Health Residencies Journal (HRJ). 2025;6(30):11-17

Relato de Caso

**DOI:** https://doi.org/10.51723/hrj.v6i30.1056

**ISSN:** 2675-2913

**Qualis:** B2

**Recebido:** 22/04/2024

**Aceito:** 02/04/2025

# A importância da detecção precoce de malformações congênitas — relato de caso

## *The importance of early detection of congenital malformations — case report*

Mayara Maciel Lima Nogueira[1*], Guilherme José Lima Garcia[2]

[1] Médica. Residente do programa de residência médica em pediatria do Hospital Regional de Sobradinho pela Escola Superior de Ciências da Saúde (ESCS), Brasília-DF, Brasil.
[2] Neonatologista pelo Hospital Infantil Albert Sabin – Escola de Saúde Pública do Ceará. Preceptor do programa de residência médica em pediatria do Hospital Regional de Sobradinho, Brasília-DF, Brasil.

**Correspondência:** may.mayara@gmail.com

## RESUMO

**Objetivo:** relatar um caso de um paciente com malformações congênitas diagnosticadas ao nascimento e alertar para a importância de um pré-natal adequado na detecção precoce de possíveis anomalias. **Método:** trata-se de estudo descritivo, de caráter narrativo e reflexivo. **Resultados:** recém-nascido pré-termo, com idade gestacional de 36 semanas e 2 dias, nascido de parto cesáreo por bradicardia fetal, com diagnóstico de múltiplas malformações congênitas somente ao nascimento. O paciente permaneceu muito grave e instável, manteve saturação baixa, mesmo com altos parâmetros ventilatórios. Lábil no manuseio e dessaturando com frequência. Evoluiu com parada cardiorrespiratória, irreversível às manobras de reanimação. **Conclusões:** o diagnóstico precoce de malformações congênitas é essencial para a redução da morbimortalidade e para a melhora da qualidade de vida e dos índices de sobrevida, visto que é necessário um preparo físico, emocional, psicológico e social por parte dos familiares, além de um planejamento e preparo técnico por parte dos profissionais de saúde.

**Palavras-chave:** Anormalidades congênitas; Cuidado pré-natal; Diagnóstico precoce; Estratégias de saúde; Adaptação psicológica; Relatos de casos.

## ABSTRACT

**Objective:** to report a case of a patient with congenital malformations diagnosed at birth and to emphasize the importance of adequate prenatal care in the early detection of possible anomalies. **Method:** this is a descriptive study, with a narrative and reflective character. **Results:** preterm newborn, with a gestational age of 36 weeks and 2 days, delivered by cesarean section due to fetal bradycardia, with a diagnosis of multiple congenital malformations only at birth. The patient remained very critical and unstable, with low saturation levels despite high ventilatory parameters. The patient was labile to management and frequently desaturated. They progressed to a cardiopulmonary arrest, which was irreversible despite resuscitation attempts. **Conclusions:** early diagnosis of congenital malformations is essential for reducing morbimortality and improving

quality of life and survival rates, as it requires physical, emotional, psychological, and social preparation from family members, as well as planning and technical preparation from healthcare professionals.

**Keywords:** Congenital abnormalities; Prenatal care; Early diagnosis; Health strategies; Adaptation psychological; Case reports.

## INTRODUÇÃO

Entende-se por malformação congênita qualquer anomalia estrutural presente ao nascimento. Tais defeitos podem ser causados por anormalidades genéticas e/ou exposições ambientais intra-útero, no entanto a etiologia é frequentemente desconhecida. Os defeitos congênitos podem ser isolados ou apresentar uma combinação ou padrão característico que pode afetar um ou mais sistemas de órgãos[1].

No Brasil, as malformações congênitas influenciam de maneira significativa a morbimortalidade. De acordo com o Instituto Fernandes Figueira e a Fundação Oswaldo Cruz[2], no período de janeiro de 1999 a julho de 2003, em 37% das admissões hospitalares pediátricas, a malformação congênita foi um dos três diagnósticos principais na internação e a mortalidade hospitalar no grupo com malformação foi de 9,8%, sendo o dobro daquela do grupo sem malformação.

Segundo a Organização Mundial da Saúde (OMS)[3], em 2016 estimou-se que 303.000 nascidos vivos vão a óbito durante o primeiro mês de vida devido à malformação congênita, o equivalente a 7% do total de nascimentos. Ademais, todos os anos, cerca de 7,9 milhões de crianças nascem com defeitos congênitos graves e quase 3,2 milhões ficam deficientes por toda a vida, o que requer acompanhamento para seu crescimento e desenvolvimento.

Nota-se que as anomalias congênitas estão associadas a um maior índice de morbimortalidade infantil, sobretudo no período neonatal, deste modo, o seu diagnóstico precoce é essencial para o preparo tanto da família, quanto dos profissionais de saúde que irão receber a criança ao nascimento. Para a redução da morbimortalidade, principalmente neonatal precoce, e para a melhora da qualidade de vida e dos índices de sobrevida é necessário um preparo físico, emocional, psicológico e social por parte dos familiares e um planejamento, incluindo alocação de recursos dos serviços de saúde especializados (pré-natal, natal e pós-natal), além de preparo técnico por parte dos profissionais de saúde. Ademais, a alta prevalência das malformações congênitas está também associada à deficiência de informações e do desconhecimento de estratégias preventivas[3].

O objetivo deste trabalho é relatar um caso de um paciente com malformações congênitas diagnosticadas ao nascimento e alertar para a importância de um pré-natal adequado na detecção precoce de possíveis anomalias, além de levantar pontos principais relacionados ao quadro do paciente que facilitem o entendimento sobre a sua condição e forneçam subsídios fundamentais para uma melhor abordagem de casos semelhantes.

## METODOLOGIA

Trata-se de estudo descritivo, de caráter narrativo e reflexivo. As informações contidas neste trabalho foram obtidas por meio de revisão do prontuário, entrevista com o paciente, registro fotográfico dos métodos diagnósticos, aos quais o paciente foi submetido e revisão da literatura. O trabalho foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP), Número do Parecer: 6.721.155, CAAE: 76982723.6.0000.5553, sendo aceita a dispensa de TCLE.

### APRESENTAÇÃO DO CASO

Recém-nascido pré-termo, com idade gestacional de 36 semanas e 2 dias, nascido no dia 14/08/2022, às 08h46min, de parto cesáreo por bradicardia fetal.

Dados maternos: 18 anos, tipagem sanguínea O positivo, G2P0C1A1, realizou pré-natal com 7 consultas, iniciado no 1º trimestre.

Histórico do pré-natal: negou consanguinidade e doenças familiares, referiu quadro de ITU recorrente com tratamento adequado, estava em vigência de ITU no momento do parto. No cartão pré-natal havia registro apenas da vacina dTpa, sem registros das demais vacinas, sorologias realizadas apenas no 1º trimestre com HIV, VDRL e Hepatite B não reagentes, demais sorologias sem registro no cartão.

Realizou 4 ultrassonografias gestacionais: em 03/02/2022 evidenciando gravidez única tópica de 8s + 4d; em 25/02/2022 evidenciando gravidez

tópica única de 11s + 4d, feto presente com CCN de 49 mm e apresentando movimentos lentos; em 28/04/2022 evidenciando gravidez tópica única de 20s + 5d; em 12/08/2022 evidenciando gravidez tópica 35s + 5d, batimento cardiofetal irregular e colo uterino dilatado 1,2 cm.

No parto, o recém-nascido foi assistido por médico pediatra, bolsa rota no ato com presença de líquido amniótico sanguinolento.

Não chorou ao nascer, encontrava-se hipotônico e cianótico sendo levado imediatamente a berço aquecido, aspiradas as vias aéreas com saída de secreção sanguinolenta e realizados dois ciclos de reanimação com ventilação com pressão positiva (VPP) com máscara.

Evoluiu com melhora da frequência cardíaca e da cianose central, porém manteve gemência e desconforto respiratório. A classificação de APGAR no 1º minuto foi 3 e no 5º minuto, 8.

Calculada idade gestacional pelo método de capurro equivalente a 36 semanas. Realizada antropometria com peso aferido em 2.050 g, estatura em 42 cm e perímetro cefálico em 33,5 cm.

Ao exame físico, apresentava-se em regular estado geral, ativo, reativo, hidratado, acianótico, anictérico, eupneico, gemente, com sinais de desconforto respiratório. Fácies com estigmas sindrômicos e múltiplas malformações como artrogripose em membros superiores e polegares hipoplásicos tipo V em ambas as mãos (Figura 1), ectrodactilia em pé direito e sindactilia em 3º e 4º pododáctilos à esquerda (Figura 2), além de baixa implantação das orelhas e edema em região occipto-cervical.

Apresentava também fontanela anterior ampla, comunicante com a posterior. Clavícula esquerda íntegra, porém clavícula direita não era palpável ao exame físico. Palato e coluna vertebral estavam aparentemente íntegros, sendo interrogado a presença de possíveis dentes neonatais.

Orelha esquerda apresentava lesão cortante em toda a extensão da implantação do pavilhão auricular externo, provavelmente causada pelo bisturi na hora da cesárea.

Esôfago pérvio, foi passada uma sonda nº 6 em cavidade oral com ausculta de ar em topografia gástrica.

Aparelho cardiovascular, respiratório e abdome sem alterações no primeiro exame.

Pulsos femorais presentes e simétricos.

Genitália externa típica masculina, apresentando micropênis, uretra visível com eliminação de urina em

**Figura 1 –** Artrogripose em membro superior e polegar hipoplásico tipo V.

Fonte: própria autora.

**Figura 2 –** Ectrodactilia e sindactilia em pé.

Fonte: própria autora.

jato forte ao exame, testículo esquerdo alto, palpável, testículo direito não palpável, associado a hidrocele.

Ao exame neurológico apresentou moro incompleto e reflexos diminuídos.

Recém-nascido foi classificado como pré-termo tardio e pequeno para idade gestacional, apresentando as seguintes hipóteses diagnósticas: múltiplas malformações congênitas, artrogripose em membros, ectrodactilia em pé direito, agenesia de polegares, desconforto respiratório precoce e tocotrauma em pavilhão auricular esquerdo.

Foram realizadas as rotinas de sala de parto com administração de vitamina K e vacina anti-hepatite B. Deixado em CPAP nasal devido à persistência do desconforto e solicitada transferência para leito em UTIN. Também foram solicitados raio x de tórax e membros, USTF, USG abdominal, ecocardiograma e programado para coletar hemograma completo e PCR com 12 horas de vida.

Na UTIN, em novo exame físico, notou-se orifício anal com pregueamento não característico. Tentado introduzir sonda nº 6, progredindo apenas 1 cm e saiu sem sujidade. Levantada a hipótese de anomalia anorretal e solicitada vaga em UTIN com suporte cirúrgico. Realizado cateterismo umbilical, sem intercorrências.

Paciente evoluiu com instabilidade e dessaturação, sendo optado por intubação orotraqueal, procedimento sem intercorrências.

Iniciado prostaglandina, dobutamina, fentanil, hidratação venosa e zerada a dieta.

Após estabilização do paciente, foi realizada sutura em lesão cortante da junção do pavilhão auricular com couro cabeludo.

Optado por iniciar ampicilina e gentamicina, considerando-se que o recém-nascido estava intubado, com cateter umbilical e lesão cortante em orelha e a mãe estava em vigência de infecção no momento do parto.

Foi solicitado que a mãe trouxesse todos os exames realizados durante o pré-natal. Além dos já descritos, não estavam anotadas no cartão da gestante as sorologias realizadas no 2º trimestre com HIV, VDRL, Hepatite B e C, CMV, toxoplasmose, chagas e HTLV não reagentes.

Foram realizadas radiografias de tórax, abdome e membros que evidenciaram as seguintes alterações: campos pulmonares com infiltrado difuso grosseiro, área cardíaca aumentada, clavícula direita não visualizada (Figura 3), em membro superior esquerdo não visualizado o rádio (Figura 4), abdome com pobreza de gases, visualizadas alças intestinais apenas em intestino delgado, não visualizado gás na ampola retal.

**Figura 3 –** Raio x de tórax evidenciando campos pulmonares com infiltrado difuso grosseiro, área cardíaca aumentada, clavícula direita não visualizada.

Fonte: própria autora.

**Figura 4 –** Raio x de membro superior esquerdo, não visualizado o rádio

Fonte: própria autora.

O paciente permaneceu muito grave e instável, manteve saturação baixa, mesmo com altos parâmetros ventilatórios. Lábil no manuseio e dessaturando com frequência, foi optado por iniciar óxido nítrico inalatório.

Não apresentou evacuações e manteve pressão arterial baixa nos controles, com instabilidade hemodinâmica.

Frente à gravidade do quadro, sem melhora, foi iniciado adrenalina e milrinona.

Foram coletados exames laboratoriais evidenciando apenas plaquetopenia, com escore de Rodwell 1 (Hemoglobina 13,6; Hematócrito 36,8%; Leucócitos 23.000; Seguimentados 8.300 (36%); Plaquetas 89.000). Hemocultura negativa. Tipagem sanguínea do recém-nascido "O" positivo com coombs direto negativo.

Recém-nascido evoluiu gravíssimo, com altos parâmetros em ventilação mecânica, apresentando queda da saturação, instabilidade hemodinâmica com pressão arterial imensurável, sem resposta significativa ao ajuste das medicações.

Evoluiu com parada cardiorrespiratória às 8h15min da manhã sendo prontamente iniciada manobra de reanimação com massagem cardíaca externa e ventilação com ambú. Ritmo cardíaco em assistolia. Realizado bolus de adrenalina a cada 3 minutos e bolus de bicarbonato com 10 minutos de PCR.

Retornou com circulação espontânea após 30 minutos de parada cardiorrespiratória com ritmo bradicárdico em torno de 15 bpm, mantendo pressão arterial imensurável e pupilas midriáticas.

Mantido suporte de ventilação mecânica e drogas vasoativas.

Os pais foram chamados para explicar a gravidade do quadro clínico com possibilidade de óbito nas próximas horas e explicar que não havia condições para transporte para outro hospital.

Apresentou nova parada cardiorrespiratória às 10h45min, irreversível às manobras de reanimação.

Evoluiu para óbito em 15/08/2022 às 11h10min.

## DISCUSSÃO

Ao analisar o caso relatado, fica evidente a importância da realização de um pré-natal adequado na detecção precoce de malformações congênitas.

Considerando-se essa importância, o Ministério da Saúde, em seu guia prático para diagnóstico de anomalias congênitas no pré-natal e no nascimento[4], cita os aspectos relevantes para a detecção e diagnóstico de anomalias congênitas ainda durante o pré-natal. Dentre eles, a anamnese da gestante, momento em que a presença ou exposição da gestante a uma série de fatores de risco para anomalias congênitas é investigada; o exame físico e os exames laboratoriais de rotina com os quais é possível identificar alterações ou situações de risco para o feto; e exames de imagem como ultrassonografia obstétrica e ecocardiograma fetal, quando é possível a detecção de diversos tipos de anomalias congênitas.

Podemos citar duas grandes falhas na história apresentada: o rastreio infeccioso foi realizado de forma incompleta, não sendo realizada no 3º trimestre; apesar de terem sido realizadas 4 ultrassonografias, 3 delas não alertaram para uma possível má formação, sendo que na última foi evidenciado batimento cardiofetal irregular sem citar malformações físicas.

O Ministério da Saúde[5] preconiza que, durante a assistência pré-natal, devem ser realizados exames de rastreio infeccioso no 1º trimestre de gestação e repetidos no 3º trimestre.

Tal rastreio faz-se importante ao considerarmos que diversas doenças infecciosas estão relacionadas com a presença de malformações congênitas. Ademais, essas infecções podem evoluir de maneira subclínica na gestante, mas atingem o feto[6].

Quanto à ultrassonografia, é considerada o grande instrumento de diagnóstico para garantir a identificação precoce de malformações fetais, entretanto, trata-se de um exame examinador-dependente que demanda profissionais treinados e experientes para resultados mais precisos e confiáveis.

Malformações como artrogripose e implantação baixa dos pavilhões auriculares, são detectáveis ao exame ultrassonográfico, com maior facilidade se for realizado no 3º trimestre de gestação[7]. Já a ectrodactilia já pode ser observada no segundo trimestre de gestação. É muito importante que durante a execução da ultrassonografia gestacional sejam focados detalhadamente as mãos e os pés para poder realizar melhores diagnósticos de anomalias de membros[8].

Apesar da etiologia das malformações ser frequentemente desconhecida, dispomos de exames pré-natais que possibilitam a sua detecção precoce, essencial para o preparo físico, emocional, psicológico e social por parte dos familiares e além de preparo técnico por parte dos profissionais de saúde.

No caso relatado, o diagnóstico foi feito ao nascimento, o que impossibilitou o preparo prévio da equipe de saúde. Apesar do atendimento ter sido realizado com excelência, a informação prévia da situação do recém-nascido possibilitaria o melhor preparo físico, psicológico e teórico da equipe direcionado especificamente para os achados apresentados, o que possibilitaria uma redução no tempo de abordagem e uma previsão de necessidade de transferência para serviço com maior preparo especializado, como por exemplo, cirurgia pediátrica.

Ademais, os pais receberam a notícia no momento do nascimento, estavam esperando um bebê saudável que logo levariam para casa e foram surpreendidos com as malformações e a baixa expectativa de vida.

A gestação é uma experiência única e complexa vivenciada pelos pais, que resulta em vários sentimentos relacionados principalmente à saúde do bebê[9].

No entanto, a partir do momento em que o bebê idealizado é substituído por um real, com um diagnóstico de malformação congênita, a vida se transforma em um momento de intenso sofrimento e angústia emocional que resulta no aniquilamento de expectativas e sonhos[10].

O enfrentamento da situação requer um processo de adaptação e entendimento pelo qual os pais do paciente em questão não passaram, por conseguinte, a angústia emocional e o aniquilamento de expectativas foram mais intensos e não foram passíveis de abordagem anterior para minimizar suas consequências.

Um diagnóstico bem executado e comunicado de forma esclarecedora pode servir para que o casal e toda a família possa enfrentar de forma mais resiliente a situação, além de proporcionar um cuidado humanizado por toda a equipe de saúde[10].

## CONCLUSÃO

Um pré-natal adequado voltado para a prevenção de malformações, bem como a realização de exames complementares, incluindo rastreio infeccioso e ultrassonografias gestacionais, possui um papel importante no rastreio e diagnóstico precoce de malformações fetais intra-útero, o que pode resultar em redução da incidência de malformações e das sequelas no processo de crescimento e desenvolvimento da criança, além de proporcionar uma melhor abordagem do cuidado e das necessidades, com consequente melhoria na qualidade de vida.

O diagnóstico precoce de alterações fetais permite aos pais uma maior reflexão e compreensão dos fatos, os preparando para qualquer tomada de decisão durante a gestação ou ainda uma preparação física e psicológica para o acolhimento e criação do bebê. Ademais, permite um maior preparo da equipe de saúde que irá receber a criança ao nascimento e cuidar de sua saúde.

## REFERÊNCIAS

1. Bacino CA, Firth HV. Birth defects: Epidemiology, types, and patterns. UpToDate, jan. 2023. Available from: https://www.uptodate.com/contents/birth-defects-epidemiology-types-and-patterns?search=malforma%C3%A7%C3%B5es%20cong%C3%AAnitas&source=search_result&selectedTitle=1~150&usage_type=default&display_rank=1

2. Horovitz DDG, Llerena JC, Mattos RA. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. Cad. Saúde Pública, v. 21, n. 4, 2005. Disponível em: https://www.scielo.br/j/csp/a/WzryvgQ5TMYBPTc4htRdFfp/

3. Dias NM, Cordovil ABC, Silva NFCP, Coutinho ACO, Cordeiro LRM, Pereira FS, Silva LL, Lima AB. Prematurity and congenital diseases in newborn: A case report. Research, Society and Development, [S. l.], v. 10, n. 6, p. e56610615918, 2021. Available from: https://rsdjournal.org/index.php/rsd/article/view/15918/14408

4. Brasil. Guia prático. Diagnóstico de anomalias congênitas no pré-natal e no nascimento. Ministério da Saúde, 2022. Disponível em: http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/guia-pratico-anomalias-congenitas.pdf

5. Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Básica. Atenção ao pré-natal de baixo risco [recurso eletrônico] / Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Básica. – 1. ed. rev. – Brasília: Editora do Ministério da Saúde, 2013. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/atencao_pre_natal_baixo_risco.pdf

6. Liu S, Liu J, Tang J, Ji J, Chen J, Liu C. Environmental risk factors for congenital heart disease in the Shandong Peninsula, China: a hospital-based case-control study. J Epidemiol. 2009;19(3):122-30. Available from: https://www.researchgate.net/profile/Felipe_Mourato/publication/266203391_Cardiopatia_Congenita_no_Nordeste_Brasileiro_10_Anos_Consecutivos_Registrados_no_Estado_da_Paraiba_Brasil_Congenital_Heart_Disease_in_Northeast_Brazil_10_Consecutive_Years_of_Records_in_Paraiba_State_/links/542a17110cf277d58e870889.pdf

7. Júnior CA, Feitosa FEL, Gonteli M, Maia SB, Meneses DB. Diagnóstico pré-natal da artrogripose múltipla congênita: relato de caso. Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia. 1998;20(8):481-4. Disponível em: https://www.scielo.br/j/rbgo/a/CrGhTRFgYFKWZqs6H6tKNXJ/#ModalHowcite

8. Herreros MB, Atobe O, Rodriguez S. Diagnostico prenatal de ectrodactilia, por ecografía, en dos hermanos. Mem. Inst. Investig. Cienc. Salud [online]. 2005, vol. 3, n. 1 [Acesso em: 2023 Jun 19], pp. 65-67. Disponível em: http://scielo.iics.una.py/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1812-95282005000100016&lng=es&nrm=iso&tlng=es

9. Machado MEC. Casais que recebem um diagnóstico de malformação fetal no pré-natal: uma reflexão sobre a atuação do Psicólogo Hospitalar. Rev. SBPH, Rio de Janeiro, v. 15, n. 2, p. 85-95, dez. 2012. Disponível em: http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1516-08582012000200007

10. Cunha ACB, Pereira JP, Caldeira CLV, Carneiro VMSP. Diagnóstico de malformações congênitas: impactos sobre a saúde mental de gestantes. Estudos De Psicologia "(Campinas). 2026;33(4):601-11. Disponível em: https://www.scielo.br/j/estpsi/a/cxjYptNKWwT3VwpQqgYN3nB/abstract/?lang=pt