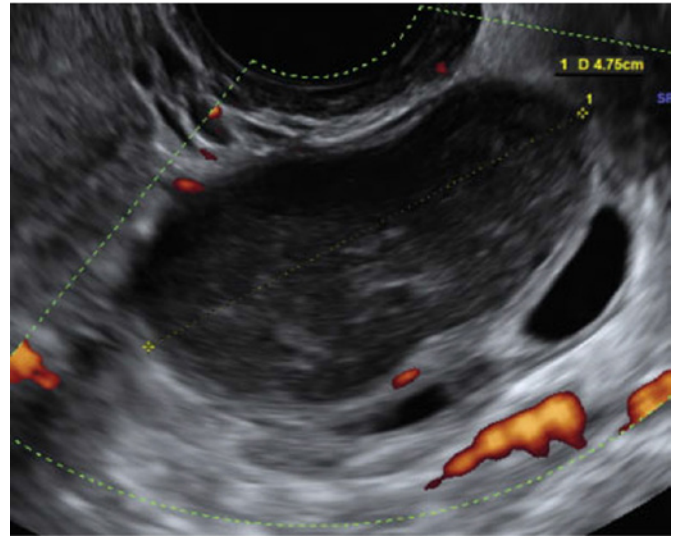


Figura 3: Aspecto ultrassonográfico de um endometrioma ovariano: um cisto unilocular com ecogenicidade em vidro fosco irregular devido a estrias hiperecogênicas e sem vascularização no tecido interno hiperecogênico consistindo em densidades de fibrina do conteúdo sanguíneo³.

Tabela 1. Ilustra os principais critérios utilizados nos trabalhos selecionados.

Na avaliação ultrassonográfica da pelve é possível rastrear o acometimento ovariano pela endometriose, denominada endometrioma. Os endometriomas possuem frequente relação com outras lesões, como endometriose infiltrativa profunda e aderências.³

O endometrioma típico pode ser visualizado pela ultrassonografia como cisto unilocular ou multilocular com ecogenicidade homogênea de baixo nível do conteúdo do cisto. Ou ainda, como cisto unilocular com ecogenicidade em vidro fosco e sem vascularização ou como cisto unilocular, com vidro fosco, projetos papilares e sem fluxo dentro da projeção papilar, sendo o endometrioma atípico.³ Acredita-se que os focos de parede ecogênicos ocorrem devido a depósitos de colesterol.⁴

As figuras 2 a 4 apresentam endometriomas característicos.

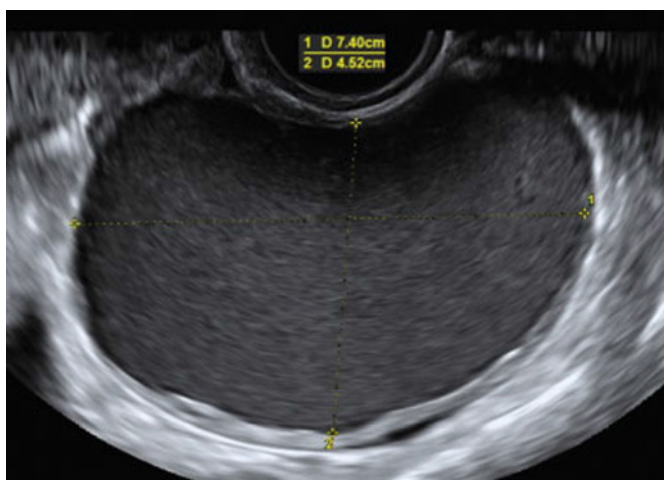


Figura 2: Aspecto ultrassonográfico típico de um endometrioma ovariano: cisto unilocular com ecogenicidade em vidro fosco³.

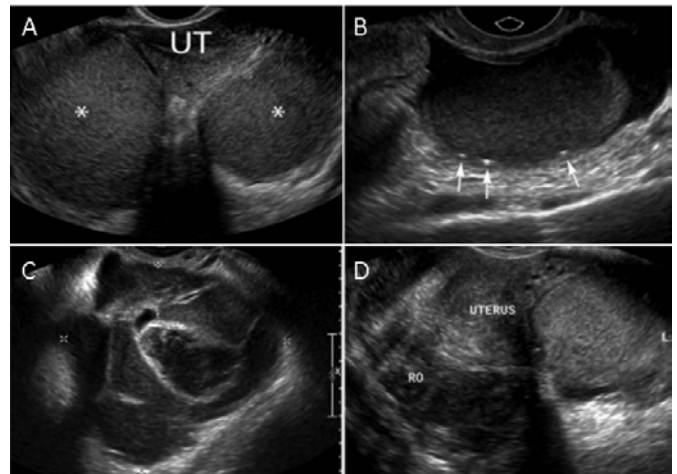


Figura 4: (A) Imagem endovaginal demonstra endometriomas ovarianos bilaterais caracterizados por ecos internos difusos de baixo nível. UT, útero. (B) Imagem endovaginal de um endometrioma demonstrando ecos difusos de baixo nível e focos ecogênicos periféricos. (C) Imagem endovaginal demonstrando um endometrioma multilocular. (D) Imagem endovaginal demonstrando endometriomas bilaterais com aderências ao útero e produzindo o sinal "kissing ovaries"⁴.

Estudos demonstram que quase 50% dos endometriomas analisados possuíam características diferentes do endometrioma considerado típico, ademais os aspectos dos endometriomas entre pacientes pré e pós-menopausa foram divergentes. Nas mulheres pós-menopausadas foi mais frequente a visualização de tumores sólidos multiloculares e fluido de cisto anecoico ou cisto com ecogenicidade mista. Quanto as mulheres pré-menopausa os aspectos foram ecogenicidade em vidro fosco, de um a quatro folículos e ausên-

cia de papilas com fluxo sanguíneo detectável.³ A figura 5 apresenta endometrioma com coágulo ou fibrina simulando projeção papilar.

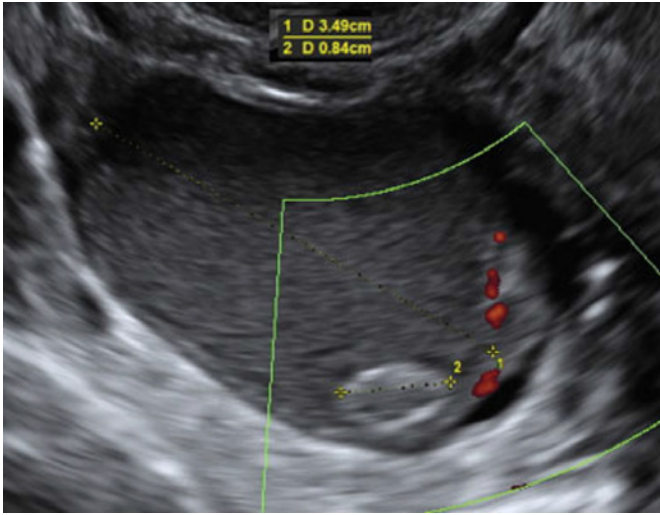


Figura 5: Imagem de ultrassonográfica de endometrioma ovariano atípico: cisto unilocular com ecogenicidade em vidro fosco, papilação interna (linha 2) e ausência de vascularização na projeção papilar. Esta não é uma papilação verdadeira, mas tecido hiperecoico consistindo de coágulos sanguíneos ou fibrina adjacente à parede do cisto.³

O Doppler colorido é usado para demonstrar ausência de fluxo dentro do componente cístico, que juntamente com a presença dos focos de parede ecogênicos, aumentam a especificidade diagnóstica.⁵ As figuras 6 e 7 apresentam endometriomas sem fluxo ao Doppler.

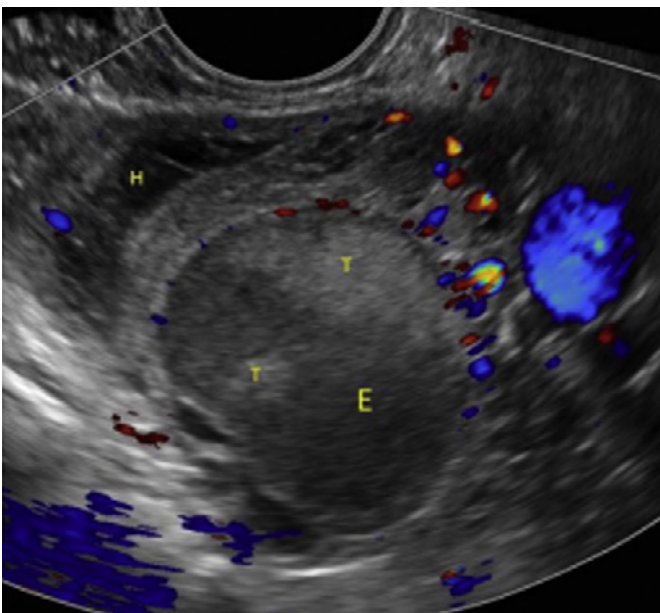


Figura 6: Imagem com Doppler colorido de endometrioma ovariano (E) com debris tumefativos (T). Um cisto hemorrágico também está presente (H).⁶

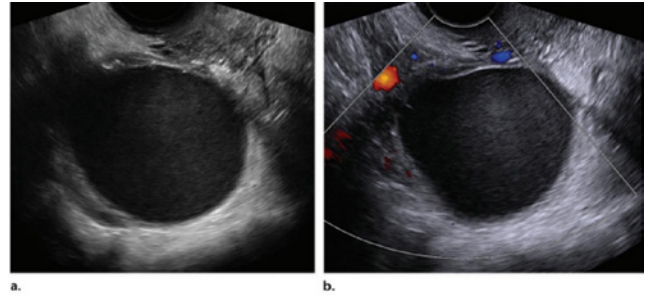


Figura 7: Escala de cinza transversal (a) e Doppler colorido (b) presença de um cisto unilocular contendo ecos homogêneos de baixo nível e sem vascularização interna no Doppler colorido.⁷

Por outro lado, a figura 8 apresenta endometrioma com presença de fluxo sem septação.

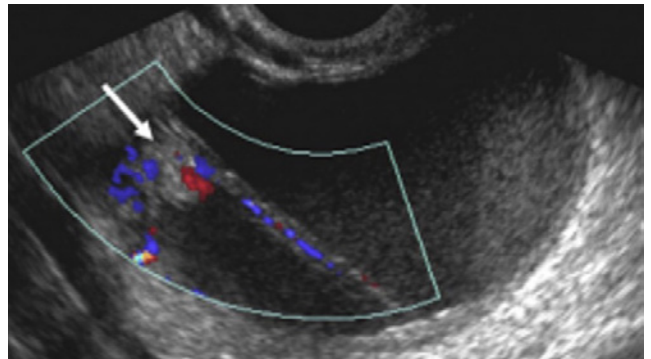


Figura 8: Imagem com Doppler colorido de endometrioma ovariano com nódulo e septação demonstrando fluxo interno (seta). Esses nódulos podem ser fibróticos ou relacionados ao parênquima ovariano adjacente deformado.⁶

Já o sinal “kissing ovaries”, ovários justapostos demonstra o aspecto dos ovários quando são tracionados em direção à linha média, unidos por conta de aderências pélvicas (figura 9). As técnicas imaginológicas que tornam possível essa visualização são tomografia computadorizada, ressonância magnética e ultrassonografia. Esse sinal pode ser observado tanto na endometriose pélvica quanto na doença inflamatória pélvica, representando indicador de gravidade.⁸



Figura 9: Ultrassonografia transvaginal em escala de cinza da pelve. Na linha média estão presentes os dois ovários (RT OV e LT OV) em estreita proximidade. Também é visualizada uma lesão cística complexa no ovário esquerdo (seta) com ecos difusos de baixo nível, que representa um endometrioma nesta paciente com endometriose pélvica profunda.⁸

O envolvimento das tubas uterinas pode ocorrer por meio de aderências ou por focos de endometriose infiltrativa profunda das paredes tubárias. A endometriose da tuba uterina possui na análise dilatação da tuba, com espessamento das paredes e septos incompletos, com conteúdo líquido denso parecido com aspecto de endometrioma, hematossalpinge. No caso de obstrução da tuba por aderência ou endometriose infiltrativa profunda, com envolvimento da parte distal e fibrinas, há presença de hidrossalpinge com sinal de contas de cordão, caracterizado por nódulos murais hiperecóticos de 2-3mm.³ A figura 10 apresenta tais características.

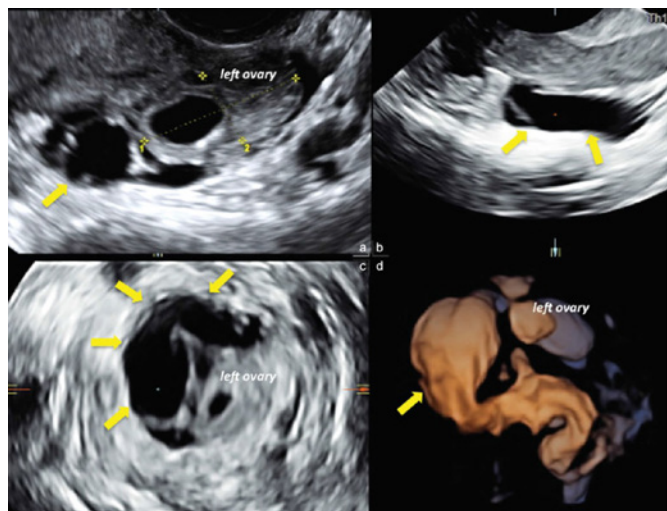


Figura 10: Ultrassom 3D com visão multiplanar de uma hidrossalpinge (setas amarelas) presa ao ovário esquerdo. Presença de tuba uterina dilatada com conteúdo líquido, paredes finas (c), septos incompletos (b), pequenas papilações murais hiperecogênicas no corte transversal (a). A reconstrução do volume 3D mostra claramente a estrutura tubular típica em forma de retorta.³

Cerca de 30% das mulheres que possuem endometriose tem as trompas de Falópio acometidas. Nestes casos, a endometriose pode ser classificada em extraluminal (quando os implantes são peritoneais não invasivos superficiais, localizados na superfície da serosa das trompas) ou intraluminal (quando há implantação ao longo da mucosa das trompas).⁹

Os sangramentos nos implantes intraluminais podem causar hematossalpinge, sendo que a ultrassonografia e a ressonância magnética são os melhores exames de imagem para obter o diagnóstico.⁹

Pela ultrassonografia, observa-se uma dilatação maior que 5mm de diâmetro na trompa, preenchida com fluido complexo. No entanto, sua parede não apresenta sinais de espessamento ou hiperemia.⁹ A figura 11 apresenta tuba dilatada com conteúdo líquido.

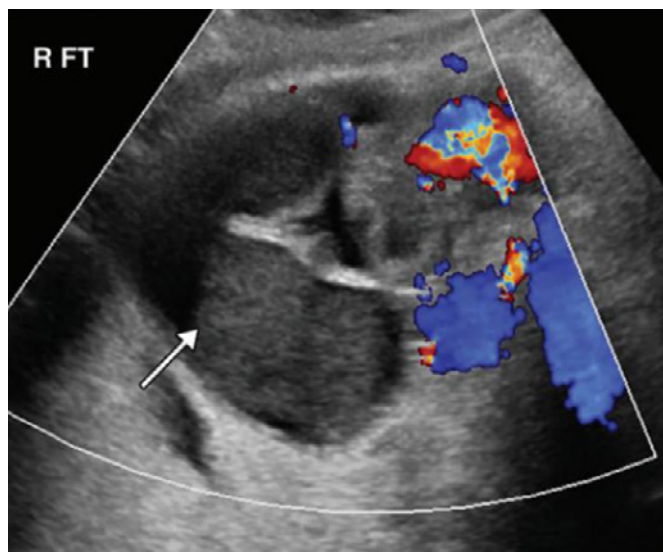


Figura 11: Ultrassonografia com Doppler colorido mostra uma trompa dilatada, contendo detritos e fluido líquido (seta). Há ausência de espessamento da parede da trompa ou hiperemia.⁹

CONCLUSÃO

Embora haja muitos indicadores clássicos, é notável o destaque do protocolo de exame para identificar lesões endometrióticas. A detecção precoce dessas lesões é altamente recomendada, pois auxilia na escolha da abordagem cirúrgica adequada e na elaboração de uma abordagem de equipe multidisciplinar, fundamental para um diagnóstico mais preciso e uma redução nas taxas de complicações.

É imperativo que sejam feitos esforços adicionais para aprimorar a compreensão dos médicos em relação aos critérios de imagem para a detecção precoce dessa doença debilitante, uma vez que a endometriose tem um impacto negativo na vida das mulheres em diversas áreas e fases de suas vidas.

REFERÊNCIAS

- 1- Saboia DM, Frota IPR, Augusto KL, Oliveira Sombra K, Oliveira Lima LA, Holanda LC, Rebouças NP, Coelho RR. Endometriose: diagnóstico e tratamento clínico. PRO.MED-GIN-MEAC [Internet]. 2023 Aug [Cited 2024 Aug 12];1-11. Available from: <https://www.gov.br/ebserh/pt-br/hospitais-universitarios/regiao-nordeste/ch-ufc/aceso-a-informacao/protocolos-e-pops/protocolos-meac/maternidade-escola-assis-chateaubriand/ginecologia/promed-gin-015-endometriose-diagnostico-e-tratamento-clinico.pdf/view>
- 2- Silva JCR, Valerio FP, Herren H, Troncon JK, Garcia R, Poli Neto OB. Endometriose: do diagnóstico ao tratamento. *Femina*. 2021;49(3):134-41.
- 3- Exacoustos C, Zupi E, Piccione E. Ultrasound imaging for ovarian and deep infiltrating endometriosis. *Semin Reprod Med*. 2017;35(1):5-24.
- 4- Jones LP, Morgan MA, Chauhan A. The sonographic spectrum of pelvic endometriosis: pearls, pitfalls, and mimics. *Ultrasound Q*. 2019;35(4):355-75.
- 5- Patel MD, Young SW, Dahiya N. Ultrasound of pelvic pain in the nonpregnant woman. *Radiol Clin North Am* [Internet]. 2019 May [Cited 2024 Aug 12];57(3):601-16. Available from: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0033838919300132?via%3Dihub> doi: 10.1016/j.rcl.2019.01.010
- 6- Groszmann YS, Benacerraf BR. Complete evaluation of anatomy and morphology of the infertile patient in a single visit; the modern infertility pelvic ultrasound examination. *Fertil Steril* [Internet]. 2016 Jun [Cited 2024 Aug 12];98(6):1211-20. Available from: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0015028216300132?via%3Dihub> doi: 10.1016/j.fertnstert.2016.05.010

- Aug 12];105(6):1381–93. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27054310> doi: 10.1016/j.fertnstert.2016.03.026
- 7- Collins BG, Ankola A, Gola S, McGillen KL. Transvaginal US of endometriosis: looking beyond the endometrioma with a dedicated protocol. *Radiographics* [Internet]. 2019 Sep-Oct [Cited 2024 Aug 12];39(5):1549–68. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31498746> doi: 10.1148/rg.2019190045
- 8- Chen F, Cernigliaro J, Desai M, Bhatt S. “The ‘kissing ovaries’ sign on ultrasound”. *Abdom Radiol* [Internet]. 2019 Sep 26 [Cited 2024 Aug 12];45:243–4. Available from: <https://link.springer.com/article/10.1007/s00261-019-02242-6> doi: 10.1007/s00261-019-02242-6
- 9- Revzin MV, Moshiri M, Katz DS, Pellerito JS, Gettle LM, Menias CO. Imaging evaluation of fallopian tubes and related disease: a primer for radiologists. *Radiographics*. 2020;40(5):1473-501

BIANCA CHACON DEZOTTI

<http://lattes.cnpq.br/8093059024077341>

<https://orcid.org/0009-0007-1778-412X>

ISABELLA FERREIRA CAPRA

<https://lattes.cnpq.br/3843117014473060>

<https://orcid.org/0009-0009-3725-3013>

LARISSA DA SILVA ALMEIDA

<https://lattes.cnpq.br/2923162446393804>

<https://orcid.org/0009-0005-4401-5970>

MARIA CAROLINA ROSSI PEGORER

<http://lattes.cnpq.br/7888236096374452>

<https://orcid.org/0009-0006-1437-067X>

REJANE MARIA FERLIN

<http://lattes.cnpq.br/5724799767591309>

<https://orcid.org/0009-0007-1170-0052>

LEONARDO DE SOUZA PIBER

<http://lattes.cnpq.br/3176689179668902>

<https://orcid.org/0000-0001-6031-8334>

Editor Científico - Heverton Pettersen

Revisão Ortográfica: Dario Alvares

Recebido: 27/09/24. Aceito: 30/09/24. Publicado: 31/10/24.

DIAGNÓSTICO ULTRASSONOGRÁFICO PRÉ-NATAL DE ICTIOSES - COMPILAÇÃO DE IMAGENS

PRENATAL ULTRASOUND DIAGNOSIS OF ICHTHYOSIS - IMAGE COMPILATION

MARIA CAROLINA ROSSI PEGORER¹, LARISSA DA SILVA ALMEIDA¹, BIANCA CHACON DEZOTTI¹, ISABELLA FERREIRA CAPRA¹, REJANE MARIA FERLIN¹, LEONARDO DE SOUZA PIBER¹

RESUMO

INTRODUÇÃO: As genodermatoses são doenças hereditárias que principalmente afetam a pele e estão frequentemente associadas a um aumento na morbidade e mortalidade. A ultrassonografia é comumente usada no diagnóstico pré-natal dessas condições e pode revelar achados que sugerem a presença delas. A ictiose, uma genodermatose comum, é caracterizada por endurecimento da pele, predisposição a infecções, problemas respiratórios e desidratação. Na ultrassonografia obstétrica, podem ser observados sinais como anormalidades faciais, mãos e pés subdesenvolvidos, além de espessamento da pele.

OBJETIVO: Este estudo tem como objetivo revisar, identificar e descrever as características imaginológicas fetais associadas à ictiose.

MÉTODOS: Esta revisão narrativa concentra-se na compilação de imagens de artigos publicados nos últimos cinco anos, utilizando as bases de dados MEDLINE via PubMed e Google Acadêmico. Os descritores em saúde (MeSH terms) em inglês utilizados incluem "Skin Diseases", "Ultrasonography", "Prenatal", e "Prenatal Diagnosis". A estratégia de busca utilizada no Google Acadêmico foi: ((Genodermatosis) AND (Ultrasound)). Já na plataforma PubMed, a estratégia de busca utilizada foi: ((Skin Diseases) AND (Ultrasonography, Prenatal) OR (Prenatal Diagnosis)).

RESULTADOS E DISCUSSÃO: Em casos de ictiose arlequin, a hipótese diagnóstica pode surgir com base em achados como extremidades anormais, restrição de crescimento, líquido amniótico ecogênico e dismorfismos faciais, como face plana e boca larga com lábios espessos, observados na ultrassonografia tridimensional. Achados de ultrassonografia pré-natal na dermatopatia restritiva podem incluir feto com restrição de crescimento assimétrico, separação da membrana corioamniótica, polidrâmnio ou oligodrâmnio, boca pequena e redonda continuamente aberta, micrognatia, contraturas fixas em flexão do membro superior e variz da veia umbilical intra-abdominal fetal.

CONCLUSÃO: As ictioses são doenças genéticas raras com prognóstico frequentemente desfavorável. O diagnóstico por imagem, por ser não invasivo e capaz de detectar a doença mesmo na ausência de histórico familiar, desempenha um papel crucial. Portanto, é essencial que os profissionais de imagem estejam familiarizados com as características imaginológicas distintas dessas condições, que podem ser identificadas por meio da ultrassonografia. A ultrassonografia pré-natal, especialmente a ultrassonografia 3D, desempenha um papel fundamental no diagnóstico, embora a manifestação tardia da doença apresente desafios na detecção e tratamento oportunos.

PALAVRAS-CHAVE: DERMATOSSES, GENODERMATOSSES, ICTIOSES, DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL, DIAGNÓSTICO POR IMAGEM.

ABSTRACT

INTRODUCTION: Genodermatoses are hereditary diseases that primarily affect the skin and are often associated with increased morbidity and mortality. Ultrasound is commonly used in the prenatal diagnosis of these conditions and can reveal findings that suggest their presence. Ichthyosis, a common genodermatosis, is characterized by skin hardening, a predisposition to infections, respiratory issues, and dehydration. Obstetric ultrasound can show signs such as facial abnormalities, underdeveloped hands and feet, and skin thickening.

OBJECTIVE: This study aims to review, identify, and describe fetal imaging characteristics associated with ichthyosis.

METHODS: This narrative review focuses on compiling images from articles published over the last five years, using the MEDLINE databases via PubMed and Google Scholar. The English MeSH terms used include "Skin Diseases," "Ultrasonography," "Prenatal," and "Prenatal Diagnosis." The search strategy used in Google Scholar was: ((Genodermatosis) AND (Ultrasound)). In the PubMed platform, the search strategy used was: ((Skin Diseases) AND (Ultrasonography, Prenatal) OR (Prenatal Diagnosis)).

1. Universidade Santo Amaro

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA:
LEONARDO DE SOUZA PIBER
Rua Marechal Deodoro, 135 apto 62B
Santo Amaro, São Paulo, SP. CEP 04738-000
E-mail: prof.leonardopiber@gmail.com

RESULTS AND DISCUSSION: In cases of harlequin ichthyosis, the diagnostic hypothesis may arise based on findings such as abnormal extremities, growth restriction, echogenic amniotic fluid, and facial dysmorphisms, including a flat face and a wide mouth with thick lips, observed on three-dimensional ultrasound. Prenatal ultrasound findings in restrictive dermatopathy may include a fetus with asymmetric growth restriction, separation of the chorioamniotic membrane, polyhydramnios or oligohydramnios, a small and continuously open round mouth, micrognathia, fixed flexion contractures of the upper limbs, and a varix of the fetal intra-abdominal umbilical vein.

CONCLUSION: Ichthyoses are rare genetic diseases with often poor prognoses. Imaging, being non-invasive and able to detect the disease even in the absence of a family history, plays a crucial role. Therefore, imaging professionals must be familiar with the distinctive imaging characteristics of these conditions, which can be identified through ultrasound. Prenatal ultrasound, especially 3D ultrasound, plays a key role in diagnosis, although the late manifestation of the disease poses challenges for timely detection and treatment.

KEYWORDS: DERMATOSES, GENODERMATOSES, ICHTHYOSIS, PRENATAL DIAGNOSIS, MEDICAL IMAGING.

INTRODUÇÃO

A medicina fetal é uma subespecialidade da Ginecologia e Obstetrícia que visa a promoção da saúde do binômio mãe-feto, por meio de procedimentos diagnósticos e terapêuticos referentes à gestação. A ultrassonografia é o principal método utilizado nesta área e a partir dela é possível realizar outros exames, como a amniocentese guiada, e diagnosticar doenças, como as genodermatoses.¹

As genodermatoses são doenças hereditárias, heterogêneas e afetam principal ou unicamente a pele², sendo que algumas delas levam ao aumento da morbidade e mortalidade. Os principais acometimentos deste grupo são: epidermólise bolhosa, distúrbios ictióticos e distúrbios da pigmentação, a exemplo o albinismo oculocutâneo.³

As ictioses congênitas são doenças com mutação do gene que promove distúrbio na queratinização, interferindo na função da barreira cutânea e, conseqüentemente, na capacidade de proteção contra agressores externos.^{4,5} Assim, configura uma junção de doenças heterogêneas com distúrbios genéticos hereditários. Já foram descritos na literatura mais de 50 mutações genéticas envolvendo diversos componentes essenciais para manutenção da barreira epidérmica.

As manifestações clínicas são xerose generalizada, locais de descamação e fissuração. Já nos casos mais graves, ocorrem desregulação térmica com hipotermia, perda proteica que aumenta a necessidade nutricional e também infecções frequentes.⁴ Esse grupo é dividido em vários subtipos de acordo com a clínica, histopatologia e genética.⁶ Os dois grandes subgrupos das ictioses são as não-sindrômicas, que possuem somente acometimento cutâneo, e as sindrômicas com acometimento da pele e de outros órgãos atingidos pela mutação genética.

Desse modo, as ictioses não-sindrômicas também podem ser divididas, e os grupos são as ictioses vulgar e as ligadas ao cromossomo X, as congênitas autossômicas recessivas e as queratinopáticas. Uma forma grave de ictiose congênita autossômica recessiva é a denominada arlequin, caracterizada por uma membrana brilhante que envolve o feto, descamando após o nascimento. Novos tipos de ictioses ao serem descobertos por meio da evolução genética, permite-se abordar a mutação envolvida.⁴

Dentre as ictioses, a ictiose vulgar é a forma mais co-

mun, com uma incidência de 1:250 nascimentos, comparada a ictiose ligada ao X que possui incidência de 1:2.500 nascimentos, e maior prevalência em indivíduos do sexo masculino. A ictiose bolhosa de Siemens possui uma prevalência ainda menor, de < 1:1.000.000 de indivíduos.⁷ Por fim, além de a ictiose arlequin ser uma forma grave e rara, pode estar associada a complicações graves e óbito em 5% dos casos.⁴

O diagnóstico pré-natal dos pacientes com afecções hereditárias pode ser parte importante em relação ao atendimento médico, dando a oportunidade de tratar eventuais problemas em tempo hábil. Para as famílias das crianças afetadas, o conhecimento prévio pode permitir uma melhor preparação psicológica, financeira, bem como a condução da gestação.³ O diagnóstico pré-natal é indicado para aqueles fetos com risco aumentado de desenvolverem genodermatoses. Por se tratar de um grupo de doenças hereditárias, as indicações incluem um membro da família afetado ou filho prévio acometido.^{2,3}

Antigamente, quando se buscava sobre diagnóstico pré-natal de genodermatoses, a única opção seria a biópsia de pele fetal, um procedimento invasivo, realizado tardiamente, entre 15 e 22 semanas de gestação. Posteriormente, com o advento de novas técnicas, foi-se dispensando o fetoscópio, sendo guiado apenas por ultrassonografia. Atualmente esse exame é pouco empregado, substituído pela análise do DNA fetal, mas em algumas situações ainda é uma opção, por exemplo nos casos em que dados de DNA são insuficientes, como quando a mutação não pode ser identificada ou o gene causador é desconhecido.^{2,3,8}

Ao longo dos anos, com o avanço da medicina e a descoberta do gene, o diagnóstico pré-natal baseado em DNA tornou-se uma realidade na prática clínica.⁸ Mas, ainda assim, técnicas invasivas para obtenção de células fetais se faz necessário, como é o caso da amniocentese, configurando o procedimento invasivo mais comumente empregado para o diagnóstico pré-natal no segundo trimestre da gestação. Por ser invasivo, pode haver complicações, como vazamento de líquido amniótico, sangramento vaginal e o risco de perda fetal, que ao longo dos anos diminuiu drasticamente (0,5%).^{3,8} Já a biópsia de vilo coriônico que aspira o tecido da placenta, é realizada sob o auxílio da ultrassonografia com abordagem percutânea transcervical ou

transabdominal, possui a vantagem de poder ser realizada logo no início da gestação e apresenta-se com um risco de perda fetal comparável a amniocentese.⁸

A ultrassonografia é o exame mais comumente empregado no diagnóstico pré-natal e tem-se utilizado como método auxiliar no diagnóstico de genodermatoses. Além do benefício de não ser invasivo, tem a capacidade de detectar anormalidades na ausência de qualquer histórico familiar. Alguns achados ultrassonográficos durante a gestação podem ser sugestivos de determinadas genodermatoses. No caso da presença de atresia pilórica e outras características como estenose ureteral, artrogripose e deformidades do nariz ou orelha, podem levantar suspeitas de epidermólise bolhosa. Na ictiose arlequin, a hipótese pode surgir com extremidades anormais, restrição de crescimento, líquido amniótico ecogênico e dismorfismo facial, incluindo face plana e boca larga com lábios espessos, visualizados também na ultrassonografia tridimensional.^{3,8}

OBJETIVOS

Revisar, identificar e descrever as características imagiológicas fetais das genodermatoses.

MÉTODOS

Trata-se de revisão narrativa com ênfase na coletânea de imagens. As bases de dados foram MEDLINE via PubMed e Google acadêmico. Foram incluídos estudos (ensaios clínicos, ensaios pictóricos, revisões de literatura, relatos de casos, entre outros), que abordam o tema, que tem imagens de métodos diagnósticos, que estão de acordo com o objetivo da pesquisa e que estão disponíveis online em texto completo, publicados nos últimos cinco anos, nos idiomas inglês, espanhol e português. Os descritores em saúde (MeSH terms) em inglês são "Skin Diseases", "Ultrasonography", "Prenatal", "Prenatal Diagnosis". No Google Acadêmico foi usada a seguinte estratégia de busca: ((Genodermatosis) AND (Ultrasonography)). Foram encontrados 791 artigos, os quais foram selecionados primeiramente por meio da leitura dos títulos, sendo que destes, 318 foram excluídos. Dos 473 artigos restantes, foram escolhidos 187 pela leitura dos resumos, dos quais 33 foram selecionados pela presença de imagem ultrassonográfica, sendo que três destes abordavam especificamente sobre ictioses e foram utilizados no presente estudo. Já na plataforma PubMed foi usada a seguinte estratégia de busca: ((Skin Diseases) AND (Ultrasonography, Prenatal) OR (Prenatal Diagnosis)). Foram encontrados 4087 artigos, os quais foram selecionados primeiramente por meio da leitura dos títulos, sendo que destes, 3254 foram excluídos. Dos 833 artigos restantes, foram escolhidos 196 pela leitura dos resumos, dos quais seis foram selecionados pela presença de imagem ultrassonográfica, sendo que dois destes abordavam especificamente sobre ictioses e foram utilizados no presente estudo. O fluxograma abaixo ilustra a seleção dos artigos (figura 1).

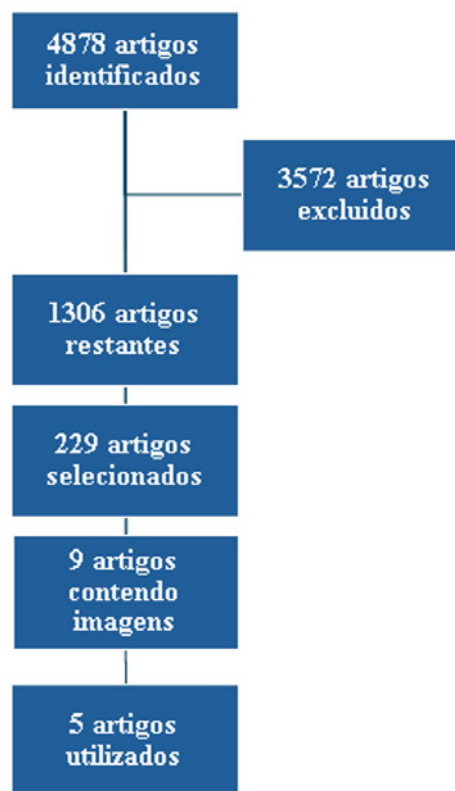


Figura 1. Fluxograma exibe a seleção dos artigos.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A tabela 1 ilustra os trabalhos selecionados para a pesquisa apontando os critérios e imagens utilizadas.

Artigos	Autor	Imagens utilizadas	Dados importantes utilizados
Prenatal diagnose of a fetus with Harlequin ichthyosis in a Chinese family. ⁹	Jian W, Du Q, Lai Z, Li Y, Li S. (2018)	3	Achados ultrassonográficos de anomalias faciais fetais
Harlequin ichthyosis – a disturbing disorder ¹⁰	Harish MR, Bhabhade SP, Shashikumar BM, Deepadarshan K. (2018)	-	Diversa descrição de possíveis alterações observadas ao ultrassom obstétrico que contribuem para identificação diagnóstica
Recurrent case of a rare and devastating entity: Harlequin Ichthyosis. ¹¹	Alkiliç A (2019)	-	Utilização de ultrassonografia 3D para identificação de expressão fenotípica tardia
Ichthyosis Prematurity Syndrome: a rare form but easily recognizable ichthyosis. ¹²	Al-Khenaizan S, AlSwailem A, AlBalwi MA. (2021)	-	Identificação da síndrome da prematuridade ictiose por meio da separação das membranas coriônica e amniótica e polidrâmnio
Prenatal diagnosis for restrictive dermopathy caused by novel mutations in ZMPSTE24 gene and review of clinical features and pathogenic mutations described in literatures. ¹³	Wang Y, Liu C, Mai M, Ding H, Huang Y, Zhang Y, Zhao X, Du L, Xiong Y, Geng J, Yin A. (2020)	4	Achados ultrassonográficos de alterações em membros com flexão fixa e alterações vasculares abdominais

Tabela 1. Ilustra os principais critérios utilizados nos trabalhos selecionados.

As manifestações clínicas comuns da ictiose arlequim incluem endurecimento da superfície da pele, o que compromete o controle de temperatura corporal, por dificuldade de perda de água e o favorecimento de infecções. Além disso, são comuns alterações respiratórias e desidratação.⁹

Na ultrassonografia obstétrica, podem ser observadas alterações como alteração da morfologia do osso nasal ou nariz ausente, ectrópio, eclábio, orelhas displásicas, dedos das mãos e pés hipoplásicos, dedos dos pés encurvados, punho cerrado, restrição de crescimento fetal, polidrâmnio e pele espessa. A ultrassonografia morfológica confirma as alterações encontradas na ultrassonografia inicial e de rotina obstétrica.^{9,10}

Nas figuras 2 a 4, observam as seguintes características relacionadas à ictiose arlequim: eversão palpebral, boca grande e aberta, e características faciais anormais.

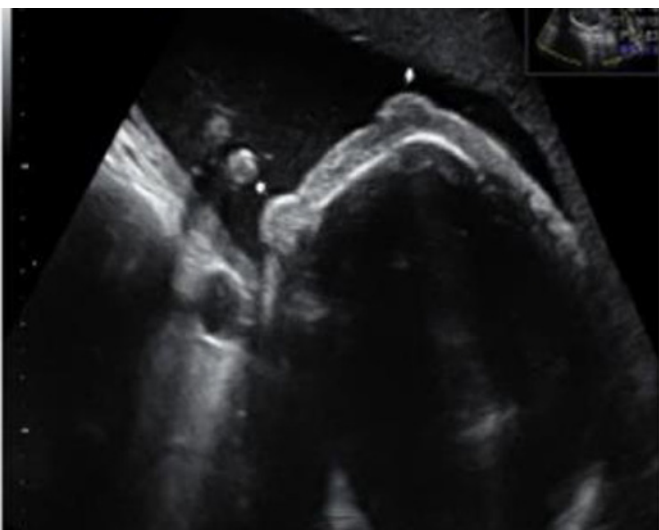


Figura 2. Ultrassonografia bidimensional – eversão das pálpebras do feto⁹.



Figura 3. Ultrassonografia bidimensional – feto com boca grande e aberta⁹.



Figura 4. Ultrassonografia tridimensional – características faciais anormais⁹.

A ultrassonografia pré-natal, especialmente a USG 3D, é uma modalidade de diagnóstico pré-natal, mas por mais que tenham muitos sinais distintos no exame, como membros curtos, boca aberta, contraturas articulares, edema das mãos e pés e líquido amniótico turvo, a expressão fenotípica tardia da doença representa um desafio tanto para a detecção oportuna quanto para tratamento adicional – figura 4.¹¹

Na síndrome da prematuridade ictiose, outro tipo de genodermatose, podem ser encontrados na ultrassonografia pré-natal separação das membranas coriônica e amniótica e polidrâmnio com aparência de céu estrelado.¹²

Os achados de ultrassonografia pré-natal na dermatopatia restritiva podem ser feto com restrição de crescimento assimétrico, separação da membrana corioamniótica, polidrâmnio ou oligodrâmnio, pequena boca redonda continuamente aberta, micrognatia, contraturas fixas em flexão do membro superior e varize da veia umbilical intra-abdominal fetal. Estes achados são caracterizados nas figuras 5-8.¹³



Figura 5. Ultrassonografia mostrando boca aberta em forma de "O"¹³.

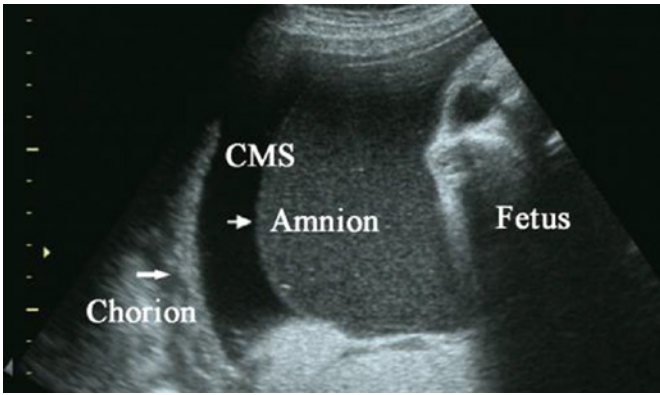


Figura 6. Ultrassonografia mostrando separação da membrana corioamniótica e polidrâmnio¹³.

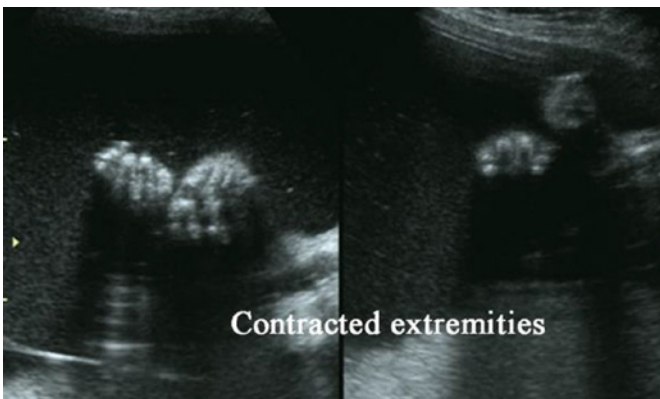


Figura 7. Ultrassonografia mostrando contrações fixas em flexão dos membros superiores¹³



Figura 8. Ultrassonografia mostrando variz da veia umbilical intra-abdominal fetal (dilatação de 9,9mm) ¹³.

CONCLUSÃO

As ictioses são doenças genéticas e raras que apresentam, em sua maioria, prognóstico ruim. Por ter apresentação intraútero, o diagnóstico por imagem contribui e continua sendo o método de escolha com o benefício de não ser

invasivo e detectar a doença sem qualquer histórico familiar. Dessa forma, é essencial que o imaginologista tenha conhecimento sobre a patologia e principalmente sobre seus achados característicos, encontrados através da ultrassonografia. A inclusão dos parâmetros destas dermatopatias na rotina de pré-natal é de extrema importância para realizar um rastreio efetivo. Logo, devido à escassez de estudos sobre o tema, o diagnóstico acaba sendo tardio, piorando o prognóstico do feto e agravando o sofrimento da família.

REFERÊNCIAS

- 1- Souza ASR, Freitas SG. Humanização na medicina fetal. *Rev Bras Saúde Mater Infant.* 2018;18(3):453-5.
- 2- Sampaio MCA, Oliveira ZNP, Miguelez J. Diagnóstico pré-natal das genodermatoses. *An Bras Dermatol.* 2007;82(4):353-8.
- 3- Luu M, Cantatore-Francis JL, Glick SA. Prenatal diagnosis of genodermatoses: current scope and future capabilities. *Int J Dermatol.* 2010;49(4):353-61.
- 4- Borges AS, Cordeiro A, Brasileiro A, Lopes MJP. Ictioses Congênitas: série de 11 casos da consulta multidisciplinar de dermatologia pediátrica, Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Central. *Rev SPDV.* 2019;77:25-32.
- 5- Craiglow BG. Ichthyosis in the newborn. *Semin Perinatol.* 2013;37(1):26-31.
- 6- SAS/MS. Protocolo clínico e diretrizes terapêuticas: ictioses hereditárias; 2015 [Cited 2023 Sep 25]. Available from: <http://portal.arquivos.saude.gov.br/images/pdf/2015/novembro/26/Ictioses-Hereditarias-PCDT-Formatado-port1162-2015.pdf>.
- 7- Ictiose bolhosa de Siemens. Orphanet. [Cited 2023 Sep 25]. Available from: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=PT&Expert=455.
- 8- Ramot, Y. Intrauterine diagnosis of genodermatoses. *Curr Derm Rep.* 2013;2:243-8.
- 9- Jian W, Du Q, Lai Z, Li Y, Li S. Prenatal diagnose of a fetus with Harlequin ichthyosis in a Chinese family. *Taiwan J Obstet Gynecol [Internet].* 2018 [Cited 2023 Sep 25];57(3):452-5. Available from: <https://www.science-direct.com/science/article/pii/S1028455918300895?via%3Dihub>. Doi: 10.1016/j.tjog.2018.04.023.
- 10- Harish MR, Bhadbhade SP, Shashikumar BM, Deepadarshan K. Harlequin ichthyosis – a disturbing disorder. *J Pakistan Assoc Dermatologists.* 2018;28(3):388.
- 11- Alkiliç A. Recurrent case of a rare and devastating entity: Harlequin Ichthyosis. *Turkiye Klinikleri Journal of Case Reports.* 2019; 27(2):2018-20.
- 12- Al-Khenaizan S, AlSwailem A, AlBalwi MA. Ichthyosis Prematurity Syndrome: a rare form but easily recognizable ichthyosis. *Case Rep Dermatol.* 2021;13(3):470-3.
- 13- Wang Y, Liu C, Mai M, Ding H, Huang Y, Zhang Y, Zhao X, Du L, Xiong Y, Geng J, Yin A. Prenatal diagnosis for restrictive dermopathy caused by novel mutations in ZMPSTE24 gene and review of clinical features and pathogenic mutations described in literatures. *SN Compr Clin Med.* 2020;2(4):257-64.

MARIA CAROLINA ROSSI PEGORER
<http://lattes.cnpq.br/7888236096374452>
<https://orcid.org/0009-0006-1437-067X>

LARISSA DA SILVA ALMEIDA
<https://lattes.cnpq.br/2923162446393804>
<https://orcid.org/0009-0005-4401-5970>

BIANCA CHACON DEZOTTI
<http://lattes.cnpq.br/8093059024077341>
<https://orcid.org/0009-0007-1778-412X>

ISABELLA FERREIRA CAPRA
<https://lattes.cnpq.br/3843117014473060>
<https://orcid.org/0009-0009-3725-3013>

REJANE MARIA FERLIN
<http://lattes.cnpq.br/5724799767591309>
<https://orcid.org/0009-0007-1170-0052>

LEONARDO DE SOUZA PIBER
<http://lattes.cnpq.br/3176689179668902>
<https://orcid.org/0000-0001-6031-8334>

Editor Científico - Heverton Pettersen
Revisão Ortográfica: Dario Alvares
Recebido: 27/09/24. Aceito: 30/09/24. Publicado: 30/10/24.

IMPLICAÇÕES DIAGNÓSTICAS E PROGNÓSTICAS DA DOENÇA RENAL POLICÍSTICA AUTOSSÔMICA RECESSIVA NO PRÉ-NATAL: ESTUDO DE CASO E CONSIDERAÇÕES CLÍNICAS

DIAGNOSTIC AND PROGNOSTIC IMPLICATIONS OF AUTOSOMAL RECESSIVE POLYCYSTIC KIDNEY DISEASE IN PRENATAL CARE: CASE STUDY AND CLINICAL CONSIDERATIONS

VINICIUS CAPELLARI GABANA¹, LUÍSA RIGON BORBA¹, YASMIN RICARTE HASS LOPES¹, ANDRÉ CAMPOS DA CUNHA¹, RAFAEL ROSA¹, JORGE ALBERTO BIANCHI TELLES²

RESUMO

INTRODUÇÃO: A doença renal policística autossômica recessiva (DRPAR) é a doença renal cística mais frequentemente observada no período pré-natal. Nosso objetivo foi descrever os achados pré-natais de um feto diagnosticado com DRPAR, salientando a sua importância para o diagnóstico, manejo e prognóstico dos pacientes.

RELATO DO CASO: A paciente era uma primigesta de 16 anos, cujo marido era consanguíneo. Ela foi encaminhada para avaliação devido a rins displásicos multicísticos no feto. O exame com 22 semanas revelou rins displásicos e aumentados de tamanho, hiperecogênicos e com cistos, associados à adramnia. O ultrassom com 31 semanas mostrou redução da circunferência torácica e aparente hipoplasia pulmonar. A ressonância magnética (RM) fetal revelou achados similares, o que foi compatível com DRPAR. A criança nasceu apresentando fácies de Potter e um abdome bastante distendido, e foi a óbito após o nascimento por disfunção respiratória.

DISCUSSÃO: A identificação pré-natal através do ultrassom das características renais associadas à adramnia foi importante para o diagnóstico de DRPAR, especialmente diante de diversos diagnósticos diferenciais. Dados da história clínica e o resultado da avaliação pela RM foram também importantes para a confirmação diagnóstica. Além disso, outros achados, como redução da circunferência torácica, auxiliaram no planejamento do nascimento e determinação da gravidade do prognóstico.

CONCLUSÃO: Nosso relato destaca a importância da avaliação pré-natal através do ultrassom para a detecção de achados que possuem um papel crucial tanto para o diagnóstico de DRPAR como manejo e prognóstico.

PALAVRAS-CHAVE: RIM POLICÍSTICO AUTOSSÔMICO RECESSIVO; DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL; OLIGOHIDRÂMNI; GERENCIAMENTO CLÍNICO; PROGNÓSTICO.

ABSTRACT

INTRODUCTION: Autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD) is the most frequently observed cystic kidney disease in the prenatal period. Our objective was to describe the prenatal findings of a fetus diagnosed with ARPKD, highlighting their importance for the diagnosis, management, and prognosis of patients.

CASE REPORT: The patient was a 16-year-old primigravida whose husband was consanguineous. She was referred for evaluation due to multicystic dysplastic kidneys in the fetus. The examination at 22 weeks revealed enlarged, hyperechoic dysplastic kidneys with cysts, associated with oligohydramnios. The ultrasound at 31 weeks showed reduced thoracic circumference and apparent pulmonary hypoplasia. Fetal magnetic resonance imaging (MRI) revealed similar findings, consistent with ARPKD. The child was born with Potter's facies and a severely distended abdomen, and passed away after birth due to respiratory dysfunction.

1. Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA), Porto Alegre, RS
2. Hospital Materno Infantil Presidente Vargas (HMIPV), Porto Alegre, RS

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA:
JORGE ALBERTO BIANCHI TELLES
Avenida Independência, 661 Bairro Independência
Porto Alegre, RS, Brasil. CEP: 90035-074
E-mail: telles383@gmail.com

DISCUSSION: Prenatal identification through ultrasound of the renal characteristics associated with oligohydramnios was crucial for the diagnosis of ARPKD, especially in light of various differential diagnoses. Data from the clinical history and the results of the MRI evaluation were also important for confirming the diagnosis. Additionally, other findings, such as reduced thoracic circumference, assisted in the planning of the birth and determining the severity of the prognosis.

CONCLUSION: Our report highlights the importance of prenatal evaluation through ultrasound for the detection of findings that play a crucial role in both the diagnosis of ARPKD and its management and prognosis.

KEYWORDS: AUTOSOMAL RECESSIVE POLYCYSTIC KIDNEY DISEASE; PRENATAL DIAGNOSIS; OLIGOHYDRAMNIOS; CLINICAL MANAGEMENT; PROGNOSIS.

INTRODUÇÃO

A doença renal policística é uma condição genética que pode ter um padrão de herança autossômico dominante ou autossômico recessivo. Contudo, ambas as formas são caracterizadas pela presença de vários cistos renais e são classificadas como ciliopatias devido à estrutura e função anormal dos cílios (organelas presentes no lado apical de quase todas as células epiteliais e de muitas células endoteliais), que contribuem para proliferação de células císticas, secreção de fluidos e alterações na matriz extracelular^{1,2}.

Essas condições podem ser detectadas ainda no período pré-natal, a partir da identificação de achados ultrasonográficos característicos. Além disso, esses permitem a diferenciação entre a doença do adulto, que é a forma com padrão dominante, e a da infância, que possui padrão autossômico recessivo. Essa última é mais comumente conhecida como doença renal policística autossômica recessiva (DRPAR) e consiste na doença renal cística mais frequentemente observada no período intraútero³.

Assim, o objetivo deste relato foi descrever os achados pré-natais de um feto diagnosticado com DRPAR, no intuito de salientar a importância deles para a determinação não só do diagnóstico como do manejo e do prognóstico dos pacientes.

RELATO DE CASO

A paciente era uma mulher de 16 anos em sua primeira gestação. Ela foi encaminhada ao serviço de medicina fetal por um ultrassom mostrando um feto com evidências de rins displásicos multicísticos. O marido era consanguíneo, primo em primeiro grau. No ultrassom realizado no segundo trimestre, com 22 semanas de gestação, observaram-se rins displásicos e aumentados de tamanho (o direito média 6,1 x 3,2 x 3,2cm, com um volume de 33,1cm³, e o rim esquerdo, 5,7 x 3,5 x 3,3cm, com um volume de 34,2cm³), hiperecogênicos e com múltiplos cistos em seu interior, apresentando pouca diferenciação corticomedular e associados à presença de adramnia (Fig. 1).

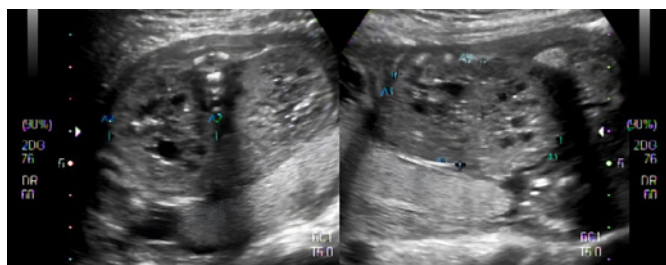


Figura 1. Imagens do ultrassom bidimensional, realizado com 22 semanas de gestação, mostrando o aspecto dos rins, que se mostram displásicos e aumentados de tamanho, além de hiperecogênicos, com múltiplos cistos em seu interior e pouca diferenciação corticomedular.

A ecocardiografia fetal foi normal. O cariótipo fetal, coletado a partir do procedimento de cordocentese, revelou uma constituição cromossômica masculina normal (46,XY). O exame de ultrassom feito com 31 semanas de gestação mostrou ainda redução da circunferência torácica associada a uma aparente hipoplasia pulmonar.

A ressonância magnética (RM) fetal revelou achados similares aos encontrados na avaliação ultrasonográfica, o que foi compatível com o diagnóstico de DRPAR (Fig. 2).

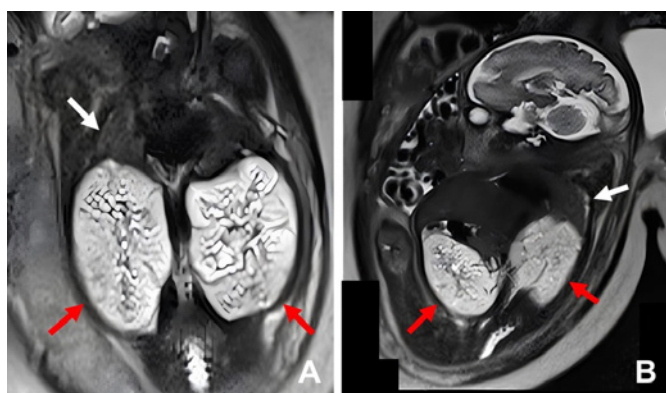


Figura 2. Aspecto dos rins visualizados através da ressonância magnética fetal. Notar semelhança com os achados verificados por meio do exame de ultrassom. As setas vermelhas indicam os rins e as brancas, o pulmão, que, pelo tamanho, parece se mostrar hipoplásico (A e B).

A criança nasceu de parto cesáreo, a termo, pesando 3.130g e com escore de Apgar de 2 tanto no primeiro

como no quinto minuto. Na avaliação do recém-nascido, observaram-se fácies de Potter (face achatada, com presença de sulcos infraorbitais marcados, micrognatia e orelhas baixo implantadas), além de um abdome bastante distendido. Ele desenvolveu uma disfunção respiratória grave e veio a óbito poucas horas após o nascimento.

DISCUSSÃO

A avaliação da anatomia fetal no segundo trimestre de gestação pela ultrassonografia é uma ferramenta essencial para o diagnóstico de diversos defeitos congênitos, sendo que aproximadamente 20% destes estão relacionados a anomalias renais. Um dos achados mais sugestivos de DRPAR é a presença de cistos renais, geralmente pequenos (1-2 mm de diâmetro), detectados entre 21 e 24 semanas de gestação. A quantidade e o tamanho dos cistos são fatores importantes para o diagnóstico. Embora o envolvimento hepático seja característico da DRPAR, geralmente não é detectado antes do nascimento. Outros achados relevantes ao ultrassom incluem rins aumentados e redução do volume de líquido amniótico, indicativos de disfunção renal. A dilatação dos túbulos renais também provoca hipercogenidade renal, e a bexiga fetal pode ser pequena ou não visualizada devido à baixa produção de urina³⁻⁵.

No presente caso, a RM fetal complementou os achados ultrassonográficos, confirmando o diagnóstico de DRPAR. A RM é especialmente útil em situações de oligodramnio, adramnia, obesidade materna ou má posição fetal, que podem dificultar a visualização dos rins e do trato urinário⁶.

O diagnóstico diferencial da DRPAR inclui diversas condições com envolvimento cístico renal, como a Doença Renal Policística Autossômica Dominante (DRPAD) e rins displásicos multicísticos. A DRPAR pode assemelhar-se à síndrome de Meckel-Gruber, mas esta apresenta outras características, como encefalocele occipital e poliactilia pós-axial^{4,6}.

A cariotipagem fetal foi realizada não para confirmar a DRPAR, já que essa é uma condição de origem gênica, mas para excluir alterações cromossômicas, como as observadas em trissomias dos cromossomos 13 e 18, que também podem estar associadas a rins císticos. A escolha pela cordocentese se deu devido à presença de adramnia. A ecocardiografia fetal foi realizada para excluir cardiopatias congênitas, comuns em síndromes cromossômicas⁶.

A DRPAR é uma doença renal cística grave que pode afetar também o fígado e o trato biliar, com uma incidência estimada de 1:20.000 nascimentos. É causada por mutações no gene PKHD1, localizado no cromossomo 6p12.3-p12.2. As mutações são geralmente exclusivas de cada família, o que dificulta correlações genótipo-fenótipo e a implementação de testes diagnósticos diretos^{3,7}.

Como condição autossômica recessiva, a DRPAR pode estar associada à consanguinidade parental e ao histórico de irmãos afetados, embora a ausência desses fatores não

exclua o diagnóstico. O correto diagnóstico é essencial para o aconselhamento genético e determinação do risco de recorrência, que é de 25% para futuros filhos do casal^{4,8}.

Além disso, o aconselhamento genético deve abordar o prognóstico e o manejo da gestação. Nos casos de sequência de Potter, como no nosso paciente, o prognóstico é grave, com alta taxa de mortalidade extrauterina. Em situações menos graves, o aconselhamento familiar através do planejamento do parto e a preparação para intervenções neonatais, como diálise e ventilação mecânica, são fundamentais^{6,9}.

Nos casos de DRPAR, a doença em si nem sempre está presente no período pré-natal; entretanto, sua expressão precoce, já nesse período, é considerada um fator de mau prognóstico. A presença de oligodramnia ou adramnia é o achado de maior impacto na determinação da sobrevivência⁴. Além disso, a redução da circunferência torácica está associada à hipoplasia pulmonar, que é frequente nesses casos, usualmente secundária a essa redução ou falta de líquido amniótico (oligodramnia ou adramnia). Isso se deve à ausência de produção de urina fetal devido ao comprometimento renal, que leva à constrição fetal e à sequência de Potter, com achados como achatamento da face, sulcos infraorbitais marcados e orelhas baixo implantadas (fácies de Potter), deformidades com contraturas ou artrogripose dos membros e hipoplasia pulmonar^{1,2}.

A hipoplasia pulmonar, secundária à oligodramnia, é a principal causa de óbito pós-natal, sendo responsável por aproximadamente 30% das mortes logo após o nascimento. No entanto, a sobrevivência neonatal tem melhorado em casos com menor grau de comprometimento renal e ausência de oligodramnia^{1,4,7}.

Desta forma, a identificação pré-natal desses achados em casos suspeitos de DRPAR pode ser utilizada como uma ferramenta de predição do risco perinatal e de prognóstico em longo prazo⁴.

CONCLUSÃO

Este relato destaca a importância da ultrassonografia no diagnóstico pré-natal de DRPAR, sendo possível identificar achados renais e gestacionais que sugerem a condição, mesmo em meio a diversas doenças renais císticas. Dados clínicos e exames complementares, como a RM, também contribuem para confirmar o diagnóstico. Exames adicionais, como cariotipagem e ecocardiografia fetal, são úteis no diagnóstico diferencial. Achados como oligodramnia e redução da circunferência torácica são relevantes para o planejamento do parto e para a determinação do prognóstico.

AGRADECIMENTOS

Gostaríamos de agradecer à paciente e à sua família, além dos demais colegas do Serviço de Medicina Fetal do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas (HMIPV), por contribuírem para a realização do presente estudo.

REFERÊNCIAS

1. Dell KM. The spectrum of polycystic kidney disease in children. *Adv Chronic Kidney Dis.* 2011; 18(5): 339-347.
2. Sweeney WE Jr, Avner ED. Diagnosis and management of childhood polycystic kidney disease. *Pediatr Nephrol.* 2001; 26(5): 675-692
3. Dias T, Sairam S, Kumarasiri S. Ultrasound diagnosis of fetal renal abnormalities. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol.* 2014; 28(3): 403-415.
4. Erger F, Brüchle NO, Gembruch U, Zerres K. Prenatal ultrasound, genotype, and outcome in a large cohort of prenatally affected patients with autosomal-recessive polycystic kidney disease and other hereditary cystic kidney diseases. *Arch Gynecol Obstet.* 2017; 295(4): 897-906.
5. Simonini C, Fröschen EM, Nadal J, Strizek B, Berg C, Geipel A, Gembruch U. Prenatal ultrasound in fetuses with polycystic kidney appearance - expanding the diagnostic algorithm. *Arch Gynecol Obstet.* 2023; 308(4): 1287-1300.
6. Raina R, DeCoy M, Chakraborty R, Mahajan S, Moran R, Gibson K, Kumar D, Bergmann C. Renal cystic diseases during the perinatal and neonatal period. *J Neonatal Perinatal Med.* 2021; 14(2): 163-176.
7. Bergmann C, Senderek J, Windelen E, Küpper F, Middeldorf I, Schneider F, Dornia C, Rudnik-Schöneborn S, Konrad M, Schmitt CP, Seeman T, Neuhaus TJ, Vester U, Kirfel J, Büttner R, Zerres K. Clinical consequences of PKHD1 mutations in 164 patients with autosomal-recessive polycystic kidney disease (ARPKD). *Kidney Int.* 2005; 67(3): 829-848.
8. Dias NF, Lanzarini V, Onuchic LF, Koch VH. Clinical aspects of autosomal recessive polycystic kidney disease. *J Bras Nefrol.* 2010; 32(3): 263-267.
9. Burgmaier K, Gimpel C, Schaefer F, Liebau M. Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease – PKHD1. 2001. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2024. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1326/>, accessed 18 September 2024.

VINICIUS CAPELLARI GABANA

<http://lattes.cnpq.br/0689989993576383>

<https://orcid.org/0009-0005-0310-7617>

LUÍSA RIGON BORBA

<http://lattes.cnpq.br/1748098286012527>

<https://orcid.org/0009-0003-6444-2318>

YASMIN RICARTE HASS LOPES

<http://lattes.cnpq.br/5658666448394680>

<https://orcid.org/0009-0008-8082-4996>

ANDRÉ CAMPOS DA CUNHA

<http://lattes.cnpq.br/8565636243001078>

<https://orcid.org/0000-0002-9893-3348>

JORGE ALBERTO BIANCHI TELLES

<http://lattes.cnpq.br/8253976877321806>

<https://orcid.org/0000-0002-8108-9638>

RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA

<http://lattes.cnpq.br/7255679916272398>

<https://orcid.org/0000-0003-1317-642X>

Editor Científico - Heverton Pettersen

Revisão Ortográfica: Dario Alvares

Recebido: 10/08/24. Aceito: 23/09/24. Publicado: 09/10/24.

CISTO ALANTOIDE ASSOCIADO À UROPATIA OBSTRUTIVA: RELATO DE CASO COM REGRESSÃO ESPONTÂNEA PRÉ-NATAL

ALLANTOIC CYST ASSOCIATED WITH OBSTRUCTIVE UROPATHY: A CASE REPORT WITH SPONTANEOUS PRENATAL REGRESSION

RAFAELA GAGEIRO LUCHESI SOARES ¹, ALINE DEBORAH MORAES ¹, MARIA EDUARDA CORRÊA PEREIRA ¹, JULIA CACHAFEIRO RÉQUIA ¹, RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA ¹, JORGE ALBERTO BIANCHI TELLES ²

RESUMO

INTRODUÇÃO: O cisto alantoide é uma dilatação que ocorre devido à regressão e fechamento inadequado do úraco. Nosso objetivo foi descrever os achados pré-natais de um feto apresentando cisto alantoide e evidências de uropatia obstrutiva que evolui com regressão espontânea ainda no segundo trimestre.

RELATO DO CASO: A paciente era uma gestante de 17 anos cujo ultrassom obstétrico com 16 semanas revelou um cisto de cordão umbilical, medindo 2,3cm de diâmetro, que se comunicava a uma bexiga fetal dilatada. Havia visualização do "sinal da fechadura", indicando uma possível obstrução uretral. Um mês depois verificou-se também dilatação de ambas pelvis renais. Com 24 semanas, o cisto não foi mais visto e a bexiga apresentava dimensões normais, algo que com 35 semanas acabou também acontecendo com as pelvis renais. A criança nasceu assintomática, sem persistência do úraco.

DISCUSSÃO: Existe a hipótese de que os cistos alantoides possam se formar devido a um aumento da pressão no trato urinário causada por uma obstrução, tal como aparentemente se observou em nosso caso. Chamou atenção que ambos apresentaram uma involução espontânea e precoce quando comparada às descrições da literatura, talvez devido à ruptura do cisto, ou resolução da causa da obstrução.

CONCLUSÃO: O diagnóstico e a descrição da evolução de cistos alantoides durante a gravidez são raros. Eles tendem a apresentar involução espontânea, mas não de forma tão precoce quanto no nosso caso, que talvez ocorreu devido à sua ruptura ou resolução natural da obstrução urinária fetal.

PALAVRAS-CHAVE: CISTOS; CORDÃO UMBILICAL; DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL; ULTRASSONOGRAFIA; REMISSÃO ESPONTÂNEA.

ABSTRACT

INTRODUCTION: The allantoic cyst is a dilation that occurs due to inadequate regression and closure of the urachus. Our objective was to describe the prenatal findings of a fetus presenting with an allantoic cyst and evidence of obstructive uropathy that progressed with spontaneous regression still in the second trimester.

CASE REPORT: The patient was a 17-year-old pregnant woman whose obstetric ultrasound at 16 weeks revealed a cord cyst measuring 2.3 cm in diameter, communicating with a dilated fetal bladder. The "keyhole sign" was observed, indicating possible urethral obstruction. One month later, dilation of both renal pelvises was also noted. At 24 weeks, the cyst was no longer visible, and the bladder dimensions were normal, which also occurred with the renal pelvises by 35 weeks. The child was born asymptomatic, with no persistence of the urachus.

DISCUSSION: There is a hypothesis that allantoic cysts may form due to increased pressure in the urinary tract caused by an obstruction, as seemingly observed in our case. It is noteworthy that both cases exhibited spontaneous and early involution compared to descriptions in the literature, possibly due to cyst rupture or resolution of the cause of the obstruction.

CONCLUSION: The diagnosis and description of the evolution of allantoic cysts during pregnancy are rare. They tend to exhibit spontaneous involution, but not as early as in our case, which may have occurred due to cyst rupture or natural resolution of fetal urinary obstruction.

KEYWORDS: CYSTS; UMBILICAL CORD; PRENATAL DIAGNOSIS; ULTRASOUND; SPONTANEOUS REMISSION.

1. Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSA), Porto Alegre, RS, Brasil.
2. Hospital Materno Infantil Presidente Vargas (HMIPV), Porto Alegre, RS, Brasil.

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA:
JORGE ALBERTO BIANCHI TELLES
Avenida Independência, 661 Bairro Independência
Porto Alegre, RS, Brasil. CEP: 90035-074
E-mail: telles383@gmail.com

INTRODUÇÃO

Cistos de cordão umbilical são relativamente raros, com uma prevalência que varia entre 0,4-3,4% no primeiro trimestre de gestação. Esses cistos podem ser classificados em pseudocistos, que são mais comuns e algumas vezes associados a anomalias cromossômicas, e cistos verdadeiros, menos frequentes e geralmente localizados próximos à inserção fetal do cordão umbilical¹.

O cisto alantoide caracteriza-se por ser uma dilatação causada pela regressão e fechamento inadequados do úraco². Parte dos casos está associada à uropatia obstrutiva, levando à hipótese de que o surgimento desses cistos possa ocorrer devido a um aumento da pressão no trato urinário, provocado pela obstrução. No entanto, a sua etiologia ainda não é completamente compreendida³.

Avanços significativos no desenvolvimento de equipamentos de ultrassonografia de alta resolução têm permitido diagnósticos mais precisos de diferentes tipos de anomalias fetais, incluindo cistos alantoides presentes no cordão umbilical¹. Além disso, esse exame, por ser altamente sensível, tem possibilitado a identificação de características detalhadas desses cistos, que podem auxiliar ainda mais na sua confirmação diagnóstica⁴. Embora muitos cistos alantoides possam desaparecer espontaneamente durante o período pré-natal, possivelmente devido a uma ruptura, essa resolução pode resultar na presença de um úraco patente após o nascimento, o que frequentemente exige intervenção cirúrgica. No entanto, a importância clínica e a história natural dos cistos alantoides ainda são pouco relatadas na literatura, bem como compreendidas¹.

Diante disso, nosso objetivo foi descrever o caso de um feto diagnosticado com um cisto alantoide associado a uma uropatia obstrutiva, que apresentou resolução espontânea. Junto disso, serão discutidas questões relacionadas tanto ao seu diagnóstico e origem como à sua evolução.

RELATO DO CASO

A paciente era uma gestante de 17 anos, em sua terceira gestação, com histórico prévio de duas perdas gestacionais espontâneas. Ela foi encaminhada com 16 semanas e 2 dias de gestação devido a uma coleção de líquido, com parede espessa, aderida à parede abdominal fetal, de etiologia a ser esclarecida, associada a uma possível estenose de uretra posterior.

O ultrassom realizado nesse momento da gravidez em nosso serviço mostrou a presença de um cisto localizado no cordão umbilical, medindo 2,3cm de diâmetro (Fig. 1A), além de uma dilatação da bexiga, com espessamento de sua parede, e evidência do “sinal da fechadura”, indicativo de uma obstrução uretral (Fig. 2B). As pelves renais possuíam um tamanho normal (a direita media 3,5mm e a esquerda, 3,8mm) (Fig. 2A). O exame realizado com 18 semanas e 2 dias mostrou achados semelhantes.

O cariótipo fetal, realizado por amniocentese, foi normal (46,XY). O exame ultrassonográfico realizado um mês depois mostrou um cordão umbilical com três vasos e presença

de um cisto no seu interior, medindo 2,7cm de diâmetro (Fig. 1B). Havia dilatação das pelves renais (a direita media 6,8mm e a esquerda, 6,6mm) (Fig. 2C). Além disso, foi possível visualizar a comunicação existente entre a bexiga e o cisto alantoide, através do úraco (Fig. 2D). O líquido amniótico mostrava-se com uma quantidade normal.

Na avaliação ultrassonográfica, com 24 semanas e 2 dias de gestação, o cisto no cordão umbilical não era mais visível. Havia apenas um enovelamento do cordão umbilical próximo à parede abdominal (Fig. 1C). Além disso, a bexiga apresentava forma e dimensões normais (Fig. 2F). As pelves renais mediam 6,0mm à direita e 5,0mm, à esquerda (Fig. 2E).

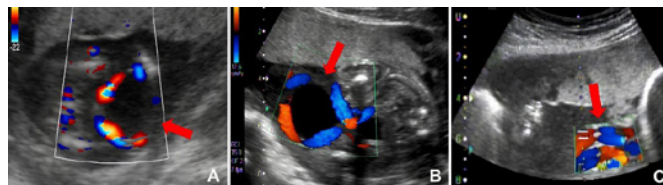


Figura 1. Imagens de ultrassom bidimensional com uso do Doppler, mostrando o cisto alantoide (setas vermelhas) com 16 semanas e 2 dias (A), e com 21 semanas e 2 dias (B). Note que com 24 semanas e 2 dias o cisto não era mais visível e havia um enovelamento do cordão umbilical próximo à parede abdominal (seta vermelha) (C).

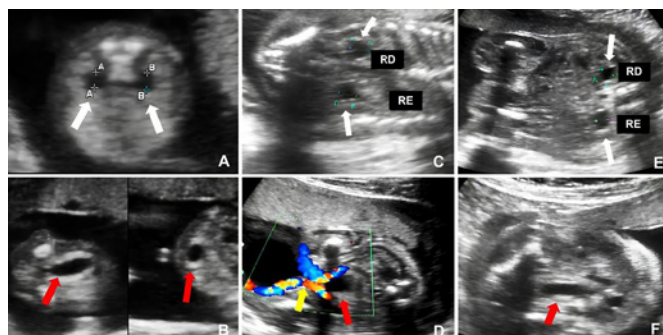


Figura 2. Imagens do trato urinário fetal observadas através do ultrassom bidimensional em diferentes momentos da gestação.

No exame de ultrassom, com 26 semanas e 4 dias, havia redução também do tamanho de ambas as pelves renais. O ecocardiograma com Doppler fetal não revelou anomalias. Com 35 semanas, o índice de líquido amniótico (ILA) mostrava-se normal. O ultrassom realizado próximo do final da gravidez, com 37 semanas, também não revelou alterações.

A criança nasceu de parto cesáreo, com 37 semanas e 5 dias de gestação, pesando 3.150 gramas e com escores de Apgar de 9 e 10 no primeiro e quinto minutos, respectivamente. Ela estava assintomática, sem sinais de persistência do úraco ou mesmo de obstrução uretral. Sua função renal era normal.

DISCUSSÃO

Apesar dos avanços recentes no diagnóstico por imagem, a descrição pré-natal de cistos alantoides ainda é rara na

literatura disponível^{1,4,5}. Relatos detalhando sua evolução, como no presente caso, são ainda menos comuns⁶.

Do ponto de vista diagnóstico, conforme observado em nosso relato, o ultrassom bidimensional com Doppler é suficiente para identificar o cisto. Achados importantes incluem a visualização do cisto no interior do cordão umbilical, entre os vasos, e a identificação de uma comunicação com a bexiga fetal⁴. Exames complementares, como a ecocardiografia fetal, foram cruciais para excluir malformações associadas.

Cistos alantoides tendem a ocorrer de forma isolada. Entretanto, a literatura descreve associações com outras anomalias fetais, como onfalocele, hipospádia e divertículo de Meckel⁷, além de anormalidades cromossômicas, como a microdeleção envolvendo a região 1q21.1q21.2⁸. Embora a relação com alterações cromossômicas, como a trissomia do cromossomo 13 (síndrome de Patau) e a trissomia do cromossomo 18 (síndrome de Edwards), seja mais forte em casos de pseudocistos do cordão umbilical¹, este achado reforça a importância de exames laboratoriais, como cariótipo e microarray (array-CGH), em casos de cisto alantoide^{8,9}.

Em nosso caso, a ultrassonografia revelou achados sugestivos de uropatia obstrutiva em nível uretral, que desapareceram espontaneamente ao longo da gestação. A análise cariotípica não revelou anormalidades cromossômicas, mas não exclui a possibilidade de alterações microscópicas, como microdeleções ou microduplicações, não detectadas por este exame. Essas alterações podem ser identificadas por técnicas de citogenética molecular, como FISH ou array-CGH¹⁰.

Os cistos alantoides normalmente aumentam de tamanho antes de se resolverem espontaneamente, sugerindo ruptura antes do nascimento¹. No presente caso, acreditamos que a resolução ocorreu pela ruptura do cisto, como sugerido na literatura¹, visto que o cisto aumentou ligeiramente antes de desaparecer. Isso pode ter causado a formação de uma fístula, com descompressão do trato urinário pelo extravasamento de urina fetal para o espaço amniótico.

Outra hipótese é que a resolução tenha ocorrido devido à diminuição da pressão no trato urinário, consequência da resolução espontânea da obstrução⁴. Essa suposição é reforçada pela ausência de sinais de uropatia obstrutiva após o nascimento, como a presença de uma válvula de uretra posterior⁴.

Cistos alantoides no cordão umbilical estão frequentemente associados a úraco patente, condição que geralmente requer tratamento cirúrgico¹. A abordagem pós-natal usual é a ressecção cirúrgica⁵. Contudo, no nosso caso, houve resolução espontânea do cisto, ainda no segundo trimestre, mais precocemente que o normalmente relatado, o que pode explicar a ausência de persistência do úraco após o nascimento. É também relevante notar que, apesar dos sinais de uropatia obstrutiva durante a gestação, a função renal do recém-nascido estava preservada, evitando complicações como a necessidade de diálise ou transplante renal. Talvez isso esteja relacionado à resolução precoce dos sinais de obstrução, conforme observado durante a gestação.

Infecções são as principais complicações associadas aos

cistos alantoides². Outras consequências possíveis incluem prematuridade, formação de fístulas, abscessos⁵ e, raramente, progressão para malignidade².

CONCLUSÕES

O diagnóstico e a descrição da evolução de cistos alantoides durante a gestação são raros. Embora geralmente ocorram de forma isolada, alguns casos estão associados a anomalias cromossômicas ou malformações, especialmente obstruções do trato urinário. Esses cistos tendem a se resolver espontaneamente, mas a resolução precoce observada neste caso pode ter ocorrido devido à ruptura do cisto, com formação de fístula, ou à resolução espontânea da obstrução urinária. Isso pode ter contribuído para a não persistência do úraco após o nascimento, bem como para a preservação da função renal.

AGRADECIMENTOS

Gostaríamos de agradecer à paciente e sua família, bem como aos demais colegas do Serviço de Medicina Fetal do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas (HMIPV) pela contribuição para o desenvolvimento do presente estudo.

REFERÊNCIAS

1. Umeda S, Usui N, Kanagawa T, Yamamichi T, Nara K, Ueno T, Owari M, Uehara S, Oue T, Kimura T, Okuyama H. Prenatal and postnatal clinical course of an urachus identified as an allantoic cyst in the umbilical cord. *Eur J Pediatr Surg.* 2016;26(2):200-2.
2. Yu JS, Kim KW, Lee HJ, Lee YJ, Yoon CS, Kim MJ. Urachal remnant diseases: spectrum of CT and US findings. *Radiographics.* 2001;21(2):451-61.
3. Ghezzi F, Raio L, Di Naro E, Franchi M, Cromi A, Dürig P. Single and multiple umbilical cord cysts in early gestation: two different entities. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2003;21(3):215-9.
4. Trong Thach T, Duy Quan V, Diem Nghi T, Hoang Anh N, Phi Hung L, Thien Luan N, Phuoc Long N. Case Report: pre- and postnatal management of an allantoic cyst with patent urachus and single umbilical artery. *F1000Res.* 2015 May 22;4:124.
5. Van der Bilt JD, Van Zalen RM, Heij HA, Bilardo CM, Aronson DC. Prenatally diagnosed ruptured vesico-allantoic cyst presenting as patent urachus at birth. *J Urol.* 2003;169(4):1478-9.
6. Tekesin I, Küper-Steffen R. Prenatal diagnosis and clinical course of a patent urachus associated with an allantoic cord cyst and a giant umbilical cord. *Ultrasound Int Open.* 2018 Sep;4(3):E104-E105.
7. Bonasoni MP, Comitini G, Cavicchioni O, Barbieri V, Dalla Dea G, Palicelli A, Aguzzoli L. Prenatal detection of vesico-allantoic cyst: ultrasound and autopsy findings. *Fetal Pediatr Pathol.* 2023;42(3):498-505.
8. Bouariu A, Scutelnicu AM, Ciobanu AM, Cimpoia Raptis BA, Dumitru AE, Nedelea F, Gic N, Panaitescu AM. A rare case of allantoic cyst with patent urachus in fetus with a microdeletion in 1q21.1q21.2 region. *Diagnostics (Basel).* 2021;11(12):2332.
9. Zangen R, Boldes R, Yaffe H, Schwed P, Weiner Z. Umbilical cord cysts in the second and third trimesters: significance and prenatal approach. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2010;36(3):296-301.
10. Smeets DF. Historical prospective of human cytogenetics: from microscope to microarray. *Clin Biochem.* 2004;37(6):439-46.

RAFAELA GAGEIRO LUCHESI SOARES
<http://lattes.cnpq.br/2570351969262267>
<https://orcid.org/0000-0002-7126-2345>

ALINE DEBORAH MORAES
<http://lattes.cnpq.br/9109488645512745>
<https://orcid.org/0000-0002-5859-8784>

MARIA EDUARDA CORRÊA PEREIRA
<http://lattes.cnpq.br/1597510561356884>
<https://orcid.org/0009-0007-9496-8993>

JULIA CACHAFEIRO RÉQUIA
<https://lattes.cnpq.br/5074633853328726>
<https://orcid.org/0009-0005-0202-5206>

JORGE ALBERTO BIANCHI TELLES
<http://lattes.cnpq.br/8253976877321806>
<https://orcid.org/0000-0002-8108-9638>

RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA
<http://lattes.cnpq.br/7255679916272398>
<https://orcid.org/0000-0003-1317-642X>

Editor Científico - Heverton Pettersen
Revisão Ortográfica: Dario Alvares
Recebido: 10/08/24. Aceito: 23/09/24. Publicado: 01/10/24.

TERATOMA INTRAPERICÁRDICO FETAL: UM RELATO DE CASO

FETAL INTRAPERICARDIAL TERATOMA: A CASE REPORT

FERNANDO GUIMARÃES SILVA¹, MARCELLO BRAGA VIGGIANO¹, THIAGO LARA DA ROCHA¹, RAISSA FRAGOSO¹, EMANOELE DE FREITAS SIQUEIRA¹, WALDEMAR NAVES DO AMARAL²

RESUMO

INTRODUÇÃO: Os tumores cardíacos primários, incluindo os teratomas, são raros e geralmente diagnosticados intraútero ou no pós-natal. O teratoma intrapericárdico é o segundo tumor cardíaco benigno mais comum no feto, podendo causar complicações como tamponamento cardíaco e hidropsia fetal, levando à morte. Este relato descreve um caso raro de teratoma intrapericárdico fetal detectado por ultrassonografia em uma maternidade de alto risco.

RELATO DE CASO: Uma gestante de 32 anos foi diagnosticada com uma massa mediastinal de 32mm, associada a derrame pericárdico, deslocamento do mediastino e risco de hidropsia. A paciente foi encaminhada para outro hospital para procedimentos de pericardiocentese e esclerose do tumor. Apesar das tentativas, o feto desenvolveu hidropsia e, após o nascimento via cesárea, faleceu devido à hipoplasia pulmonar.

DISCUSSÃO: O diagnóstico fetal precoce de tumores cardíacos tornou-se mais preciso com o avanço das técnicas de imagem. Os teratomas intrapericárdicos são tumores raros que podem levar à compressão cardíaca e morte fetal. O diagnóstico precoce é crucial para o manejo adequado, permitindo intervenções como pericardiocentese ou ressecção cirúrgica. A cirurgia fetal é uma opção terapêutica quando disponível e realizada antes da hidropsia.

CONCLUSÃO: O manejo precoce e a cirurgia fetal poderiam ter mudado o prognóstico desse caso. Encaminhamento rápido para centros especializados é essencial para melhorar os resultados perinatais.

PALAVRAS-CHAVE: TERATOMA INTRAPERICÁRDICO, MEDICINA FETAL, TUMOR CARDÍACO FETAL, PERICARDIOCENTESE, HIDROPSIA, CIRURGIA FETAL.

ABSTRACT

INTRODUCTION: Primary cardiac tumors, including teratomas, are rare and usually diagnosed either intrauterine or postnatally. Intrapericardial teratoma is the second most common benign cardiac tumor in fetuses and can cause complications such as cardiac tamponade and fetal hydrops, leading to death. This report describes a rare case of fetal intrapericardial teratoma detected by ultrasound in a high-risk maternity unit.

CASE REPORT: A 32-year-old pregnant woman was diagnosed with a 32mm mediastinal mass, associated with pericardial effusion, mediastinal shift, and risk of hydrops. The patient was referred to another hospital for pericardiocentesis and tumor sclerosis procedures. Despite these attempts, the fetus developed hydrops and, after delivery by cesarean section, died due to pulmonary hypoplasia.

DISCUSSION: Early fetal diagnosis of cardiac tumors has become more accurate with advancements in imaging techniques. Intrapericardial teratomas are rare tumors that can lead to cardiac compression and fetal death. Early diagnosis is crucial for proper management, allowing interventions such as pericardiocentesis or surgical resection. Fetal surgery is a therapeutic option when available and performed before hydrops develops.

CONCLUSION: Early management and fetal surgery could have changed the prognosis in this case. Prompt referral to specialized centers is essential to improve perinatal outcomes.

KEYWORDS: INTRAPERICARDIAL TERATOMA, FETAL MEDICINE, FETAL CARDIAC TUMOR, PERICARDIOCENTESIS, HYDROPS, FETAL SURGERY.

INTRODUÇÃO

Os tumores cardíacos primários são diagnósticos raros e geralmente realizados intraútero ou no período pós natal.

De acordo com Tagliati et al¹ são tumores diagnosticados na infância ou na vida fetal como lesões intrapericárdicas multiloculadas com componentes císticos e sólidos, típica-

1. Hospital Estadual da Mulher de Goiás (HEMU), Goiânia

2. Hospital de Clínicas da Universidade Federal de Goiás (HC-UFG), Goiânia

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA:

FERNANDO GUIMARÃES SILVA

Sarmento Leite, 245/403 - Porto Alegre - RS CEP:90.050-170

E-mail: frnd.guimaraes@gmail.com

mente localizados perto da raiz da artéria pulmonar ou aorta. Segundo Camargo et al.² apresenta uma incidência de 0,009% em rastreamentos ultrassonográficos de baixo e alto risco. Cerca de 90% destes tumores são benignos e correspondem a cinco tipos histológicos, rabiomiomas, teratomas, fibromas, hemangiomas e hamartomas². O rabiomioma é o mais frequente dentre os tipos histológicos benignos, sendo responsável por 60-86% dos casos. Já o teratoma, é o segundo mais frequente. Trata-se de um tumor raro de origem, histologicamente complexo embrionária composto por linhagens celulares germinais endodérmicas, mesodérmicas e ectodérmicas. A ultrassonografia e a ecocardiografia fetal, de acordo com Desmond et al.³, frequentemente detectam tais patologias. No que tange o teratoma intrapericárdico, esta massa tumoral junto ao derrame pericárdico pode ocasionar tamponamento cardíaco que, se aliviado, pode salvar a vida do feto. O objetivo deste relato é descrever um caso suspeito desta rara patologia fetal detectado pela ultrassonografia obstétrica em uma maternidade de alto risco de Goiânia-GO, assim como dificuldades e eventos relacionados ao caso.

RELATO DE CASO

O Hospital Estadual da Mulher de Goiás (HEMU) é um hospital público situado em Goiânia (GO) que absorve significativa parte dos casos de medicina fetal de todo estado de Goiás e é referência no Brasil para cirurgia de correção de gemelaridade imperfeita. Em 20 anos, este é o primeiro caso de suspeita de teratoma intrapericárdico fetal.

O caso em questão é de uma gestante, 32 anos, secundigesta com histórico de aborto prévio de primeiro trimestre há 10 anos, sobrepeso, sem alterações laboratoriais ou vícios. Foi admitida com 23 semanas e 4 dias no Serviço de Obstetrícia de alto risco do HEMU com ultrassonografia obstétrica externa descrevendo formação sólido-cística em contato íntimo com o coração direito medindo em seu maior diâmetro 28mm e um ecocardiograma externo descrevendo um tumor extracardíaco associado a derrame pericárdico de grau importante.

Na avaliação ultrassonográfica institucional foi observado imagem circunscrita, circular e heterogênea com áreas císticas e sólidas em seu interior, pulsátil, adjacente predominantemente ao átrio direito medindo em seu maior diâmetro 32mm associado a derrame pericárdico moderado e desvio do mediastino para a esquerda (figura 1). Sendo aventada então a hipótese principal de teratoma intrapericárdico pelas características ecográficas apresentadas.

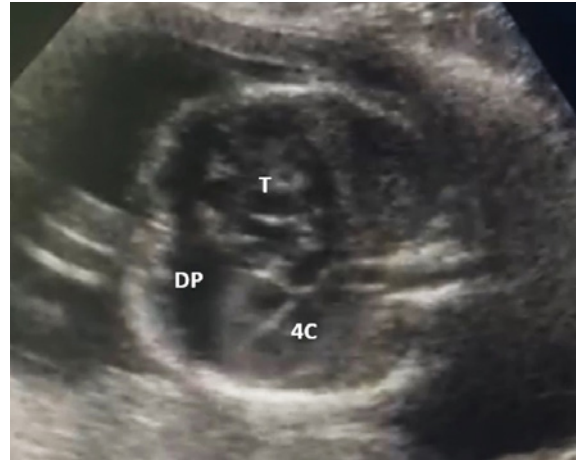
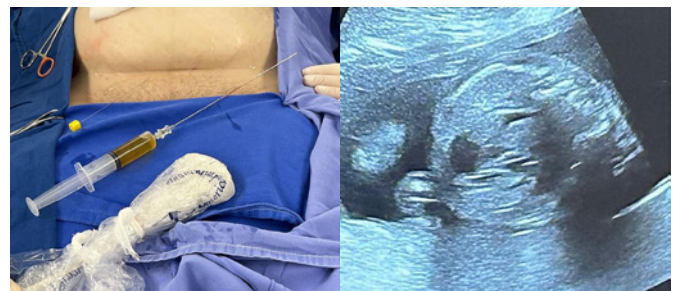


Figura 1: Corte transversal torácico demonstrando grande massa pericárdica associada à importante derrame pericárdico. 4C - visão de quatro câmaras cardíacas; T - teratoma intrapericárdico; DP - derrame pericárdico.

Diante do provável diagnóstico, evidenciou-se a necessidade de intervenção cirúrgica para melhorar o prognóstico fetal em função da possibilidade de progressão das dimensões de massa mediastinal com consequente hidropsia e óbito fetal. Devido à indisponibilidade de recursos físicos no HEMU, a paciente foi referenciada ao Hospital de Clínicas da Universidade Federal de Goiás (HC-UFG) para avaliação.

Em exame admissional do setor de Medicina Fetal no HC-UFG, foi notado agravo do derrame pericárdico, além de edema de couro cabeludo. Proposto procedimento de pericardiocentese para alívio do derrame fetal e esclerose de tumor com objetivo de retardar agravamento do quadro e evitar morte fetal antes que fosse possível a transferência da paciente para um centro especializado.

Durante a internação a gestante, previamente assintomática, evoluiu subitamente com fortes dores abdominais e vômitos, sendo diagnosticada com intussuscepção intestinal secundária, provavelmente, a aderências por cirurgia bariátrica prévia. Dessa maneira, foi indicada laparotomia de emergência por equipe da cirurgia geral e em segundo tempo aspiração do derrame pericárdico por pericardiocentese, seguido de punção com agulha fina do tumor mediastinal e esclerose deste com glicose hipertônica por equipe de Medicina Fetal do HC-UFG – figura 2a e 2b.



Figuras: 2a. Líquido citrino aspirado durante a pericardiocentese; 2b: Aspecto ecográfico pós pericardiocentese e esclerose do tumor.

Poucos dias após o evento, a paciente foi transferida para um Serviço de Medicina Fetal na cidade de São Paulo para avaliação da ressecção da massa. Devido ao estado de gravidade fetal e pós operatório imediato materno o procedimento não foi indicado. Dessa forma o manejo seguiu-se com ecocardiografias diárias e cardiocardiografia três vezes ao dia. Devido recidiva de derrame pericárdico em volume considerável outras duas pericardiocenteses foram realizadas. Porém, nesse ínterim, a paciente foi submetida a cesárea de no dia 08/05/2024 ao ser constatada hidropisia fetal associado à arritmia cardíaca. O neonato nasceu vivo e com aproximadamente 1500g, porém evoluiu para óbito cerca de três horas após o nascimento devido, provavelmente, à hipoplasia pulmonar severa desenvolvida como resultado da tumoração cardíaca e suas complicações. O exame histopatológico de tumor não foi realizado para confirmação da hipótese ecográfica.

DISCUSSÃO

Camargo et al² relataram que na última década houve um aumento notável no diagnóstico fetal de tumores cardíacos primários pelo avanço das técnicas de imagem que conseguem diagnosticar e classificar com alta acurácia os vários tipos histológicos do tumor. Rychik et al⁴ afirma que tais tumores são principalmente diagnosticados na infância ou na vida fetal.

Na vida fetal, usualmente, apresenta-se como imagens piriformes com superfície lisa e lobulada, ecogenicidade heterogênea com áreas císticas, com ou sem calcificações e quase todos estão associados a um derrame pericárdico e próximos ao átrio direito fetal descrição semelhante ao caso em questão. Pode-se, também, demonstrar aumento da vascularização com Doppler colorido. Raramente são diagnosticados na vida adulta, tendo poucos casos relatados na literatura.

A presença do tumor cardíaco no feto pode levar a complicações hemodinâmicas significativas que aumentam morbidade e mortalidade fetal e pós natal². Garcia et al⁵ descreveram que esses tumores são associados a um quadro clínico grave cujo derrame pericárdico combinado à compressão do coração por efeito de massa podem levar à restrição progressiva de enchimento, tamponamento cardíaco, hidropisia e morte fetal ou neonatal. Refletindo o desfecho do caso em questão.

Ainda de acordo com Garcia et al⁵, na maioria das vezes a condução clínica abrange o monitoramento e medidas de drenagem do líquido pericárdico ou o parto quando o feto atinge uma idade gestacional viável para a ressecção cirúrgica pós-natal. A ressecção pré-natal, no entanto, seria uma opção ideal de tratamento com bons resultados quando realizada antes do início de comprometimento hemodinâmico grave. No caso em questão, devido à idade gestacional inviável e indisponibilidade de cirurgia fetal, optou-se pela monitorização dos marcadores que antecipam a deterioração intraútero, e pericardiocentese com esclerose do tumor como estratégia terapêutica até acesso a um tratamento definitivo.

Para Rychik et al⁴, em situações como essa em que há detecção precoce de um tumor suspeito de teratoma intrapericárdico com base em sua aparência e localização, é necessária vigilância cuidadosa e frequente para detectar alterações do tamanho tumoral e débito cardíaco fetal. Tudo isso, com objetivo de detectar alterações antes do início da hidropisia, de modo a evitar o tratamento em um estado de instabilidade hemodinâmica grave. Um aumento no tamanho do tumor e um débito cardíaco anormalmente baixo ou em declínio correspondem a indicações para tratamento reforçando, então, o caráter urgencial do caso apresentado.

Desmond et al³ atribuíram à ressecção cirúrgica como tratamento curativo de escolha. Rychik et al⁴ defendem a ressecção do tumor como tratamento mais eficaz uma vez que a drenagem do componente cístico e a pericardiocentese podem não aliviar adequadamente o tamponamento e não inibir o rápido crescimento do tumor. Devido ao aumento progressivo destes tumores, a cirurgia para bebês prematuros com 28 semanas é aceitável utilizando a estratégia EXIT (tratamento extraútero intraparto) ou, quando disponível, uma cirurgia fetal é possível com consideráveis chances de sucesso se realizada antes do início da hidropisia fetal. Porém, conforme disponibilidade dos serviços a pericardiocentese seguida de punção com agulha fina e esclerose tumoral foram as alternativas terapêuticas possíveis para melhorar o status hemodinâmico fetal.

Rychik et al⁴ descreveram o primeiro caso de cirurgia fetal bem sucedida para ressecção de teratoma intrapericárdico realizada com 24 semanas de gestação e creditam o sucesso da intervenção, a detecção e intervenção precoce antes da hidropisia fetal. Poucos estudos avaliam os resultados perinatais e em longo prazo dos fetos com tumores cardíacos. De acordo com a coorte de Camargo et al² realizada em 1991 e 2021 em dois centros de referência em ecocardiografia fetal, dos quatro casos de teratoma intrapericárdico, três evoluíram para óbito e um se encontra vivo e assintomático após exérese do tumor.

CONCLUSÃO

Embora o prognóstico pós natal dos recém nascidos submetidos a ressecção tumoral seja promissor, o seguimento pré-natal apresenta-se como um desafio. No caso em questão, o teratoma intrapericárdico fetal poderia ter sido tratado com sucesso utilizando vigilância seriada desde sua detecção em idade gestacional precoce e empregando tratamento eficaz assim que identificados sinais de iminente hidropisia fetal. Dessa forma, é fundamental o encaminhamento para centro multidisciplinar de terapia fetal no momento deste diagnóstico ou diante dos primeiros achados que predizem a descompensação hemodinâmica. Se encaminhada com agilidade, dentro da janela de oportunidade, seria possível considerar a cirurgia fetal com bons resultados perinatais, modificando o prognóstico deste caso que chegou com considerável quadro de gravidade instalada inviabilizando a terapêutica com melhor evidência científica.

REFERÊNCIAS

1. Tagliati C, Fogante M, Palmisano A, Catapano F, Lisi C, Monti L, Lanni G, Cerimele F, Bernardini A, Procaccini L, Argalia G, Esposto Pirani P, Marcucci M, Rebonato A, Cerimele C, Luciano A, Cesarotto M, Belgrano M, Pagnan L, Sarno A, Cova MA, Ventura F, Regnicolo L, Polonara G, Ugucioni L, Quaranta A, Balardi L, Barbarossa A, Stronati G, Guerra F, Chiocchi M, Francone M, Esposito A, Schicchi N. Cardiac masses and pseudo-masses: an overview about diagnostic imaging and clinical background. *Medicina (Kaunas)*. 2023;60(1):70.
2. Camargo FM, Brizot ML, Francisco RPV, Carvalho WB, Ikari NM, Peres SV, Lopes MAB, Lopes LM. Perinatal results and long-term follow-up of fetal cardiac tumors: a 30-year historical cohort study. *Arq Bras Cardiol*. 2024;121(1):e20220469.
3. Desmond A, Satou G, Garg M, Kallapur S, Horenstein J, Goldstein J, Van Arsdell G, Afshar Y. Fetal pericardial teratoma: perinatal management and example of preterm cesarean birth to resection. *JACC Case Rep*. 2023;29(3):102169.
4. Rychik J, Khalek N, Gaynor JW, Johnson MP, Adzick NS, Flake AW, Hedrick HL. Fetal intrapericardial teratoma: natural history and management including successful in utero surgery. *Am J Obstet Gynecol*. 2016;215(6):780.e1-e7.
5. Garcia AM, Dantas Junior RN, Chi CK, Parga JR. Diagnóstico incidental tardio de teratoma intrapericárdico—relato de caso. *Rev Port Cardiol*. 2017;36(7-8):571.e1-4.

FERNANDO GUIMARÃES SILVA

<http://lattes.cnpq.br/5515520022078808>

<https://orcid.org/0009-0005-9058-7232>

MARCELLO BRAGA VIGGIANO

<http://lattes.cnpq.br/2714312187019622>

<https://orcid.org/0000-0002-7970-606X>

THIAGO LARA DA ROCHA

<http://lattes.cnpq.br/6910825705598054>

<https://orcid.org/0000-0003-4433-7898>

RAISSA FRAGOSO

<http://lattes.cnpq.br/8227481847598966>

<https://orcid.org/0000-0003-4695-6019>

EMANOELE DE FREITAS SIQUEIRA

<http://lattes.cnpq.br/5924560041698780>

<https://orcid.org/0009-0004-9849-4850>

WALDEMAR NAVES DO AMARAL

<http://lattes.cnpq.br/4092560599116579>

<https://orcid.org/0000-0002-0824-1138>

Editor Científico - Heverson Pettersen

Revisão Ortográfica: Dario Alvares

Recebido: 07/08/24. Aceito: 26/03/24. Publicado: 04/10/24.

AUSÊNCIA DO CAVUM SEPTUM PELLUCIDUM: ABORDAGEM MULTIDISCIPLINAR E DESAFIOS DIAGNÓSTICOS NA MEDICINA FETAL

ABSENCE OF THE CAVUM SEPTUM PELLUCIDUM: MULTIDISCIPLINARY APPROACH AND DIAGNOSTIC CHALLENGES IN FETAL MEDICINE

JULIANA PINTO COELHO¹, ARTHUR PETERSEN¹, MARCOS FARIA¹, GABRIELA HISSA¹, HEVERTON PETERSEN¹

RESUMO

INTRODUÇÃO: O *cavum septum pellucidum* (CSP) é uma cavidade preenchida por líquido cefalorraquidiano, localizada entre duas lâminas finas do septo pelúcido. Sua visualização é essencial no rastreamento de malformações cerebrais da linha média anterior, particularmente pela íntima relação com o corpo caloso e o sistema límbico. A ausência ou alteração do CSP está associada a diversas condições, como displasia septo-óptica (DSO), agenesia de corpo caloso, holoprosencefalia e esquizencefalia. Sua persistência em adultos, embora muitas vezes sem implicações, pode estar ligada a distúrbios neuropsiquiátricos.

RELATO DE CASO: Paciente de 22 anos, nuligesta, com ausência de visualização do CSP e ventriculomegalia leve detectados no ultrassom de 23 semanas. Exames complementares incluíram neurosonografia e ecocardiografia fetal, sem outras anomalias. Ao nascimento, o recém-nascido apresentou condições normais e evolução adequada até os 10 meses, sem sinais de comprometimento neurológico, com seguimento neurológico e ressonância magnética pendente.

DISCUSSÃO: Embora a maioria dos casos de ausência do CSP isolada evolua bem, é importante considerar que anomalias adicionais podem ser detectadas após o nascimento, levando a resultados desfavoráveis, como alterações no desenvolvimento neuropsicomotor e deficiências hormonais. A avaliação cuidadosa e o acompanhamento pós-natal são essenciais para identificar possíveis complicações e oferecer o aconselhamento adequado aos pais.

CONCLUSÃO: O diagnóstico pré-natal de ausência do septo pelúcido isolado pode ter um prognóstico mais favorável em comparação com casos associados a outras anomalias. No entanto, o acompanhamento pós-natal é fundamental, pois pode haver associações não detectadas durante a vida fetal, como displasia septo-óptica e outras deficiências neurológicas, o que torna o aconselhamento dos pais um desafio.

PALAVRAS-CHAVE: CAVUM SEPTUM PELLUCIDUM, NEUROSSONOGRAFIA, MALFORMAÇÕES CEREBRAIS, AGENESIA DO SEPTO PELÚCIDO, DISPLASIA SEPTO-ÓPTICA, PROGNÓSTICO.

ABSTRACT

Introduction: The *cavum septum pellucidum* (CSP) is a cavity filled with cerebrospinal fluid, located between two thin sheets of the septum pellucidum. Its visualization is essential in the screening for anterior midline brain malformations, particularly due to its close relationship with the corpus callosum and the limbic system. The absence or alteration of the CSP is associated with various conditions, such as septo-optic dysplasia (SOD), agenesis of the corpus callosum, holoprosencephaly, and schizencephaly. Its persistence in adults, although often without implications, may be linked to neuropsychiatric disorders.

Case Report: A 22-year-old nulligravida patient presented with absence of CSP visualization and mild ventriculomegaly detected on ultrasound at 23 weeks. Complementary examinations included neurosonography and fetal echocardiography, which revealed no other anomalies. At birth, the newborn showed normal conditions and appropriate development up to 10 months of age, with no signs of neurological impairment. Neurological follow-up and magnetic resonance imaging are still pending.

Discussion: Although most cases of isolated CSP absence have a favorable outcome, it is important to consider that additional anomalies may be detected after birth, leading to unfavorable outcomes, such as alterations in neuropsychomotor development and hormonal deficiencies. Careful evaluation and postnatal follow-up are essential to identify potential complications and provide appropriate counseling to parents.

Conclusion: The prenatal diagnosis of isolated absence of the septum pellucidum may have a more favorable prognosis compared to cases

1. Gennus Núcleo de Medicina Fetal – Belo Horizonte, MG

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA:
HEVERTON PETERSEN
Gennus Núcleo de Medicina Fetal
R. Jaceguai 208 – 1022 – Prado
Belo Horizonte, CEP 0.411-040
Email: hevertonpettesen@gmail.com

associated with other anomalies. However, postnatal follow-up is crucial, as there may be associations not detected during fetal life, such as septo-optic dysplasia and other neurological deficiencies, which makes parental counseling a challenge.

KEYWORDS: CAVUM SEPTUM PELLUCIDUM, NEUROSONOGRAPHY, BRAIN MALFORMATIONS, AGENESIS OF THE SEPTUM PELLUCIDUM, SEPTO-OPTIC DYSPLASIA, PROGNOSIS.

INTRODUÇÃO

O cavum septum pellucidum é uma cavidade preenchida por líquido cefalorraquidiano (LCR), situada entre as duas lâminas finas do septo pelúcido, delimitado superiormente pelo corpo caloso, inferiormente pelo teto do terceiro ventrículo e fórnix anterior, e lateralmente pelos cornos frontais dos ventrículos laterais.

Durante o desenvolvimento embrionário, o septo pelúcido se desenvolve entre a 6ª e 8ª semana de gestação, sendo identificado no ultrassom obstétrico a partir da 17ª semana. A sua presença e morfologia são marcos importantes no rastreamento de malformações cerebrais, uma vez que o CSP é visualizado em cortes axiais do cérebro fetal como uma estrutura anecóica e bem delimitada entre os ventrículos laterais. Ele é considerado um dos principais marcadores de integridade da linha média anterior cerebral, essencial para o desenvolvimento correto do sistema límbico e do corpo caloso, com o qual mantém uma íntima relação embriológica. Embora frequentemente associada a agenesia de CSP com agenesia do corpo caloso este não é um sinal patognomônico¹⁻³

A fusão das lâminas do septo pelúcido geralmente ocorre após o nascimento, com o fechamento da cavidade ao redor dos primeiros seis meses de vida. No entanto, a persistência do CSP pode ser observada em uma porcentagem significativa da população adulta, chegando a 30%, sendo muitas vezes considerada uma variante anatômica sem implicações clínicas graves na maioria dos casos. Entretanto, um CSP aumentado ou persistentemente alargado tem sido associado a distúrbios psiquiátricos, como esquizofrenia e transtornos do espectro bipolar, além de outras condições neuropsiquiátricas^{4,5}.

Belhocine et al⁶ através de um estudo retrospectivo com ressonância magnética diagnosticaram 34/14.000 (0,02%) crianças com agenesia do septo pelúcido⁵. Todavia a agenesia isolada do septo pelúcido, são consideradas condições raras, com prevalência estimada em 2 a 3 por 100.000 nascidos vivos.

A ausência do CSP pode ser observada em associação com anomalias complexas, como a displasia septo-óptica (DSO), uma malformação caracterizada pela ausência do septo pelúcido, hipoplasia dos nervos ópticos e disfunção hipotalâmica/pituitária^{7,8}. Lepinard et al⁸ foram os primeiros a reportarem um diagnóstico pré-natal da displasia septo-óptica – síndrome de Morsier. Atualmente com desenvolvimento da genética humana uma mutação do gene homeobox HESX1 localizada no cromossoma 3p14 tem sido associada à DSO⁹. Essas anomalias cerebrais geralmente estão associadas a déficits no desenvolvimento neuropsicomotor e em disfunções hormonais severas, com implicações prognósticas significativas^{1,3,4,6-8}. Estudos em neuroimagem revelam

que a ausência ou alterações no CSP, particularmente no contexto de agenesia do corpo caloso ou displasia septo-óptica, indicam distúrbios no desenvolvimento cerebral que requerem uma investigação mais detalhada com ressonância magnética (RM) fetal para elucidar o diagnóstico e facilitar o planejamento terapêutico adequado^{7,10}.

DIAGNÓSTICO

O septo pelúcido é uma estrutura composta por duas lâminas finas que delimitam um espaço anecóico, conhecido como cavum do septo pelúcido (CSP), e é parte do complexo anterior do sistema nervoso central (SNC). Essa estrutura pode ser visualizada por ultrassonografia a partir da 17ª semana de gestação, desaparecendo progressivamente após a 37ª semana¹. O CSP é identificado nos planos transventricular, sagital mediano e transcaudato durante o ultrassom morfológico do segundo trimestre, sendo sua forma predominantemente quadrada em cortes axiais (em cerca de 73% dos casos), e triangular em 27% dos casos – figura 1.

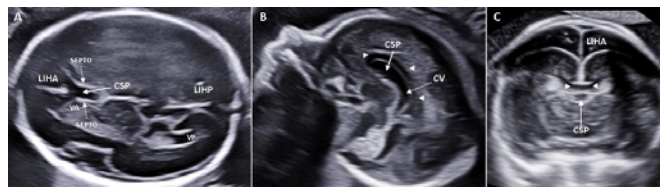


Figura 1. A - corte transventricular (LIHA linha inter-hemisférica anterior; CSP cavo do septo pelúcido; VA ventrículo anterior; VP ventrículo posterior; LIHP linha inter-hemisférica posterior. B - corte sagital mediano (ponta seta - corpo caloso; CV cavo vergae). C - Corte coronal transcaudato.

A largura normal do CSP varia de acordo com a idade gestacional. Usando um diâmetro biparietal (DBP) de 50mm (20 semanas) e 80mm (30 semanas) foi de 3,9mm e 5,8mm, respectivamente¹¹. Medida acima do percentil 95th pode estar associado a aneuploidia como trissomia 18,21 e microdeleção do cromossomo 22^{11,12}. O cavum deve estar presente em 100% dos fetos entre a 18ª e 37ª semana, especialmente quando o DBP varia entre 44-88mm. É fundamental diferenciá-lo das colunas anteriores do fórnix, que são visualizadas como três linhas ecogênicas e não contêm líquido cefalorraquidiano, e da persistência do cavum vergae (CV), que usualmente desaparece após a 26ª semana de gestação. A diferenciação adequada entre essas estruturas é importante para o diagnóstico e seguimento gestacional. A figura 2 exhibe em um corte axial inferior as linhas hiperecogênicas que pertencem ao fórnix anterior (A) e imagem anecóica axial superior ilustra o cavo vergae (B).

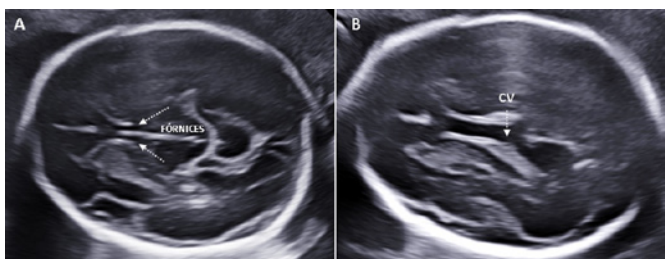


Figura 2. Cortes axiais do pólo cefálico. A - Inferior: fórnices (três linhas hiperecogênicas). B - Superior: cavo vergae (CV), região mediana e superior.

A correta avaliação do CSP é um componente crucial no exame ultrassonográfico de rotina, devido ao fato de que sua ausência ou alterações podem indicar malformações cerebrais graves, muitas vezes associadas a alterações no desenvolvimento do corpo caloso e da linha média do cérebro.

O cavum do septo pelúcido desaparece em uma sequência definida, com o cavum do velum interpositum sendo o primeiro a desaparecer, depois o cavo vergae, ambos por volta 26ª semana de gestação; é seguido pelo CSP, que desaparece após a 37ª semana. A ausência do CSP pode ocorrer isoladamente, sem anomalias cerebrais ou extracerebrais associadas, ou pode estar relacionada a ventriculomegalia leve a moderada (medida do átrio posterior inferior a 15mm). No entanto, em alguns casos, sua ausência está associada a malformações cerebrais significativas, incluindo: holoprosencefalia, ventriculomegalia grave, agenesia ou disgenesia do corpo caloso, esquizencefalia, displasia septo-óptica^{2,6,13}.

A figura 3 ilustra visão sagital e anterior dos cavum septum pellucidum (CSP), cavum velum interpositum (CVI) e cavum vergae (CV)¹⁴.

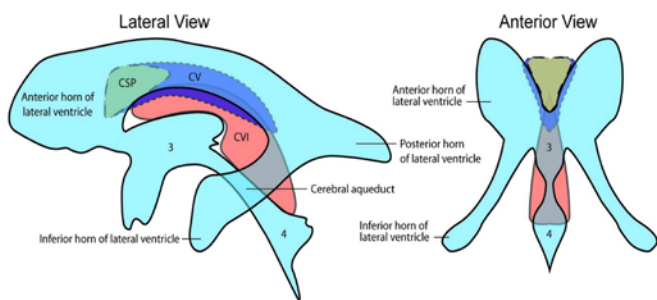


Figura 3 – Imagem ilustra visão sagital e anterior dos tipo de cavum. (CSP = cavo septo pelúcido, CV = cavum vergae e CVI = cavum velum interpositum)¹⁴

RELATO DE CASO

Paciente de 22 anos, nuligesta, encaminhada pelo SUS para acompanhamento na pós-graduação de Medicina Fetal da Clínica Gennus, vinculada à Faculdade de Ciências Médicas de Minas Gerais. História pessoal e familiar sem doenças neurológicas diagnosticadas, exames laboratoriais normais e ultrassonografia anteriores dentro da normalidade.

Ultrassonografia realizada em 05/08/2023 na Clínica Gennus: Ausência de visualização do cavum do septo pelúcido (CSP) nos cortes axial, sagital e coronal e identificação de ventriculomegalia leve (figuras 4-6). Não foram observadas outras anomalias estruturais associadas em especial da fossa posterior, linha média posterior e quiasma óptico.

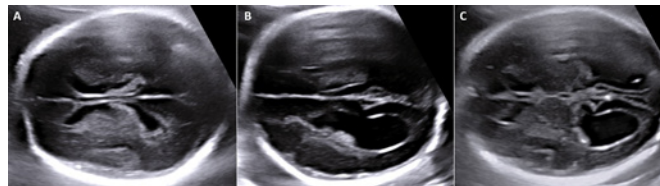


Figura 4. Imagem axial do pólo cefálico em três níveis exibindo ausência do cavo do septo pelúcido e ventriculomegalia.

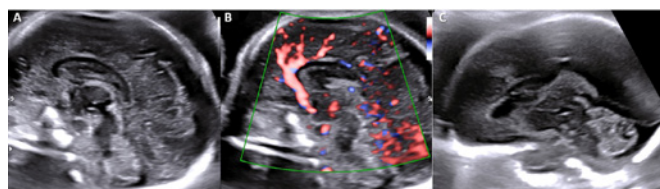


Figura 5. Imagem sagital mediana do pólo cefálico exibindo ausência do cavo do septo pelúcido. B. Doppler color exibe artéria pericalosa.

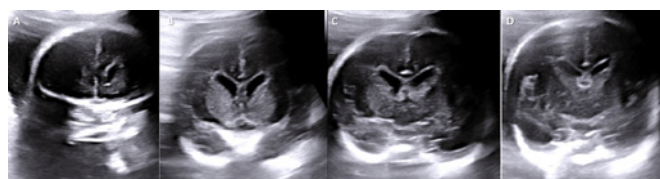


Figura 6. Imagem coronal do pólo cefálico em três níveis exibindo ausência do cavo do septo pelúcido.

Avaliações Complementares:

Para esclarecer a ausência do CSP e a ventriculomegalia leve, foram realizados:

Neurossonografia via endovaginal: Confirmou os achados de ventriculomegalia e ausência do cavo do septo pelúcido. Os quiasmas ópticos, estruturas da linha média posterior e fossa posterior foram pesquisados, identificados e normais (figura 7).

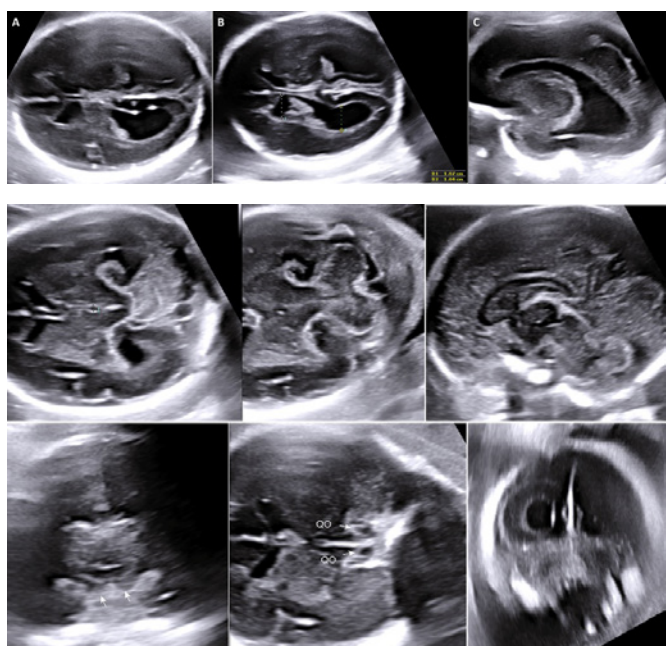


Figura 7. Neurosonografia fetal. A,B,C avaliação da ventriculomegalia. Imagens da linha média posterior e fossa posterior. As setas indicam o quiasma óptico.

Ecocardiografia fetal: Normal, sem evidências de cardiopatias estruturais.

Conduta Pré-natal: Durante o pré-natal, não foram realizados estudos citogenéticos (cariótipo) ou ressonância magnética (RM) fetal, apesar dos achados de alterações no sistema nervoso central.

Parto e Evolução Neonatal: Recém-nascido do sexo masculino, nascido por parto vaginal em 12/11/2023, com 40 semanas e 2 dias de gestação. Peso ao nascimento: 3.220g. Estatura: 49 cm.

Condições neonatais: Recebeu alta no segundo dia de vida, sem complicações aparentes.

Evolução Pós-natal: Até os 10 meses de idade, o lactente apresentou desenvolvimento adequado nos aspectos cognitivo, sensorial, visual e motor, sem sinais de comprometimento neurológico. No entanto, o acompanhamento neurológico e o seguimento por ressonância magnética (ainda pendente pelo SUS) foram recomendados, especialmente devido à ausência do septo pelúcido e à ventriculomegalia leve detectadas no período pré-natal.

DISCUSSÃO

A ausência isolada do cavum do septo pelúcido (CSP) é uma condição que, na maioria dos casos, apresenta um prognóstico favorável, com desenvolvimento normal e boa evolução. No entanto, como ressaltado na literatura, existe o risco de detecção de anomalias cerebrais adicionais após o nascimento, o que pode impactar negativamente o desenvolvimento neurológico. Entre as complicações pós-natais estão alterações do desenvolvimento neuropsicomotor, deficiências

visuais, como cegueira, e disfunções hormonais ⁷.

Borkowski-Tillman et al ³ destacam que, apesar dos avanços nas técnicas de imagem, é difícil garantir com absoluta certeza a ausência isolada do CSP no período pré-natal, apontando para a possibilidade de outras malformações não detectadas durante a gestação. Os autores analisaram 47 fetos sendo 17/47 (15%) considerados com defeito do CSP isolado. Cerca de 14 bebês tiveram acompanhamento neurológico e todos normais. Por outro lado, pelo menos 50% dos fetos com anomalias associadas apresentaram resultados anormais ³.

Estudos também evidenciam que, mesmo em casos onde a agenesia do CSP aparenta ser isolada no pré-natal, anomalias adicionais podem ser diagnosticadas posteriormente ^{4,6,7}.

Damaj et al.⁴ em um estudo com 17 casos de agenesia isolada do CSP, 14/17 apresentaram desenvolvimento neurológico normal, todavia em 3/17 (18%) pacientes exibiram problemas comportamentais, 2/17 (28%) tiveram atrasos de linguagem, e 3/17 (18%) foram diagnosticados com displasia septo-óptica.

Di Pasquo et al ¹⁵. realizaram uma coorte seguida de meta-análise, revelando que em 14% dos casos (9/70) de agenesia isolada do CSP, uma anomalia adicional foi detectada após o nascimento. Testes genéticos foram realizados em 30 casos com dois resultados anormais (9%) – microdeleção 1p14 e variante de significado desconhecido (VOUS) no 10p13. Dentre os 79 fetos acompanhados, 14/79 (19%) apresentaram displasia septo-óptica (DSO). Entre os 46 bebês que tiveram acompanhamento neurológico e não apresentavam DSO, 3/46 bebês (6.5%) foram diagnosticados com deficiência neurológica grave. Além do mais em 60 fetos foram considerados normais quando o trato oftalmológico foi analisado por ultrassom e ressonância magnética, todavia 6/60 (9.1% - falso negativo) apresentaram DSO no período pós parto. Essas evidências demonstraram que a visualização aparentemente normal das vias ópticas no pré-natal não exclui a possibilidade de displasia septo-óptica. A tabela 1 ilustra os achados de displasia septo-óptica pós-natal desta meta-análise reforçando a importância do seguimento mesmo que aparentemente normais nos exames de imagens pré-natais.

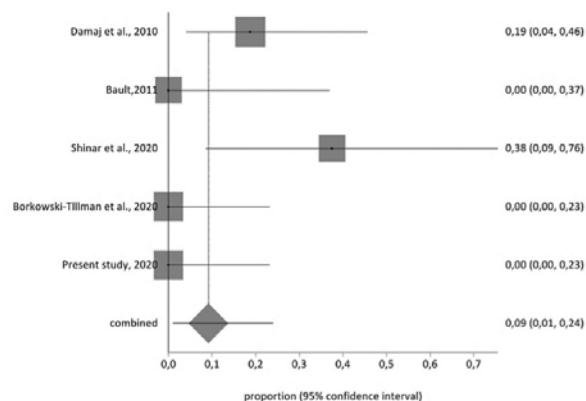


Tabela 1. Exibe a proporção de casos de displasia septo-óptica em fetos que apresentaram avaliação pré-natal dos tratos, nervos ou quiasmas oftálmicos normais.

Portanto, o acompanhamento pós-natal é crucial para monitorar o desenvolvimento dessas crianças, especialmente em casos de ausência do CSP, e deve envolver uma equipe multidisciplinar, incluindo neurologistas, endocrinologistas e oftalmologistas.

CONCLUSÃO

A identificação do cavum do septo pelúcido é essencial no ultrassom obstétrico de rotina a partir da 17ª semana de gestação, nos cortes axiais do sistema nervoso central. Importante não confundir o CSP com o fórnix ou com a persistência do cavum vergae.

Sua ausência é um marcador significativo de defeitos da linha média anterior cerebral. Ao não visualizar o CSP, é fundamental realizar uma avaliação detalhada do SNC, incluindo as vias ópticas, por meio de neurosonografia, ressonância magnética (RM) e ultrassom 3D/4D. A RM entre 28 e 32 semanas e após o nascimento é altamente recomendada, assim como a realização de exames invasivos, como cariótipo ou microarray, em casos com anomalias associadas.

Após análise destes achados incluímos no nosso exame de neurosonografia fetal avaliação do nervo óptico, além da pesquisa do quiasma óptico. Alonso et al¹⁶ descreveram um método para identificação e medida do quiasma, nervo e trato óptico através do ultrassom abdominal. Através de uma imagem axial da cabeça fetal no plano transventricular a sonda é movida caudalmente e o Doppler colorido é ativado para identificar o círculo de Willis para orientação. A figura 8 ilustra como identificar o quiasma, nervo e trato óptico fetal.

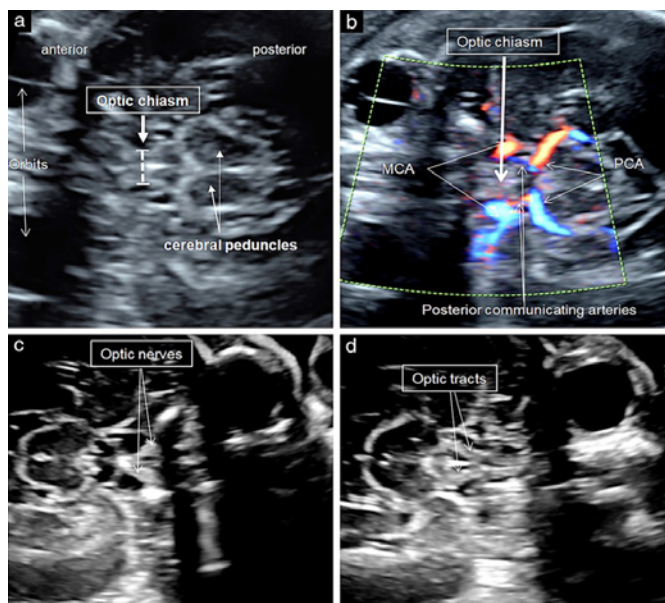


Figura 8. (a) Imagem ultrassonográfica transabdominal da cabeça fetal com 26 semanas de gestação, demonstrando imagem adequada para avaliar e medir o quiasma óptico. Pelo menos a órbita anterior deve ser vista anteriormente e os pedúnculos cerebrais posteriormente; lateralmente,

o líquido cefalorraquidiano é visto como um espaço anecoico ao redor do quiasma óptico ecogênico em forma de X. Os calibradores são colocados no centro da estrutura em forma de X, vista cercada por líquido cefalorraquidiano anecoico. (b) Imagem ultrassonográfica transabdominal da cabeça fetal com 29 semanas de gestação no nível do quiasma óptico. O Doppler colorido é ativado para demonstrar que o centro do quiasma óptico corresponde à origem da artéria cerebral média (ACM) que surge das carótidas internas e à relação do quiasma óptico com as artérias cerebrais posteriores (ACP) e comunicantes posteriores que formam o círculo de Willis. (c,d) Imagens ultrassonográficas transabdominais do cérebro do feto com 28 semanas de gestação, demonstrando nervos ópticos normais (c) e tratos ópticos normais (d)¹⁶.

Embora o tipo de parto dependa de indicações obstétricas específicas, o acompanhamento pós-natal é necessário em todos os casos de agenesia isolada do CSP, com ênfase no seguimento neurológico, endocrinológico e oftalmológico. O aconselhamento pré-natal desses casos representa um desafio, pois malformações adicionais, como displasia septo-óptica e alterações comportamentais ou hormonais, podem surgir após o nascimento, comprometendo o prognóstico inicial.

Diferentemente de outras anomalias do SNC, como a agenesia do corpo caloso, que possui critérios diagnósticos e prognósticos mais bem estabelecidos, a ausência isolada do septo pelúcido ainda carece de diretrizes claras para um aconselhamento preciso. Isso demanda um acompanhamento rigoroso e uma comunicação adequada com os pais, a fim de preparar para possíveis complicações futuras.

REFERÊNCIAS

1. Malinger G, Lev D, Oren M, Lerman-Sagie T. Non-visualization of the cavum septi pellucidi is not synonymous with agenesis of the corpus callosum. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2012;40(2):165-70.
2. Society for Maternal-Fetal Medicine (SMFM); Ward A, Monteagudo A. Absent cavum septi pellucidi. *Am J Obstet Gynecol.* 2020; 223(6):B23-6.
3. Borkowski-Tillman T, Garcia-Rodriguez R, Viñals F, Branco M, Kradjen-Haratz K, Ben-Sira L, Lerman-Sagie T, Malinger G. Agenesis of the septum pellucidum: prenatal diagnosis and outcome. *Prenat Diagn.* 2020;40(6):674-80.
4. Damaj L, Bruneau B, Ferry M, Moutard ML, Garel C, Odent S, Adamsbaum C, Avni F, Tréguier C, Lazaro L. Pediatric outcome of children with the prenatal diagnosis of isolated septal agenesis. *Prenat Diagn.* 2010; 30(12-13): 1143-50.
5. Belhocine O, André C, Kalifa G, Adamsbaum C. Does asymptomatic septal agenesis exist? a review of 34 cases. *Pediatr Radiol.* 2005;35(4):410-8.
6. Barkovich AJ, Norman D. Absence of the septum pellucidum: a useful sign in the diagnosis of congenital brain malformations. *AJR Am J Roentgenol.* 1989; 152(2):353-60.
7. Pickup EES, Schlatterer SD, du Plessis AJ, Mulkey SB. Isolated absent septum pellucidum: a retrospective study of fetal diagnosis and postnatal outcomes. *Pediatr Neurol.* 2022;136:8-14.
8. Lepinard C, Coutant R, BouSSION F, Loisel D, Delorme B, Biquard F, Bonneau D, Guichet A, Descamps P. Prenatal diagnosis of absence of the septum pellucidum associated with septo-optic dysplasia. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2005; 25(1):73-5.
9. McKusick VA, O'Neill MJF. Morsier syndrome. OMIM [Internet]. 1986 Jun 2 [Modified 2011 Nov 30, Cited 2024 Sep 30]. Available from: <https://omim.org/entry/182230>.
10. Hu X, Shang N. Fetal agenesis of the septum pellucidum: ultrasonic diagnosis and clinical significance. *Prenat Diagn.* 2023; 43(6):763-72.
11. Abele H, Babyi-Pachomow O, Sonek J, Hoopmann M, Schaelike M, Kagan KO. The cavum septi pellucidi in euploid and aneuploid fetuses. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2013; 42(2):156-60.

12. Pylypjuk CL, Memon SF, Chodirker BN. Utility of measuring fetal cavum septum pellucidum (CSP) width during routine obstetrical ultrasound for improving diagnosis of 22q11.2 deletion syndrome: a case-control study. *Appl Clin Genet.* 2022;15:87-95.
13. Malinger G, Lev D, Kidron D, Heredia F, Hershkovitz R, Lerman-Sagie T. Differential diagnosis in fetuses with absent septum pellucidum. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2005;25(1):42-9.
14. Glick Y, Amini B, Bell D. Cavum septum pellucidum. *Radiopaedia.org* [Internet]. 2023 Apr 30 [Cited 2024 Sep 30]. doi: 10.53347/rID-1066.
15. Di Pasquo E, Kuleva M, Arthuis C, Morganelli G, Ormitti F, Millischer AE, Grevent D, Ville Y, Ghi T, Salomon LJ. Prenatal diagnosis and outcome of fetuses with isolated agenesis of septum pellucidum: cohort study and meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2022; 59(2):153-61
16. Alonso I, Azumendi G, Romero M, Andérica JR, Herrero JR, Azumendi P, Borenstein M. Fetal optic chiasm: three steps for visualization and measurement on routine transabdominal ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2019; 54:135-6.

JULIANA PINTO COELHO

<http://lattes.cnpq.br/1971807786922122>

<https://orcid.org/0009-0002-6857-197X>

ARTHUR PETERSEN

<http://lattes.cnpq.br/6513862240135154>

<https://orcid.org/0009-0002-3773-4625>

MARCOS MURILO DE LIMA FARIA

<http://lattes.cnpq.br/1872419420655138>

<https://orcid.org/0000-0002-3422-1448>

GABRIELA HISSA

<http://lattes.cnpq.br/9264666113716734>

<https://orcid.org/0000-0003-3037-0259>

HEVERTON PETERSEN

<http://lattes.cnpq.br/7683754801504231>

<https://orcid.org/0000-0002-4509-5715>

Editor Científico - Heverton Pettersen

Revisão Ortográfica: Dario Alvares

Recebido: 02/10/24. Aceito: 10/10/24. Publicado: 06/11/24.



ISSN - 2675-4800



9 771679 895006



SBUS

SOCIEDADE BRASILEIRA
DE ULTRASSONOGRAFIA

