

E-PÔSTER - CIRURGIA PEDIÁTRICA GERAL – GENERAL SURGERY

**MÚLTIPLAS MALFORMAÇÕES COM SUSPEITA DE SÍNDROME DE
MCKUSICK-KAUFMAN: UM RELATO DE CASO**

Esthela Rodegheri Trevisan (esthela.trevisan@edu.pucrs.br)

Luísa Endres Ribeiro Da Silva (luisa.endres92@edu.pucrs.br)

Ana Djulia Tesche (anatesche@edu.pucrs.br)

Joana Carolina Mello Groff (joana.groff@edu.pucrs.br)

Marco Antonio De Medeiros Lima (marco.lima@pucrs.br)

Introdução: A síndrome de McKusick-Kaufman é uma condição autossômica recessiva rara de malformações múltiplas que está associada ao gene MKKS.

Relato do caso: Mãe, 15 anos, G1, com histórico de substâncias psicoativas e deficiência intelectual. Recém-nascido feminino, 2350g, Capurro 37+6 semanas e Apgar 6/9. Necessitou de reanimação e breve intubação orotraqueal na sala de parto. Ao exame físico, apresentava polidactilia em mãos e polissindactilia em pé esquerdo. Ademais, massa abdominal supraumbilical com cerca de 3 polpas digitais e bexigoma, levando à hipótese de cisto de duplicação intestinal/mesentérico. Exames de imagem iniciais detectaram comunicação interatrial tipo ostium secundum pequena sem repercussão hemodinâmica e

hidrometrocolpos de 50ml na porção vaginal. Ao exame contrastado (adiado por sepse tardia), foi evidenciado seio urogenital de 1cm, bifurcando-se em uretra anterior e vagina posterior de grandes proporções, com mucosa redundante propiciadora de retenção urinária e hidrocolpos devido a mecanismo de válvula acarretado. Além de compressão da bexiga e uretra anteriormente, dilatação da vagina e trajeto estenótico na sua porção caudal. Procedeu-se vaginostomia e coleta para sequenciamento de MKKS.

Resultados: Sem critério diagnóstico clínico consensual, a síndrome de McKusick-Kaufman deve levantar suspeita em sua tríade clássica: polidactilia pós-axial (PAP), doença cardíaca congênita e hidrometrocolpos (em mulheres), como o caso reportado, ou malformações genitais (em homens) - hipospádia, criptorquidia e chordee. Os hidrometrocolpos neonatais frequentemente mostram-se como uma grande massa abdominal cística surgindo da pelve, devido à dilatação da vagina e do útero pelo acúmulo de secreções cervicais, e requerem reparo cirúrgico da obstrução. Já a PAP é a presença de dígitos adicionais no lado ulnar da mão e no lado fibular do pé. Por fim, os defeitos cardíacos podem ser do canal atrioventricular, septo atrial ou ventricular, entre outros.

Conclusão: Diagnóstico e manejo cirúrgico efetivos com abordagem multidisciplinar são cruciais dada a gravidade das malformações relatadas.

Palavras-chave: distensão abdominal; hidrometrocolpos; síndrome de mckusick-kaufman.