

Relato de caso: Manejo de provável Síndrome CHARGE em uma Unidade de Terapia Intensiva Neonatal

KLA Lima1, FA Alves2, LHS Teixeira2, ACL Rabelo1, CAM Zaconeta3, DBSN Pedrosa3, MDR Moura3, EMS França3, PR Margotto3, AA Crispim4
1 Médica Residente em Medicina Intensiva Neonatal, Hospital Materno Infantil de Brasília, Brasília-DF
2 Médica Residente em Medicina Intensiva Pediátrica, Hospital Materno Infantil de Brasília, Brasília-DF
3 Médico Preceptor do Programa de Residência em Medicina Intensiva Neonatal, Hospital Materno Infantil de Brasília, Brasília-DF
4 Médica Residente de Genética Médica, Hospital Materno Infantil de Brasília, Brasília-DF



Introdução

Síndrome CHARGE é uma anomalia genética devido a mutações do gene CHD7, no cromossomo 8q12, com incidência de 1:12.000 nascidos vivos. O acrônimo "CHARGE" é usado para um grupo de características congênitas encontradas em alguns recém-nascidos. As letras significam: C - Coloboma do olho; H - Defeitos cardíacos (Heart defects); A - Atresia das coanas nasais; R - Retardo no crescimento e/ou desenvolvimento; G - Anormalidades genitais e/ou urinárias (Genital and/or urinary abnormalities); E - Anormalidades da orelha e surdez (Ear abnormalities and deafness).

Descrição do caso

Recém-nascida, termo, feminino, pré-natal sem intercorrências, cesárea por adramnia, nasceu bradicárdico e hipotônico, Apgar: 3/6,

aspirado vias aéreas, sem progressão da sonda pelas narinas, iniciado ventilação com pressão positiva progredindo para intubação orotraqueal e acoplada à ventilação mecânica (VM). Identificado no primeiro exame: atresia de coanas, malformação de orelha externa, dextrocardia, coloboma em olho direito, anomalia anorretal com fistula vaginal, artéria umbilical única. Submetida à anorretoplastia sagital posterior no terceiro dia de vida. Avaliada pela genética, com provável Síndrome CHARGE, cariótipo normal.

A tomografia de face confirmou atresia de coanas bilateral. Ultrassonografia de abdome, rins e vias urinárias eram normais. Ecocardiograma: situs solitus em dextrocardia, veia cava superior esquerda persistente, comunicação interatrial tipo fossa oval, comunicação interventricular perimembranosa, comunicações interventriculares musculares apicais múltiplas, persistência de canal arterial, hiperfluxo pulmonar, orientado uso de furosemida e espironolactona. Retirada da VM, colocada em Hood com tubo cortado. Corrigido atresia de coanas com vinte e quatro dias de vida por via endoscópica, colocada em ar ambiente no quinto DPO. Alta hospitalar para acompanhamento ambulatorial com equipe multidisciplinar.

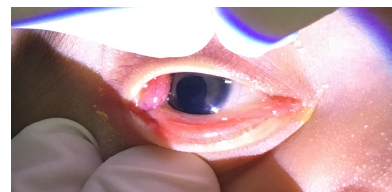


Figura 1 – Coloboma



Figura 2 – Anormalidade da orelha

Comentários

A morte no período neonatal é resultado de atresia de coanas bilateral, atresia esofágica, deficiência severa de células T, defeitos cardíacos e anomalias cerebrais. A morte no período pós-natal pode resultar de problemas de deglutição, refluxo gastroesofágico, aspiração e problemas pós-operatório de vias aéreas que são os resultados de disfunção de nervo craniano.

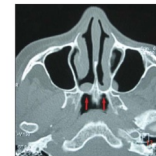


Figura 1. TC de seios paranasais, corte axial, evidenciando a atresia coanal óssea bilateral (setas vermelhas).

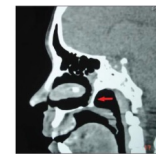


Figura 2. TC de seios paranasais, corte sagital, evidenciando a atresia óssea (seta vermelha).



Figura 3. Endoscopia nasal de fossa nasal esquerda evidenciando fechamento completo da fossa. À esquerda da figura, visualizamos a parte posterior septal e à direita, a cauda do corneto inferior.

Referências bibliográficas:

1. Hall BD. Choanal atresia and associated multiple anomalies. *J Pediatr* 1979;95(3):395-8.
2. Hittner HM, Hirsch NJ, Kreh GM, et al. Colobomatous microphthalmia, heart disease, hearing loss, and mental retardation-a syndrome. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 1979;16(2):122-8.
3. Pagon RA, Graham JM, Jr., Zonana J, et al. Coloboma, congenital heart disease, and choanal atresia with multiple anomalies: CHARGE association. *J Pediatr* 1981;99(2):223-7.
4. Issekutz KA, Graham JM, Jr., Prasad C, et al. An epidemiological analysis of CHARGE syndrome: preliminary results from a Canadian study. *Am J Med Genet A* 2005;133A(3):309-17.