

## Diagnóstico antenatal de malformação adenomatoide cística congênita unilateral associada à síndrome de Taussig-Bing: relato de caso

*Antenatal diagnosis of unilateral congenital cystic adenomatoid malformation associated with Taussig-Bing syndrome: case report*

Caroline Mombaque dos Santos<sup>1,7</sup>, Wendel Mombaque dos Santos<sup>2,7</sup>, Camila Pigatto<sup>3,7</sup>, Marcelo Feltrin<sup>4,7</sup>, Larissa Fonseca dos Santos<sup>5,7</sup>, Francisco Maximiliano Pancich Gallarreta<sup>6,7</sup>

<sup>1</sup>Médica Residente do Serviço de Ginecologia e Obstetrícia; <sup>2</sup>Enfermeiro, Mestre em Enfermagem, Especialista em Enfermagem do Trabalho e Especialista em Ciências da Saúde; <sup>3</sup>Médica Ginecologista e Obstetra, Residente do Serviço de Medicina Fetal; <sup>4</sup>Médico Ginecologista e Obstetra, Residente do Serviço de Medicina Fetal da UFSM, Santa Maria, RS; <sup>5</sup>Médica Ginecologista e Obstetra, Especialista em Medicina Fetal, UFSM, Santa Maria, RS; <sup>6</sup>Médico Ginecologista e Obstetra, Doutor em Ginecologia e Obstetrícia, UFSM, Santa Maria, RS; <sup>7</sup>Universidade Federal de Santa Maria (UFSM), Santa Maria, RS.

### RESUMO

**Objetivos:** Relatar um caso raro de diagnóstico antenatal de malformação adenomatoide cística congênita unilateral associada à síndrome de Taussig-Bing.

**Descrição do caso:** Paciente com 40 anos, quatro gestações com três partos vaginais prévios, cor de pele negra, casada, dona de casa, sem patologias prévias, foi encaminhada à Unidade de Medicina Fetal do Hospital Universitário de Santa Maria devido a alterações na região torácica do feto em exame ultrassonográfico obstétrico rotineiro realizado com 30 semanas e três dias de gestação. Ao exame ultrassonográfico com Doppler realizado no serviço de referência, foram constatadas comunicação interventricular perimembranosa e transposição dos grandes vasos da base, caracterizando a síndrome de Taussig-Bing. Adicionalmente, foi constatada a presença na área pulmonar da malformação adenomatoide cística congênita unilateral do tipo 2. Decidiu-se pela realização de parto por via alta em centro de referência de cardiologia, com 37 semanas de gestação. O recém-nascido, com peso de 3 kg, apresentava desde a primeira hora de vida disfunção respiratória, com cianose importante, sendo submetido à lobectomia. O recém-nascido foi a óbito com duas semanas de vida, por insuficiência ventilatória durante a realização de procedimento cirúrgico para correção da malformação cardíaca.

**Conclusões:** Não há descrição na literatura da associação entre síndrome de Taussig-Bing e malformação adenomatoide cística congênita. O diagnóstico ultrassonográfico precoce e o acompanhamento em unidade de Medicina Fetal são importantes para o planejamento de intervenções pré e pós-natais e aconselhamento familiar por equipe multiprofissional.

**DESCRIPTORES:** ULTRASSONOGRAFIA PRÉ-NATAL; MALFORMAÇÃO ADENOMATÓIDE CÍSTICA CONGÊNITA; SÍNDROME DE TAUSSIG-BING.

### ABSTRACT

**Aims:** To report a rare case of antenatal diagnosis of unilateral congenital cystic adenomatoid malformation associated with Taussig-Bing syndrome.

**Case description:** Patient aged 40 years, four pregnancies with three previous vaginal deliveries, black skin, married, housewife, without prior conditions, was referred to the Fetal Medicine Unit of the University Hospital of Santa Maria due to changes in the thoracic region of the fetus found in routine obstetric ultrasound examination performed at 30 weeks and three days of gestation. At the Doppler ultrasound assessment performed in the reference center, perimembranous ventricular septal defect and transposition of the great vessels were found, characterizing the Taussig-Bing syndrome. Additionally, a unilateral pulmonary congenital cystic adenomatoid malformation type 2 was found. The medical staff decided by a cesarean delivery in a referral center for cardiology, with 37 weeks of gestation. The neonate, weighing 3 kg, presented since the first hours acute respiratory distress with severe cyanosis, and underwent lobectomy. The neonate died within two weeks of life due to respiratory failure during the performance of a surgical procedure to correct the cardiac malformation.

**Conclusions:** There is no description in the literature of association between Taussig-Bing syndrome and congenital cystic adenomatoid malformation. Early ultrasound diagnosis and monitoring in a Fetal Medicine unit is important for planning pre and post-natal interventions and family counseling by a multiprofessional team.

**KEY WORDS:** ULTRASONOGRAPHY, PRENATAL; CONGENITAL CYSTIC ADENOMATOID MALFORMATION; TAUSSIG-BING SYNDROME.

Recebido em novembro de 2013; aceito em junho de 2014.  
Publicado online em julho de 2014.

## INTRODUÇÃO

A ultrassonografia obstétrica possui indicações específicas e visa fornecer informações sobre a vida fetal, idade gestacional, desenvolvimento do conceito, anatomia fetal, líquido amniótico e placenta. Com o avanço das técnicas diagnósticas e o advento do ultrassom com Doppler, foi possível estudar a fisiologia fetal e avaliar o sistema cardiovascular fetal.<sup>1</sup>

A identificação de um defeito congênito grave durante um exame obstétrico rotineiro é uma fatalidade que acarreta grande preocupação familiar e alto custo social e econômico. Alguns desses defeitos são passíveis de tratamento fetal, sendo que já tem sido feita cirurgia fetal aberta na meningomielocoele e em defeitos que ocasionam hidropsia fetal secundária, como a malformação adenomatoide cística congênita (MACC).<sup>2</sup>

A MACC do pulmão, também conhecida como malformação congênita das vias aéreas e pulmão,<sup>3</sup> é a malformação pulmonar ressecada cirurgicamente mais comum em crianças, podendo ser detectada no período pré-natal devido aos avanços no diagnóstico ultrassonográfico.<sup>4-5</sup> Sua incidência estimada é de 1:25000 a 1:35000, sendo relacionada com atresia intestinal, agenesia renal e doença cardíaca congênita. As complicações intrauterinas mais frequentes são a hidropsia fetal e o desvio do mediastino.<sup>6,7</sup>

Neste relato, a doença relacionada à MACC é a Síndrome de Taussig-Bing, a qual consiste na transposição da aorta para o ventrículo direito e na má-posição da artéria pulmonar com defeito de septo ventricular, a qual pode ser identificada ao exame ultrassonográfico detalhado da anatomia cardíaca fetal.<sup>8</sup> A síndrome de Taussig-Bing é a segunda mais frequente malformação relacionada com a dupla via de saída do ventrículo direito, com incidência relatada em alguns estudos de até 20%.<sup>9</sup>

O risco de ocorrer uma anomalia cromossômica ou uma anomalia estrutural varia entre 0,5 e 2% do total das gestações,<sup>2</sup> e a maioria das anomalias cardíacas fetais, por exemplo, ocorre na população de baixo risco; assim, a ultrassonografia antenatal representa uma importante modalidade de triagem primária, pois, cerca de 1% dos fetos terão alguma anormalidade cardíaca identificada durante exame ultrassonográfico de rotina realizado no segundo trimestre.<sup>2,10</sup>

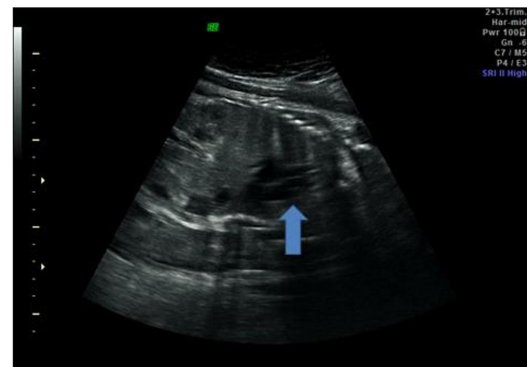
Neste artigo relata-se um caso de associação de MACC com síndrome de Taussig-Bing, tendo sido ambas as malformações detectadas pela ultrassonografia fetal. Enfatiza-se a raridade desta associação em particular, assim como a importância do diagnóstico antenatal das anomalias fetais e de um

atendimento multiprofissional à gestante através de um serviço de medicina fetal.

A publicação do caso foi aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal de Santa Maria com base na Resolução 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde e mediante a assinatura do termo de consentimento pela gestante.

## RELATO DO CASO

Uma gestante de 40 anos, com três partos vaginais prévios, cor de pele negra, casada, dona de casa, sem passado mórbido, foi encaminhada à Unidade de Medicina Fetal do Hospital Universitário de Santa Maria (HUSM) devido a alterações na região torácica do feto em exame obstétrico rotineiro, com idade gestacional de 30 semanas e três dias (datada por ultrassom precoce). Ao exame obstétrico ultrassonográfico com Doppler realizado no serviço de referência, foram identificadas comunicação interventricular perimembranosa e transposição dos grandes vasos da base, caracterizando a Síndrome de Taussig-Bing (**Figura 1**). Adicionalmente, na área pulmonar observou-se a presença de MACC unilateral tipo 2 (**Figura 2**).



**Figura 1.** Transposição dos grandes vasos da base cardíaca.



**Figura 2.** Lesões císticas pulmonares características da doença adenomatoide cística.

Foi realizado seguimento pré-natal de rotina e descartada a presença de outras comorbidades maternas e fetais. Ao completar 32 semanas de idade gestacional, a gestante foi encaminhada para um serviço de referência em cardiologia para avaliação e programação de cirurgia logo após o nascimento. Decidiu-se pela realização de parto por via alta com 37 semanas de gestação. O recém-nascido pesou 3 kg e apresentou desde o nascimento importante disfunção respiratória, com cianose generalizada, sendo submetido à lobectomia. O óbito ocorreu após duas semanas, por insuficiência ventilatória, durante a realização de procedimento cirúrgico para correção do defeito cardíaco.

## DISCUSSÃO

A ultrassonografia é um importante método diagnóstico em obstetrícia, permitindo a avaliação morfológica do feto e a identificação de malformações ainda na vida intrauterina. Apesar dos inúmeros avanços tecnológicos que resultam em novos métodos diagnósticos, a ultrassonografia bidimensional mantém-se como o método ideal para o diagnóstico fetal, sendo relativamente barato e isento de efeitos indesejáveis. Permite a orientação familiar e, principalmente, o planejamento dos procedimentos terapêuticos, visando reduzir a morbimortalidade no período perinatal.<sup>11,12</sup>

A MACC ocorre em consequência de alterações no período pseudoglandular do desenvolvimento pulmonar fetal,<sup>13</sup> que consiste em uma anormalidade hamartomatosa dos bronquíolos terminais fetais,<sup>6</sup> entre 7 e 17 semanas de gestação. Por isso, o ultrassom obstétrico de segundo trimestre já é capaz de identificar essa patologia.<sup>13</sup> A MACC é responsável por aproximadamente 25-30% das malformações pulmonares congênicas, com um risco de insuficiência respiratória ao nascer em torno de 30% dos casos.<sup>3</sup>

A classificação ultrassonográfica pré-natal da MACC do caso descrito foi a do tipo 2. A MACC classifica-se em tipo de cisto grande (tipo 1 de Stocker), tipo de cisto pequeno (tipo 2 de Stocker) e forma sólida (tipo 3 de Stocker). A forma sólida de MACC foi proposta como exemplo de hiperplasia pulmonar. Posteriormente Stocker denominou essa patologia como “malformação congênita das vias aéreas e pulmão” e acrescentou o tipo zero e o tipo 4.<sup>4,14,15</sup>

A lobectomia é o procedimento cirúrgico de escolha no período pós-natal, e ressecções parciais estão associadas a maior dificuldade técnica e ao aumento da morbidade na presença de lesões residuais.<sup>16</sup> As crianças que não são submetidas à ressecção da MACC

no início da vida estão em risco de contrair infecções pulmonares recorrentes e risco de malignização.<sup>4</sup>

Foi proposto que o desfecho nos casos unilaterais tende a ser pior quando as lesões são à esquerda e quando o número de lobos envolvidos é no mínimo três, considerando-os fator de risco para óbito pós-ressecção cirúrgica, sendo o tamanho da lesão também um importante preditor de sobrevivência.<sup>4</sup> O paciente relatado tinha o comprometimento de toda a extensão pulmonar à direita, o que contribuiu para o pior prognóstico. Aproximadamente 25% dos fetos com diagnóstico antenatal de MACC outras malformações associadas, a maioria relacionada com o tipo 2.<sup>16</sup> Por outro lado, em um estudo com 172 casos confirmados da doença, a MACC foi referida em exames de pré-natal em apenas 14% dos casos e relacionada com outras anomalias em 47% dos casos.<sup>4</sup>

O Colégio Americano de Ginecologia e Obstetrícia recomenda, com objetivo de melhorar as taxas de detecção de anormalidades cardíacas, a visualização das quatro câmaras cardíacas e das vias de saída dos grandes vasos cardíacos em todos os exames ultrassonográficos.<sup>17</sup> O cumprimento desta orientação permitiu o diagnóstico da síndrome de Taussig-Bing no ultrassom fetal de rotina do presente caso.

A síndrome de Taussig-Bing foi primeiramente descrita em 1949 por Helen Brooke Taussig e Richard John Bing, e consiste na dupla via de saída do ventrículo direito, com comunicação subpulmonar e vasos da base com origem laterolateral. Essa anomalia ainda representa um desafio aos cardiologistas, apresentando-se como uma cardiopatia congênita cianótica.<sup>8,18</sup>

O prognóstico da MACC torna-se ainda mais reservado quando associada a uma patologia cardíaca, neste caso a síndrome de Taussig-Bing. Somente a doença cardíaca congênita é responsável por 30 a 50% dos óbitos por anomalias congênicas.<sup>19,20</sup> A incidência de anomalias cardíacas varia de 3 a 12 por 1000 nascidos vivos. Esta incidência no período neonatal é seis vezes maior que as anomalias cromossômicas e quatro vezes maior que as anomalias do tubo neural.<sup>21,22</sup> Contudo, ao considerar as gestações com perdas fetais, esta incidência estaria subestimada.<sup>23,24</sup>

A correção cirúrgica desta malformação cardíaca é possível após o planejamento, e é feita pela conexão do ventrículo morfológicamente esquerdo com a aorta, do ventrículo morfológicamente direito com a artéria pulmonar e do fechamento do defeito septal. Este procedimento está descrito em um ou mais tempos cirúrgicos, sendo que a literatura atual refere melhores resultados perinatais com a correção realizada em um único estágio.<sup>8,17</sup> No relato em questão, o recém-nascido

já havia passado por uma correção cirúrgica para a malformação pulmonar, e o procedimento proposto para a cirurgia cardíaca não foi concluído devido à insuficiência respiratória grave seguida de óbito, não sendo realizada a necropsia.

Nossa intenção primordial foi relatar a raridade do caso, pois não encontramos descrição na literatura consultada da associação entre essas duas malformações. Adicionalmente, o caso chama a atenção para a morbimortalidade à qual estão relacionadas estas

doenças, e alerta para a importância do diagnóstico ultrassonográfico precoce aliado ao aconselhamento familiar, como pontos cruciais do acompanhamento pré-natal, para que os pais estejam cientes de todos os possíveis resultados perinatais e da necessidade de vigilância durante a gestação. O ultrassonografista deve estar preparado para identificar alterações na morfologia fetal, inclusive em exames de pacientes de baixo risco, pois essas informações são necessárias para um planejamento das intervenções pré e pós-natais.

## REFERÊNCIAS

1. Filho FM. Ultra-Sonografia na Prática Obstétrica. São Paulo: Revinter; 2006.
2. Sbragia L. Tratamento das malformações fetais intraútero. *Rev Bras Ginecol Obstet.* 2010;32:47-54.
3. Andrade CF, Ferreira HPC, Fischer GB. Malformações pulmonares congênicas. *J Bras Pneumol.* 2011;37:259-71.
4. Giubergia V, Barrenechea M, Siminovich M, Pena HG, Murtagh P. Malformação adenomatoide cística congênita: características clínicas, conceitos patológicos e tratamento em 172 casos. *J. Pediatr. (Rio J.).* 2012;88:143-8.
5. Pereira HC, Sicca JA, Pereira APPC, Pinheiro BB. Malformação adenomatoide cística. *Rev Med Minas Gerais.* 2008;18(4):2-7.
6. Ankers D, Sajjad N, Green P, McPartland JL. Antenatal management of pulmonary hyperplasia (congenital cystic adenomatoid malformation). *BMJ Case Reports.* 2010:1-5.
7. Calvert JK, Boyd PA, Chamberlain PC, Syed S, Lakhoo K. Outcome of antenatally suspected congenital cystic adenomatoid malformation of the lung: 10 years' experience 1991-2001. *Arch Dis Child.* 2006;91(1):26-8.
8. Konstantinov IE. Taussig-Bing anomaly: from original description to the current era. *Tex Heart Inst J.* 2009;36(6):580-5.
9. Griselli M, McGuirk SP, Ko CS, Clarke AJ, Barron DJ, Brawn WJ. Arterial switch operation in patients with Taussig-Bing anomaly – influence of staged repair and coronary anatomy on outcome. *Eur J Cardiothorac Surg.* 2007;31(2):229-35.
10. Mirza FG, Bauer ST, Williams IA, Simpson LL. Early fetal echocardiography: ready for prime time? *Am J Perinatol.* 2012;29(4):313-8.
11. Jaeggi ET, Sholler GF, Jones OD, Cooper SG. Comparative analysis of pattern, management and outcome of pre- versus postnatally diagnosed major congenital heart disease: a population-based study. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2001 May;17(5):380-5.
12. Valdés AG, Licea AP, Gómez HLD, Blanco YC. Experiencias del diagnóstico prenatal ultrasonográfico de malformaciones congénitas en el decenio 1998-2007. *Rev Med Isla Juventud.* 2008;9(1):5.
13. Wilson RD, Hedrick HL, Liechty KW, Flake AW, Johnson MP, Bebbington M, Adzick NS. Cystic adenomatoid malformation of the lung: review of genetics, prenatal diagnosis, and in utero treatment. *Am J Med Genet A.* 2006;140(2):151-5.
14. Langston C. New concepts in the pathology of congenital lung malformations. *Semin Pediatr Surg.* 2003;12(1):17-37.
15. Sfakianaki AK, Copel JA. Congenital cystic lesions of the lung: congenital cystic adenomatoid malformation and bronchopulmonary sequestration. *Rev Obstet Gynecol.* 2012;5(2):85-93.
16. Oermann CM, Garcia-Prats JA, Redding G, Hoppin AG. UpToDate. Congenital pulmonary airway (cystic adenomatoid) malformation [Internet]. [updated 2013 May 13; cited 2014 May 30]. Available from: <http://www.uptodate.com/contents/congenital-pulmonary-airway-cystic-adenomatoid-malformation>
17. Abuhamad AZ. ACOG Practice Bulletin, clinical management guidelines for obstetrician-gynecologists number 98, October 2008 (replaces Practice Bulletin number 58, December 2004). *Ultrasound in pregnancy.* *Obstet Gynecol.* 2008;112(4):951-61.
18. Rivera IR, Silva MA, Fernandes JM, Thomaz AC, Soriano CF, Souza MG. Congenital heart diseases in the newborn: from the pediatrician's request to the cardiologist's evaluation. *Arq Bras Cardiol.* 2007;89(1):6-10.
19. Mathews TJ, MacDorman MF. Infant mortality statistics from the 2007 period linked birth/infant death data set. *Natl Vital Stat Rep.* 2011;59(6):1-30.
20. Gilboa SM, Salemi JL, Nembhard WN, Fixler DE, Correa A. Mortality resulting from congenital heart disease among children and adults in the United States, 1999 to 2006. *Circulation.* 2010;122(22):2254-63.
21. Landis BJ, Levey A, Levasseur SM, Glickstein JS, Kleinman CS, Simpson LL, et al. Prenatal diagnosis of congenital heart disease and birth outcomes. *Pediatr Cardiol.* 2013;34(3):597-605.
22. Allan L. Antenatal diagnosis of heart disease. *Heart.* 2000;83(3):367-9.
23. Hoffman JI, Kaplan S. The incidence of congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol.* 2002;39(12):1890-900.
24. Costa MAT, Osella OFS. Detecção pré-natal das cardiopatias congênicas pela ecocardiografia fetal. *Rev Bras Ecocard.* 2006;19(4):7-11. 