



Higroma cístico associado a múltiplas malformações fetais: Relato de caso

 <https://doi.org/10.56238/levv15n38-098>

João Marcelo Martins Coluna

Orientador: Dr., Ginecologista e Obstetra, Universidade do Oeste Paulista.

Elisangela Maria Nicolete Rampazzio

Acadêmica de Medicina, Universidade do Oeste Paulista.

Kamila Santos Tavares

Acadêmica de Medicina, Universidade do Oeste Paulista.

Maria Augusta da Silva Antão

Acadêmica de Medicina, Universidade do Oeste Paulista.

Murilo Rossetti Gerbasi

Acadêmico de Medicina, Universidade do Oeste Paulista.

Larissa Pastori

Acadêmica de Medicina, Universidade do Oeste Paulista.

Ana Tereza Martins Medeiros

Acadêmica de Medicina, Universidade do Oeste Paulista.

Caroline da Silva Barreto Santos

Acadêmica de Medicina, Universidade do Oeste Paulista.

RESUMO

Higromas císticos são malformações fetais relacionados a proliferação de vasos linfáticos associado a fibrose, sendo um linfangioma de apresentação rara em neonatos, podendo ser diagnosticado ainda no pré-natal. A relação de higromas císticos com outras malformações não é direta, porém pode-se entender que existe a possibilidade de surgir a partir de anomalias cromossômicas. Dessa forma, apesar de muito raro, pode haver associação deste linfangioma com outros achados também oriundos de cromossomopatias.

Palavras-chave: Higromas cístico, Artéria umbilical única, Cardiopatia congênita.

1 INTRODUÇÃO

Higromas císticos são malformações fetais relacionados a proliferação de vasos linfáticos associado a fibrose, sendo um linfangioma de apresentação rara em neonatos, podendo ser diagnosticado ainda no pré-natal. A origem embrionária desta malformação não é muito bem esclarecida, porém seu curso é benigno, levando a crer que ocorre devido a dilatação destes vasos linfáticos acompanhado de características císticas tipicamente em pescoço, clavícula e regiões axilares em forma de nódulos. Apesar de ser benigno, apresenta potencial de obstrução de vias aéreas a depender do local de acometimento¹.

A origem da anomalia de vasos linfáticos descrita entende-se como a capacidade de se proliferar de restos de tecido embrionário. Dessa forma, apesar de não apresentar motivo de preocupação em obstetras e pediatras, esta condição usualmente está associada a aneuploidias cromossômicas, hidropsia fetal e morte intrauterina¹.

A relação de higromas císticos com outras malformações não é direta, porém pode-se entender que existe a possibilidade de surgir a partir de anomalias cromossômicas. Dessa forma, apesar de muito raro, pode haver associação deste linfangioma com outros achados também oriundos de cromossomopatias.

A placenta é um órgão desenvolvido durante a gestação com papel vital na nutrição e oxigenação do feto em desenvolvimento, atuando, também, na excreção de produtos residuais e desempenhando função de barreira protetora contra patógenos. A conexão materno-fetal possui o cordão umbilical como ponte entre feto e placenta, medindo cerca de 50 centímetros de comprimento, composto usualmente por duas artérias (responsável por carregar sangue venoso) e uma veia (responsável por carregar sangue arterial), revestidos pela chamada geléia de Wharton².

Em alguns casos, o cordão umbilical apresenta anomalias que alteram sua constituição, tais como ausência de um dos vasos arteriais, chamada Artéria umbilical única (AUU). A AUU é diagnosticada com ecografia fetal de rotina durante o primeiro trimestre da gestação ou até o segundo trimestre. Várias teorias procuram justificar esta anomalia, tais como agenesia primária, atrofia secundária ou até atresia de uma das artérias umbilicais presentes³.

Alguns fatores de risco estão associados à AUU, segundo a literatura de NUNES, A. F. et al., 2020³, citando tabagismo, multiparidade, idade materna avançada e doenças metabólicas maternas, relacionando a condição à alterações cromossômicas, particularmente trissomia 18 e trissomia 13, além de compará-los a desfechos adversos da gestação. Geralmente a AUU não está associada a outras malformações fetais, porém pode ocorrer de estar presente em malformações estruturais, incluindo a cardiopatias congênitas.

A malformação cardíaca é uma das anomalias que podem estar associadas a AUU e resultar em um significativo comprometimento funcional intrauterino, sendo considerada a principal malformação

congênita quanto a morbimortalidade na primeira infância, podendo evoluir de forma sintomática ou assintomática, também passível de ser diagnosticada no acompanhamento pré-natal através do ECO fetal. Os fatores de risco que desencadeiam cardiopatias congênitas incluem carga genética e saúde materna, podendo ou não estar relacionadas a alterações cromossômicas⁴.

Este estudo tem como objetivo relatar o caso de higroma cístico diagnosticado intraútero associado a má formação cardíaca fetal e artéria umbilical única afim de auxiliar a comunidade no entendimento de tal patologia e contribuir para o desenvolvimento científico.

2 METODOLOGIA

Estudo do tipo Relato de caso, cujas informações foram coletadas por meio de revisão de prontuário médico e entrevista direta com a paciente. Em paralelo, para sustentar as ideias discutidas neste artigo, foi feita uma revisão de literatura em bases de dados científicas como PubMed, Scielo e Google Scholar. A produção deste artigo científico seguiu as normativas propostas pelo Conselho Nacional de Pesquisa (CONEP).

3 RELATO DE CASO

Paciente feminina, 23 anos, branca, casada, comparece para consulta a realizar acompanhamento pré-natal de uma gestação diagnosticada com testes farmacêuticos. Nega tabagismo, nega etilismo, sem uso de medicamentos contínuos e/ou história de doenças familiares.

G4P1A2, refere uma filha viva com três anos de idade nascida de parto cesárea a termo devido a solicitação pessoal, com gestação sem intercorrências fruto de um genitor diferente da atual. Relata que sofreu dois abortos espontâneos fruto do mesmo parceiro da gestação em curso. Menarca aos 13 anos de idade, ciclo menstrual anterior regular, sem antecedentes ginecológicos relevantes. Sem história de mal passado obstétrico em parentes de primeiro grau.

Em consulta pré-natal foi solicitado ultrassonografia obstétrica que evidenciou 11 semanas e 4 dias de gestação com feto apresentando translucência nucal alterada. Foi iniciada investigação com ultrassonografia morfológica que evidenciou espessamento da pele fetal ao longo da região frontal a lombar, tendo seu maior diâmetro na região da nuca onde mede 16mm, notando-se finas septações em seu interior, hipodesenvolvimento do osso nasal e fluxo do ducto venoso com onda A negativa. A ultrassonografia morfológica posterior realizada com 17 semanas e 6 dias de gestação evidenciou artéria umbilical única e coração fetal sugerindo alteração morfológica.

A última ultrassonografia obstétrica morfológica realizada com 26 semanas e 4 dias de gestação evidenciou marcadores ultrassonográficos de aneuploidias negativos, exceto para osso nasal (ausente ou hipoplásico) e anomalias estruturais positivados, além de evidenciar importante comunicação interventricular, ducto venoso ausente e prega frontal espessada. Gestação atualmente em curso.

O parceiro não apresenta história de alteração genéticas patológicas na famílias, porém relata que a mãe utilizou álcool e drogas em sua gestação.

Gestante atingiu 38 semanas de gestação e deu entrada no pronto atendimento com bolsa rota, sendo optado pelo parto cesárea devido o risco ao feto, encaminhado a UTI neonatal após nascimento.

4 DISCUSSÃO

As malformações linfáticas são anomalias congênitas do sistema linfático com uma incidência estimada de 1 para 200.000 nascidos vivos. Caracterizadas em macrocísticas (maior que 1 centímetro) e microcísticas (menor que 1 centímetro), sendo comumente encontradas em região de cabeça e pescoço, porém podem aparecer em outros locais⁵. O feto em questão foi diagnosticado intraútero, apresentando uma lesão macrocística de 16 mm em região nuchal, dessa forma, a apresentação deste hígromas corrobora a literatura que descreve casos semelhantes, apesar do diagnóstico intraútero ser menos frequente.

O tratamento de malformações linfáticas envolve uma abordagem multidisciplinar, uma vez que podem evoluir com dificuldades para respirar em lactentes. O tratamento individualizado depende justamente destas complicações e outros sintomas associados, englobando cirurgia, laserterapia ou formas medicamentosas⁵. Tal desfecho deverá ser avaliado após o nascimento da criança em questão, porém a mãe não apresentou intercorrências em sua gestação.

O fato que chama atenção para o caso é que, apesar de ser uma forma benigna, a malformação linfática está associada a outras malformações fetais potencialmente perigosas. O fato de o feto apresentar artéria umbilical única e malformação cardíaca nos traz a luz uma possível síndrome genética.

No caso da artéria umbilical única, por si só, é um grande fator desencadeante para parto prematuro que vem a ser uma das principais causas de morbimortalidade infantil, caracterizando um risco robusto de desfecho negativo⁶. Pode ser diagnosticado através de ultrassonografia obstétrica com doppler o qual permite a visualização de um cordão que apresenta apenas dois vasos, ao invés de três, a partir da 12^o semana de gestação⁷.

Fisiologicamente, o cordão umbilical é constituído por duas artérias e uma veia, vistas em cortes transversais em três imagens eco-negativas circulares separadas. Em casos de AUU, a visualização de um cordão que apresenta apenas dois vasos formula o diagnóstico definitivo da condição⁷. Felizmente, o parto deste caso descrito foi realizado a termo e não houve grandes intercorrências, além do encaminhamento a UTI neonatal já esperado para um recém-nascido com alterações cardíacas. Porém, assim como descrito em todas as literaturas, o diagnóstico de AUU veio durante o pré-natal com ultrassonografia do segundo trimestre de gestação.

Em um estudo realizado em Cuba, observou-se que o tabagismo materno é um grande fator de risco para desenvolvimento de artéria umbilical única, porém, diverge de outros estudos que afirmam não haver grande relação entre mães fumantes e fetos com AAU⁷. Para este caso, tabagismo não esteve presente no histórico materno e não pode ser apontado, portanto, com fator de risco para esta condição. Outro fator apontado foi o Diabetes Mellitus, que também não esteve presente neste caso. Este mesmo estudo aponta a presença de artéria umbilical única relacionada a outras malformações fetais.

A cardiopatia congênita (CC) está presente em 40% das malformações fetais e é responsável por numerosos casos de mortalidade infantil no mundo, sendo necessário cuidado natal intensificado. Algumas destas patologias se apresentam de forma mais branda, não causando grandes repercussões hemodinâmicas, outras, porém, apresentam-se intensas ao ponto de necessitar intervenção dentro dos primeiros dias de vida, uma vez que repercutem no desenvolvimento infantil⁸.

O trabalho de Rosa R. C. M. et al (2013)⁹ trouxe a luz uma revisão literária dos últimos 20 anos sobre a associação das cardiopatias congênitas com malformações extracardíacas, evidenciando suas limitações tecnológicas, porém, citando autores como Miller et al (2011)¹⁰ que estudou 7.984 casos de malformações cardíacas de bebês nascidos entre 1968 e 2005 nos Estados Unidos, incluindo natimortos e interrupções eletivas após a 20ª semana de gestação. Destes, 71,3% apresentavam cardiopatias isoladas, 13,1% associadas a alguma síndrome e 13,5% associada a malformações extracardíacas. Estudos de grande porte nos mostram que a prevalência das cardiopatias congênitas é alta, como citada anteriormente, porém seus impactos se restringem principalmente as repercussões da própria doença e não costumam ser sindrômicas geneticamente. Para este feto em questão, relatado neste estudo, claramente há uma síndrome genética, pois além das malformações extracardíacas, há ainda marcadores de aneuploidias, como hipoplasia do osso nasal. Esta revisão literária conclui que a mortalidade é maior quando associada a malformações abdominais, o que não ocorre neste caso.

A hipoplasia do osso nasal é uma condição caracterizada pelo desenvolvimento inadequado ou subdimensionado do osso nasal, que pode levar a alterações na aparência facial e, em alguns casos, a problemas respiratórios. Essa condição pode ser associada a síndromes genéticas, comumente trissomia do 21, 18, 13 e outras mais raras ou pode ocorrer isoladamente; A origem étnica materna também é um fator a ser levado em consideração, pois impacta nas dimensões do osso nasal. Uma taxa maior de diagnósticos de alterações genéticas ocorre quando a hipoplasia do osso nasal está associada a outras malformações congênitas¹¹. Também presente neste relato, a hipoplasia do osso nasal está associada tanto a malformação cardíaca quanto alterações na formação do cordão umbilical. O diagnóstico sindrômico definitivo, porém, deverá vir junto a realização de testes genéticos no recém-nascido, porém este ocorre de forma invasiva, necessitando autorização materna especial.

É fundamental que ao detectar anomalias e marcadores de cromossomopatias, a mãe seja encaminhada para devido acompanhamento e poder realizar o cariótipo do feto, uma vez que até 30%



cursam com diagnóstico sindrômico. A ultrassonografia obstétrica ainda é o exame de menor custo e é capaz de detectar alterações simples, abrindo um parâmetro investigativo importante¹². Outros exames como ultrassonografia morfológica são mais sensíveis para dimensionar tais alterações, porém apresentam custo maior. De qualquer forma, o pré-natal é de extrema importância para garantir sucesso gestacional e menor impacto mórbido sobre os recém-nascidos e suas famílias.

CONFLITOS DE INTERESSE

Os autores afirmam não haver qualquer potencial conflito de interesse que possa comprometer a imparcialidade das informações apresentadas neste artigo científico.



REFERÊNCIAS

- AUERBACH, Nadja, et al. "Cystic Hygroma." StatPearls, StatPearls Publishing, 20 Fevereiro 2023.
- DE ARAÚJO SILVA, E. F. et al. Artéria Umbilical Única (AUU): relato de caso. Editora científica digital. 2022.
- NUNES, A. F. et al. Diagnóstico Pré-Natal de Artéria Umbilical Única: Malformações Associadas e Desfechos Perinatais. 2020.
- GARCIA, C. B. M. DE S. et al. Cardiopatia fetal: as malformações cardíacas uma revisão de literatura. *Brazilian Journal of Implantology and Health Sciences*, v. 6, n. 1, p. 602–615, 9 jan. 2024.
- WIEGAND, S.; DIETZ, A.; WICHMANN, G. Efficacy of sirolimus in children with lymphatic malformations of the head and neck. v. 279, n. 8, p. 3801–3810, 8 maio 2022.
- MITROGIANNIS, Ioannis et al. "Risk factors for preterm birth: an umbrella review of meta-analyses of observational studies." *BMC medicine* vol. 21,1 494. 13 Dec. 2023.
- HORTA-BARRIOS, Ana Belkis et al. Prevalence of single umbilical artery in pregnant women: its relationship with other malformations and low birth weigh. *Rev.Med.Electrón., Matanzas*, v. 45, n. 6, p. 937-949, Dec. 2023.
- MOTTA RAMOS, M. et al. A importância da triagem neonatal na detecção precoce das malformações cardíacas. *Global Academic Nursing Journal, [S. l.]*, v. 3, n. 1, p. e225, 2022.
- ROSA, R. C. M., ROSA, R. F. M., ZEN, P. R. G., & PASKULIN, G. A.. (2013). Cardiopatias congênitas e malformações extracardíacas. *Revista Paulista De Pediatria*, 31(2), 243–251.
- MILLER A, RIEHLE-COLARUSSO T, ALVERSON CJ, FRÍAS JL, CORREA A. Congenital heart defects and major structural noncardiac anomalies, Atlanta, Georgia, 1968 to 2005. *J Pediatr* 2011;159:70-8.
- MOCZULSKA, H.; SERAFIN, M.; WOJDA, K.; BOROWIEC, M.; SIEROSZEWSKI, P. Fetal Nasal Bone Hypoplasia in the Second Trimester as a Marker of Multiple Genetic Syndromes. *J. Clin. Med.* 2022, 11, 1513.
- COUTINHO, Henrique Douglas Melo, et al. "Diagnóstico pré-natal de doenças genéticas/Pré natal diagnostic of genetic disease." *Brazilian Journal of Health Review,[S. l.]* 5.2 (2022): 4023-4043.