

Resumo Clínico

ATRÉSIA ESOFÁGICA

Definição

- Malformação caracterizada por uma obstrução completo ou incompleta do esófago.

Prevalência

- 1/3000 nascimentos, mais frequente no sexo masculino.

Diagnóstico ecográfico

- Estômago pequeno ou “ausente” (não visível), associado a hidrâmnios.
O preenchimento do estômago varia ao longo do tempo, podendo ser pequeno e ser normal, no 2.º ou 3.º trimestre. Na dúvida, repetir ecografia.
- Sinal da bolsa - Presença de bolsa dilatada na porção proximal do esófago, associada aos sinais anteriores. Este sinal é mais específico, mas não patognomónico, e é de difícil visualização porque corresponde a um preenchimento transitório, com a deglutição.
- Sinais ecográficos pouco sensíveis e específicos, condicionam o diagnóstico tardio, como o aparecimento do hidrâmnios. A associação com fístula traqueoesofágica, em 80 % dos casos, determina o diagnóstico pré-natal de apenas 40 % dos casos, porque o estômago permanece visível e de tamanho normal.

Anomalias associadas

- Aneuploidia em 5-44 % dos casos, principalmente T18 e T21.
- Outras malformações, sobretudo cardíacas, em até 50 % dos casos, ou presença de fístula traqueoesofágica, podendo fazer parte da associação VACTERL/VATER.

Investigação clínica

- Ecografia morfológica detalhada.
- Ecocardiografia fetal.
- Estudo invasivo para cariótipo e/ou QF-PCR (elevada prevalência de anomalias cromossômicas associadas), complementado, quando necessário, com array-CGH.
- RM útil na pesquisa de bolsa esofágica, quando o estômago é pequeno.

Complicações associadas

- Restrição de crescimento fetal (40 % dos casos).
- Hidrâmnios.
- Parto pré-termo.

Follow up

- Ecografia a cada 2-3 semanas para avaliar crescimento fetal e líquido amniótico.
- Amniodrenagem em casos selecionados, com risco de parto pré-termo ou sintomatologia materna.

Parto

- **Local:** hospital com apoio perinatal diferenciado com cuidados intensivos e cirurgia pediátrica.
- **Idade Gestacional:** termo da gravidez.
- **Via de parto:** decidida de acordo com critérios obstétricos.

Prognóstico

- Isolada tem melhor prognóstico.
- Dependente da idade gestacional na data do parto, peso ao nascimento, presença de outras anomalias e características do defeito.
- Necessidade de cirurgia no período neonatal.

Recorrência

- Risco de recorrência igual à da população em geral, quando defeito isolado.
- Risco de recorrência de 1 %, quando associado a aneuploidia.