



Síndrome de Down/Neuromiopia Entérica/Septicemia

Sarah Rodrigues Mendes – Residente Pediatria

Fernanda Picolotto –Residente Patologia

Coordenação: Dra. Juliana Diniz, Marcus EA Segura (Patologista)

Coordenação Geral: Marta David Rocha de Moura (Coordenadora da 6^a
Série/ESCS

Brasília, 29 de novembro de 2014

www.paulomargotto.com.br

CASO CLÍNICO

L.V.A.C., sexo masculino, natural de Brasília

Mãe G2 P1 0C A0, 34 anos, Pré-natal com 7 consultas iniciado no 2º Trimestre - Pré-natal incompleto

US fetal (22 semanas):

- Defeito de septo AV forma total; CIV perimembranosa; pielectasia bilateral

US fetal (25 semanas):

- Comprimento de fêmur e de úmero curtos – CROMOSSOMOPATIA T21

US (03/06/2014):

- Centralização fetal ao Doppler com ducto venoso – IPV 0.47 / ILA 4.3 / PFE 1.748g

CASO CLÍNICO

DN: 03/06/2014

Parto cesáreo por oligoâmnio, CIUR e centralização fetal;

Bolsa rota no ato

Mãe O+/RN O+ CD -

**RNPT (36+6)/ PIG (PN 1970g)/Apgar 8/9 + cardiopatia (CIV +
defeito de septo AV total) + estigmas sindrômicos**

CASO CLÍNICO

EXAME FÍSICO AO NASCIMENTO: implantação baixa de orelha, orelhas pequenas, prega única em mão esquerda, língua protusa, braquicefalia, prega nugal redundante, face plana, sulco halucal em pés.

Hiperfonese de B2; Sopros sistólico (3+/6+) mais audível em foco tricuspídeo.

CASO CLÍNICO

Encaminhado à UTIN em 03/06/2014, devido taquipnéia, colocado sob HOOD.

Boa evolução clínica > no 2ºddv foi suspenso o HOOD e iniciada dieta, sendo encaminhado ao alojamento conjunto.

GENÉTICA: realização de cariótipo para dia 10/06/14, avaliação cardíaca, USG de abdome, USG transfontanelar, avaliação oftalmológica, hemograma e coleta da triagem neonatal.

CASO CLÍNICO

**05/06/2014 – Hiperbilirrubinemia/icterícia neonatal – Mãe O+/RN
O+ CD – (fototerapia)**

06/06/2014 – encaminhada à UCIN patológico

**07/06/2014 – novamente encaminhada à UTIN (cianose +
taquidispnéia) - Descompensação no 4ºddv por
desidratação?**

**ECOCARDIOGRAFIA (07/06/14): FOP / DEFEITO SEPTO AV
FORMA TOTAL**

CASO CLÍNICO

**ECOCARDIOGRAFIA DE ABDOME TOTAL (13/06/2014) -
discreta pielocaliectasia renal esquerda**

14/06/2014 – Encaminhada à UCIN patológica

16/06/2014 – cianose, resíduo gástrico, distensão abdominal.

17/06/2014 – INTERCORRÊNCIA: durante a dieta, apresentou queda de saturação, cianose extremidades, gemência importante e distensão abdominal. – REGULADO PARA UTIN

CASO CLÍNICO

RX DE TÓRAX E ABDOME (17/06/2014): Aumento de área cardíaca / congestão de hilos pulmonares / grande distensão de alças intestinais com pneumatose em QSD – ENTEROCOLITE NECROSANTE?

Dieta zero / exames / Tazocin (usou D7, início 16/06, e então trocado por Meropenem, usou D21, início 23/06) / Vanco (usou D21, início em 16/06)/ Dobuta – SEPSE TARDIA?

Gemencia + esforço respiratorio mantidos – IOT

Rx pós intubação: pneumatose intestinal, compatível com ENTEROCOLITE NECROSANTE.

CASO CLÍNICO

RADIOGRAFIA DE ABDOME COM RAIOS HORIZONTAIS

(17/06/14 -11h) com laudo: Pneumatose intestinal. Distensão difusa de alças intestinais. Não há sinais de pneumoperitônio ou ar em vias biliares

EXAME FÍSICO: abdome está extremamente doloroso, a despeito do uso de fentanil de 1,5 mcg/kg/min. Presença de crepitações em região supra-umbilical.

CASO CLÍNICO

18/06/2014 – LAPAROTOMIA EXPLORADORA:

Achado sugestivo macroscopicamente de enterocolite necrosante em jejuno distal, íleo e todo cólon (com piora em íleo terminal, cólon direito e transversos, além de necrose do apêndice).

Não visualizado perfurações.

Realizado ileostomia em dupla boca em segmento de íleo terminal (+- 15 cm da válvula ileo-cecal) + Apendicectomia.

Punção de veia subclávia direita.

CASO CLÍNICO

RX: tórax+abdome pós-laparotomia:

**Presença de gás em colon. Pulmões sem congestão ou infiltrados, mínima lamina de pneumomediastino à direita.
TOT, SOG, cateter de subclávia direita em contra-fluxo**

19/06/2014 – 1º DPO – presença de melena

CASO CLÍNICO

**02/07/2014 – resultado de cariótipo do Hospital de Apoio
número – 47,XY + 21 (20)**

Fundoscopia – normal – realizar novo exame após 6 meses

11/07/2014 – transfusão sanguínea (concentrado de hemácias)

CASO CLÍNICO

**17/07/2014 – descompensação clínica –
hemodinâmica?/infeciosa?**

**RX de tórax com infiltrado de aspecto pneumônico em LSD + PCR
alterado: 2.3**

CD: retorno de ATB > vancomicina+meropenem

**21/07/2014 - CCIH informa crescimento de CGP na hemocultura
(coleta em 17/07/2014).**

CD: Suspenso Meropenem / mantido Vancomicina (D10)

Resultado definitivo: *Staphylo hominis*, sensível a vanco

CASO CLÍNICO

26/07/2014 – PROGRAMAÇÃO DA CIPE:

Alta hospitalar com ostomia. Acompanhamento ambulatorial para decidir melhor momento para a reconstrução do trânsito.

27/07/2014 – alta da UTIN, admissão em UCIN E > gemência + cianose > retorna à UTIN

CASO CLÍNICO

RX: tórax+abdome (28/07/2014):

RX com cardiomegalia. Campos pulmonares levemente congestos. Pobreza de gás abdominal.

CASO CLÍNICO

04/08/2014 – alta da UTIN, admissão na Ala A – evoluiu estável clinicamente

07/08/2014 – Alta hospitalar em uso de espironolactona/captopril/furosemida com encaminhamento para controle ambulatorial, orientação de retorno na Ala A em 14/08/2014

14/08/2014 – perda ponderal leve, estável clinicamente, optado por novo retorno em 21/08/2014 para avaliar necessidade de reinternação se ganho ponderal persistente.

CASO CLÍNICO

21/08/2014 – Mãe retorna, lactente com ganho ponderal em relação ao exame anterior, neste dia mãe queixava alteração na cor da secreção da ileostomia – orientado avaliação pela CIPE no PS

26/08/2014 – atendimento em PS para troca de SNE, procedimento realizado sem intercorrências, administrado domperidona e dieta pela sonda, com boa aceitação.

CASO CLÍNICO

08/09/2014 – 07:00h

Criança deu entrada no PS distrófica, aparentemente sem vida, sem respiração espontânea, pálida e sem ausculta de batimentos cardíacos, vinda de casa em condução própria;

Mãe afirmava que desde a madrugada observou criança mais apática, pálida, hipoativa e antes de chegar no hospital apresentou desvio do olhar e respiração agônica.

CASO CLÍNICO

RCP > IOT

Acesso venoso difícil – 1º dose de adrenalina por TOT

Acesso intra-ósseo > HV com solução fisiológica

**Conseguido acesso venoso > feito + 3 doses de adrenalina,
além da RCP efetuada por cerca de 30 min**

**07:30h – constatado óbito, mãe concordou com solicitação de
necrópsia – corpo encaminhado à patologia**

DEFEITO DO SEPTO ATRIOVENTRICULAR

EPIDEMIOLOGIA

4-5% dos nascidos com cardiopatia congênita

17% dos fetos com cardiopatia congênita

Ocorrência: 0.19/1000 nascidos vivos

Não há diferença entre sexo

Síndrome de Down: 40% tem cardiopatias e 40 % destas são DSAV (geralmente forma completa)

HISTÓRIA NATURAL- FORMA TOTAL

IC com cerca de 1-2 meses de idade

Pneumonias de repetição

Alta mortalidade aos 2-3 anos (se não operados)

Doença obstrutiva vascular pulmonar (DOVP) – portadores de S. de Down são mais propensos a desenvolver DOVP – ideal operar antes dos 6 meses

TRATAMIENTO CLÍNICO

IC: Digoxina / Furosemida / Captopril

Profilaxia de endocardite infecciosa

TRATAMENTO CIRÚRGICO- CORREÇÃO TOTAL

Indicação: 3-8 meses

Mortalidade: 5-10%

Complicações :

- Insuficiência de valva AV esq.
- BAVT < 5%
- Arritmias supraventriculares

ASSOCIAÇÕES QUE DIFICULTAM TRATAMENTO CIRÚRGICO

Hipoplasia do VE (formas desbalanceadas)

Valva AV esquerda com duplo orifício

Músculo papilar esquerdo único

CIV muscular

Obstrução de via de saída VD (T4F)

Obstrução de via de saída do VE (estenose subaórtica)

ENTEROCOLITE NECROSANTE

CONCEITO

Grave doença gastrintestinal que afeta principalmente RN (recém-nascidos) prematuros gerando sofrimento intestinal acentuado.

Tem etiologia multifatorial .

Pode cursar com necrose e perfuração intestinal.

FATORES DE RISCO

O principal fator de risco para ECN (enterocolite necrosante) é a prematuridade.

Outros fatores de risco:

- Apnéia, doença pulmonar, asfixia;
- Baixo peso, parto gemelar;
- Cateterização da artéria umbilical, uso de cateteres venosos centrais;
- Persistência do canal arterial;
- Hiperviscosidade, exsanguíneotransfusão, bacteremia;
- Baixo débito cardíaco, choque;
- Alimentação hiperosmolar.

EPIDEMIOLOGIA

Incidência: entre 3 a 4 casos/mil nascimentos, sendo 75 a 90% dos casos ocorrendo em RN pré-termos, principalmente com idade gestacional entre 31-32 semanas e peso menor que 1500g.

Início entre 3 e 10 dias de vida.

Pode também ocorrer em RN a termo.

A mortalidade varia de 20-40% (37% necessitam de tratamento cirúrgico) e 40-50% podem apresentar gangrena intestinal ou perfuração.

NÃO está relacionada ao sexo, raça ou sazonalidade;

QUADRO CLÍNICO

<u>SINAIS</u>	<u>PORCENTAGEM DE</u>
Distensão abdominal	<u>PACIENTES</u>
Fezes sanguinolentas	28
Apnéia, bradicardia	26
Hiperestesia abdominal	21
Retenção do conteúdo gástrico	18
Fezes guáico-positivas	17
"Aspecto séptico"	12
Choque	11
Vômitos biliosos	11
Acidose	10
Letargia	9
Celulite da parede abdominal	6
Diarréia	6
Tumoração na Fossa ilíaca direita	2



DIAGNÓSTICO

Hemograma: Trombocitopenia (indicador prognóstico – abaixo de 100.000/mm³ indica gangrena intestinal.)

Neutrofilia / neutropenia

Anemia

Hemocultura (freqüentememnte Klebsiella sp.)

Pesquisa de sangue nas fezes (oculto ou não)

Gasometria (acidose metabólica persistente)

Radiografia do abdome seriada (6/6 h)

ACHADOS RADIOLÓGICOS

Distensão e edema de alças;

Pneumatose intestinal;

Pneumoperitônio;

Íleo paralítico;

Portograma aéreo.

**Pneumatose Coli (Pneumatose exclusiva do Cólon, não há
envolvimento do intestino curto - Forma benigna de ECN)**



MANEJO CLÍNICO

Dieta zero;

Esvaziamento gástrico contínuo;

Cobertura antibiótica de amplo espectro (inclusive anaeróbios);

Manutenção da perfusão adequada;

Correção dos distúrbios hidroeletrólíticos e ácido-básico;

Tratamento da coagulação intravascular disseminada, quando instalada.

INDICAÇÕES CIRÚRGICAS

A ECN é considerada a emergência cirúrgica mais comum no período neonatal;

INDICAÇÃO ABSOLUTA → Perfuração de Alças (com ou sem pneumoperitônio);

INDICAÇÕES RELATIVAS → Portograma aéreo, alças paralíticas, eritema de parede abdominal e tumoração palpável;

A decisão de submeter à cirurgia deve ser baseada na evolução clínica do RN e deve ser tomada em conjunto por cirurgião, anestesista e neonatologista.

PROCEDIMENTO CIRÚRGICO

Os dois procedimentos mais realizados são:

- Drenagem peritoneal simples;
- Laparotomia exploradora com ressecção do segmento acometido, seguida de anastomose primária ou enterostomias.
- Mortalidade cirúrgica de 20 a 40%.

COMPLICAÇÕES

- Estenose intestinal pós-cicatricial
- Fístulização
- Abscesso
- ECN recorrente
- Síndrome do intestino curto
- Síndrome disabsortiva
- Colestase

ESTRATÉGIAS PREVENTIVAS

Corticoterapia antenatal;

Aleitamento Materno;

Progressão criteriosa da dieta → (20 ml /kg/dia)

Administração de Igs (em fase de estudo):

- Eibl et al. avaliaram a eficácia de um preparado oral de imunoglobulinas (73% - IgA e 26% - IgG) na prevenção de ECN e encontraram redução na incidência da ECN nos bebês tratados.

ESTRATÉGIAS PREVENTIVAS

Sabe-se que a presença de um canal arterial patente (PCA) promove um desvio do volume sanguíneo para as artérias pulmonares na fase diastólica, o que leva à diminuição da perfusão esplâncnica, aumentando, assim, o risco de aparecimento da ECN;

Cassady et al. observaram que a ligadura cirúrgica precoce do canal arterial ou o uso de ibuprofeno diminuía a chance de aparecimento da ECN;

O uso de indometacina é controverso;

Uso de pré e pró-bióticos.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Oliveira,ND et al. Avanços em Enterocolite Necrosante. 2005.**
- Margotto PR. Enterocolite necrosante. In. Margotto PR. Assistência ao Recém-Nascido de Risco. 2ª Edição.Hospital Anchieta, Brasília, pg.481-485, 2006.**
- Metzger-Maayan A et al. Necrotizing enterocolitis in full-term infants: case-control study and review of the literature. J Perinatolol; 24:494-499. 2004**
- Clapp S, Perry B L, Farooki Z Q et al. - Down's Syndrome, complete atrioventricular canal, and pulmonary vascular obstructive disease. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1990; 100: 115-21.**

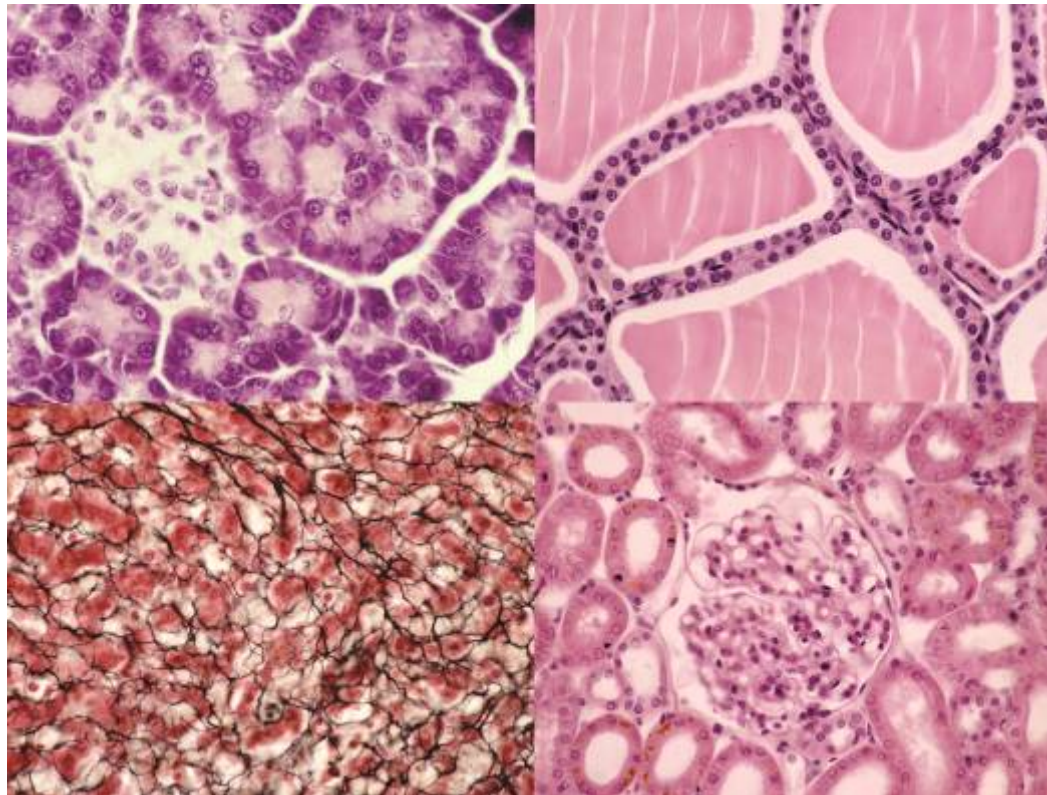
A 060/14

MARCOS E.A. SEGURA

MÉDICO PATOLOGISTA

FERNANDA PICOLOTTO

RESIDENTE



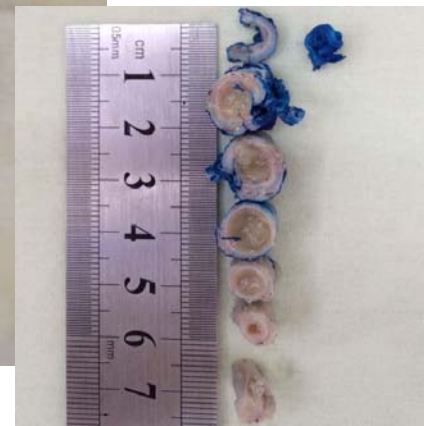
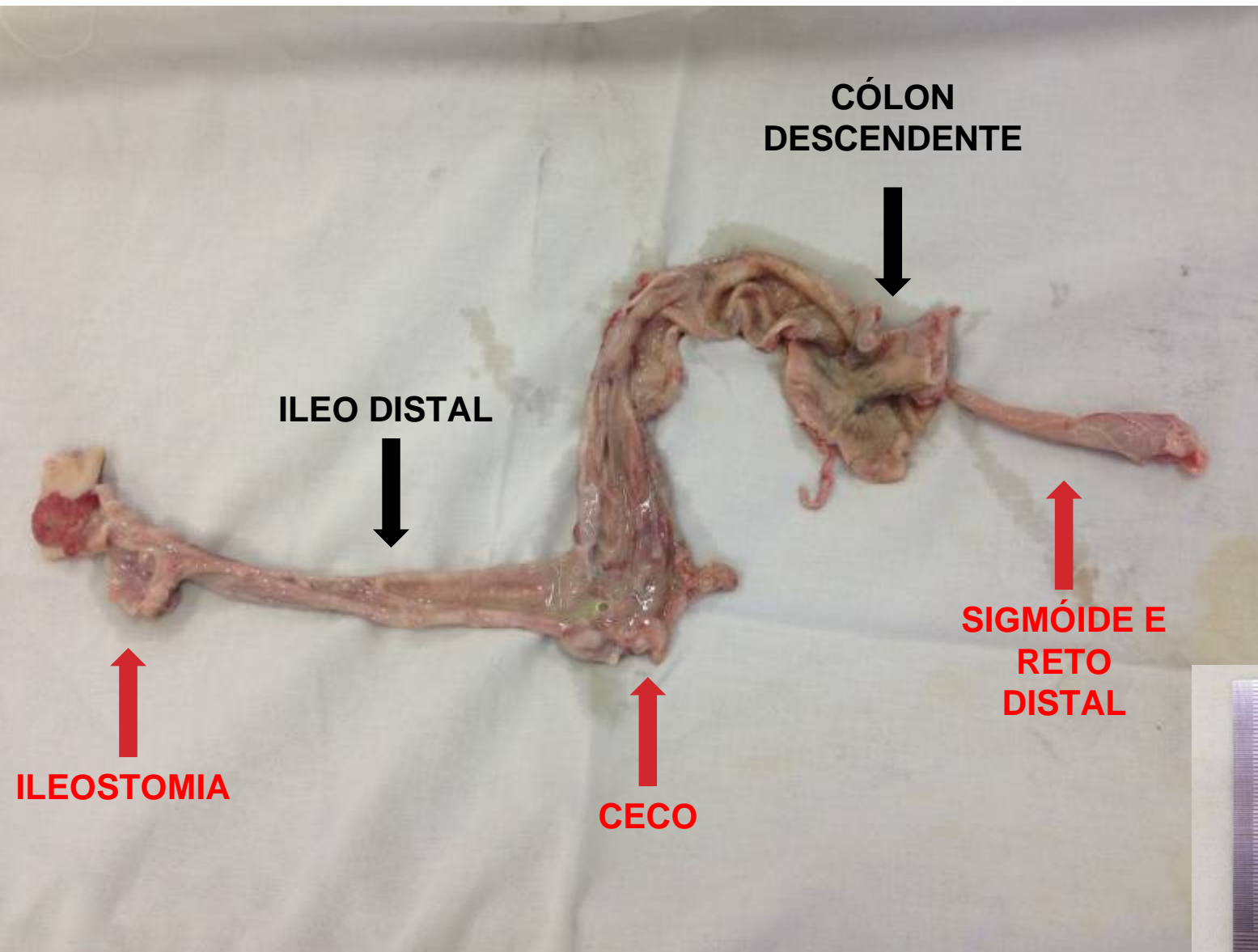
ECTOSCOPIA

- **Sexo masculino**
- **Anastomose êntero-cutânea em flanco direito**
- **Implantação baixa de orelhas**
- **Prega palmar única**
- **Lingua protusa**
- **Pele da nuca redundante**

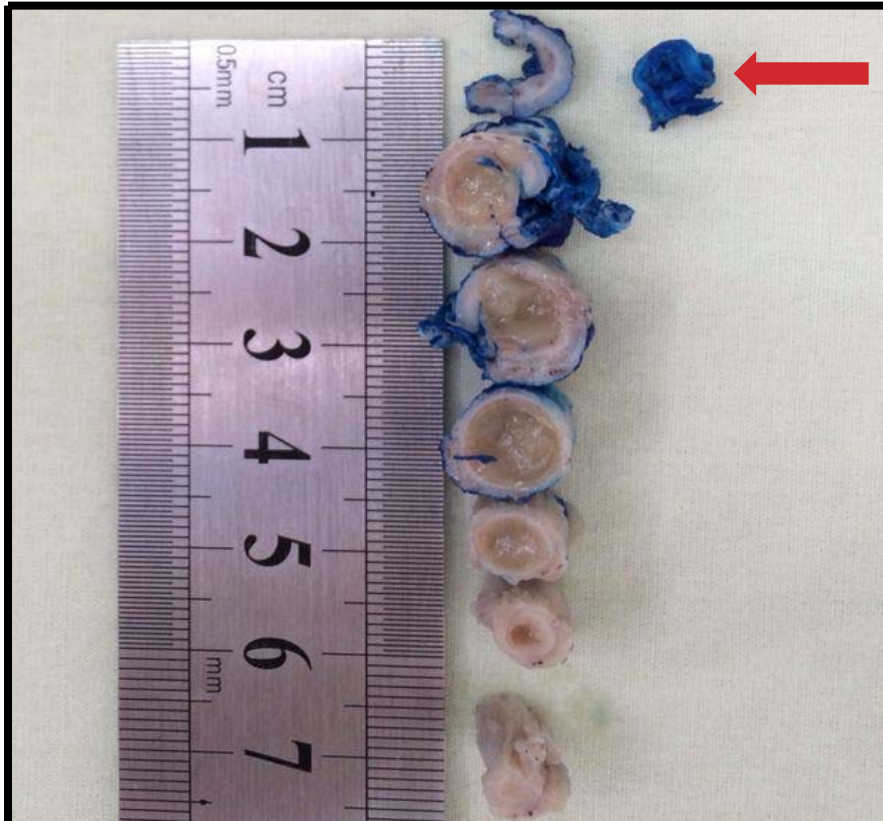
Cariótipo 47, XY +21 (trissomia

Peso	2000,0g
C.Total	48,0cm
C.Cr-Cau	33,0cm
C.Cef	32,0cm
C.Tor	26,0cm
C.Abd	32,0cm

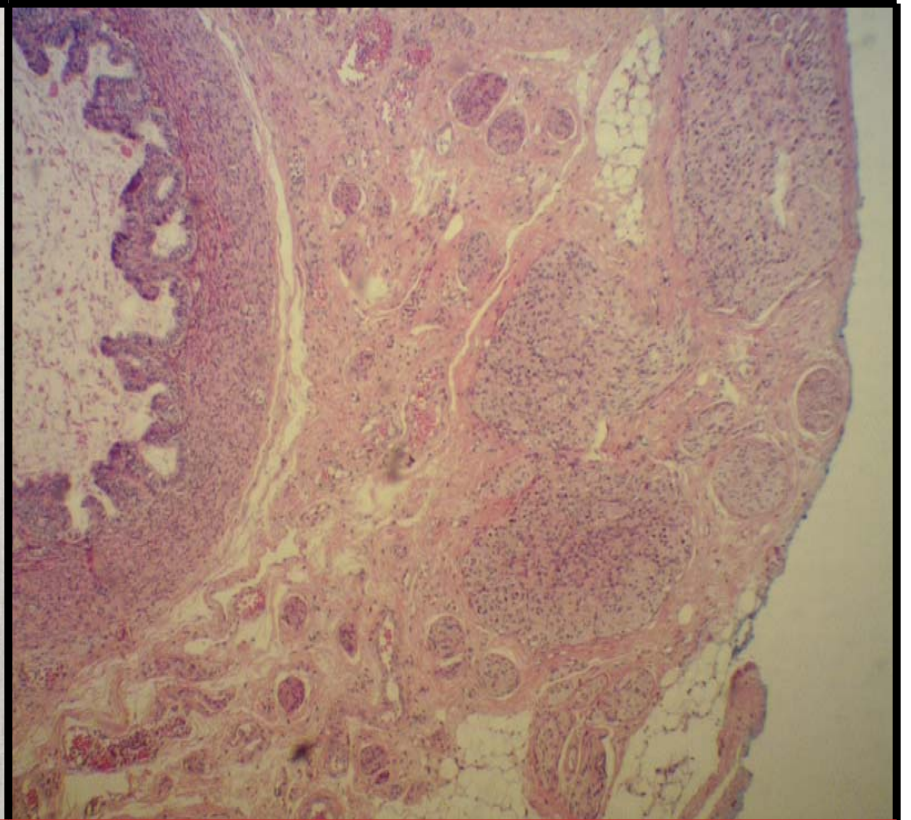
TRATO GASTRO-INTESTINAL



TRATO GASTRO-INTESTINAL

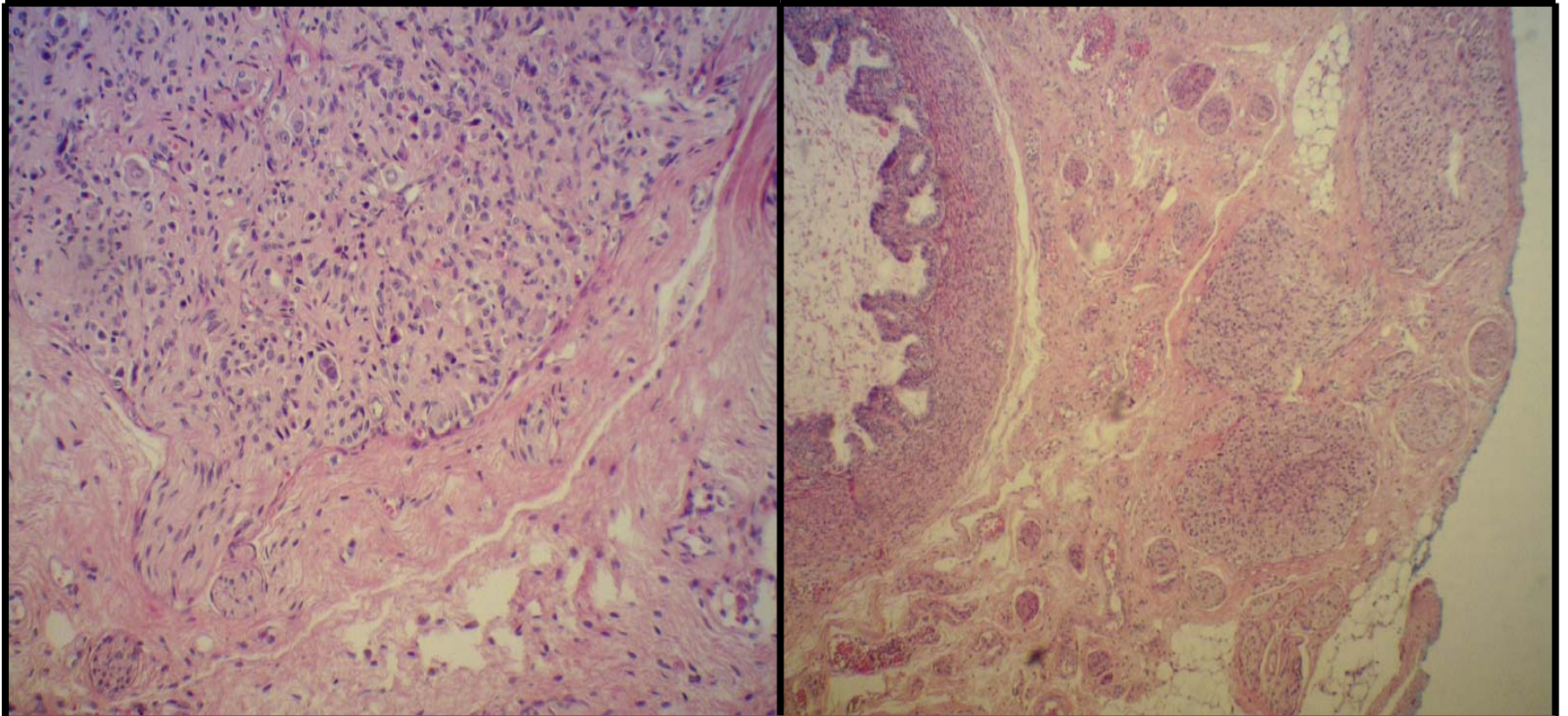


Cortes transversais do reto e sigmóide conservando distância ao ponto distal



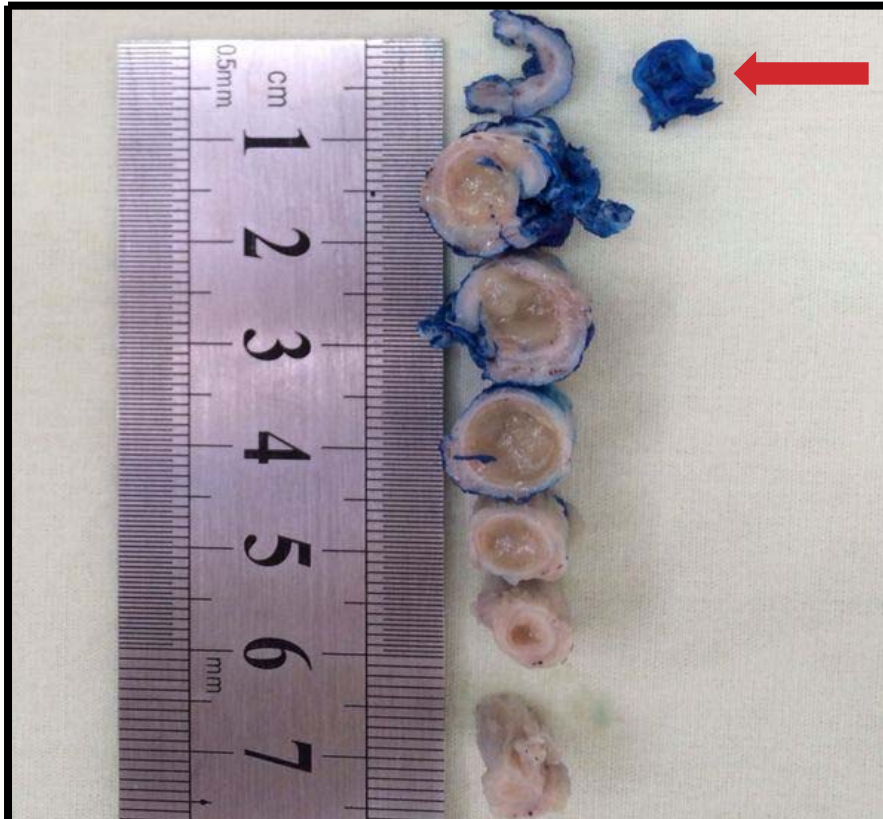
Tecidos pericólicos com presença de gânglios gigantes

TRATO GASTRO-INTESTINAL

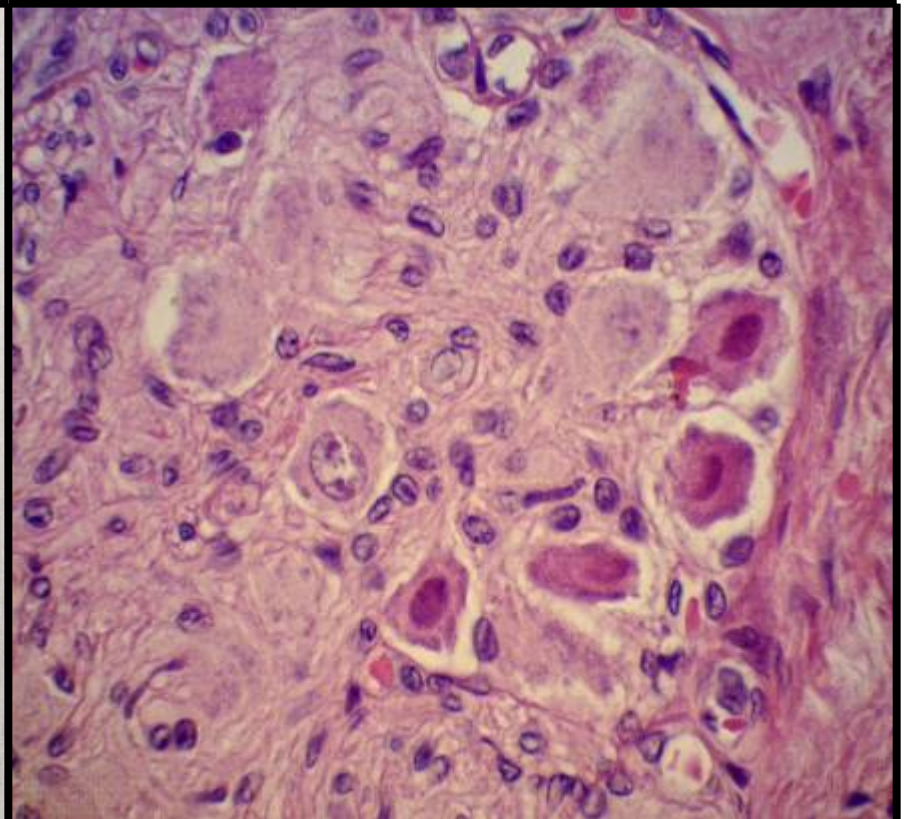


Tecidos pericólicos com presença de gânglios gigantes.

TRATO GASTRO-INTESTINAL

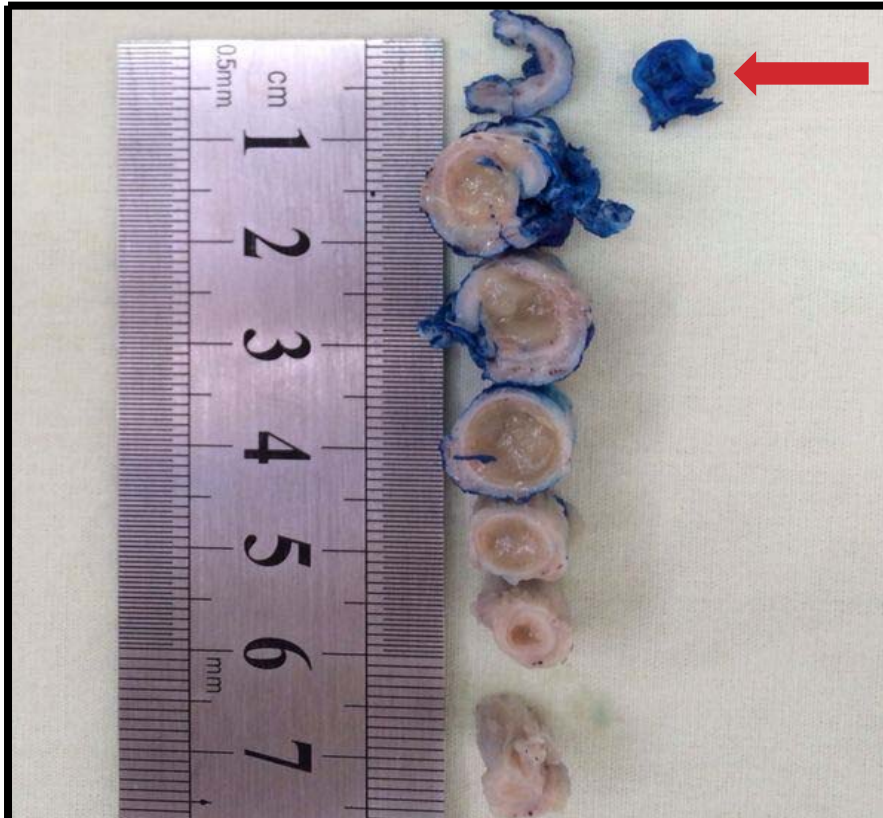


Cortes transversais do reto e sigmóide conservando distância ao ponto distal

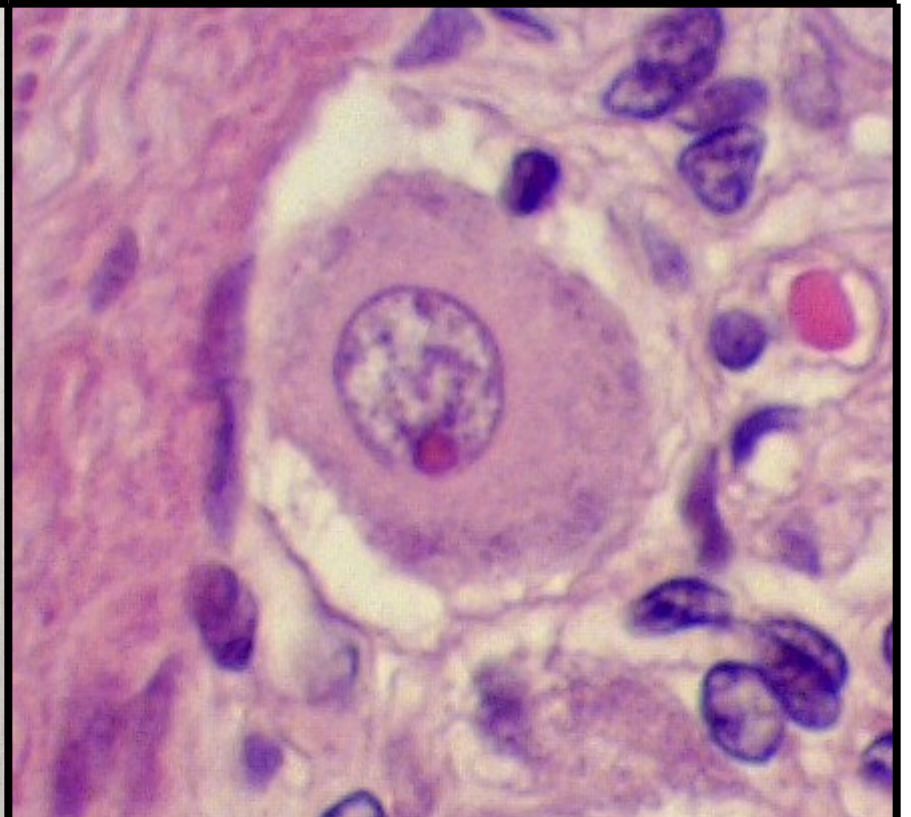


Células ganglionares degeneradas (tecidos pericólicos)

TRATO GASTRO-INTESTINAL

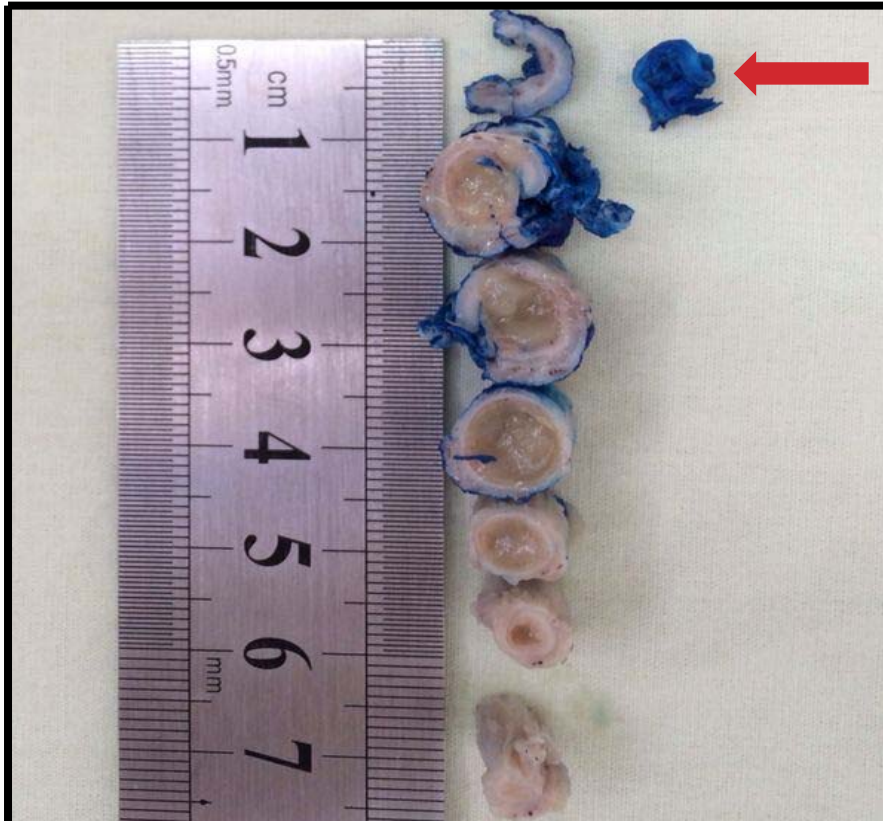


Cortes transversais do reto e sigmóide conservando distância ao ponto distal

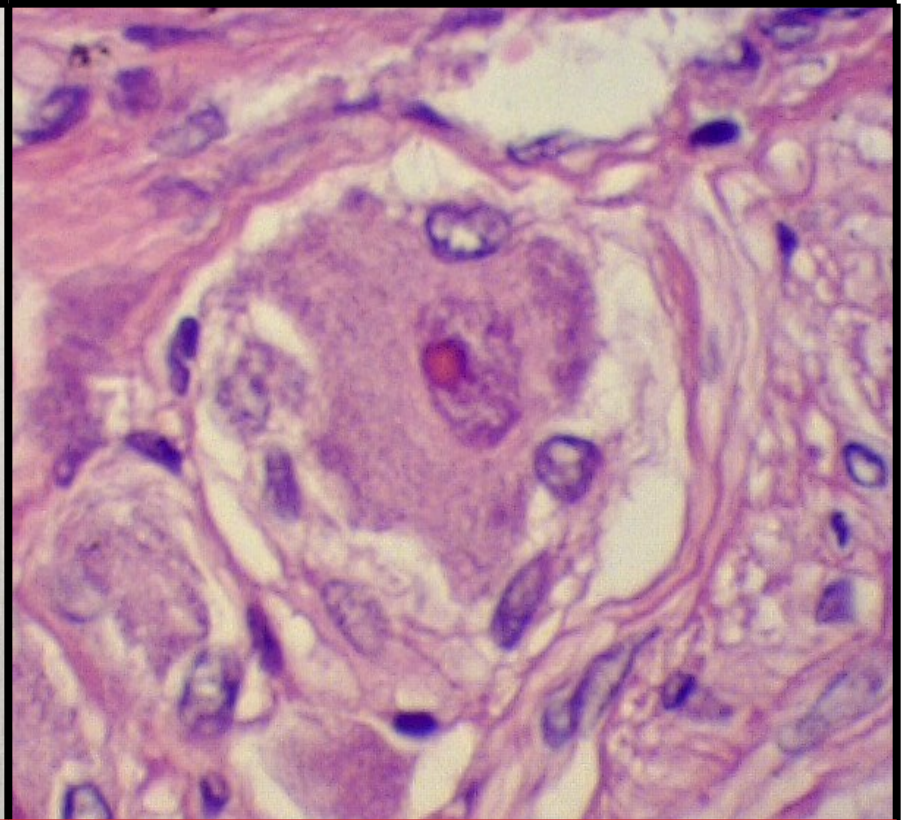


Inclusão intranuclear em neurônio (tecidos pericólicos)

TRATO GASTRO-INTESTINAL

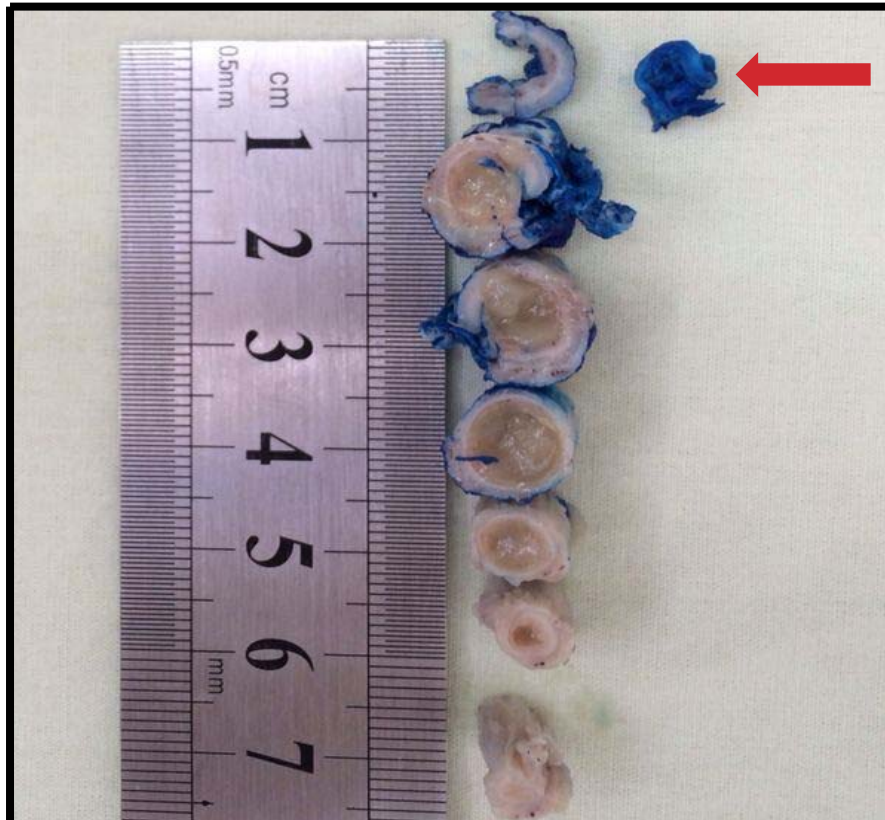


Cortes transversais do reto e sigmóide conservando distância ao ponto distal

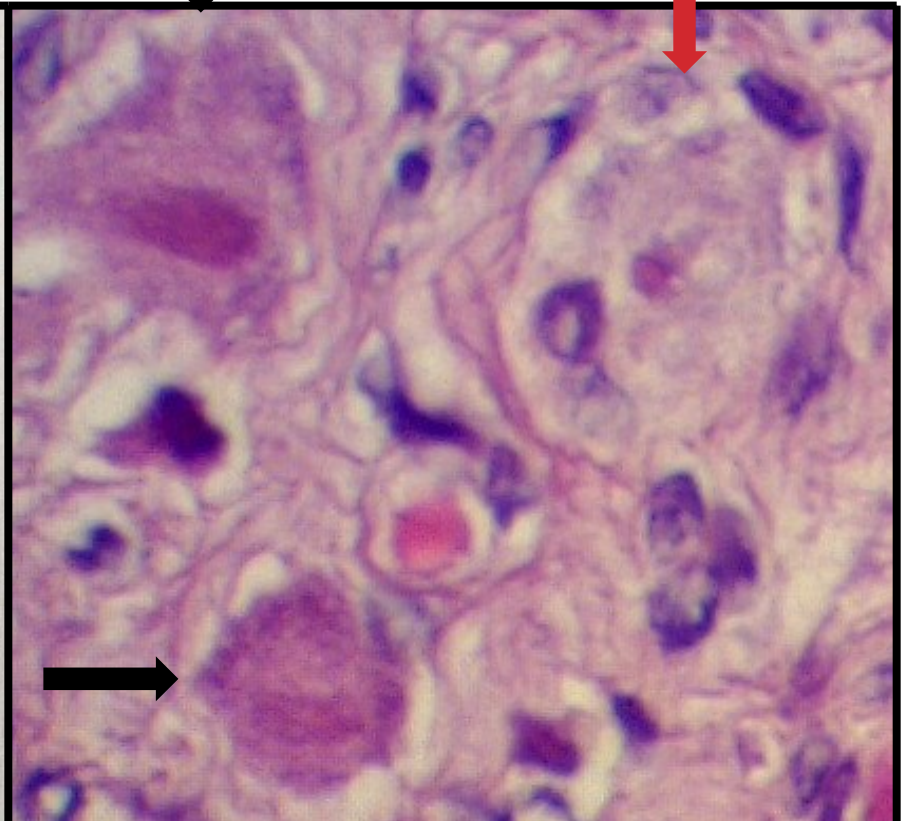


Inclusão intranuclear em neurônio (tecidos pericólicos)

TRATO GASTRO-INTESTINAL

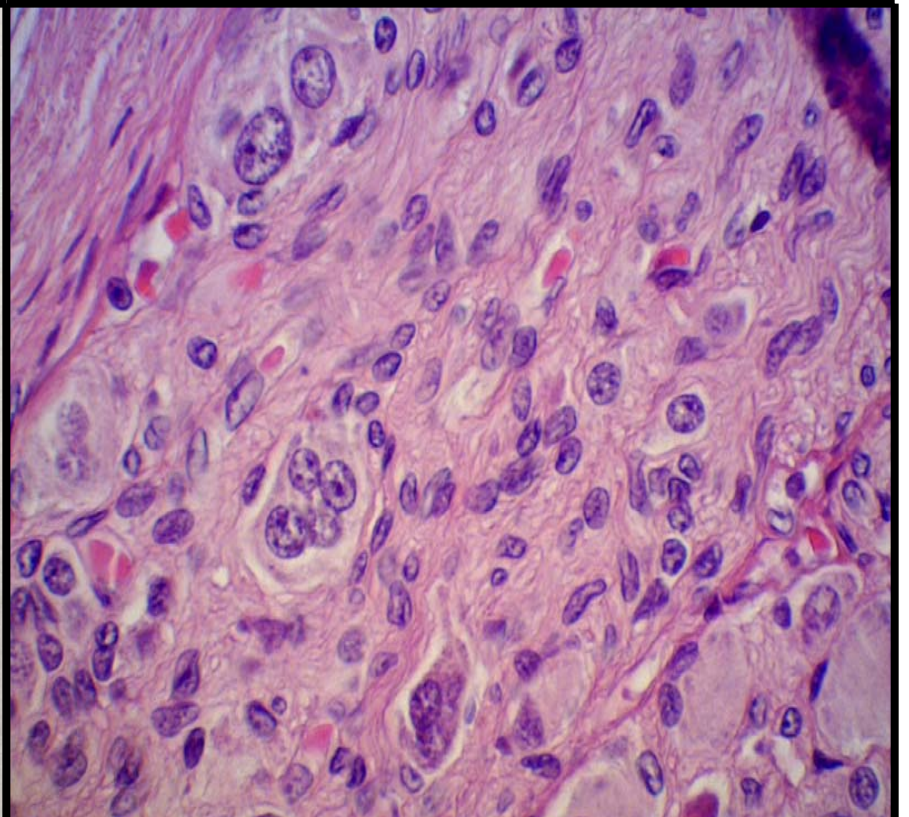
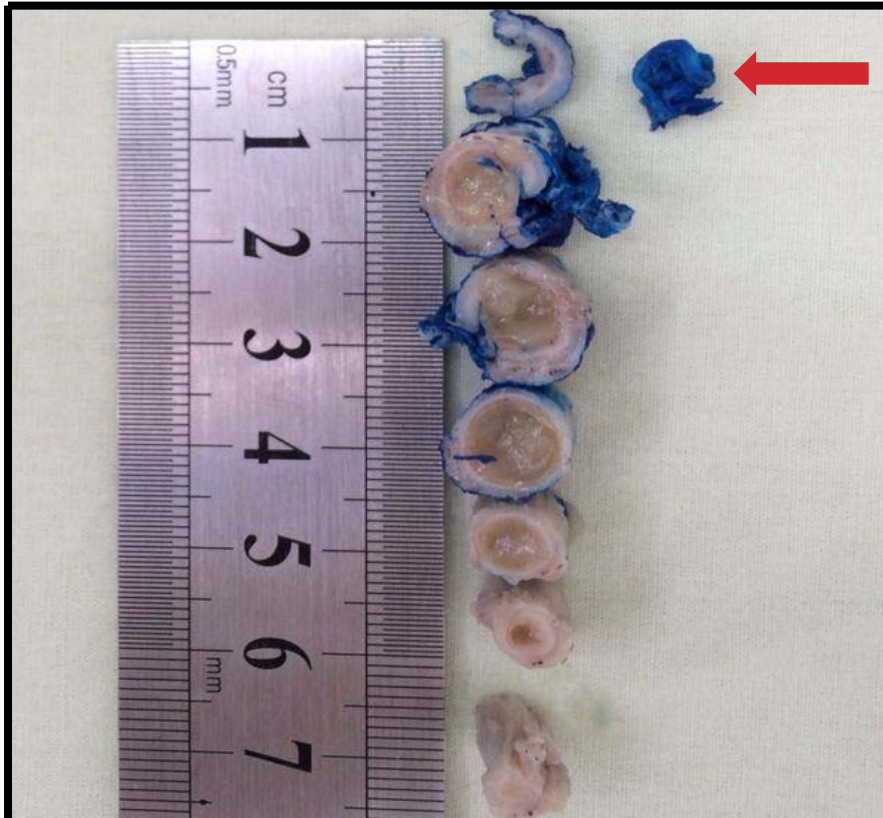


Cortes transversais do reto e sigmóide conservando distância ao ponto distal



Dois neurônios degenerados (setas pretas). Neurônio com inclusão citoplasmática eosinofílica - megamitocôndria (seta vermelha)

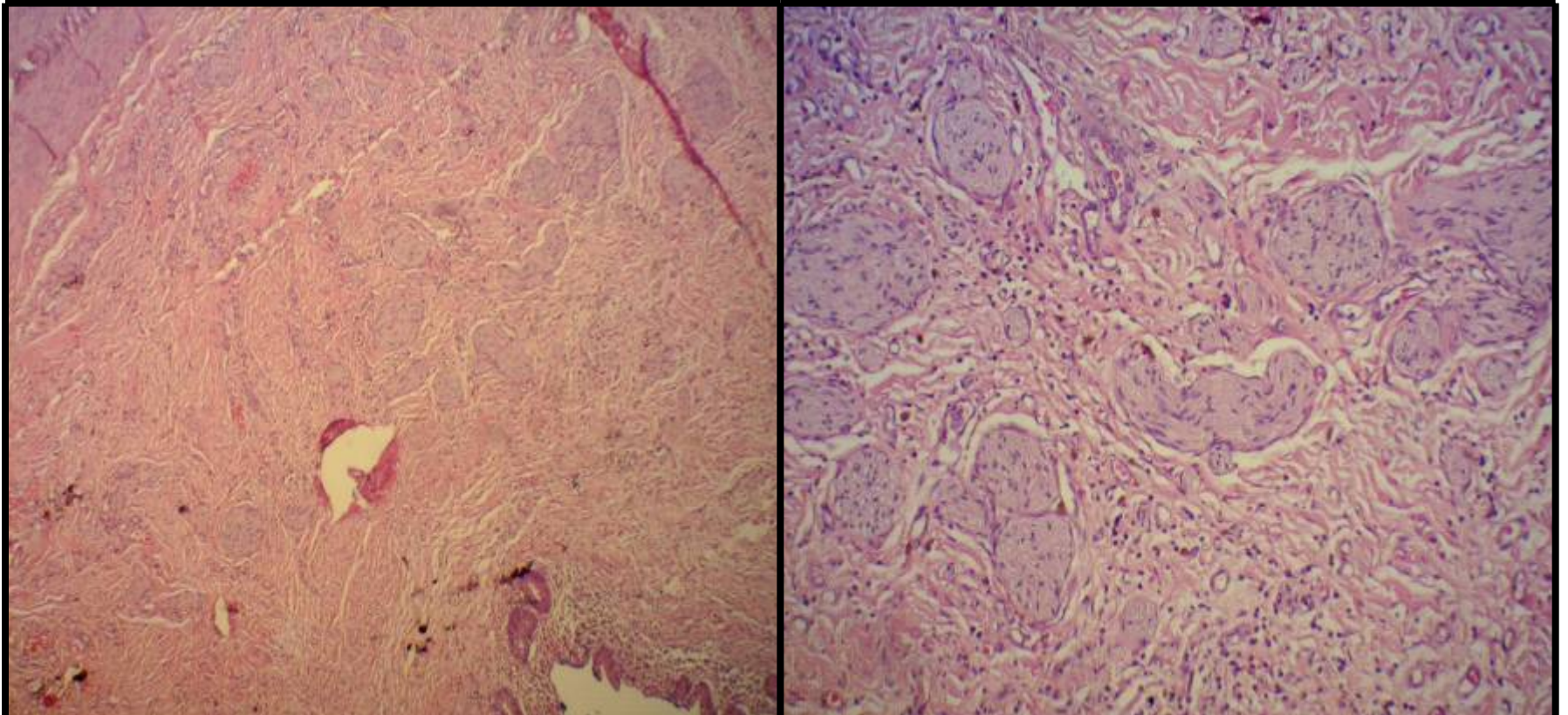
TRATO GASTRO-INTESTINAL



Cortes transversais do reto e sigmóide conservando distância ao ponto distal

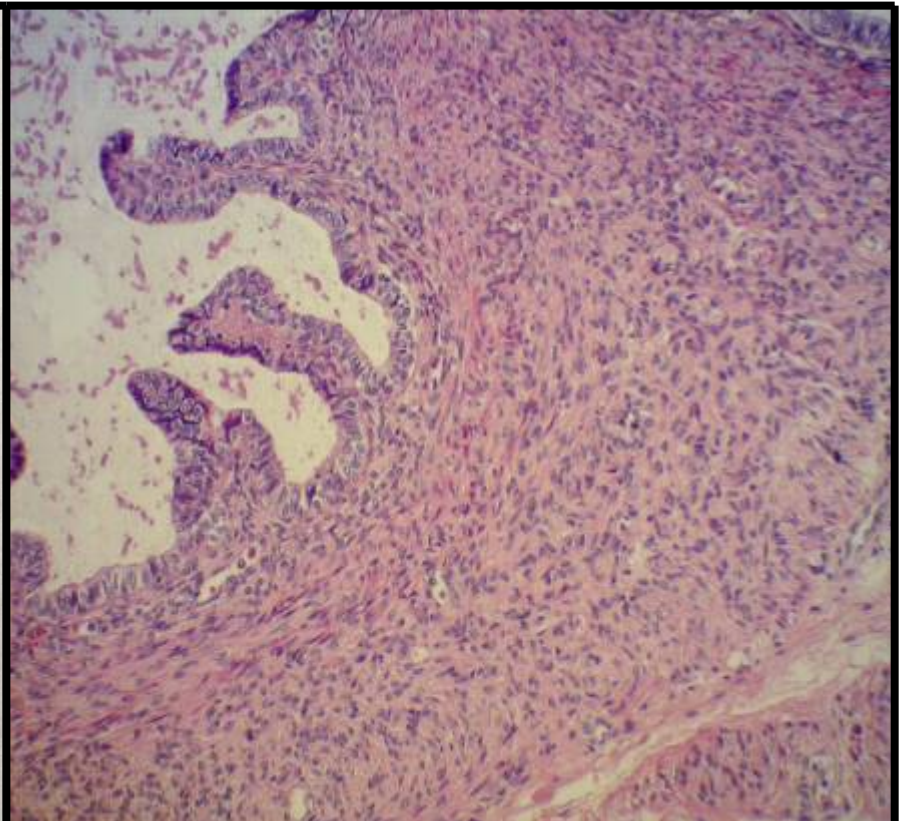
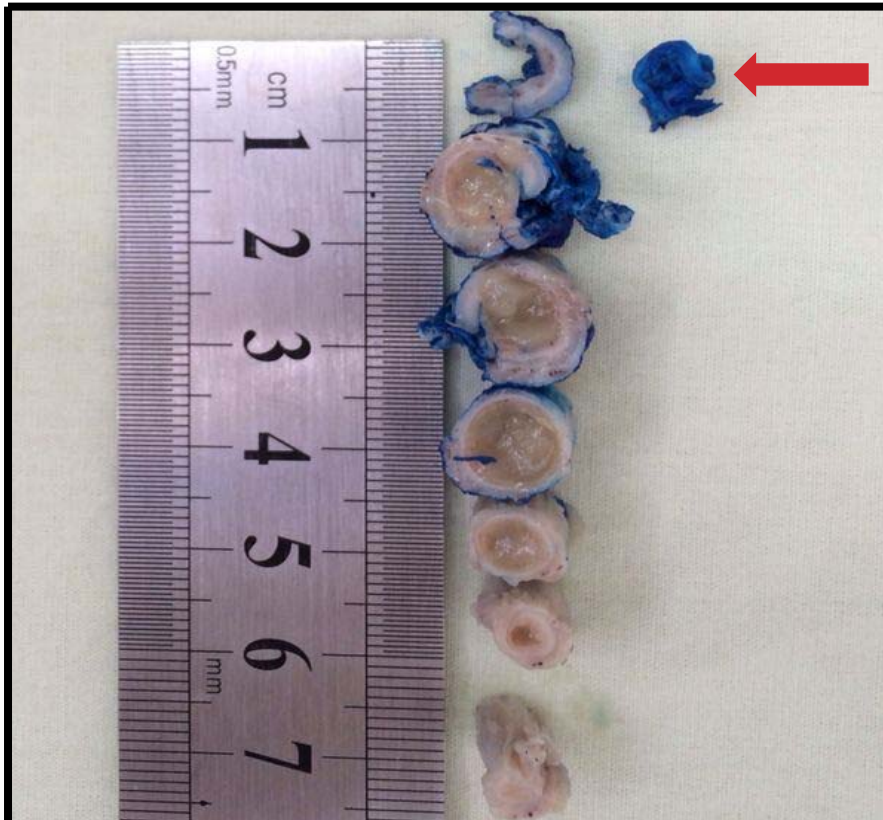
Neuronios Multinucleados (tecidos pericólicos)

TRATO GASTRO-INTESTINAL



Na parede promiamente dita do reto não observamos a presença de células ganglionares (AGANGLIONOSE). Presença de filetes nervosos hipertrofiados.

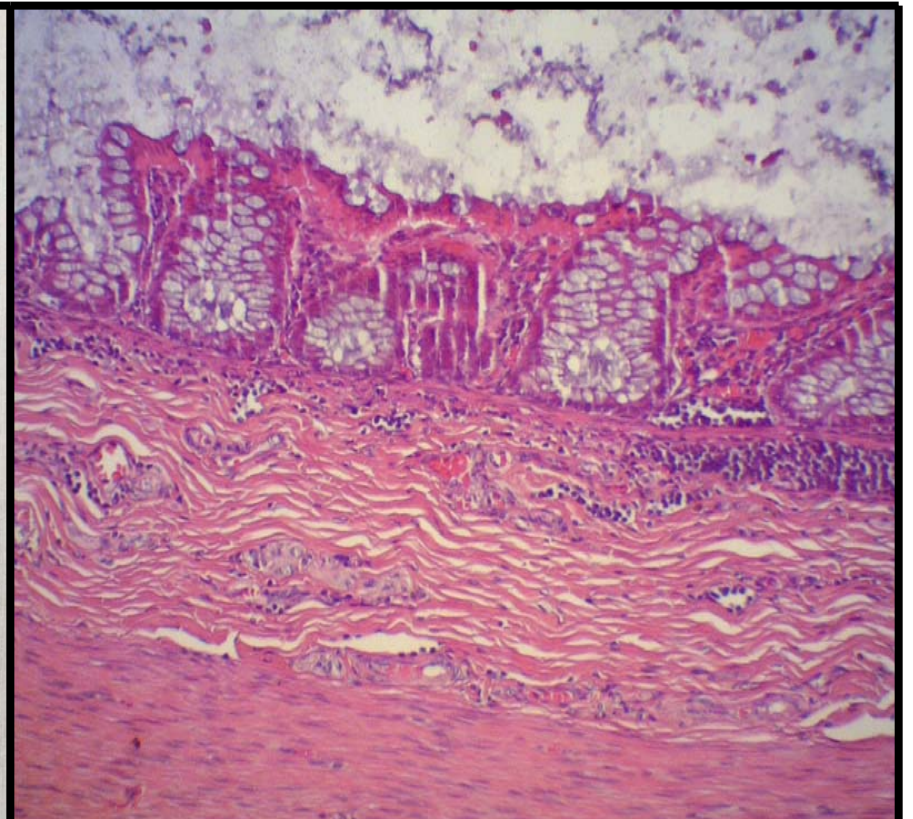
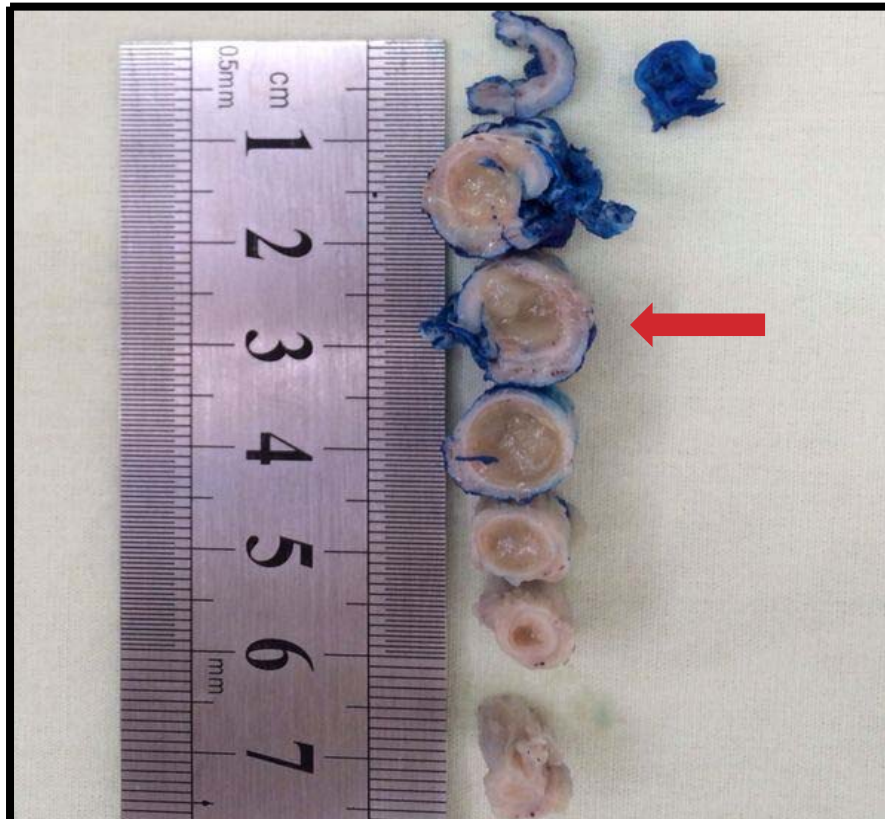
TRATO GASTRO-INTESTINAL



Cortes transversais do reto e sigmóide conservando distância ao ponto distal

Ausência do plexo mioentérico e submucoso no reto distal (Aganglionose).

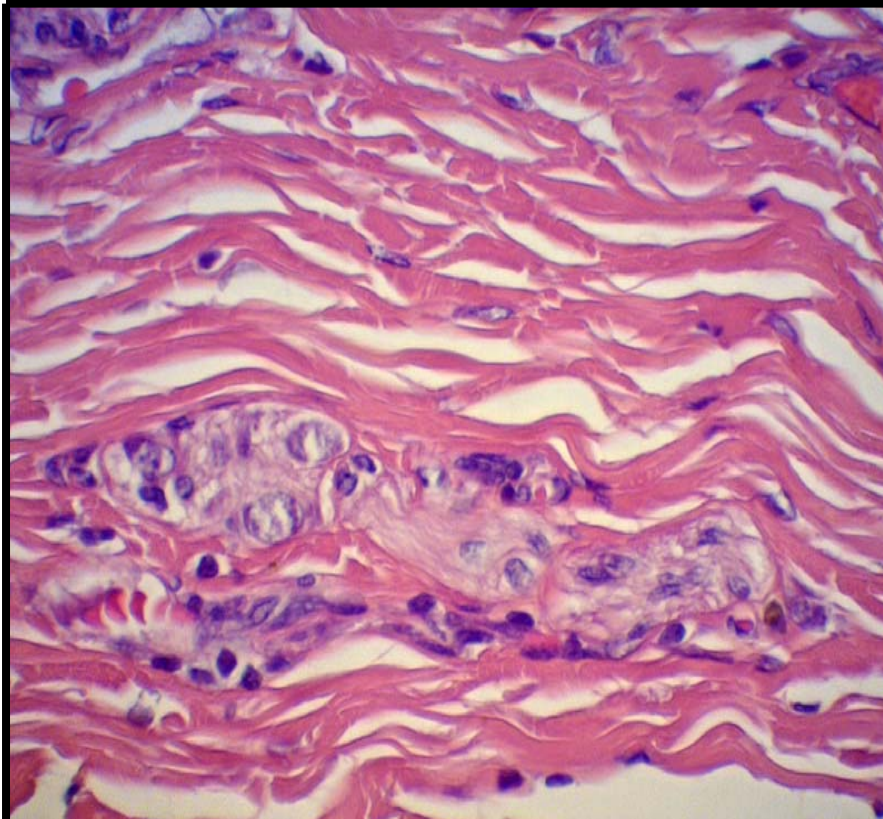
TRATO GASTRO-INTESTINAL



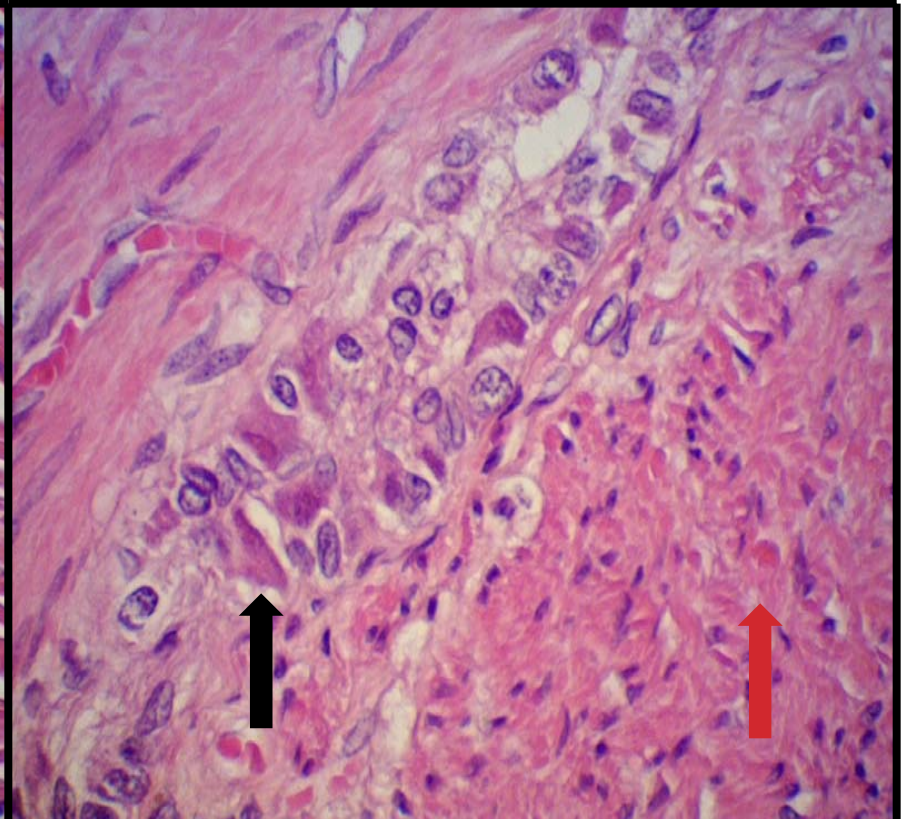
Cortes transversais do reto e sigmóide conservando distância ao ponto distal

A partir do centímetro 3 observamos a presença células ganglionares na submucosa e no plexo mioentérico

TRATO GASTRO-INTESTINAL

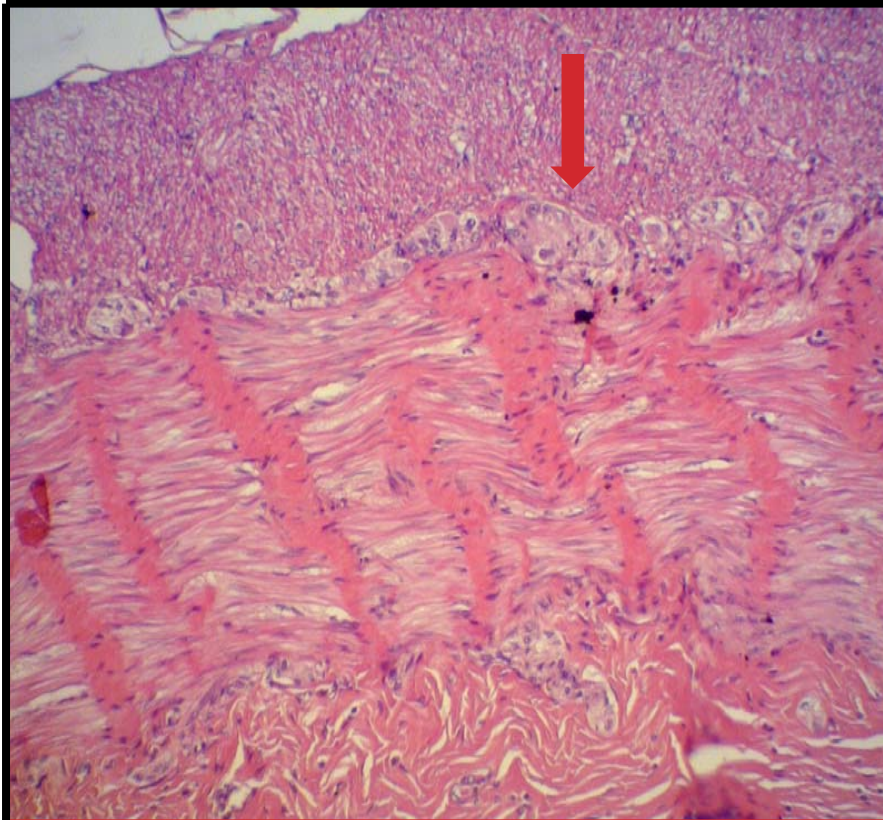


A partir do centímetro 3 observamos a presença células ganglionares na submucosa e no plexo mioentérico

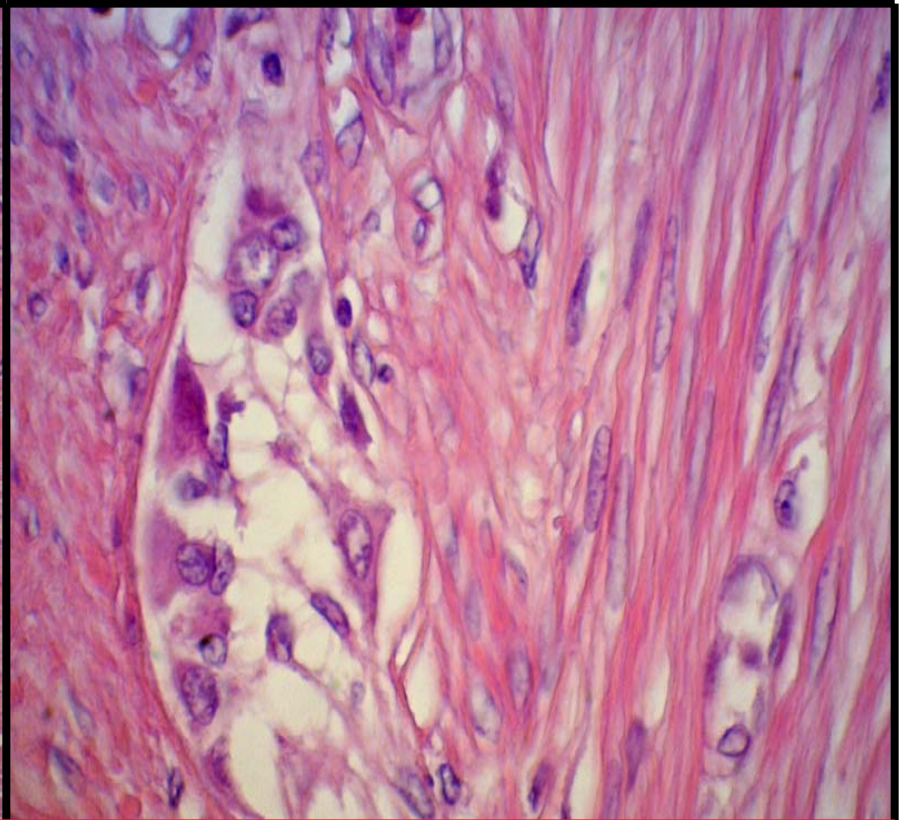


Neurônios degenerados (seta preta).
Inclusões intracitoplasmáticas em miócitos (seta vermelha).

TRATO GASTRO-INTESTINAL

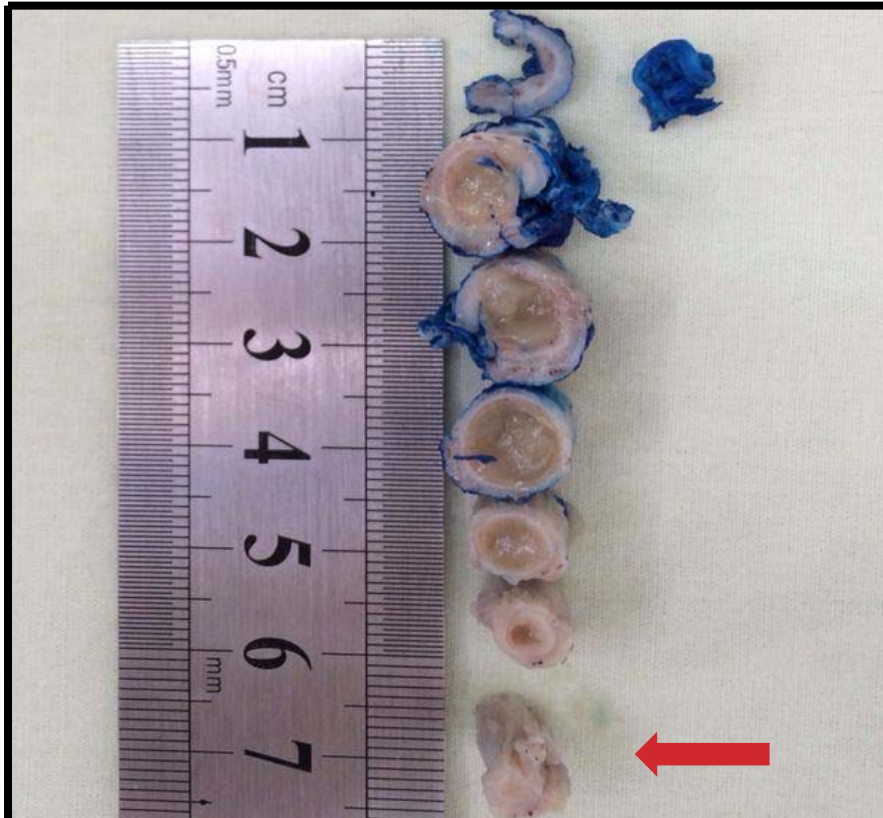


5,0cm - “Colunas” eosinofílicas na muscular. Formação de fila quase contínua de ganglios (seta vermelha)

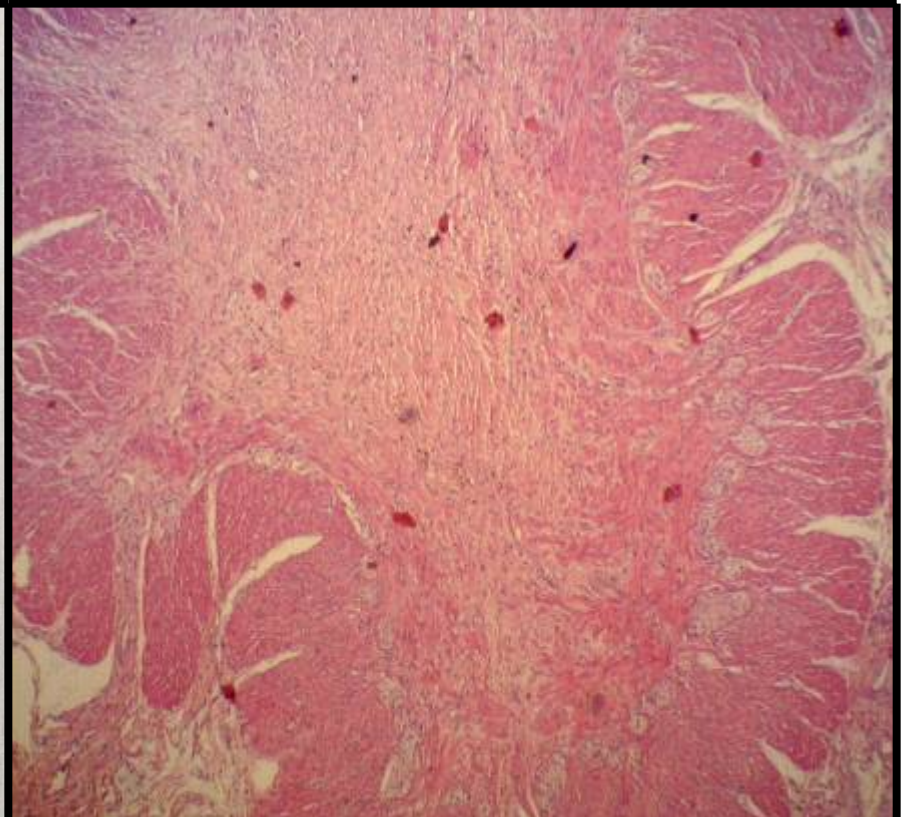


8,0cm - Neuronios degenerados

TRATO GASTRO-INTESTINAL

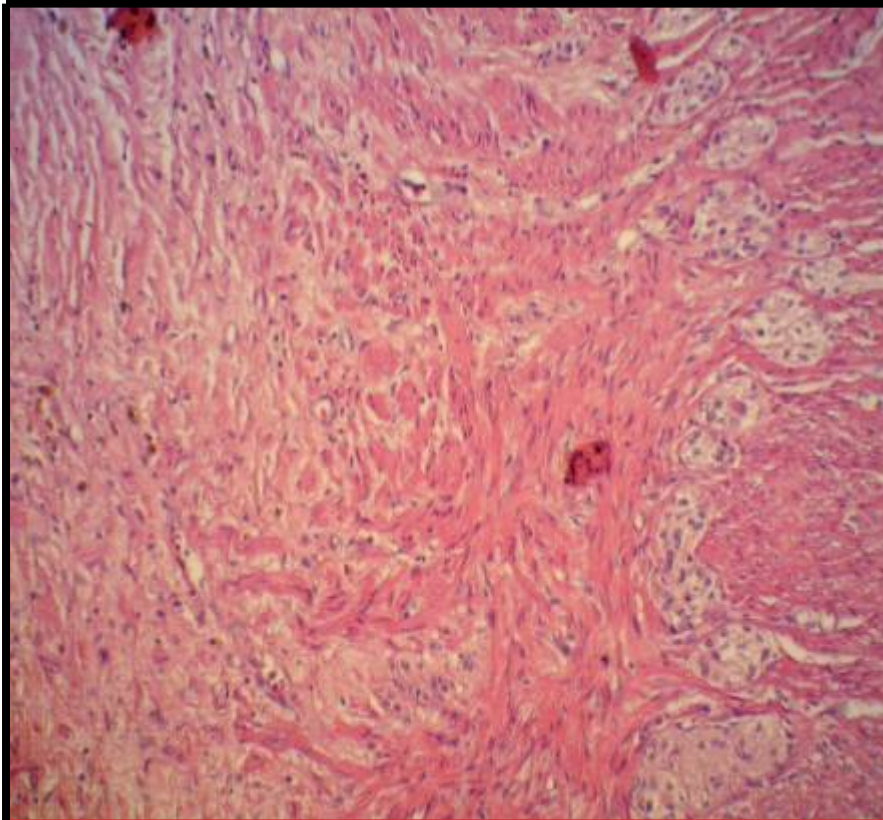


Cortes transversais do reto e sigmóide conservando distância ao ponto distal

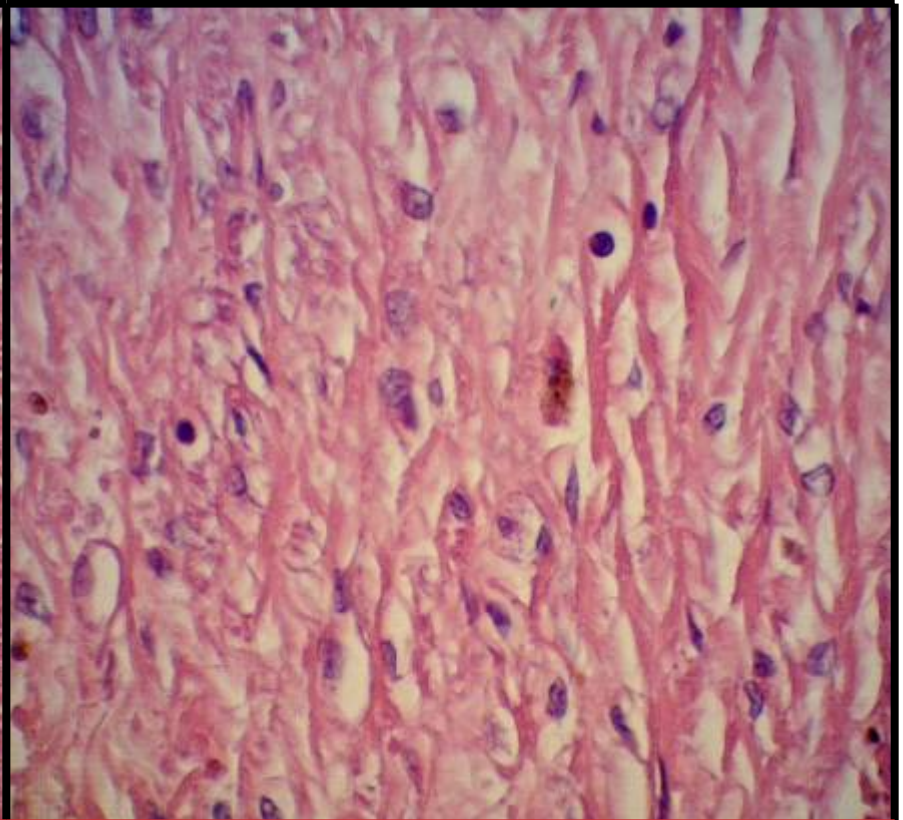


Luz intestinal completamente obliterada por proliferação fibrosa.

TRATO GASTRO-INTESTINAL

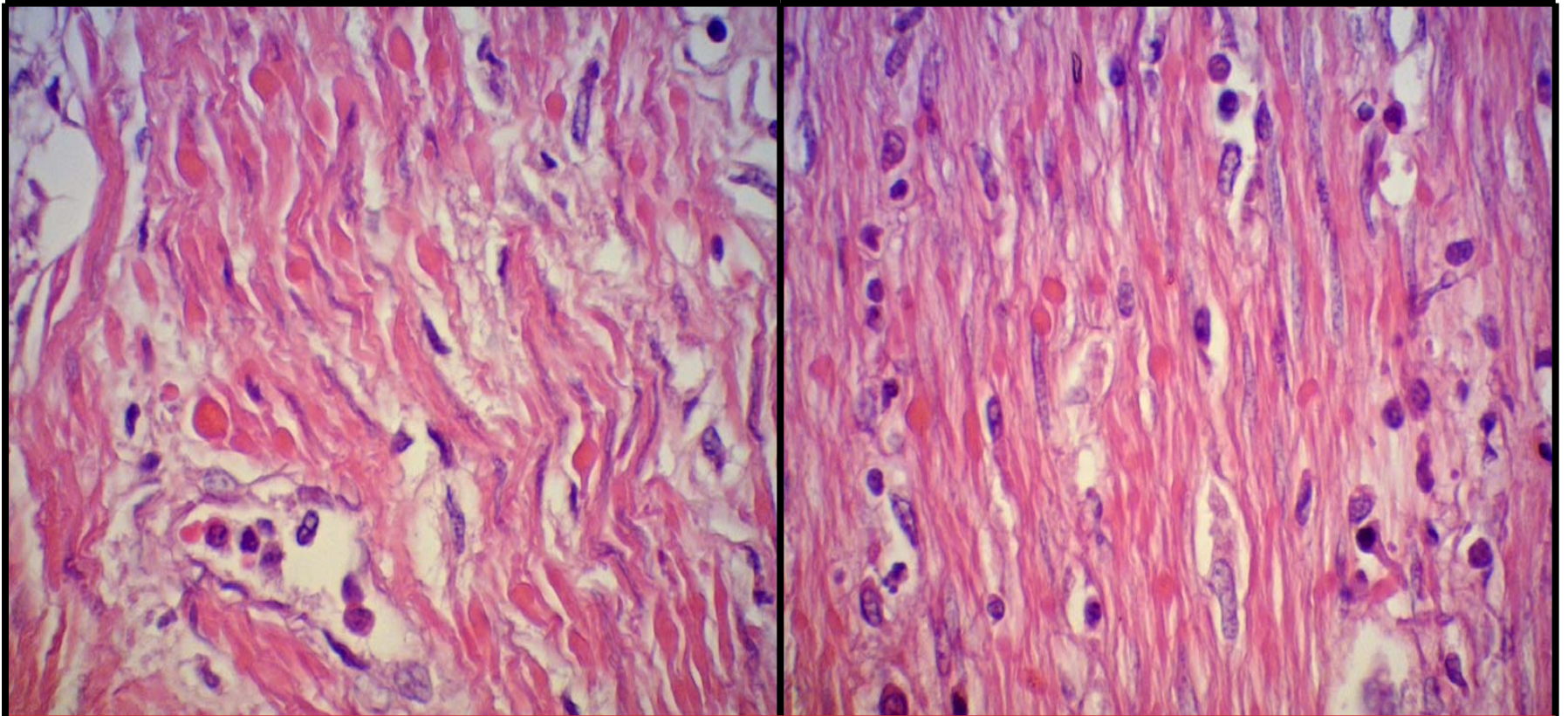


Camada muscular interna degenerada e em contato com a fibrosa que oblitera a luz. Presença de glânglios formando uma fileira quase contínua.



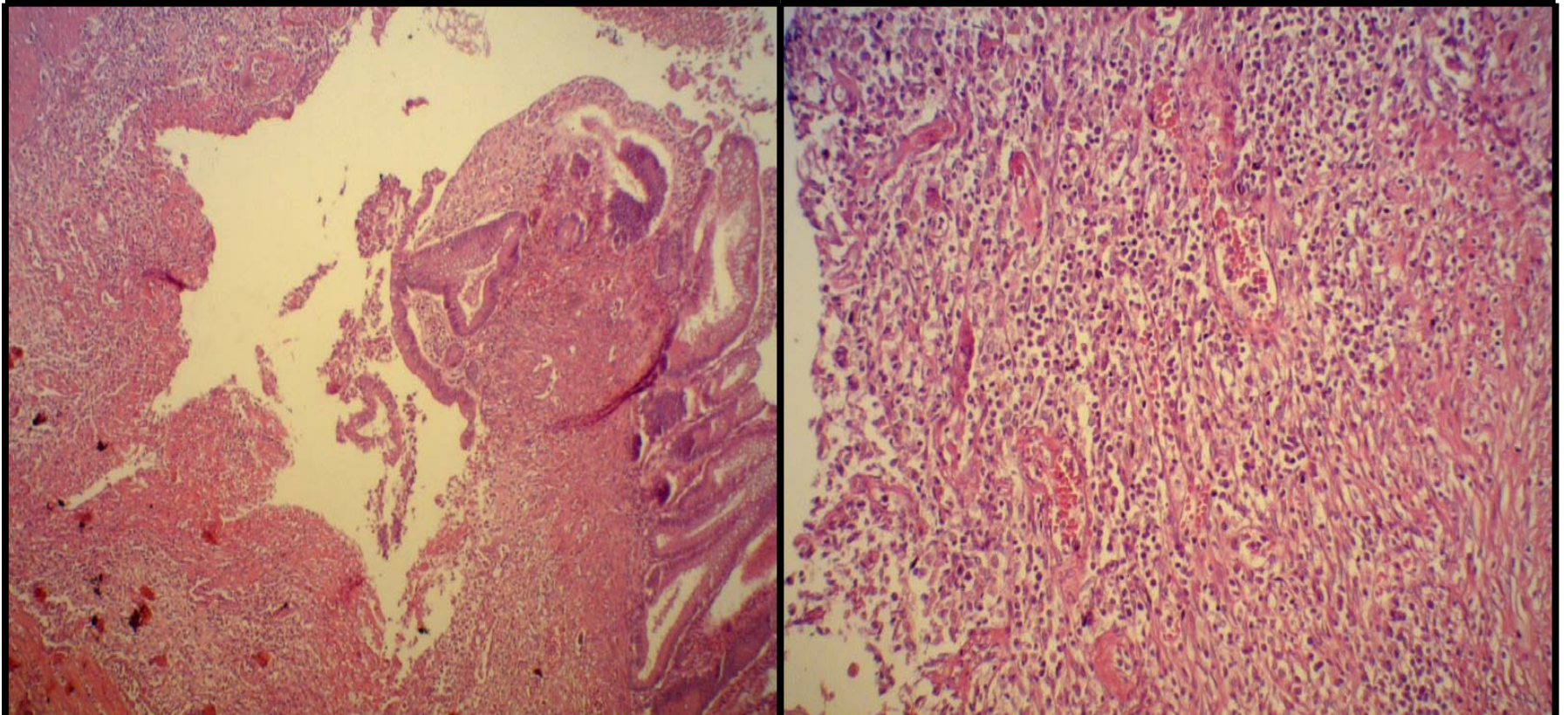
Proliferação fibrosa que oblitera a luz intestinal.

TRATO GASTRO-INTESTINAL



11,0cm - Inúmeras inclusões eosinofílicas intracitoplasmáticas em miócitos

TRATO GASTRO-INTESTINAL

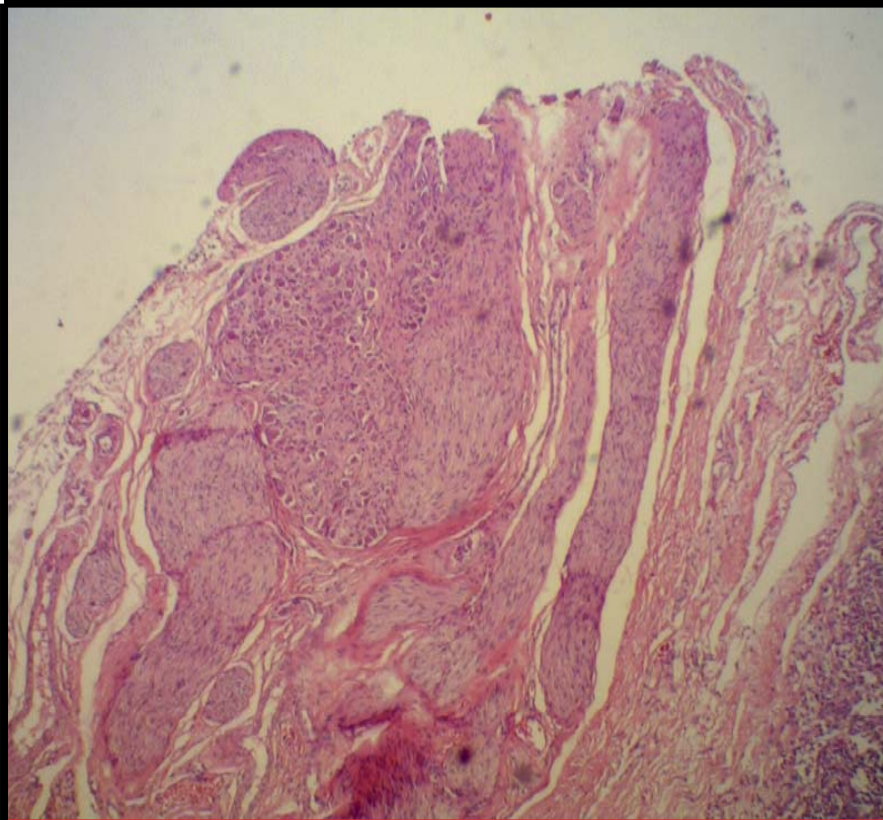


Proximalmente à área de estenose observamos úlceras longitudinais na mucosa, com processo inflamatório agudo supurativo comprometendo toda a extensão da parede do órgão.

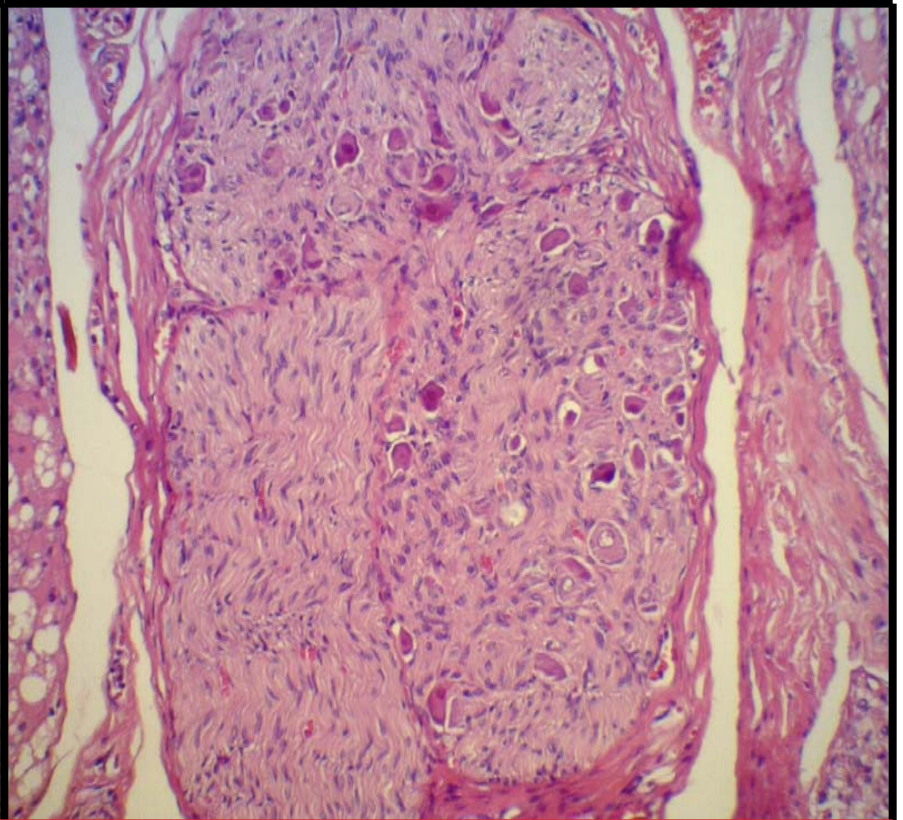
TRATO GASTRO-INTESTINAL

- **AGANGLIONOSE DE RETO DISTAL**
- **SINAIS DE NEUROPATIA**
 - Células ganglionares degeneradas
 - Inclusão eosinofílica em células ganglionares
- **SINAIS DE MIOPATIA**
 - Inclusões eosinofílicas
 - Colunas eosinofílicas
- **COLITE ULCERADA PROXIMALMENTE À ESTENOSE**

PÂNCREAS



Gânglios gigantes no tecido peripancreático

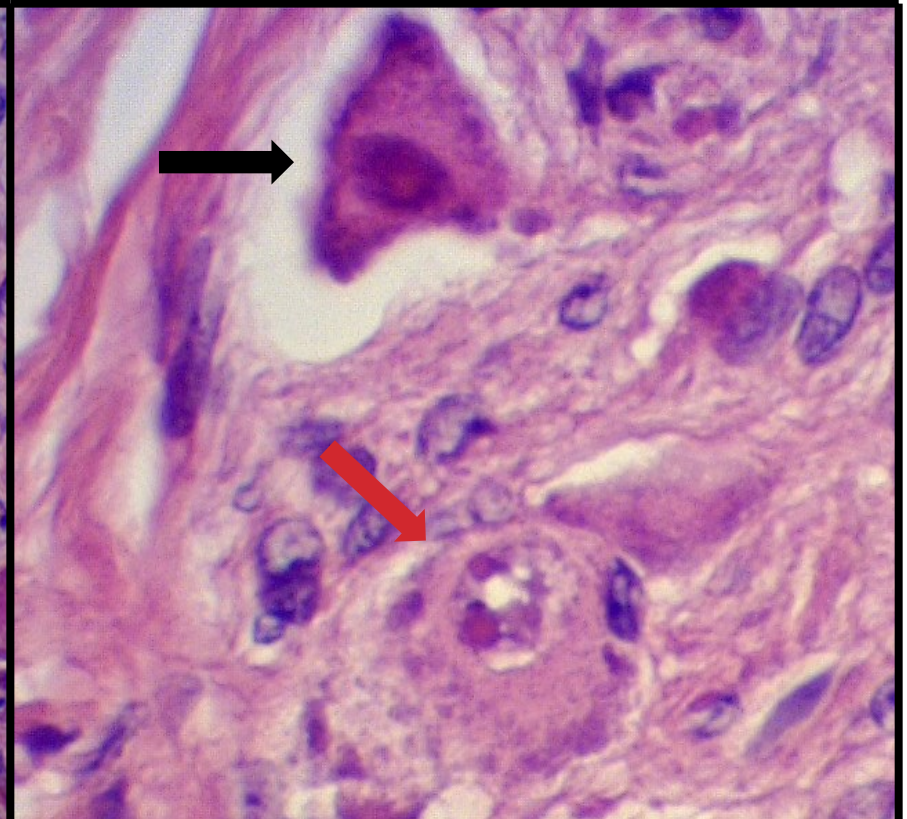


Presença de células ganglionares degeneradas

PÂNCREAS



Células ganglionares degeneradas (seta preta)



Célula Ganglionar com inclusão intranuclear eosinofílica

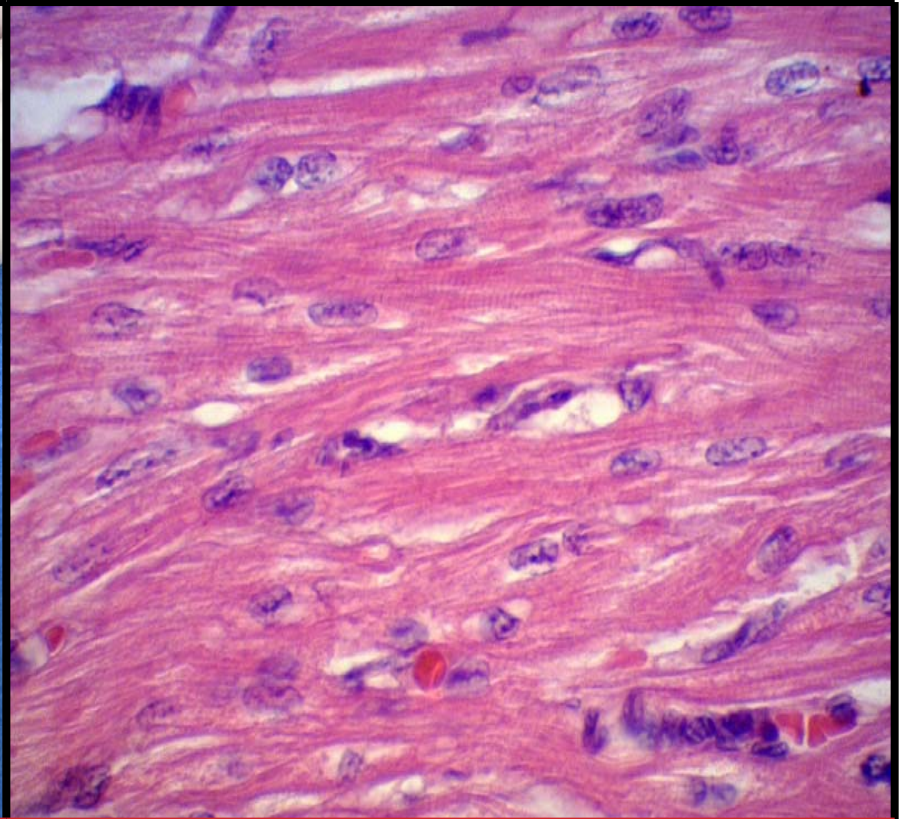
PÂNCREAS

- **Neuropatia**

CORAÇÃO



VD aberto mostrando pinça adentrando pelo AE e sendo visualizada através do defeito do septo ventricular (DSAVT)

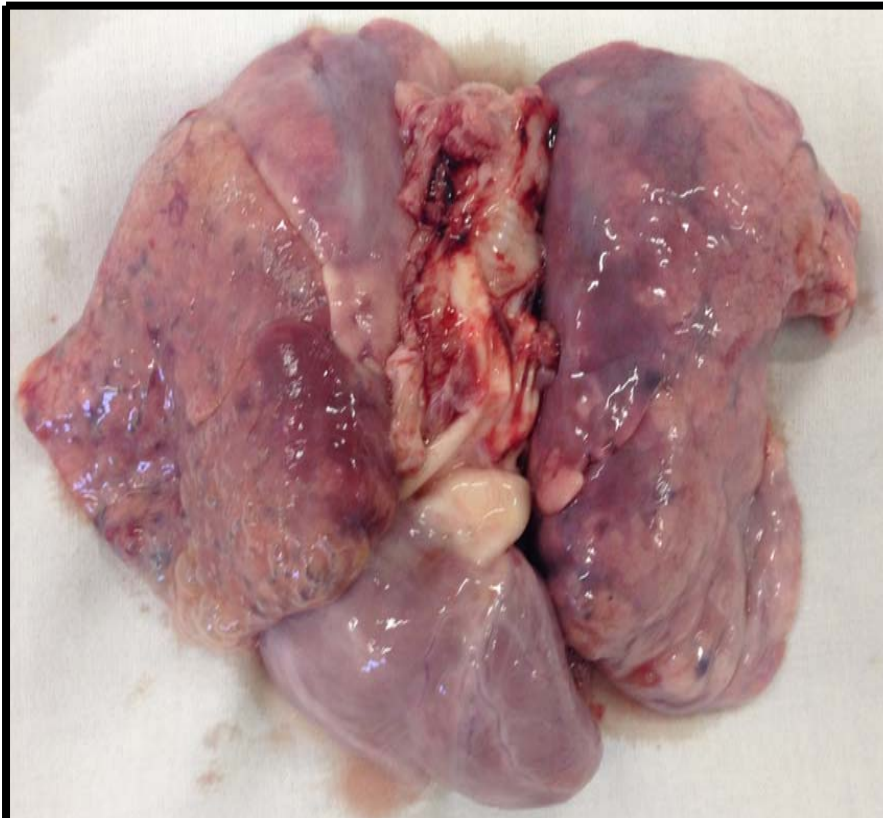


Aspecto histológico habitual.

CORAÇÃO

- **Cardiopatias Congênitas (DSAVT)**

PULMÃO

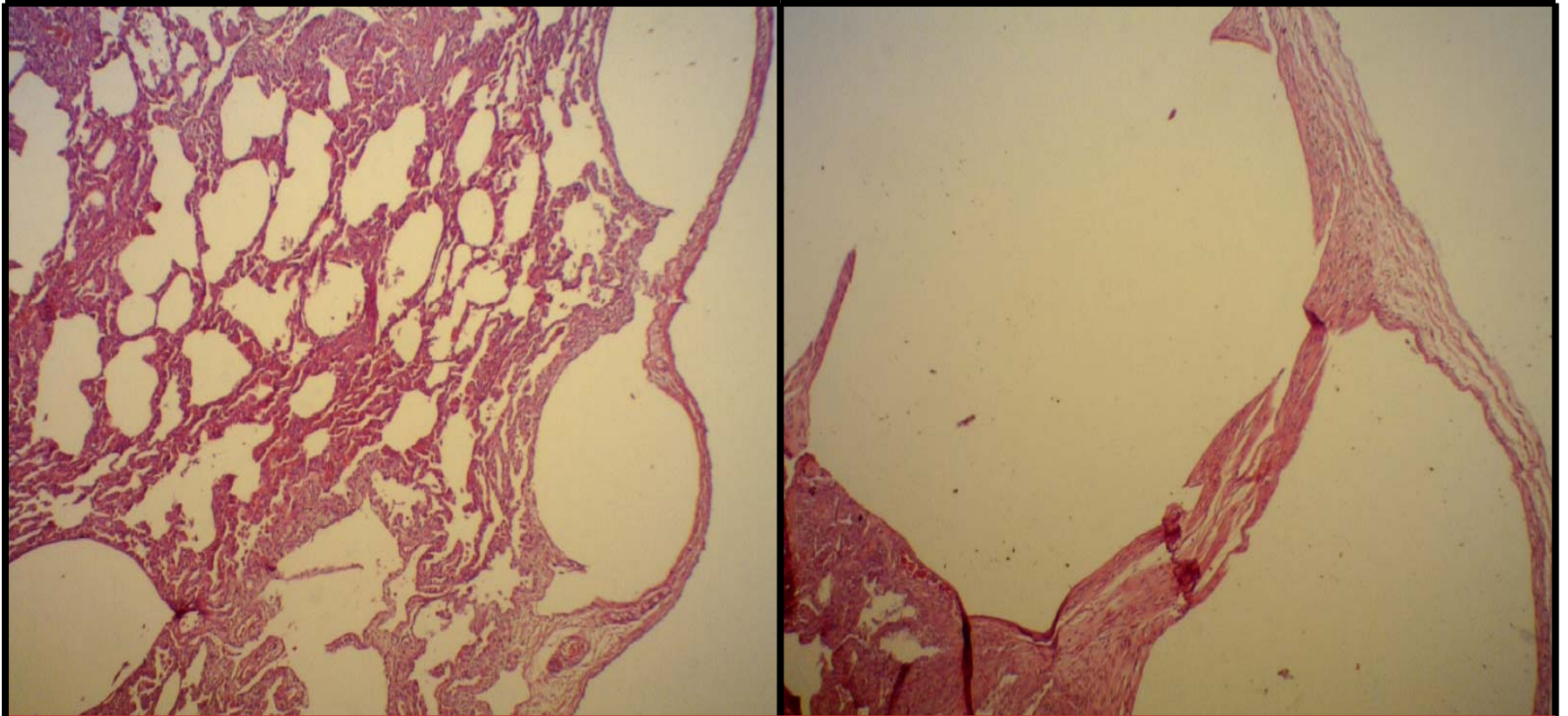


Superfície pleural heterogênea com presença de várias bolhas.



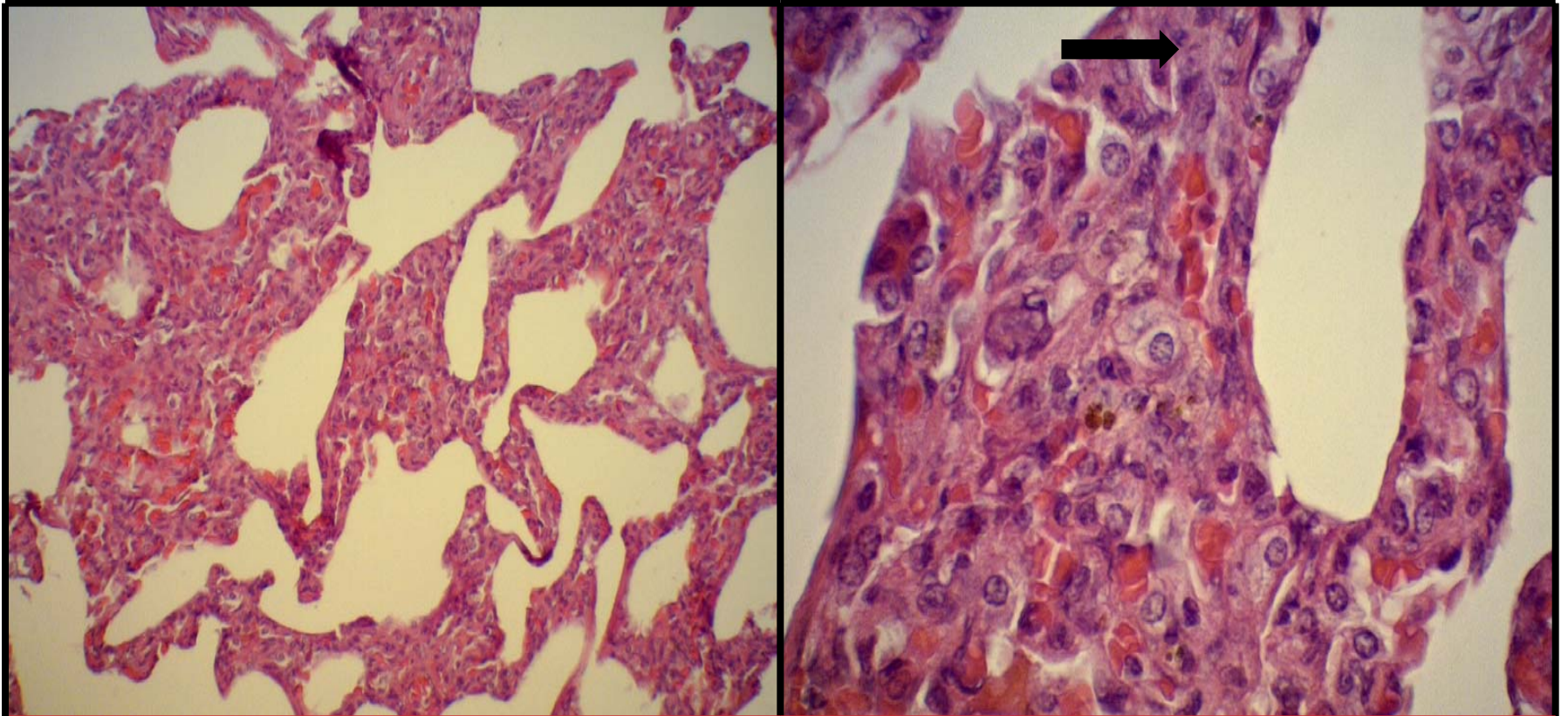
Corte fixado do pulmão demonstrando bolhas (enfisema) subpleural e focos de hemorragia

PULMÃO



Enfisema subpleural

PULMÃO



Septos pulmonares espessados com depósitos de hemossiderina

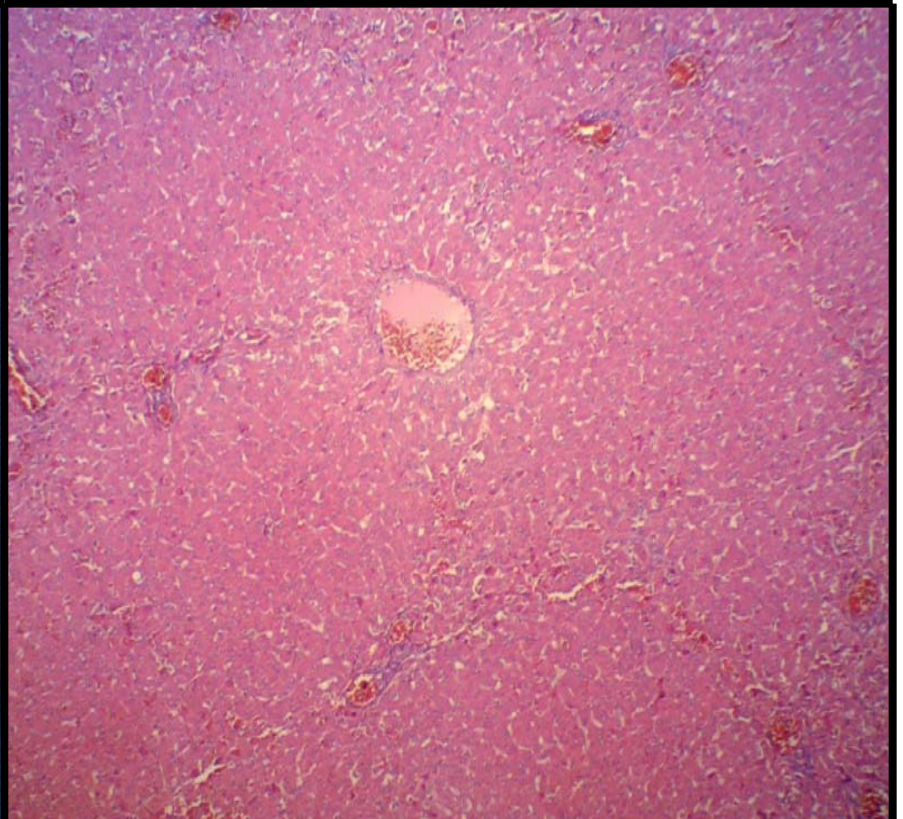
PULMÃO

- **Enfisema subpleural**
- **Congestão e espessamento dos septos alveolares**

FÍGADO



Fígado com superfície de corte em noz-moscada.

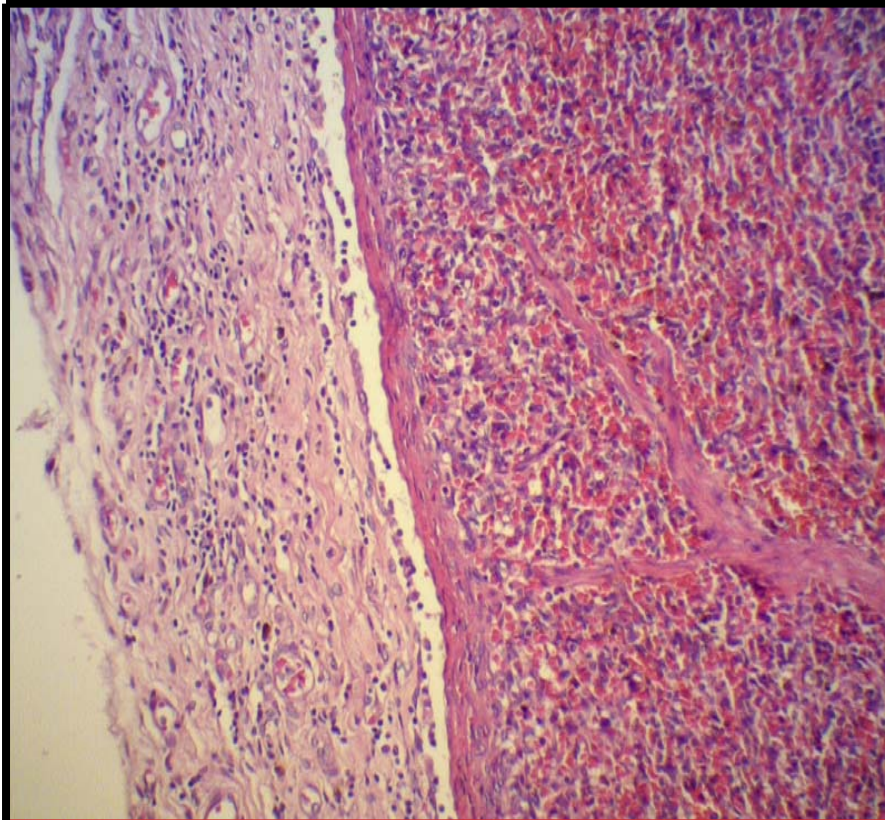


Congestão de veia centro-lobular.

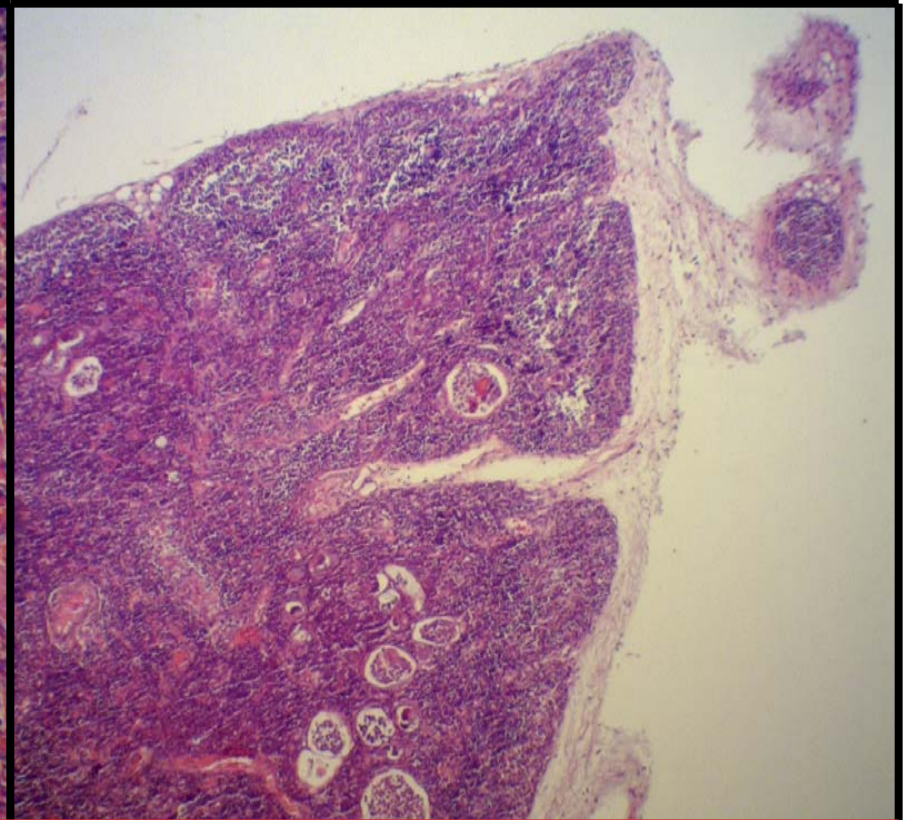
FÍGADO

- **Sinais de congestão passiva crônica**
- **Insuficiência Cardíaca Direita**

BAÇO E TIMO

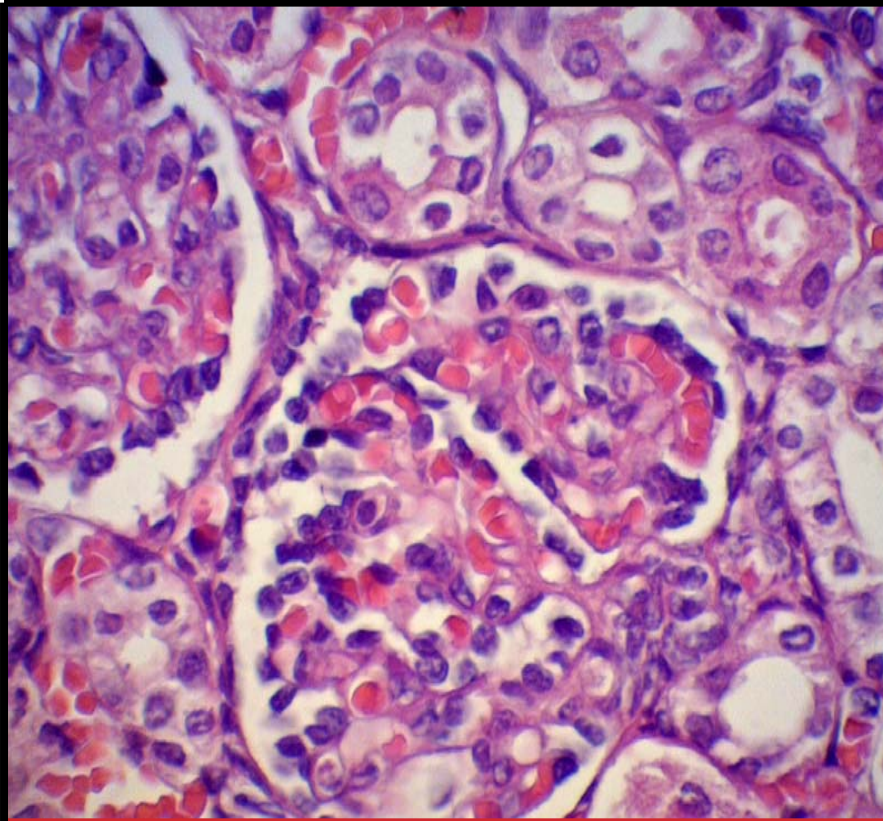


Periesplenite crônica

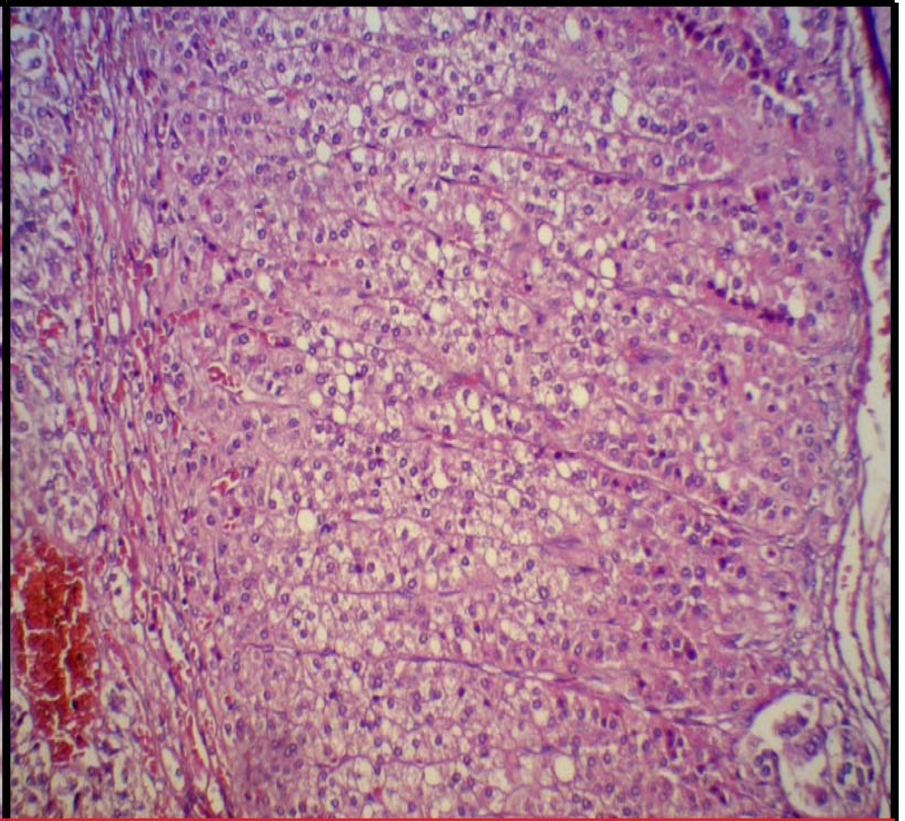


Timo de aspecto histológico habitual

RIM E ADRENAL

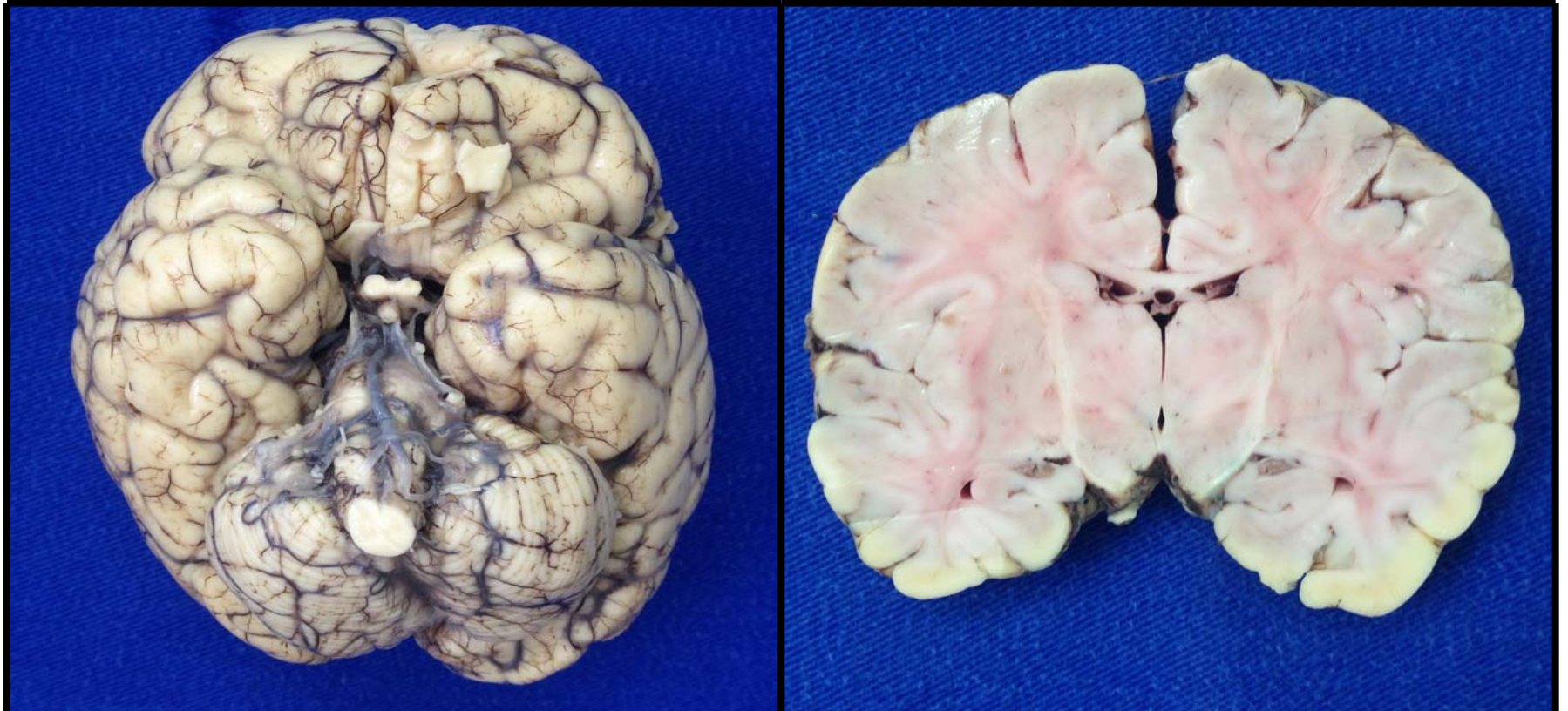


Rim de aspecto histológico habitual



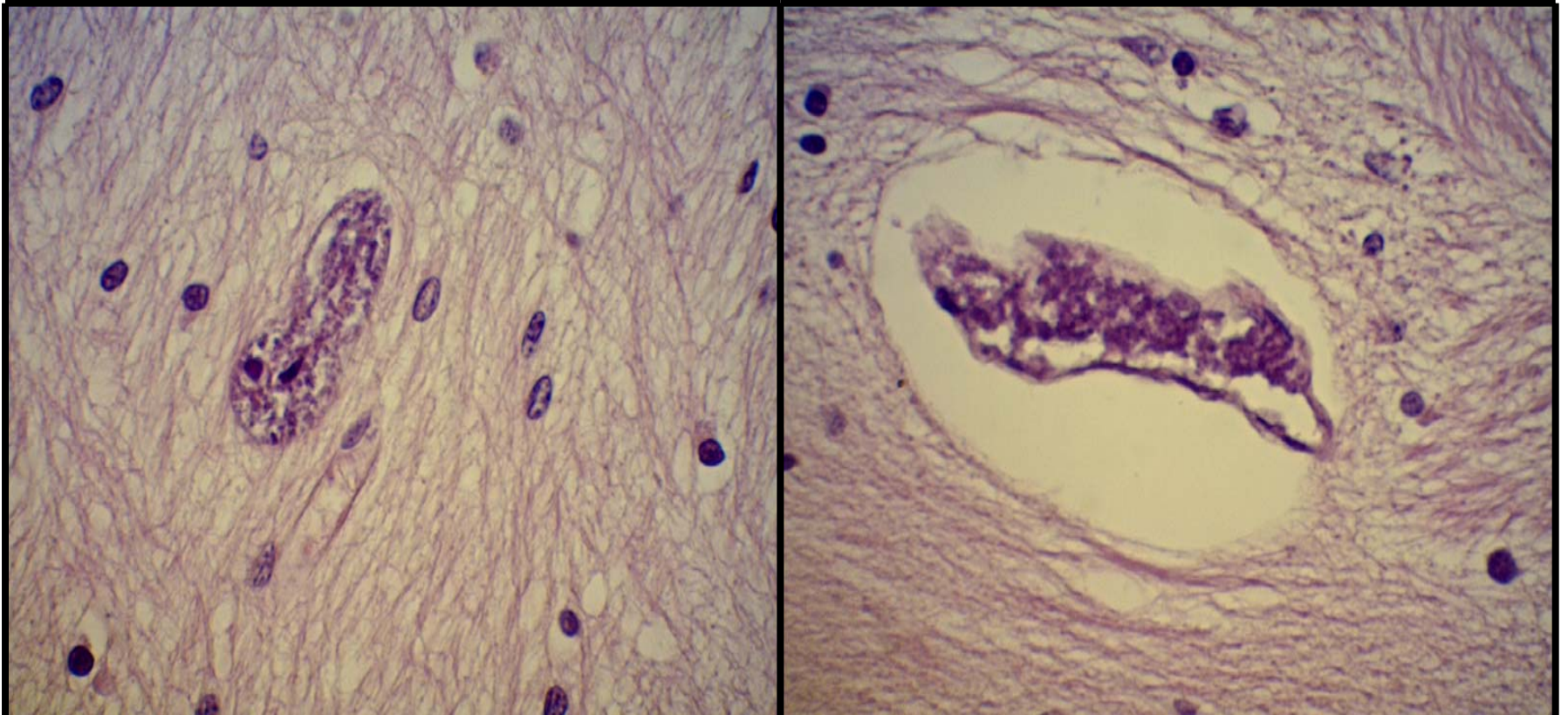
Adrenal de aspecto histológico habitual

CÉREBRO



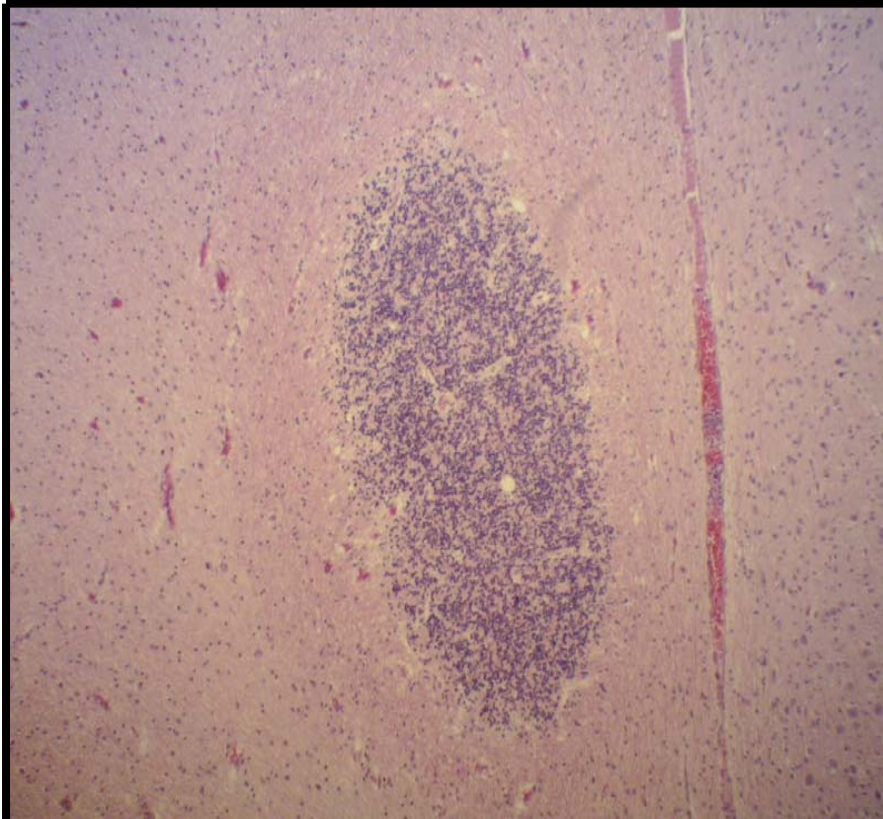
Macroscopia normal

CÉREBRO

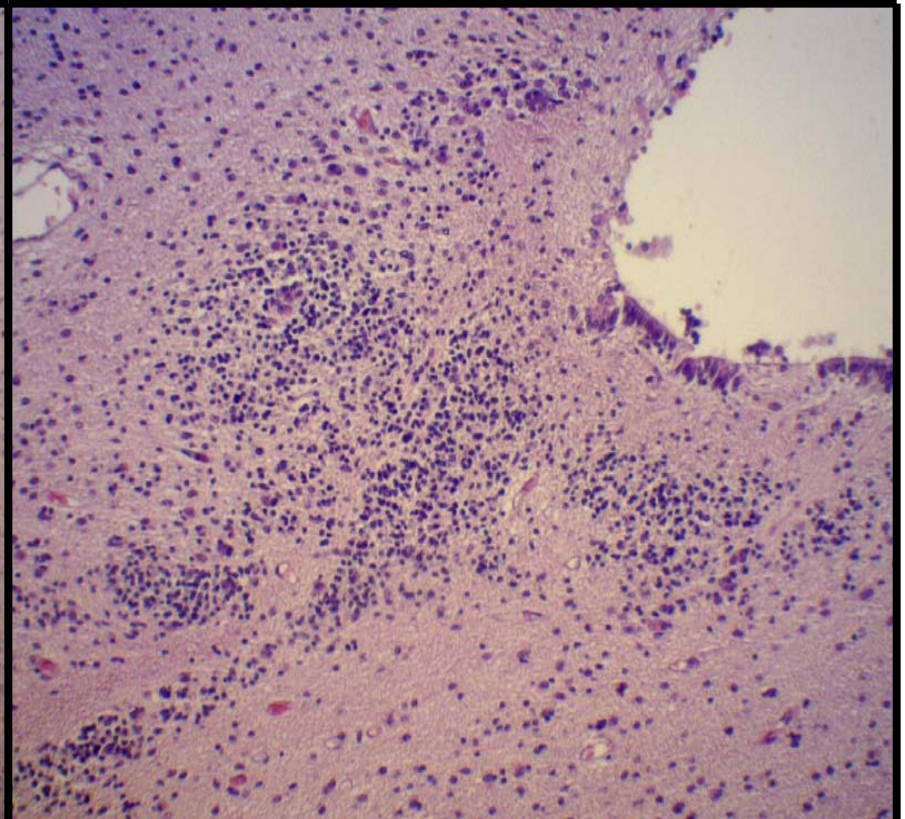


Em vários pontos observamos trombos sépticos na luz de vasos cerebrais

CÉREBRO



Infiltrado perivascular



Infiltrado periventricular

CÉREBRO

- **Trombos sépticos intravasculares (sepse)**
- **Infiltrado parenquimatoso e perivascular**

CONCLUSÕES - CAUSA MORTIS E DOENÇA PRINCIPAL

TRISSOMIA Chr21

**NEUROMIOPATIA
ENTÉRICA**

**CARDIOPATIA
CONGENITA**

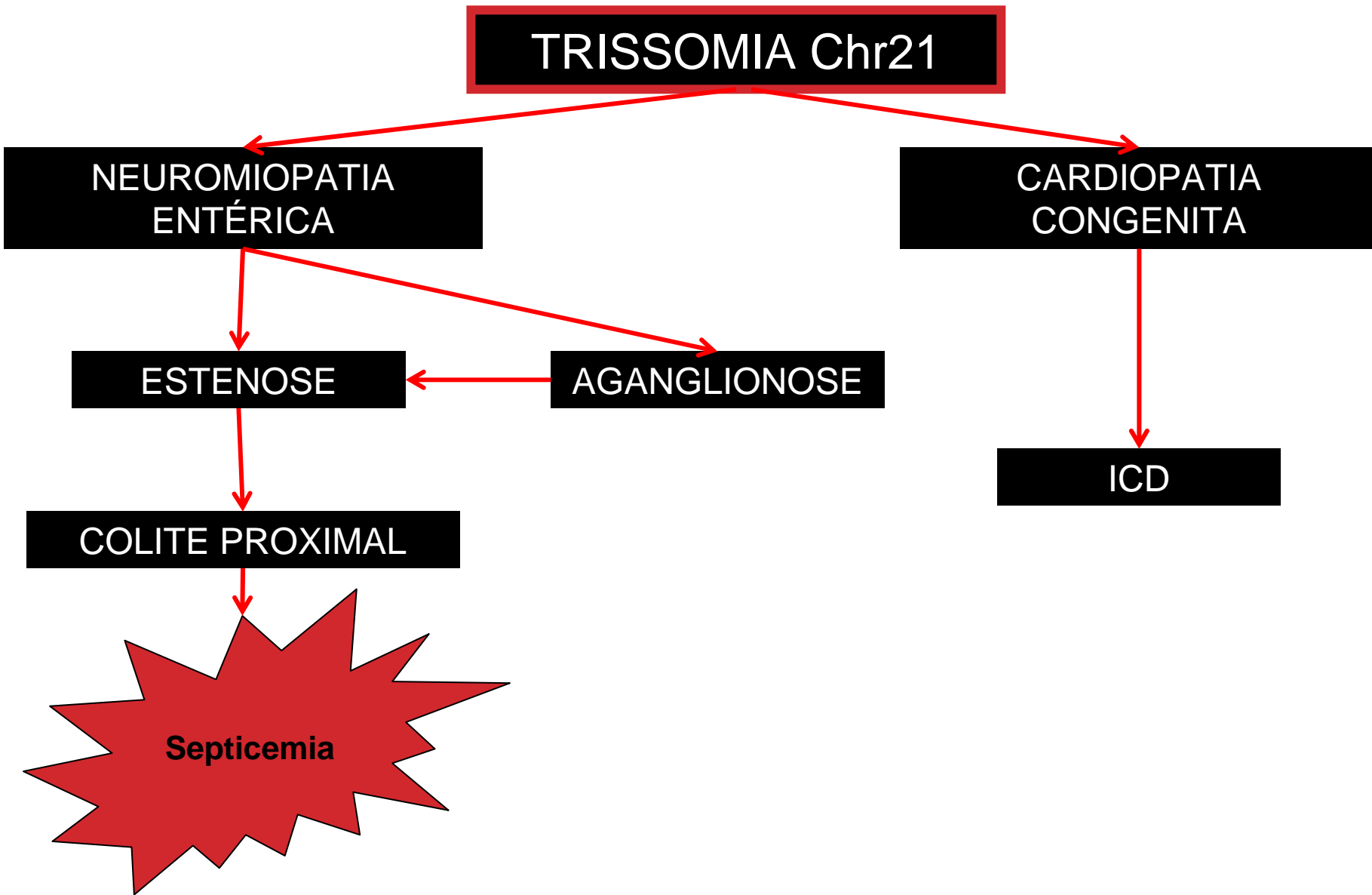
ESTENOSE

AGANGLIONOSE

ICD

COLITE PROXIMAL

Septicemia



PREENCHIMENTO DA DECLARAÇÃO DE ÓBITO

49 CAUSAS DA MORTE		ANOTE SOMENTE UM DIAGNÓSTICO POR LINHA	tempo aproximado entre o início da doença e a morte	CID
PARTE I Doença ou estado mórbido que causou diretamente a morte	a	<i>Septicemia</i>		
		Devido ou como consequência de :		
CAUSAS ANTECEDENTES Estados mórbidos, se existirem, que produziram a causa acima registrada, mencionando-se em último lugar a causa básica	b	<i>Colite ulcerada e estenose do sigmóide</i>		
		Devido ou como consequência de :		
	c	<i>Neuromiopia (aganglionose)</i>		
		Devido ou como consequência de :		
	d	<i>Síndrome de Down</i>		
PARTE II Outras condições significativas que contribuíram para a morte, e que não entraram, porém, na cadeia acima.		<i>DSAVT</i>		

Nota do Editor do site, Dr. Paulo R. Margotto Consultem também!

Ostruções intestinais

Autor(es): Jaisa Maria Magalhães de Moura



(em www.paulomargotto.com.br no ítem **Urgências Cirúrgicas**)

Etiologia: crianças portadoras de aganglionose apresentam defeito na inervação entérica distal, caracterizada pela ausência de células ganglionares nas camadas

submucosa e muscular e aumento das fibras neurais colinérgicas; mais frequentemente, o

retossigmóide está envolvido.

Diagnóstico clínico:

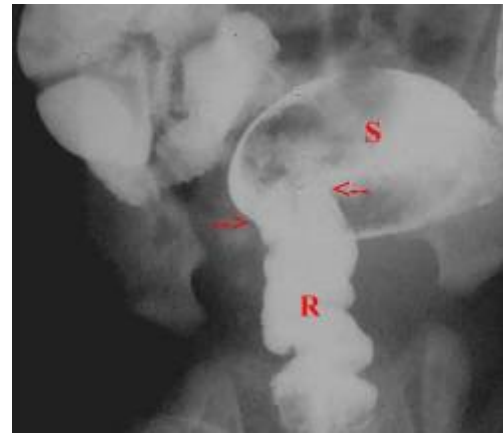
A apresentação clínica mais comum é de retardo de eliminação de mecônio por mais de 48 horas após o nascimento, com neonato evoluindo com quadro clínico de obstrução intestinal distal. O toque retal, feito com a introdução de uma sonda número 10 ou 12, revela saída explosiva de gases e fezes.

Diagnóstico radiológico:

A radiografia simples de abdome evidencia distensão de alças com ausência de ar nos segmentos distais, na maioria dos casos.

O enema baritado, obrigatoriamente realizado sem preparo de colo, e com as radiografias tardias de 24, 48, 72 e até 96 horas, classicamente revela imagem de “cone de transição”, geralmente ao nível do retossigmóide, que separa o segmento espástico de intestino agangliônico da zona dilatada a montante, melhor visualizada na radiografia em perfil.





Nos casos em que o estudo radiológico não for conclusivo, devem-se utilizar outros meios diagnósticos.

A manometria anorretal mede alterações na pressão do canal anal durante e após a distensão retal. Quando as células ganglionares estão presentes, a distensão retal com balão inibe o esfíncter anal interno, resultando em queda da pressão anal, reflexo reto-esfincteriano. O reflexo está ausente nos pacientes com doença de Hirschsprung. Entretanto este meio diagnóstico não é de fácil realização ou interpretação no período neonatal.

Na dúvida diagnóstica, deve-se sempre confirmar com biópsia retal de sucção ou com a biópsia clássica, retirando-se uma fita muscular. A biópsia mostrará ausência de células ganglionares, com a coloração de hematoxilina-eosina, e a pesquisa da atividade de acetilcolinesterase resultará positiva, devido a aumento das fibras neurais dentro da *muscularis mucosae* e lâmina própria.

5.4). Tratamento cirúrgico:

A cirurgia, para remoção do segmento intestinal agangliônico, é necessária. Na maioria dos neonatos, realiza-se colostomia no segmento normal para descompressão, seguida da cirurgia definitiva em três a nove meses. Mais recentemente, tem sido realizado abaixamento do colon via endoanal como procedimento primário no período neonatal.

<u>(POSTER) 11o Congresso de Pediatria de Brasília :Aganglionose congênita total</u>	<u>Danielle Nardi, Moabe Moutinho, Fábio Albanez, Bárbara Lalinka, Camila Vieira, Marília Evangelista</u>	
--	---	---

(em www.paulomargotto.com.br no item Urgências Cirúrgicas)



Relato de caso: Aganglionose Congênita Total

Danielle Nardi*, Moabe Moutinho*, Fábio Albanez**, Bárbara Lalinka*, Camila Vieira*, Marília Evangelista***

* Residente em Pediatria HMIB

** Residente em Cirurgia Pediátrica HMIB

*** Residente em Neonatologia HMIB

HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA

INTRODUÇÃO

Doença de Hirschsprung (DH) é caracterizada pela ausência de células ganglionares nos plexos mioentérico (Auerbach) e submucoso (Meissner) devido alteração embriológica no desenvolvimento do sistema nervoso entérico.

OBJETIVO

Descrever as características clínicas, evolutivas e terapêuticas de um recém-nascido com aganglionose congênita total diagnosticada no décimo nono dia de vida após confirmação histopatológica.

RELATO DO CASO

RNT AIG, sexo feminino, nascido de parto cesáreo indicado por DCP, idade gestacional 40 semanas + 4 dias, Apgar 8/9, peso 3580g, estatura 49cm, perímetro cefálico 34.5cm. RN eliminou mecônio desde o primeiro dia de vida, porém apresentou distensão abdominal e vômitos nos três primeiros dias de vida, solicitou-se R-x abdome que evidenciou distensão de alças. Paciente submetida a colostomia no quinto dia de vida, não sendo identificado o cone de transição, foi realizada colostomia em posição habitual considerando a forma clássica, mais prevalente, de aganglionose. Procedimento ocorreu sem intercorrências, porém RN apresentou irritabilidade importante, não aceitou progressão de dieta, apresentando vômitos e náuseas persistentes, sem distensão abdominal, com colostomia não funcionando. Mantida em dieta zero e em nutrição parenteral. Após análise histopatológica, foi evidenciada presença de células ganglionares apenas em apêndice cecal, sendo submetida a nova abordagem cirúrgica para ileostomia e colectomia total no 19º dia de vida. RN evoluiu com certa resistência na progressão da dieta, porém com melhora da irritabilidade e do estado geral, com ileostomia funcionando. Análise histopatológica de cólon ascendente, transverso, descendente e sigmóide confirmou ausência de células ganglionares em toda extensão; em boca de ileostomia foi visualizada ileite aguda e presença de células ganglionares. Segue em acompanhamento da neonatologia, genética e cirurgia pediátrica.

COMENTÁRIOS SOBRE O CASO

A Doença de Hirschsprung pode se classificar de acordo com a localização e extensão do segmento aganglionar: clássica (retosigmóide), longo segmento (flexura esplênica e cólon transverso) e aganglionose colônica total (até 50cm do íleo terminal). A extensão da aganglionose é definida a partir do momento em que a migração dos neuroblastos na parede intestinal é interrompida. A forma mais rara é a aganglionose total que atinge somente entre 4-13% dos pacientes com DH. No caso descrito, o trânsito intestinal manteve-se prejudicado mesmo com a colostomia e a paciente também apresentou vômitos e náuseas por provável estase do bolo alimentar, favorável ao diagnóstico da forma mais rara de apresentação da Doença de Hirschsprung, confirmada em análise histopatológica.

Semana de Gestação	Nível Aganglionar	Classificação	Frequência
7ª semana	Íleo terminal	Aganglionose colônica total	4-13%
9ª semana	Flexura esplênica ou cólon transverso	Aganglionose longo segmento	12-22%
10ª - 12ª semana	Retosigmóide	Aganglionose clássica	74-80%

CONCLUSÃO

Neste relato, a paciente apresentou a forma mais rara de aganglionose congênita, devido a interrupção da migração de neuroblastos na parede intestinal por volta da sétima semana de gestação. Além disso, uma análise retrospectiva permite avaliar a importância da avaliação histopatológica para definição de adequada conduta terapêutica, uma vez que após realização de ileostomia a paciente não apresentou mais náuseas, vômitos e além disso, a ileostomia foi funcionante, diferentemente da colostomia inicial.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1- Prato, Alessio *et al.* "Hirschsprung's disease: 13 years' experience in 112 patients from a single institution". *Pediatrics Surgery Int* (2008) 24:175–182.
- 2- Haricharan, Ramanath; Georgeson, Keith. "Hirschsprung disease". *Seminars in Pediatric Surgery* (2008) 17, 266-275.
- 3- Bischoff, Andrea; Levitt, Marc; Peña, Alberto. "Total colonic aganglionosis: a surgical challenge. How to avoid complications?". *Pediatrics Surgery Int.* (2011) 27:1047–1052.
- 4- Castle, Shannon *et al.* "Total colonic aganglionosis with skip lesions: report of a rare case and management". *Journal of Pediatric Surgery* (2012) 47, 581–584



Dra. Fernanda Picoloto, Dra. Juliana Diniz, Dr. Marcus EA Segura, Dra. Sara Rodrigues Mendes, Dra. Marta DR de Moura e Dr. Paulo R.Margotto