

SÍNDROME DE BODY STALK: RELATO DE CASO

Body Stalk syndrome: case report

Maria Júlia Pereira Leme¹, Attilio Brisighelli Neto²

^{1,2}Serviço de Ginecologia e Obstetrícia. HOSPITAL UNIVERSITÁRIO SÃO FRANCISCO NA PROVIDÊNCIA DE DEUS - HUSF. Bragança Paulista, SP.

Resumo

Introdução: A síndrome de *Body Stalk* (SBS) é uma condição rara com uma frequência relatada de um caso para cada 31.000 gestações, e é caracterizada por malformações congênicas graves, principalmente toracosquise, abdominosquise, defeitos nos membros e exencefalia. Sua etiologia exata é desconhecida e nenhum fator teratogênico foi descrito até o momento. Além disso, relatos de recorrência familiar sugerem a possibilidade de origem genética da condição. **Objetivo:** Relatar um caso de SBS atendido em nosso Serviço. **Relato de caso:** Tratou-se de uma paciente de 23 anos, sem comorbidades e primigesta, que foi encaminhada ao pré-natal de alto risco por conta de uma translucência nuchal de 2,5 mm, observada por uma ultrassonografia (USG) morfológica realizada com idade gestacional (IG) de 11 semanas e 4 dias. Duas USGs posteriores demonstraram sinais sugestivos e crescentes de SBS. A paciente entrou espontaneamente em trabalho de parto com IG de 33 semanas e 6 dias, com o feto em óbito desde seu desprendimento cefálico. Após o nascimento, foram constatadas múltiplas malformações confirmando a SBS. A mãe recebeu os cuidados puerperais, tendo alta hospitalar no dia seguinte. **Conclusão:** A SBS é uma malformação rara e letal, justificando relatos de casos que contribuem para a educação médica continuada em Ginecologia e Obstetrícia. Como visto no caso aqui relatado, a USG é importante na hipótese de diagnóstico precoce da SBS, permitindo que a gestante escolha se deseja interromper ou não sua gravidez. Também existem evidências de que a ressonância magnética fetal poderia fornecer bases para um diagnóstico pré-natal da síndrome durante o começo do segundo semestre gestacional, bem como a capacidade diagnóstica de USGs para fetos com IG de 11 e 12 semanas.

Palavras-chave: Síndrome de *Body Stalk*, Relato de Caso, Obstetrícia, Ginecologia

Abstract

Background: Body Stalk Syndrome (BSS) is a rare condition with a reported frequency of one case in every 31,000 pregnancies, and is characterized by severe congenital malformations, mainly thoracoschisis, abdominoschisis, limb defects and exencephaly. Its exact etiology is unknown and no teratogenic factor has been described so far. Furthermore, reports of familial recurrence suggest the possibility of a genetic origin for the condition. **Aim:** To report a case of SBS seen in our Service. **Case report:** This was a 23-year-old patient, with no comorbidities and a primigravida, who was referred to high-risk prenatal care due to a 2.5 mm nuchal translucency, observed by a morphological ultrasound (USG) performed with a gestational age (GA) of 11 weeks and 4 days. Two subsequent USGs showed signs suggestive of increasing SBS. The patient spontaneously went into labor with a GA of 33 weeks and 6 days. The fetus didn't have any cardiac activity since it's cefalicus disattachment. After birth, multiple malformations were found confirming SBS. The mother received puerperal care and was discharged the following day. **Conclusion:** SBS is a rare and lethal malformation, justifying case reports that contribute to continuing medical education in Gynecology and Obstetrics. As seen in the case reported here, USG is important in the hypothesis of early diagnosis of SBS, allowing the pregnant woman to choose whether or not to terminate her pregnancy. There is also evidence that fetal magnetic resonance imaging could provide bases for a prenatal diagnosis of the syndrome during the beginning of the second gestational semester, as well as the diagnostic capacity of USGs for fetuses with GA at 11 and 12 weeks.

Keywords: Body Stalk Syndrome, Case Report, Obstetrics, Gynecology

Introdução

A síndrome de *Body Stalk* (SBS), também conhecida como defeito da parede membro-corpo, é uma condição rara com uma frequência relatada entre 1 por 14.000 a 1 por 31.000 gestações em grandes estudos epidemiológicos (ADELEKE; GILL; KRISHNAN, 2022). A SBS é caracterizada por

malformações congênitas graves, principalmente toracosquise, abdominosquise, defeitos nos membros e exencefalia. A maioria dos fetos é abortada espontaneamente ou por interrupção médica. Sua etiologia exata é desconhecida e nenhum fator teratogênico foi descrito até o momento, além disso, nenhuma anormalidade genética foi especificamente identificada (ADELEKE; GILL; KRISHNAN, 2022; LUEHR; LIPSETT; QUINLIVAN, 2002). Relatos de recorrência familiar de um irmão com SBS e outro de diferente gestação com síndrome da banda amniótica (ABS), bem como outros trabalhos relatando dois irmãos de diferentes gestações nascidos com SBS sugerem a possibilidade de origem genética da condição (LUEHR; LIPSETT; QUINLIVAN, 2002).

Os critérios diagnósticos para SBS ainda estão sendo discutidos (ADELEKE; GILL; KRISHNAN, 2022), mas os mais citados são aqueles originalmente estabelecidos por Van Allen et al. (1987), que descrevem a presença de duas das três malformações a seguir: exencefalia/encefalocele e fissuras faciais; toraco e/ou abdominosquise; e defeitos nos membros. No entanto, esses critérios certamente implicam que um lactente que apresenta encefalocele com fendas faciais e defeitos nos membros pode ser considerado como tendo SBS, porém isso é contestável, pois seria inadequado fechar tal diagnóstico na ausência de um defeito na parede corporal, que é uma anomalia primária da SBS (ADELEKE; GILL; KRISHNAN, 2022).

Já Russo et al. (1993), identificaram dois fenótipos distintos para a SBS, um conhecido como fenótipo de adesão placentocraniana que é caracterizado por defeitos craniofaciais, fendas faciais, aderências amnióticas e ABS e outro sem defeitos craniofaciais, mas com ânus imperfurado, anormalidades urogenitais, mielomeningocele lombossacral e cifoescoliose, chamado de fenótipo de adesão placentoabdominal. Os autores sugerem que a patogênese do primeiro tipo pode estar relacionada a uma ruptura vascular precoce, enquanto a patogênese do segundo é atribuível a um mal desenvolvimento embrionário intrínseco.

Posteriormente, Martínez-Frías (1997) sugeriu que os casos com defeito da parede corporal fossem classificados em dois grupos principais: gastrosquise, para os casos com defeito isolado (e geralmente pequeno) da parede corporal, e SBS para os casos com defeito da parede corporal associado com outras malformações, deformações ou rupturas, independentemente de seu padrão clínico e da possível etiologia ou mecanismo patogênético.

O espectro de características clínicas descritas para SBS inclui defeitos nos membros na grande maioria dos casos (96%), enquanto que a ausência de um membro é vista em menos de um décimo dos casos, e o envolvimento de membros superiores é usualmente incomum (ADELEKE; GILL; KRISHNAN, 2022). Os defeitos dos membros incluem pé torto (32%), oligodactilia (12%), artrogripose (12%), membro ausente (9%), osso único do antebraço (8%), osso único da perna (6%), pseudosindactilia (5%), mão/pé dividido (5%), hipoplasia radial/ulnar (4%), defeito rotacional (4%) e polidactilia pré-axial (3%). Outras malformações incluem diafragma ausente (74%), lobulações pulmonares anormais (50%), fígado trilobulado (4%), poliesplenia (4%), vesícula biliar ausente (29%), bandas amnióticas (40%) e artéria umbilical única. As malformações cardíacas relatadas são ventrículo primitivo (53%), átrio comum (46%), *truncus arteriosus* (23%), comunicação interatrial (15%), comunicação interventricular membranosa (8%), ventrículo direito hipoplásico (8%), e *ectopia cordis* (8%). As anomalias gastrointestinais observadas são intestino não rotacionado (96%), atresia intestinal (22%), atresia anal (17%), intestinos curtos (4%) e bandas de Ladd (4%). As anormalidades renais relatadas são rim ausente unilateral (30%), rim ausente bilateral (4%), hidronefrose (17%), displasia renal (9%) e rins hipoplásicos (4%). As anormalidades urogenitais observadas são genitália externa anormal (32%), gônada ausente (30%) e extrofia da bexiga (4%) (ADELEKE; GILL; KRISHNAN, 2022; LUEHR; LIPSETT; QUINLIVAN, 2002).

As possíveis teorias da etiopatogenia da SBS incluem um defeito do disco germinativo com mal desenvolvimento embrionário precoce (BAMFORTH, 1992); ruptura primária do âmnio levando à formação de bandas amnióticas; ruptura vascular (VAN ALLEN; CURRY; GALLAGHER, 1987); distúrbio no processo de dobramento embrionário (HARTWIG et al., 1989); e, mais recentemente, uma potencial origem genética envolvendo mutação em genes responsáveis pela lateralidade (GAJZER et al., 2015). Além disso, Viscarello et al. (1992), relataram a detecção pré-natal de dois fetos com SBS, cujas mães utilizaram grandes quantidades de cocaína durante o primeiro trimestre de gravidez. O diagnóstico pré-natal é possível pela detecção de alfafetoproteína sérica materna elevada e pela visualização ultrassonográfica dos defeitos característicos da SBS no final do primeiro trimestre gestacional (ADELEKE; GILL; KRISHNAN, 2022). As características ultrassonográficas incluem um grande defeito na parede abdominal, cifoescoliose grave, cordão umbilical curto, ausente ou rudimentar e anormalidades nos membros. Além disso, imagens de fluxo colorido usualmente

demonstram uma artéria umbilical única com inserção fetoplacentária anormal (ADELEKE; GILL; KRISHNAN, 2022; RUSSO et al., 1993; VAN ALLEN; CURRY; GALLAGHER, 1987). A importância do diagnóstico pré-natal precoce nesta condição grave e de mau prognóstico está em diferenciá-la de uma gastrosquise isolada ou onfalocele, que tem um prognóstico muito melhor. O diagnóstico precoce pode ser seguido pela interrupção médica da gravidez e a sobrevivência pós-natal por uma duração significativa é extremamente rara, com apenas dois casos relatados, e com deficiências físicas graves (GAZOLLA et al., 2014; KANAMORI et al., 2007).

Devido a sua raridade, relatos sobre a SBS são úteis para o entendimento e descrição da síndrome. Dentro deste contexto, este trabalho visa relatar um caso único de SBS, contribuindo assim para a educação médica continuada sobre a doença.

Objetivo

Relatar um caso único de SBS atendido em nosso Serviço.

Método

Trata-se de um relato de caso único atendido no Serviço de Ginecologia e Obstetrícia do HUSF, localizado na cidade de Bragança Paulista, SP. A paciente em questão se prontificou a autorizar a utilização dos dados contidos em seu prontuário por meio da assinatura de um Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. Nenhuma informação que permita a identificação da paciente foi divulgada. Este trabalho foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do HUSF, por obedecer aos requisitos previstos na Resolução 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde, que discorre sobre os aspectos éticos das pesquisas envolvendo seres humanos.

Relato do Caso

Tratou-se de uma paciente de 23 anos, em união não consanguínea, sem comorbidades, primigesta, e que havia planejado a sua gravidez. A mesma foi encaminhada ao pré-natal de alto risco com idade gestacional (IG) de 16 semanas, por ultrassonografia (USG) 9+4 semanas, devido à translucência nuchal (TN) aumentada do feto em USG morfológica de 1º trimestre (TN 2,5 mm). O feto possuía osso nasal presente e alteração da morfologia habitual, porém, a avaliação foi limitada devido à sua idade gestacional.

A paciente prosseguiu em pré-natal de alto risco, comparecendo a sete consultas, com exames sem alterações e sorologias negativas. Além disso, foi acompanhada em conjunto por uma equipe de psicologia. Posteriormente, a paciente foi encaminhada para a realização de USG morfológica de 2º trimestre com a equipe de Medicina Fetal deste Serviço em outubro de 2021 com IG de 20 semanas e 5 dias. O exame evidenciou um feto único vivo e com movimentação ativa, restrição de crescimento intrauterino, tórax hipoplásico, abdome de difícil visualização com imagem sugestiva de gastrosquise, cifoescoliose dorsal e cordão umbilical curto. Tais dados foram sugestivos de SBS.

Após a realização do exame, a paciente, junto a seus familiares, foi informada do prognóstico do quadro e recebeu suporte psicológico, mantendo-se em acompanhamento no pré-natal de alto risco. Em novembro de 2021 a paciente realizou uma nova USG que evidenciou feto único vivo, placenta lateral direita grau 0 em classificação de Grannum, oligoâmnio severo dificultando a avaliação da morfologia fetal, índice de líquido amniótico (ILA) de 2,0 cm, dilatação dos ventrículos laterais do coração do feto, presença de um conjunto de malformações com cifoescoliose e grande defeito no tórax e na parede abdominal, cordão umbilical de avaliação limitada e restrição de crescimento intrauterino.

A paciente entrou espontaneamente em trabalho de parto em janeiro de 2022 com IG de 33 semanas e 6 dias e durante a internação, recebeu monitorização e vigilância infecciosa, além de suporte multidisciplinar. Foram solicitados exames para rastreio infeccioso, os quais evidenciaram infecção do trato urinário, que foi tratada com associação entre amoxicilina e ácido clavulânico. O parto ocorreu em 07 de janeiro de 2022 de forma espontânea e eutócica, com o recém-nascido em óbito desde o desprendimento cefálico, pesando 1280g e com sexo indeterminado devido à malformação. Após o nascimento, foram constatadas múltiplas malformações, sendo confirmada a SBS. O feto foi encaminhado ao Serviço de Verificação de Óbito e a mãe recebeu os cuidados puerperais, tendo alta hospitalar no dia seguinte.

Discussão

A SBS é um defeito grave da parede abdominal em que há evisceração de órgãos abdominais e, em casos mais graves, também de órgãos torácicos. Essa malformação congênita é acompanhada por cifoescoliose grave e presença de cordão umbilical rudimentar, geralmente curto ou mesmo ausente (DASKALAKIS et al., 1997). Da mesma forma, essa anomalia também pode ocorrer em conjunto com defeitos do tubo neural, malformações geniturinárias, anormalidades da parede torácica, atresia intestinal, defeitos craniofaciais, entre outros (TAKEUCHI et al., 1995; TSIRKA et al., 2007).

A variedade de fenótipos nos casos relatados em todo o mundo levou à criação de uma gama confusa de termos para esta condição, incluindo a síndrome do cordão umbilical curto e defeito da parede membro-corpo (MILLER; HIGGINBOTTOM; SMITH, 1981). Esta rara síndrome tem uma incidência estimada de 1/14.000 a 1/31.000 gestações (MANN et al., 1984; MORROW et al., 1993). Entretanto, Daskalakis et al. (1997), analisaram 106.727 fetos entre 10 e 14 semanas de gestação e encontraram uma incidência de 1/7.500 gestações. Esta grande discrepância nas taxas de incidência sugere que este tipo de malformação pode ser responsável por um número significativo de abortos espontâneos durante o primeiro trimestre de gravidez, e assim a real incidência desta anomalia pode estar subestimada (ADELEKE; GILL; KRISHNAN, 2022).

Este trabalho relatou um caso único de SBS atendido em nosso Serviço. Tratou-se de uma paciente de 23 anos, sem comorbidades e primigesta que foi encaminhada ao pré-natal de alto risco por conta de uma TN de 2,5 mm observada por uma USG morfológica realizada em IG de 11 semanas e 4 dias. Duas USGs posteriores demonstraram sinais sugestivos e crescentes de SBS. A paciente entrou espontaneamente em trabalho de parto com IG de 33 semanas e 6 dias, com o feto em óbito desde o desprendimento cefálico. Após o nascimento, foram constatadas múltiplas malformações, sendo confirmada a SBS e a mãe recebeu os cuidados puerperais, tendo alta hospitalar no dia seguinte.

Higuchi et al. (2013), relataram um caso de SBS detectada no pré-natal por ressonância magnética (RM) fetal. O caso tratava-se de uma mulher de 29 anos que com 11 semanas de gestação, imagens de USG mostraram múltiplas deformidades fetais. O conteúdo abdominal exteriorizado e o membro inferior do feto apareceram dentro do celoma extraembrionário com membrana amniótica intacta. Posteriormente, foi realizada uma RM fetal com 14 semanas de gestação que confirmou um grande defeito na parede anterior com herniação do fígado e do intestino. Além disso, membros inferiores com rotação anormal e escoliose puderam ser demonstrados. O feto foi diagnosticado no pré-natal com SBS e os pais decidiram interromper a gravidez com 15 semanas de gestação. Os autores comentaram que o diagnóstico pré-natal da SBS geralmente era baseado em achados ultrassonográficos e até onde sabiam, este foi o primeiro relato de caso de SBS diagnosticada satisfatoriamente por RM fetal no início do segundo trimestre. Para os pesquisadores, exames de RM fetal poderiam fornecer bases para um diagnóstico pré-natal preciso da SBS desde o início da gestação.

Quijano e colaboradores (2014), apresentaram o caso de uma paciente de 30 anos que realizou USG com 9 semanas de gestação. O exame revelou uma localização anormal do corpo inferior do embrião no espaço celômico e os achados sugeriram uma SBS. Para confirmar o diagnóstico, a paciente foi agendada para uma segunda USG com 11 semanas de gestação. As imagens obtidas confirmaram a localização do corpo inferior no espaço celômico sem bexiga visível, ausência da perna direita, defeito grave da parede abdominal, compatível com onfalocele e cordão umbilical curto, medindo 5 mm. Esses últimos achados ultrassonográficos foram consistentes com SBS. Devido à malformação grave incompatível com a vida, foi proposta à paciente a interrupção da gravidez. O exame patológico confirmou a suspeita patológica de SBS.

Por fim, Yang et al. (2020), comentaram que a *ectopia cordis* (CE) era uma anomalia rara e letal caracterizada por um mau posicionamento completo ou parcial do coração fora do tórax. Dentro deste contexto, os autores relataram o caso de uma primigesta saudável de 28 anos de idade que foi encaminhada ao Serviço dos autores para ser submetida a uma varredura da espessura da TN de seu feto com IG de 12 semanas. A varredura revelou características típicas de SBS e CE e dada a condição letal do feto, a paciente optou pela interrupção da gravidez. Os autores ainda comentaram que as SBSs, especialmente aquelas complicadas por CE, são universalmente letais para o feto afetado e a interrupção seletiva deveria ser recomendada para evitar possíveis complicações que poderiam surgir durante a gravidez.

Conclusão

A SBS é uma malformação rara e letal, justificando relatos de casos que contribuem para a educação médica continuada em Ginecologia e Obstetrícia. Como visto no caso aqui relatado, a USG é importante na hipótese de diagnóstico precoce da SBS, permitindo que a gestante escolha se deseja interromper ou não sua gravidez. Também existem evidências de que a ressonância magnética fetal poderia fornecer bases para um diagnóstico pré-natal da síndrome durante o começo do segundo semestre gestacional, bem como a capacidade diagnóstica de USGs para fetos com IG de 11 e 12 semanas.

Referências

ADELEKE, O.; GILL, F.; KRISHNAN, R. Rare Presentation of Limb-Body Wall Complex in a Neonate: Case Report and Review of Literature. **AJP Reports**, v. 12, n. 1, p. e108-e112, 14 jan. 2022.

BAMFORTH, J. S. Amniotic band sequence: Streeter's hypothesis reexamined. **American Journal of Medical Genetics**, v. 44, n. 3, p. 280-287, 1 out. 1992.

DASKALAKIS, G. et al. Body stalk anomaly at 10-14 weeks of gestation. **Ultrasound in Obstetrics & Gynecology: The Official Journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology**, v. 10, n. 6, p. 416-418, dez. 1997.

GAJZER, D. C. et al. Possible Genetic Origin of Limb-Body Wall Complex. **Fetal and Pediatric Pathology**, v. 34, n. 4, p. 257-270, 2015.

GAZOLLA, A. C. et al. Limb-body wall defect: experience of a reference service of fetal medicine from Southern Brazil. **Birth Defects Research. Part A, Clinical and Molecular Teratology**, v. 100, n. 10, p. 739-749, out. 2014.

HARTWIG, N. G. et al. Limb body wall malformation complex: an embryologic etiology? **Human Pathology**, v. 20, n. 11, p. 1071-1077, nov. 1989.

HIGUCHI, T. et al. Early second-trimester diagnosis of body stalk anomaly by fetal magnetic resonance imaging. **Japanese Journal of Radiology**, v. 31, n. 4, p. 289-292, abr. 2013.

KANAMORI, Y. et al. Long-term survival of a baby with body stalk anomaly: report of a case. **Surgery Today**, v. 37, n. 1, p. 30-33, 2007.

LUEHR, B.; LIPSETT, J.; QUINLIVAN, J. A. Limb-body wall complex: a case series. **The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine: The Official Journal of the European Association of Perinatal Medicine, the Federation of Asia and Oceania Perinatal Societies, the International Society of Perinatal Obstetricians**, v. 12, n. 2, p. 132-137, ago. 2002.

MANN, L. et al. Prenatal assessment of anterior abdominal wall defects and their prognosis. **Prenatal Diagnosis**, v. 4, n. 6, p. 427-435, dez. 1984.

MARTÍNEZ-FRÍAS, M. L. Clinical and epidemiological characteristics of infants with body wall complex with and without limb deficiency. **American Journal of Medical Genetics**, v. 73, n. 2, p. 170-175, 12 dez. 1997.

MILLER, M. E.; HIGGINBOTTOM, M.; SMITH, D. W. Short umbilical cord: its origin and relevance. **Pediatrics**, v. 67, n. 5, p. 618-621, maio 1981.

MORROW, R. J. et al. Prenatal diagnosis and management of anterior abdominal wall defects in the west of Scotland. **Prenatal Diagnosis**, v. 13, n. 2, p. 111-115, fev. 1993.

QUIJANO, F. E. et al. Body Stalk Anomaly in a 9-Week Pregnancy. **Case Reports in Obstetrics and Gynecology**, v. 2014, p. 357285, 2014.

RUSSO, R. et al. Limb body wall complex: a critical review and a nosological proposal. **American Journal of Medical Genetics**, v. 47, n. 6, p. 893-900, 1 nov. 1993.

TAKEUCHI, K. et al. Body stalk anomaly: prenatal diagnosis. **International Journal of Gynaecology and Obstetrics: The Official Organ of the International Federation of Gynaecology and Obstetrics**, v. 51, n. 1, p. 49-52, out. 1995.

TSIRKA, A. et al. Prenatal diagnosis of body stalk anomaly in the first trimester of pregnancy. **The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine: The Official Journal of the European Association of Perinatal Medicine, the Federation of Asia and Oceania Perinatal Societies, the International Society of Perinatal Obstetricians**, v. 20, n. 2, p. 183-184, fev. 2007.

VAN ALLEN, M.; CURRY, C.; GALLAGHER, L. Limb body wall complex: I. Pathogenesis. **American journal of medical genetics**, v. 28, n. 3, nov. 1987.

VISCARELLO, R. R. et al. Limb-body wall complex associated with cocaine abuse: further evidence of cocaine's teratogenicity. **Obstetrics and Gynecology**, v. 80, n. 3 Pt 2, p. 523-526, set. 1992.

YANG, Y. et al. First trimester diagnosis of body stalk anomaly complicated by ectopia cordis. **The Journal of International Medical Research**, v. 48, n. 12, p. 300060520980210, dez. 2020.