

PROBLEMA 5

FORMANDO AS CAMADAS GERMINATIVAS

Uma Análise de Caso sobre Defeitos do Tubo Neural e Embriologia Caudal

O Caso Clínico (Texto da Tutoria)

Rosa é mãe de Miguel, de 3 anos. Seu primeiro filho nasceu com tufo de cabelo na parte inferior das costas e apresentou atraso na marcha. O pediatra que o acompanhou relatou que a origem do problema estava no defeito do tubo neural e que a ausência de suplementação de ácido fólico influenciava no seu desenvolvimento.

No momento Lúcia está em sua segunda gestação. Ao realizar a ultrassonografia morfológica, com 22 semanas de gestação, o exame revelou feto com fêmures curtos, sugestivo de mielomeningocele e agenesia renal bilateral. Após avaliação do caso pela equipe médica, analisou-se a possibilidade de autorização judicial para interrupção da gestação, uma vez que o feto apresentava membro inferior único e rudimentar, ausência de genitália externa e mielomeningocele lombossacral.

O Primeiro Caso: Miguel (3 anos)



1. Tufo de Cabelo

Sinal cutâneo (hirsutismo localizado) na região lombossacral. É um forte indicativo de ****Espinha Bífida Oculta****, um defeito subjacente da coluna vertebral.



2. Atraso na Marcha

Sugere disfunção neurológica ou motora. Mesmo na Espinha Bífida Oculta, pode haver a "medula ancorada", afetando os nervos dos membros inferiores.

O Diagnóstico de Miguel

3. Defeito no Tubo Neural (DTN)

O pediatra associou os sintomas a uma falha no fechamento do tubo neural, que deve ocorrer até a 4ª semana de gestação.

A ****Espinha Bífida Oculta**** (indicada pelo tufo de cabelo) é a forma mais leve de DTN. O arco vertebral falha em fechar, mas a medula e meninges não se projetam.

600 × 400

A Causa Primária (Prevenção)

70%
Redução no Risco de DTN

3.1 Ausência de Ácido Fólico

A suplementação de ácido fólico (Vitamina B9) antes e durante o início da gestação é crucial para a correta proliferação celular e o fechamento do tubo neural.

A ausência dessa suplementação é um fator de risco primário.

A Segunda Gestação

Achados da Ultrassonografia Morfológica (22 Semanas)

4. Achados da US Morfológica



4.1 Fêmures Curtos: Podem indicar displasia esquelética ou ser parte de uma síndrome polimalformativa, como a Síndrome de Regressão Caudal.



4.2 Mielomeningocele: Forma grave e aberta de DTN. A medula espinhal e as meninges se projetam através de um defeito na coluna, formando um saco visível.



4.3 Agenesia Renal Bilateral: Ausência de ambos os rins. Esta condição é ****letal****, pois leva à Sequência de Potter (ausência de líquido amniótico e hipoplasia pulmonar).

Diagnóstico Agravado: Regressão Caudal

5. Membro Inferior Único e Rudimentar

Conhecido como ****Sirenomelia**** (síndrome da sereia), é a forma mais grave da ****Síndrome de Regressão Caudal (SRC)****.

6. Ausência de Genitália Externa

Confirma a falha severa no desenvolvimento das estruturas caudais do embrião, que se originam do mesoderma caudal.

600 × 400

Localização da Lesão

7. Mielomeningocele Lombossacral

A localização na região lombossacral (parte inferior das costas) é a mais comum e explica a gravidade das malformações nos membros inferiores e sistema urogenital.

Conclusão do Caso

Prognóstico e Viabilidade

O feto apresenta múltiplas anomalias graves e letais. A ****Agnesia Renal Bilateral**** (Sequência de Potter) é, por si só, incompatível com a vida extrauterina. A Sirenomelia e a Mielomeningocele extensa agravam o prognóstico, justificando a análise da equipe médica sobre a autorização judicial.

A Embriologia

O caso ilustra uma falha catastrófica no desenvolvimento embrionário (provavelmente na 3ª-4ª semana), afetando múltiplas camadas germinativas e resultando na ****Síndrome de Regressão Caudal****. A mãe já possuía um fator de risco (filho anterior com DTN) e histórico de não suplementação de ácido fólico.

Camadas Germinativas Afetadas



Ectoderma

A placa neural (origem ectodérmica) falha em se fechar, causando o ****Defeito do Tubo Neural**** (Mielomeningocele).



Mesoderma

A falha no desenvolvimento do mesoderma caudal causa ****Agnesia Renal****, defeitos vertebrais e a fusão/agenesia dos membros inferiores (Sirenomelia).



Gastrulação

O problema central ocorre durante a gastrulação (3ª semana), afetando a formação e migração das células que formam a parte inferior (caudal) do corpo.

Dúvidas?

Discussão Aberta