



1º
CONGRESSO
MINEIRO ONLINE
DE PEDIATRIA
04 e 05 de dezembro de 2020

ECTRODACTILIA: RELATO DE CASO RARO DE MALFORMAÇÃO EM MEMBRO

Sousa, VA¹; Cobucci, MEG¹; Anacleto, JHAZ¹; Mateus, RC¹; Melo, RCB².

1 – Faculdade de Medicina de Barbacena – FAME/FUNJOBE

2 – Centro Universitário de Patos de Minas – UNIPAM

Autor correspondente: virginiaaraujosousa@gmail.com

INTRODUÇÃO

A ectrodactilia designa-se como uma malformação congênita rara do desenvolvimento, caracterizada pela ausência de um ou mais dedos em mãos e/ou pés. Ademais, pode haver hipoplasia ou aplasia de falanges, metacarpos, metatarsos. Ocorre 1 a cada 90.000 a 150.000 nascidos vivos e possui caráter autossômico dominante com penetrância variada.

DESCRIÇÃO DO CASO

Recém-nascida, sexo feminino, idade gestacional de 40 semanas, parto normal, Apgar 10/10, peso 2925 gramas e medindo 51 centímetros. Pré-natal iniciado no quarto mês de gestação, totalizando sete consultas. Na 22ª semana de gestação foi realizado ultrassom morfológico que não evidenciou alterações. História paterna de alcoolismo. Ao nascimento, não houve intercorrências. No decorrer do exame físico, logo após o nascimento, visualizou-se ausência de terceiro e quarto quirodáctilos em mão esquerda (Imagem 1). Mão direita, membros inferiores e palato sem alterações. Foi solicitado avaliação da criança pelo ortopedista, que confirmou o diagnóstico de ectrodactilia pelo exame físico e radiografia (Imagem 2).



Imagem 1: Mão esquerda da recém nascido, que evidencia ausência de terceiro e quarto quirodáctilos.



Imagem 2: Radiografia de braço e antebraço esquerdos, que evidencia ausência de terceiro e quarto quirodáctilos. Ausência de demais deformidades.

DISCUSSÃO

A ectrodactilia pode-se manifestar com formas não sindrômicas ou sindrômicas. Na forma sindrômica há associação com fenda palatina, displasia ectodérmica, surdez neurossensorial, aplasia tibial. O diagnóstico pode ser clínico, após o nascimento ou através do ultrassom no primeiro trimestre de gestação. Entretanto, no caso relatado, o diagnóstico foi dado no primeiro exame físico, pois não houve alterações evidenciadas no ultrassom e nem demais malformações externas. Sendo a princípio compatível com a forma não sindrômica. O membro afetado pode ser tratado cirurgicamente para melhoria da aparência e funcionalidade.

CONCLUSÃO

A ectrodactilia reforça a importância do acompanhamento adequado do pré-natal, pois este diagnóstico e de outras anormalidades podem ser realizados precocemente a partir do primeiro trimestre de gestação. O diagnóstico antecipado permite maior aceitação e preparo psicológico dos familiares. Além disso, os pais devem ser orientados da probabilidade de recorrência da doença em futuros filhos, por ser uma doença genética autossômica dominante.

Referências:

- Grossi M, Pereira LM, Hinterholz AE, Nascimento MM, Miranda D, Souza FC. Ectrodactilia: Uma rara malformação de membros. *Resid Pediatr.* 2017;7(1):33-35
- Campagnaro J, García Y, Brito M, Morantes J. Ectrodactilia del pie. Reporte de dos casos [Ectrodactyly of the foot]. *Acta Ortop Mex.* 2014 May-Jun;28(3):183-8. Spanish. PMID: 26021115.
- Rosa RFM, Moraes SAG, Sulczinski LP, Silva FAD, Milner OG, Pires SRS, Artigalas OAP, Rosa RCM, Zen PRG. SIBLINGS AFFECTED BY ECTRODACTYLY-ECTODERMAL DYSPLASIA AND CLEFT LIP/PALATE (EEC) SYNDROME PRESENTING NORMAL PARENTS: GERMLINE MOSAICISM? *Rev Paul Pediatr.* 2017 Apr-Jun;35(2):234-238. doi: 10.1590/1984-0462/2017;35;2;00017. Epub 2017 May 15. PMID: 28977327; PMCID: PMC5496721.