



# Projeto Piloto de Vigilância em Anomalias congênicas: descrição de um caso de VACTERL associado a meningocele

Giulia Radin<sup>1</sup>; Gabriela dos Anjos Joner<sup>1</sup>; Tamara Batista Thomaz de Aquino<sup>1</sup>; Cláudia Fernandes Lorea<sup>2</sup>; Maria Teresa Vieira Sanseverino<sup>2</sup>; Lavinia Schuler Faccini<sup>1 2</sup>

<sup>1</sup> Universidade Federal do Rio Grande do Sul

<sup>2</sup> Hospital de Clínicas de Porto Alegre

## INTRODUÇÃO:

VACTERL é uma associação congênita que envolve um espectro de anomalias congênicas:

(V) Coluna vertebral - (A) Anorretais - (C) Cardíacas - (TE) Traqueoesofágicas - (R) Renais/trato urinárias - (L) Membros

A anomalia mais frequente é a anorretal.

## DESCRIÇÃO DO CASO:

Paciente do sexo feminino, nascida por parto cesáreo com IG 35+5 (por ecografia de 12+5), PN 2550g (score Z 0), PC 33cm (score Z 0,8) e comprimento 44cm (score Z -1,2). Mãe com 32 anos, hígida, nega exposição na gestação ou consanguinidade, utilizou ácido fólico a partir da descoberta da gestação com 1 mês.

Deteção da anomalia congênita:

- Durante US de 1º trimestre foi constatado defeito de fechamento de tubo neural: mielomeningocele (MMC) com nível anatômico de L3, com agenesia sacral.

Ao nascimento:

- Observou-se meningocele rota, ânus imperfurado com fístula reto-vaginal, hipotrofia muscular das pernas e pés tortos equinovaro.
- Raio-X: malformação em vértebras (agenesia de vértebras sacrococcígeas - síndrome de regressão caudal) e rim único com duplicação de sistema coletor.
- Ecografia transfontanelar: malformação de Chiari tipo II.
- Ecocardiograma sem alterações.
- Cariótipo normal.

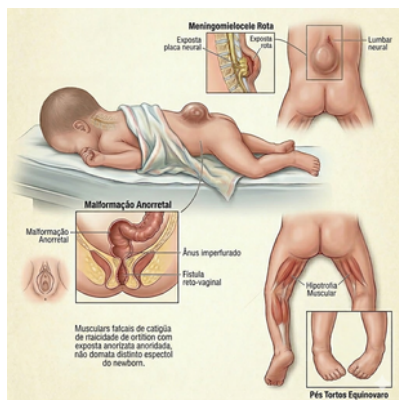


Imagem gerada com IA

## DISCUSSÃO:

A presença de mielomeningocele com malformação sacral, com agenesia de vértebras sacrococcígeas (V), ânus imperfurado com fístula reto-vaginal (A), agenesia renal esquerda (R), pés tortos (L) e ainda achados adicionais de artéria umbilical única, apêndice pré-auricular e paralisia facial permitem o diagnóstico clínico de associação VACTERL (presença de mínimo 3 dos 6 critérios).

VACTERLS?

Apesar de não compor os critérios diagnósticos atuais, recentemente, alguns autores propuseram adicionar "S" (Spinal dysraphism) ao acrônimo, criando VACTERLS, após identificarem disrafismo espinhal em 69% (39/52 casos) em uma amostra de crianças com VACTERL e malformação anorretal.

## CONCLUSÃO:

Este caso ilustra a complexidade cirúrgica multissistêmica típica da associação com o prognóstico neurológico adverso da MMC, exigindo abordagem multidisciplinar coordenada e seguimento de longo prazo. A suspeita desta associação é importante, pois pode auxiliar na identificação de anomalias não visíveis externamente, além do adequado aconselhamento genético.

Ácido fólico:

A orientação sobre ácido fólico pré-concepcional é crucial. A dose recomendada é 4 mg/dia (não 400 µg) para mulheres com história de defeito de tubo neural em gestação prévia, iniciando idealmente 1-3 meses antes da concepção.