

**AFONSO CARLOS PONCE**

**SÍNDROME DE HETEROTAXIA EM PEDIATRIA  
RELATO DE CASO**

**Dourados**

**2022**

AFONSO CARLOS PONCE

SÍNDROME DE HETEROTAXIA EM PEDIATRIA  
RELATO DE CASO

Trabalho de Conclusão de Residência  
apresentado ao Programa de Residência em  
Pediatria do Hospital Universitário da Grande  
Dourados filial Ebserh, como pré-requisito para  
obtenção do título de Pediatra

Orientador: Prof. Me. Sidney Antônio Lagrosa  
Garcia

Dourados

2022

Trabalho de conclusão de residência defendido e aprovado em 26/10/2022, pela banca examinadora:

---

Prof.Me. Sidney Antônio Lagrosa Garcia  
Orientador  
Universidade Federal da Grande Dourados – HU-UFGD

---

Esp. Alice Irene Torres Garcia Baruki  
Componente da Banca  
Hospital Universitário da Grande Dourados – HU UFGD

---

Esp. Taimara Viviane Torraca Delgadilho  
Componente da Banca  
Hospital Universitário da Grande Dourados – HU UFGD

Área de concentração: 4.01.01.08-8 Pediatria

**Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP).**

P792s	<p>Ponce, Afonso Carlos. Síndrome de Heterotaxia em pediatria: relato de caso / Afonso Carlos Ponce. – Dourados, MS : UFGD, 2022.</p> <p>Orientador: Prof. Me. Sidney Antônio Lagrosa Garcia. Trabalho de Conclusão de Curso (Residência Médica em Pediatria) - Universidade Federal da Grande Dourados.</p> <p>1. Síndrome de Heterotaxia. 2. Massa Abdominal. Poliesplenia. Título.</p>
-------	---

**Ficha catalográfica elaborada pela Biblioteca Central - UFGD.**

**©Todos os direitos reservados. Permitido a publicação parcial desde que citada a fonte.**

**ATA DE DEFESA DO TRABALHO DE CONCLUSÃO DE CURSO DE PÓS-GRADUAÇÃO – RESIDÊNCIA MÉDICA EM PEDIATRIA NO HU-UFGD/EBSERH.**

As 13h30 do dia 26 do mês de outubro do ano de 2022, no HU/UFGD/EBSERH, compareceram para defesa pública do Trabalho de Conclusão de Curso, requisito obrigatório para a obtenção do título de Pós-Graduação – Residência Médica em Pediatria do residente **Afonso Carlos Ponce**: tendo como Título do Trabalho de Conclusão de Curso: “**SÍNDROME DE HETEROTAXIA EM PEDIATRIA: RELATO DE CASO?**”.

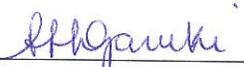
Constituíram a Banca Examinadora os professores: Prof. Msc. **Sidney Antônio Lagrosa Garcia** (orientador), Prof<sup>a</sup> Esp. **Alice Irene Torres Garcia Baruki** (examinadora), e Prof<sup>a</sup>. Esp. **Taimara Viviane Torraca Delgadilho** (examinadora). Após a apresentação e as observações dos membros da banca avaliadora, ficou definido que o trabalho foi considerado aprovado com conceito 10,0 (0 a 10 pontos). Eu, **Sidney Antônio Lagrosa Garcia** (orientador), lavrei a presente ata que segue assinada por mim e pelos demais membros da Banca Examinadora.

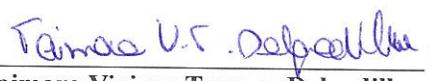
Observações: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Assinaturas:

Membros da Banca Examinadora:

  
\_\_\_\_\_  
**Sidney Antônio Lagrosa Garcia**  
(Msc. Em Ciências da Saúde)  
Orientador

  
\_\_\_\_\_  
**Alice Irene Torres Garcia Baruki**  
(Esp. Em Pediatria)  
Examinadora

  
\_\_\_\_\_  
**Taimara Viviane Torraca Delgadilho**  
(Esp. Em Pediatria)  
Examinadora

PONCE, Afonso Carlos. **Síndrome de Heterotaxia em Pediatria: Relato de caso.** 2022. – p(39). Trabalho de Conclusão de Curso- Residência Médica em Pediatria – Universidade Federal da Grande Dourados, Dourados, 2022.

## RESUMO

A Síndrome de Heterotaxia – (SH) consiste em distintas irregularidades no posicionamento e morfologia dos órgãos toracoabdominais. A doença relatada neste trabalho é rara, a gravidade deve-se a manifestações cardíacas e encontra-se em maior prevalência na população asiática e no sexo masculino. Há poucos relatos na literatura, devido a subdiagnósticos. Este estudo observacional tem como proposta relatar o caso de uma criança diagnosticada com Síndrome de Heterotaxia no Hospital Universitário da Grande Dourados (HU – UFGD), tal qual revisar o tema com intuito de divulgar a Síndrome no contexto do diagnóstico diferencial de massas abdominais palpáveis.

**Palavras-chave:** 1. Síndrome de Heterotaxia 2. Massa abdominal 3. Poliesplenia

PONCE, Afonso Carlos. **Heterotaxy Syndrome in Pediatrics: Case Report.** 2022. – p(39).  
Course Conclusion Paper - Medical Residency in Pediatrics – Federal University of Grande  
Dourados, Dourados, 2022.

## **ABSTRACT**

Heterotaxy Syndrome – (SH) consists to distinct irregularities in the positioning and morphology of thoracoabdominal organs. The disease reported in this work is rare, severity is due to cardiac manifestations and is more prevalent in the Asian population and in males. There are few reports in the literature, due to underdiagnosis. aims to report the case of a child diagnosed with Heterotaxy Syndrome at the University Hospital of Grande Dourados (HU – UFGD), as well as to review the topic in order to disseminate the Syndrome in the context of differential diagnosis of palpable abdominal mass.

**Key words:** 1. Heterotaxy syndrome 2. Abdominal mass 3. Polysplenia

## Sumário

<b>1</b>	<b>INTRODUÇÃO .....</b>	<b>9</b>
	<b>    MASSA ABDOMINAL .....</b>	<b>9</b>
	<b>    PRINCIPAIS DIAGNÓSTICOS DIFERENCIAIS DE MASSA ABDOMINAL PALPÁVEL.....</b>	<b>11</b>
	<b>    SÍNDROME DE HETEROTAXIA .....</b>	<b>12</b>
<b>2</b>	<b>MÉTODOS .....</b>	<b>14</b>
<b>3</b>	<b>RESULTADOS / RELATO DE CASO .....</b>	<b>15</b>
<b>4</b>	<b>DISCUSSÃO .....</b>	<b>23</b>
<b>5</b>	<b>CONCLUSÃO .....</b>	<b>25</b>
<b>6</b>	<b>REFERÊNCIAS.....</b>	<b>26</b>

**AFONSO CARLOS PONCE**

**SÍNDROME DE HETEROTAXIA EM PEDIATRIA  
RELATO DE CASO**

**Dourados**

**2022**

AFONSO CARLOS PONCE

**SÍNDROME DE HETEROTAXIA EM PEDIATRIA  
RELATO DE CASO**

Trabalho de Conclusão de Residência  
apresentado ao Programa de Residência em  
Pediatria do Hospital Universitário da Grande  
Dourados filial Ebserh, como pré-requisito para  
obtenção do título de Pediatra

Orientador: Prof. Me. Sidney Antônio Lagrosa  
Garcia

Dourados

2022

Trabalho de conclusão de residência defendido e aprovado em 26/10/2022, pela banca examinadora:

---

Prof.Me. Sidney Antônio Lagrosa Garcia  
Orientador  
Universidade Federal da Grande Dourados – HU-UFGD

---

Esp. Alice Irene Torres Garcia Baruki  
Componente da Banca  
Hospital Universitário da Grande Dourados – HU UFGD

---

Esp. Taimara Viviane Torraca Delgadilho  
Componente da Banca  
Hospital Universitário da Grande Dourados – HU UFGD

Área de concentração: 4.01.01.08-8 Pediatria

Dedico este trabalho a meus pais que me  
incentivaram e nunca me deixaram desistir.

## **AGRADECIMENTOS**

Agradeço, primeiramente a Deus, pelo dom da vida, por me dar serenidade nos momentos difíceis, força e motivação para viver plenamente.

Agradeço a minha família, meu porto seguro, que nos momentos difíceis me incentivaram e nunca deixar desistir da residência.

Agradeço ao meu orientador, professor Sidney Antônio Lagrosa Garcia, que prontamente aceitou o convite para ser me orientar. Seu apoio foi fundamental para que realizar este trabalho, superar os desafios e crescer profissionalmente.

Agradeço aos meus amigos de residência, foram 3 anos juntos, superando desafios.

Hoje encerro mais um ciclo de aprendizagem e crescimento profissional. Não foi uma trajetória fácil, porém foi fundamental para minha formação.

Mire na lua. Mesmo que você erre cairá entre as estrelas.

*Norman Vincent Peale*

PONCE, Afonso Carlos. **Síndrome de Heterotaxia em Pediatria: Relato de caso.** 2022. – p(39). Trabalho de Conclusão de Curso- Residência Médica em Pediatria – Universidade Federal da Grande Dourados, Dourados, 2022.

## RESUMO

A Síndrome de Heterotaxia – (SH) consiste em distintas irregularidades no posicionamento e morfologia dos órgãos toracoabdominais. A doença relatada neste trabalho é rara, a gravidade deve-se a manifestações cardíacas e encontra-se em maior prevalência na população asiática e no sexo masculino. Há poucos relatos na literatura, devido a subdiagnósticos. Este estudo observacional tem como proposta relatar o caso de uma criança diagnosticada com Síndrome de Heterotaxia no Hospital Universitário da Grande Dourados (HU – UFGD), tal qual revisar o tema com intuito de divulgar a Síndrome no contexto do diagnóstico diferencial de massas abdominais palpáveis.

**Palavras-chave:** 1. Síndrome de Heterotaxia 2. Massa abdominal 3. Poliesplenia

PONCE, Afonso Carlos. **Heterotaxy Syndrome in Pediatrics: Case Report.** 2022. – p(39).  
Course Conclusion Paper - Medical Residency in Pediatrics – Federal University of Grande  
Dourados, Dourados, 2022.

### **ABSTRACT**

Heterotaxy Syndrome – (SH) consists to distinct irregularities in the positioning and morphology of thoracoabdominal organs. The disease reported in this work is rare, severity is due to cardiac manifestations and is more prevalent in the Asian population and in males. There are few reports in the literature, due to underdiagnosis. aims to report the case of a child diagnosed with Heterotaxy Syndrome at the University Hospital of Grande Dourados (HU – UFGD), as well as to review the topic in order to disseminate the Syndrome in the context of differential diagnosis of palpable abdominal mass.

**Key words:** 1. Heterotaxy syndrome 2. Abdominal mass 3. Polysplenia

## Sumário

<b>1</b>	<b>INTRODUÇÃO .....</b>	<b>9</b>
	<b>    MASSA ABDOMINAL .....</b>	<b>9</b>
	<b>    PRINCIPAIS DIAGNÓSTICOS DIFERENCIAIS DE MASSA ABDOMINAL PALPÁVEL .....</b>	<b>11</b>
	<b>    SÍNDROME DE HETEROTAXIA .....</b>	<b>12</b>
<b>2</b>	<b>MÉTODOS .....</b>	<b>14</b>
<b>3</b>	<b>RESULTADOS / RELATO DE CASO .....</b>	<b>15</b>
<b>4</b>	<b>DISCUSSÃO .....</b>	<b>23</b>
<b>5</b>	<b>CONCLUSÃO .....</b>	<b>25</b>
<b>6</b>	<b>REFERÊNCIAS.....</b>	<b>26</b>

## 1 INTRODUÇÃO

Massa abdominal é caracterizada pela dilatação anormal do abdômen, ao identificar uma massa se deve observar as seguintes características: localização, tamanho, forma, consistência, sensibilidade, pulsação, mobilidade e movimento com a respiração (SEIDEL, 2011). Diferentes etiologias estão envolvidas no diagnóstico diferencial em crianças com massa abdominal. Na maioria dos casos a evolução é benigna e não há condição de relevância médica associada. (OLIVEIRA, 2000; CYPRIANO, 2013). Entretanto este achado pode ser manifestação de condições patológicas graves, como câncer e malformações, que necessitarão de investigação a fim de preservar a saúde da criança (ESTEVES, 1997; SAITO, 2015).

A palavra Heterotaxia deriva do grego (*heteros* – diferente e *taxis* – arranjo) e corresponde a distintas irregularidades no posicionamento e morfologia em órgãos provenientes da região toracoabdominal (ANDERSON, 2009). Também conhecida como “*situs solitus*” (KIM, 2011). Esta síndrome pode classificar-se em duas subcategorias principais: síndrome heterotaxia (SH) com poliesplenia e asplenia (APPLEGATE, 1999). A síndrome de heterotaxia com poliesplenia caracteriza-se por um arranjo anormal dos órgãos torácicos e abdominais associado à presença de múltiplos baços, já a síndrome de heterotaxia com asplenia é caracterizada por localização ambígua dos órgãos abdominais e torácicos e ausência do baço (FULCHER, 2002).

A heterotaxia consiste em uma condição rara, em um estudo realizado nos Estados Unidos avaliando 201.084 nascidos observou-se a prevalência de 58 casos de heterotaxia, compreendendo: nascidos vivos, natimortos e abortos eletivos (LIN, 2000). Acomete mais o sexo masculino, na razão de 2:1 (APPLEGATE, 1999; LIN, 2000). Trata-se de uma patologia rara e sua gravidade se deve principalmente às manifestações cardíacas (CARNEIRO, 2013).

### Massa Abdominal

Defrontar-se com uma massa abdominal em uma criança pode ser alarmante tanto para os pais quanto para o pediatra, são frequentemente descobertas de forma acidental por um dos pais durante o banho, muitas vezes palpadas inesperadamente ao exame físico de rotina ou detectadas em imagens abdominais (POTISEK, 2017). É uma ocorrência de comum apresentação no ambulatório Pediátrico (SHARMA, 2014). Caracteriza-se pelo aumento anormal do abdômen, ao ser identificada deve-se observar características como: localização,

tamanho, forma, consistência, sensibilidade, pulsação, mobilidade e movimento com a respiração (SEIDEL, 2011). A massa deve ser classificada como sólida, cística ou cheia de ar, porém, a diferença entre massas sólidas e císticas podem ser difíceis durante o exame físico (CHANDLER, 2004).

A obtenção do diagnóstico começa com a história clínica. (CHANDLER, 2004) A primeira pergunta que vem à mente é: qual é a causa desta massa? Qual o órgão de origem? A partir de quanto tempo essa massa está persistindo? E o mais importante, qual procedimento definitivo ou terapêutico pode ser oferecido a esta criança? (SHARMA, 2014). A gravidez foi complicada de alguma forma, especialmente por oligodrâmnio ou polidrâmnio? A gestação foi a termo? O ultrassom pré-natal revelou algum achado incomum? Houve alguma intervenção pré-natal, como amniocentese ou colocação de cateter pigtail? (CHANDLER, 2004). A anamnese detalhada e o exame físico são importantes para a avaliação diagnóstica (SUNG, 2008). As causas são extensas, variando de tumores benignos neoplásicos, muitas vezes originados em órgãos da cavidade intra-abdominal (POTISEK, 2017; KIM, 2022). As malignidades neonatais incluem neuroblastoma e teratoma sacral, e a incidência de tumores malignos aumenta com a idade, o nefroblastoma, ou tumor de Wilms ocorre frequentemente em lactentes e crianças, e os tumores ovarianos são predominantemente em adolescentes (SUNG, 2008). Em geral são doenças de prognóstico benigno (MOTA, 2017). Os pacientes podem apresentar-se assintomáticos ou relatar uma ampla gama de sinais e sintomas associados, incluindo febre, hematúria e dor ou distensão abdominal, a hipertensão de início agudo pode ser o primeiro sinal de uma massa abdominal (POTISEK, 2017). Na Pediatria é importante conhecer as patologias comuns que constituem o diagnóstico diferencial de uma massa abdominal. (KIM, 2022). Para examinar o abdome, a criança deve estar em decúbito dorsal, deve-se observar a configuração do abdômen, a inserção do umbigo e a presença de hérnias, (CHANDLER, 2004). A ultrassonografia, tomografia computadorizada e a ressonância magnética são modalidades de imagem úteis, a maioria das massas abdominais em crianças e adolescentes requerem avaliação imediata (SUNG, 2008). As investigações radiológicas são consideradas adjuvantes de uma boa anamnese (SHARMA, 2014). No entanto uma abordagem de imagem sistemática facilita a detecção e caracterização da massa abdominal pediátrica, e, o uso otimizado dos estudos de imagem permitem estreitar os diagnósticos diferenciais e orientar o tratamento oportuno e adequado (KIM, 2022).

Exige uma maior atenção dos médicos para um diagnóstico precoce, através de um

raciocínio bem elaborado e organizado por meio de literatura médica atualizada, sabendo-se desde a prevalência até os principais achados laboratoriais bem como de imagem, induzindo a um maior sucesso quanto a real possibilidade de cura (SOUSA, 2015).

### **Principais Diagnósticos Diferenciais de Massa Abdominal Palpável**

O Fecaloma ou constipação com impactação fecal são formados devido à retenção prolongada de resíduos fecais no reto que se organizam com o passar do tempo formando uma massa fecal intraluminal bem organizada e dura, a calcificação é um evento que também pode ser observado (CAMPBELL, 2013). É um problema corriqueiro e preocupante (YUCCEL, 2012). Configura uma massa frequentemente separável do restante do conteúdo intestinal que é comumente observada no reto e sigmoide, que é muito mais complexo do que uma impactação fecal devido à coprostase (GARISTO, 2009). Segundo Rajagopal, (2000) é um problema esquecido, apresentam-se com uma variedade extrema de impactação fecal em que no exame de imagem observam-se frequentemente radiopacos.

Os tratamentos de eleições incluem o uso de enema, laxantes e evacuação retal para aliviar a impactação fecal e intervenção cirúrgica se métodos habituais falham (AIYAPPAN, 2013).

O fecaloma deve ser considerado no diagnóstico diferencial de qualquer paciente com história de constipação crônica e massa abdominal, muitas vezes o diagnóstico pode ser feito de as características clínicas e radiológicas, no início, a terapia deve ser a de utilização habitual e raramente a laparotomia é necessária para remoção da massa (GARISTO, 2009).

O Neuroblastoma (NB) é o tipo de câncer mais comum diagnosticado no primeiro ano de vida, caracteriza-se por um tipo de tumor sólido, maligno, de localização extracraniana, o qual acomete mais o sexo masculino, o NB é uma malignidade embrionária do sistema nervoso simpático derivada de células primitivas da crista neural, que podem surgir em qualquer local ao longo da cadeia do sistema nervoso simpático; quase metade surgem na glândula supra-renal (WARD, 2014). Em 63% dos casos, o neuroblastoma, ocorreu no abdome, comprometendo, a glândula suprarrenal (BRODEUR, 2011).

Os pacientes com doença localizada podem ser assintomáticos, sendo diagnosticados por meio de exames para outras afecções não relacionadas ao tumor (PARK, 2010).

Em um estudo realizado no Brasil por meio de uma avaliação de registro populacional de câncer incluindo doze cidades bem como Distrito Federal, a incidência de NB foi de 5,9 por milhão de habitantes com uma idade inferior a 15 anos (CAMARGO, 2011).

Nos casos de pacientes com neuroblastoma localizados no abdome, as manifestações comuns são: distensão, dor e massa abdominal palpável, ao exame físico, o tumor, endurecido, fixo e de difícil delimitação, ocupa a região renal, projeta-se ao hipocôndrio e ao flanco, podendo ultrapassar a linha média do abdome (BRODEUR, 2011).

O Tumor de Wilms (TW) ou nefroblastoma afeta crianças até 15 anos de idade na proporção aproximada 1:10.000 em todo o mundo, as taxas de incidência parecem ligeiramente elevadas nos EUA, afeta mais pessoas negras em comparação a brancas em comparação apenas metade entre asiáticos (BRESLOW, 1993).

A patologia é oriunda de uma deleção do gene WT1 situado na região da banda 13 do braço curto do cromossomo 11, os pacientes podem apresentar de forma congênita o TW bem como: aniridia, anormalidades geniturinárias ou gonadoblastoma e deficiência intelectual (DAVIDOFF, 2012).

É o segundo câncer intra-abdominal mais comum da infância e a quinta malignidade pediátrica mais comum em geral e é responsável por quase 6% de todos os cânceres pediátricos e mais de 95% de todos os tumores renais em crianças, a sobrevida dos pacientes que apresentam Tumor de Wilms comumente é excelente (DAVIDOFF, 2009). Mais de 80% das crianças são diagnosticadas com tumor de Wilms abaixo da idade de cinco anos, e a idade média ao diagnóstico é de 3,5 anos (KO, 2009).

A maioria das crianças com tumor de Wilms apresentam uma massa abdominal assintomática que é notada incidentalmente durante o banho ou ao vestir a criança (FERNANDEZ, 2010).

O tratamento envolve cirurgia e também pode incluir radiação e/ou quimioterapia, além do estágio, a histologia (anaplástica ou favorável) e a idade ao diagnóstico são importantes fatores para prognóstico (FERNANDEZ, 2010).

### **Síndrome de Heterotaxia**

A síndrome de heterotaxia é caracterizada por anormalidades encontradas no posicionamento dos órgãos torácicos e abdominais, quando comparado à disposição habitual

de apresentação, radiologicamente são utilizados termos técnicos para configurar a localização de lateralidade dos órgãos, utilizando termos como *situs solitus* para posicionamento dentro do habitual e *situs inversus* para imagens espelhadas, bem como encontrados tanto *situs solitus* quanto *situs inversus*, neste caso utiliza-se o termo *situs ambiguus* (KIM, 2011). A síndrome é rara, e ocorre na razão de 1:10.000 (LIN, 2000). Segundo Applegate (1999) a incidência é duas vezes maior na população masculina e uma prevalência maior na população asiática quando comparada a ocidental.

Pacientes com asplenia geralmente apresentam malformações cardíacas graves precoces, no entanto as anomalias extracardíacas são mais comuns nos com poliesplenia (MISHRA, 2015).

Em uma autópsia avaliando-se 146 pacientes com poliesplenia, observou-se anomalias cardíacas e viscerais: em 55% dos pacientes, cada pulmão tinha lobos, e a heterotaxia abdominal estavam presentes em 56% dos casos, as anomalias cardíacas que ocorrem em pelo menos metade dos pacientes e, incluem veia cava superior bilateral, interrupção da veia cava inferior com continuação ázigos, defeito do septo ventricular, *ostium primum* (defeito do septoatrioventricular) e obstrução morfológica da saída do ventrículo esquerdo (POVOS, 1983).

Todos os pacientes devem ser avaliados detalhadamente para descartar anomalias como má rotação intestinal, os pacientes devem receber cuidados especiais quanto à sua suscetibilidade à infecção devido à ausência de baço ou presença de mau funcionamento esplênico (MISHRA, 2015).

A multiplicidade e diversidade de achados contidos nesta síndrome tornam de extrema valia a individualização dos casos, visto que a maioria não se enquadra perfeitamente a uma classificação, assim, a avaliação radiológica é imprescindível na identificação e no planejamento da abordagem de pacientes com complicações cardíacas, imunológicas ou afecções cirúrgicas, tornando possível a avaliação das alterações presentes em cada paciente (VYAS, 2012).

Tendo em vista, os múltiplos diagnósticos diferenciais possíveis de massa abdominal, a Síndrome de Heterotaxia deve ser levada em consideração como diagnóstico diferencial. Assim, este trabalho propõe apresentar um relato de caso de uma criança com Síndrome de Heterotaxia, diagnosticada no Hospital Universitário da Grande Dourados (HU – UFGD).

## 2 MÉTODOS

É um estudo observacional, do tipo relato de caso, revisão bibliográfica, descritivo e retrospectivo.

O trabalho desenvolveu-se no Hospital Universitário (HU) – UFGD onde foi realizado o diagnóstico e seguimento do paciente relatado.

Foram coletadas as seguintes informações do prontuário (Tabela 1):

**Tabela 1**-Dados coletados do prontuário

<b>Identificação:</b> Sexo, idade, etnia, naturalidade, procedência, zona de residência (urbana ou rural)	<b>Antecedentes pessoais e familiares</b>
<b>História da doença atual</b>	<b>Exame físico</b>
<b>Exames complementares</b>	<b>Evolução</b>

### 3 RESULTADOS / RELATO DE CASO

O presente relato descreve a evolução de uma criança M.M.Z, de 1 ano e 2 meses, sexo masculino, brasileiro, procedente de Caarapó - Mato Grosso do Sul e encaminhada do Hospital da Vida com histórico massa abdominal palpável.

O quadro se inicia com 1 ano e 2 meses de idade quando apresentou febre de 38 a 38,5 ° Celsius, o qual passou por consulta médica sendo diagnosticado com amigdalite e prescrito amoxicilina e ibuprofeno, sem melhora do quadro. No dia seguinte evoluiu com dor abdominal, sem alterações no hábito intestinal, a qual melhorou com uso de sintomáticos (Dipirona e Butilescopolamina). Em 09/08/2020, devido a recorrência da dor, procurou o hospital de Caarapó, onde foi suspeitado de apendicite e encaminhado ao Hospital da Vida. No referido hospital, ao ser avaliado pelo pediatra, notou-se uma massa abdominal palpável em hipocôndrio direito ao exame físico abdominal. Foi então, iniciado antibioticoterapia com Cefalotina, solicitado exame laboratoriais (tabela 2) e Ultrassonografia de Abdome, que demonstrou aumento do lobo hepático esquerdo e presença de nódulos sólidos em hipocôndrio direito. Devido aos achados, o paciente foi transferido para o Hospital Universitário da Universidade Federal da Grande Dourados (HU-UFGD) para melhor investigação do quadro.

Admitido no HU-UFGD em 10/08/2020, em bom estado geral, irritado, com anasarca e foram solicitados exames admissionais (tabela 3), radiografia de tórax e abdome (figura 1) e ultrassonografia de abdome total (tabela 5) o qual não ajudou na elucidação do caso, sendo então solicitado tomografia de abdome total (tabela 5) que evidenciou presença de Síndrome Heterotáxica com isomerismo a esquerda (Síndrome Poliesplênica) estando descrito no laudo poliesplenia a direita, estômago localizado a direita e sinais de má rotação intestinal.

Durante a internação foi notado anemia desde o nascimento (anemia crônica) que já havia usado sulfato ferroso em diversas ocasiões, inclusive, fazia uso durante a internação. Realizou-se investigação da anemia e interconsulta com hematologista o qual suspendeu a reposição de ferro e orientou segmento ambulatorial.

Paciente realizou ecocardiograma transtorácico infantil a fim de investigar cardiopatia, pois a Síndrome de Heterotaxia muitas vezes cursa com cardiopatias associadas. Porém o ecocardiograma transtoracico da criança foi laudado com limites dentro da normalidade conforme descrito na tabela 5.

Após 10 dias de internação, paciente recebeu alta hospitalar com pedido para realizar ressonância nuclear magnética de abdome, encaminhamento ao serviço de hematologia e retorno com exame no ambulatório de pediatria, com exame solicitado.

No seguimento ambulatorial, paciente retorna com laudo de Ressonância Nuclear Magnética de abdome superior, o qual evidenciou estômago localizado a direita e poliesplenia a direita, agenesia dos segmentos suprarenal e intra-hepático da veia cava inferior, com sinais de drenagem venosa para sistema ázigos que se encontra difusamente ectasiado (cavalização), ou seja, demonstrou anomalia de posicionamento de órgão abdominais, confirmando o diagnóstico de Síndrome Heterotáxica com poliesplenia. O mesmo também realizou cariótipo de sangue periférico, com resultado 46, XY, o qual não evidenciou anormalidades.

Antecedentes pessoais: Nascido de parto cesária devido Doença Hipertensiva Específica da Gestação (DHEG), pré-natal completo, teste do pezinho sem alterações, calendário vacinal completo. Não apresenta consanguinidade. Apresentou desenvolvimento neuropsicomotor adequado para idade. Anemia crônica em tratamento. Antecedentes familiares: pais e irmão sem comorbidades.

**Tabela 2-**Exames laboratoriais entrada no Hospital da Vida

<b>09/08/2020:</b>	Hemoglobina: 7,6	Leucócitos: 6540	Bastonetes: 0%	Neutrófilo: 25,9%	Eosinófilo: 3,1%
basófilos: 0%	Linfócitos: 58,9%	Monócitos: 10,3%	Plaquetas: 112000	PCR: 60,3	VHS: 19
TGO: 55	TGP: 6	BT:0,02	BD: 0,01	BI:0,01	

**Fonte:** Dados do Fax de transferência

**Tabela 3-**Exames laboratoriais de admissão no HU-UFGD

<b>10/08/2020:</b>	Hemoglobina: 7	Leucócitos: 12250	Bastonetes: 1%	Neutrófilo: 20%	Eosinófilo: 7%
	Hematócrito: 19,7				
basófilos: 0%	Linfócitos: 62%	Monócitos: 10%	Plaquetas: 220000	PCR: 44,7	VHS: ---

TGO: 31,5	TGP: 16,4	BT:0,18	BD: 0,07	BI:0,11	FA: 331
GGT: 16	LDH: 325	Ur: 14,7	Cr: 0,16		
Na 139	K: 4,89	Ca: 8,7	Mg: 1,89	P: 4	
Reticulócitos: 0,13%	Ferro Sérico:116	Ferritina: 208,1			
Proteínas totais: 4,04	Albumina: 2,64	Globulina: 1,4	Relação Albumina/globulina: 1,84		

**Fonte:** Exames em posse do responsável

**Tabela 4-**Exames laboratoriais de internação

<b>13/08/2020:</b>	Vit B12: 346,8	Ferritina 2,9	Ácido Fólico: 14,18	TSH: 3,34	T4 Livre: 1,01
--------------------	----------------	---------------	------------------------	-----------	----------------

**Fonte:** Exames em posse do responsável

**Tabela 5-**Exames de imagem

**(11/08/2020) Ultrassonografia de abdome total:** Sugerido realizar Tomografia de abdome

**(13/08/2020) Tomografia de abdome total:**

- Fígado de localização central, com dimensões aumentadas e densidades normais;
- Vesícula biliar de dimensões e morfologias conservadas, localizadas medialmente no hilo hepático;
- **Poliesplenía a direita;**
- **Estômago localizado a direita e sinais de má rotação intestinal;**
- Adrenais com topografia, dimensões e densidades normais;
- Pâncreas com localização a direita da linha mediana, parcialmente caracterizado em suas porções de corpo e cauda;
- Rins de situação, dimensões preservadas, com contornos lobulados, aspecto que sugere persistência de lobulações fetais;
- O parênquima renal apresenta espessura normal, notando-se impregnação e eliminação do contraste com boa densidade;
- Ausência de dilatação de vias coletoras;
- Aorta de dimensões normais;
- **Ausência de tronco celíaco, com artérias hepáticas e esplênica emergindo da aorta abdominal. Artéria mesentérica superior proeminente no segmento proximal;**
- Veia renal direita drenando para mesentérica superior (?), que demonstra discreta ectasia. Veia renal esquerda retroaórtica;
- Drenagem de porções inferiores do abdome através de ázigos/heterázigos;
- Ausência de linfonodomegalias retroperitoneais;
- Bexiga de repleção parcial;
- Estruturas ósseas sem alterações;
- Alargamento do canal vertebral tóraco-lombossacro com cone medular ao nível de L1;
- Ausência de líquido livre na cavidade peritoneal;

- Imagem sugerindo criptorquidia ou testículo retrátil à direita com testículo localizado no canal inguinal associado a hidrocele;
- Edema de partes moles do tecido subcutâneo no terço inferior do abdome, pelve e cintura pélvica;
- Observamos nos terços inferiores e posteriores de ambos pulmões opacidades que após a injeção de contraste iodado apresentam importante realce, podendo corresponder a áreas hiper-alveolares. Nota-se no segmento basal posterior do lobo inferior esquerdo faixa hipoatenuante que não realça após injeção de contraste iodado, podendo corresponder a área de segmentação anômala ou anomalia de perfusão.

**CONCLUSÃO:**

- Achados sugestivos de **Síndrome Heterotóxica com isomerismo esquerdo (Síndrome Poliesplênica)**.
- Há descrições na literatura de duplicação atrial esquerda com pulmões bilobados que poderia ser elucidado com tomografia de tórax.
- Estudo com ressonância magnética e/ou angiotomografia também são métodos indicados para o estudo desta patologia.

**(17/08/2020) Ecocardiograma:**

Situs solitus. Levocardia. FE:68%.

**Doppler ecocardiograma dentro dos limites da normalidade.**

**(31/08/2020) RESSONANCIA NUCLEAR MAGNÉTICA DE ABDOME:**

**RELATÓRIO:**

- Artefatos respiratórios prejudicam algumas imagens.
- Fígado com maior parte do seu volume à esquerda, com intensidade de sinal do parênquima preservada.
- **Estômago localizado à direita.**
- **Poliesplenia à direita.**
- Agenesia dos segmentos suprarenal e intra hepático da veia cava inferior, com sinais de drenagem venosa para o sistema ázigos que se encontra difusamente ectasiado (cavalização). Foi identificado o segmento mais cranial da veia cava inferior com confluência habitual das veias supra-hepáticas.
- As alterações supracitadas, caracterizam síndrome heterotóxica com poliesplenia.
- Pâncreas e adrenais mal individualizados.
- Rins de forma, topografia e dimensões normais, com parênquima de espessura preservada, sem evidência de hidronefrose.
- Ausência de linfonodomegalias.

**IMPRESSÃO DIAGNÓSTICA:**

- **Anomalia de posicionamento de órgãos abdominais, podendo representar síndrome heterotóxica com poliesplenia.**

**Fonte:** Prontuário do paciente.

**Figura 1-**Raio x de Tórax e Abdome – Admissão na internação HU- UFGD



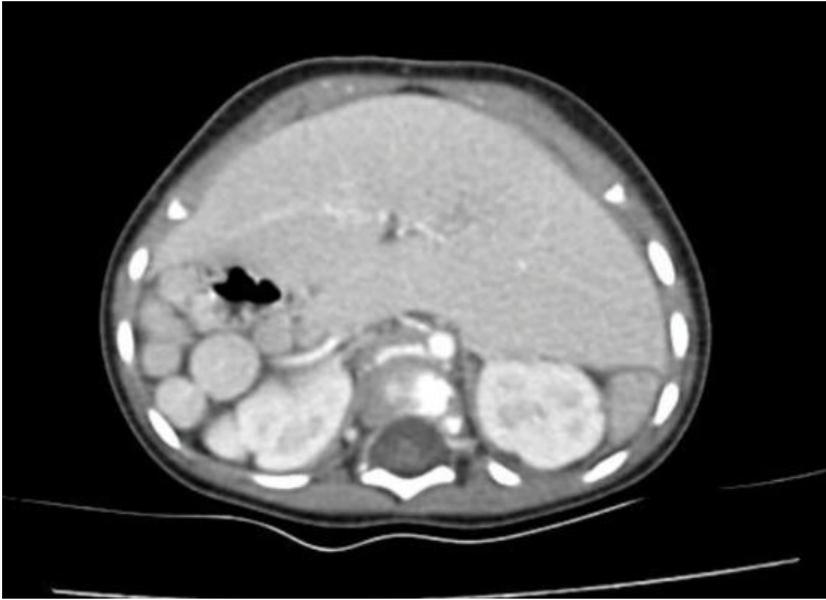
**Fonte:** Imagem retirada do sistema de informática do HU UFGD

**Figura 2-** Tomografia de Abdome – Realizado durante internação



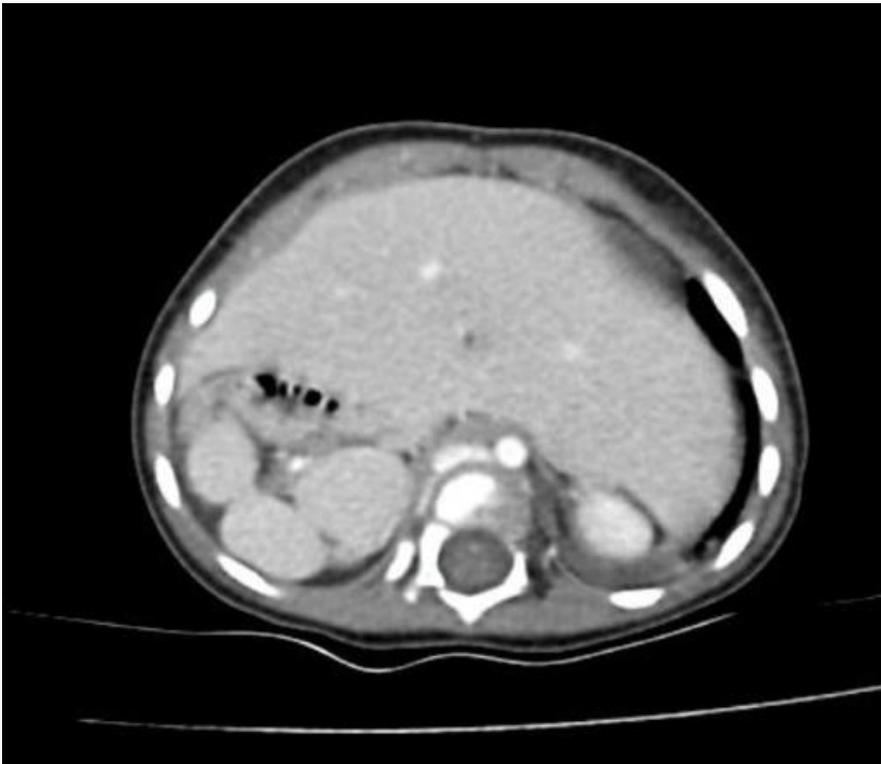
**Fonte:** Imagem retirada do sistema de informática do HU UFGD

**Figura 3-** Tomografia de Abdome – realizado na internação



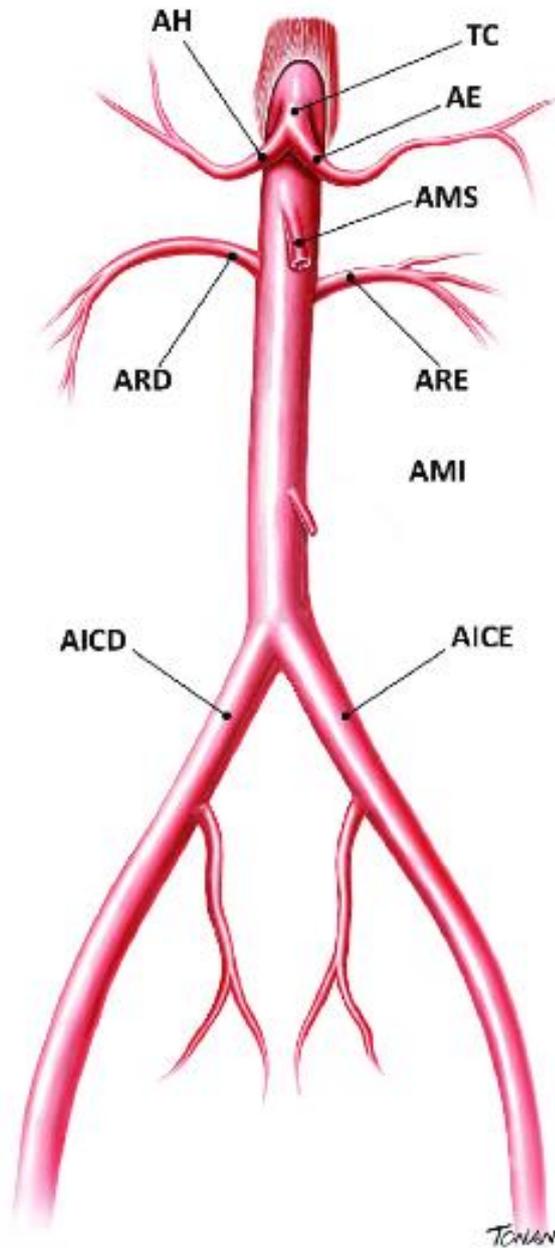
**Fonte:** Imagem retirada do sistema de informática do HU UFGD

**Figura 4-** Tomografia de Abdome – realizado na internação



**Fonte:** Imagem retirada do sistema de informática do HU UFGD

**Figura 5-** Esquema anatômico do Tronco Celíaco



**Fonte:** Imagem retirada do sistema do Google

**Figura 6 - Cariótipo**

**CARIÓTIPO BANDA G - CONSTITUCIONAL**

Valor de referência

Método: Cultura de linfócitos com adição de agente mitógeno fitohemaglutinina.

Indicação Clínica: ANEMIA A/E, SÍNDROME HETEROTÁXICA COM ISOMORIAS NO ESQUERDO.

Resolução: Banda G (GTG) com resolução de 400 bandas.

Metáfases Contadas: 15

Metáfases Cariotipadas: 5

Total de Metáfases Avaliadas: 20

Resultado: 46,XY

Sexo Masculino: 46, XY  
Sexo Feminino.: 46, XX

Conclusão: Cariótipo sem anormalidades.

**Observações:**

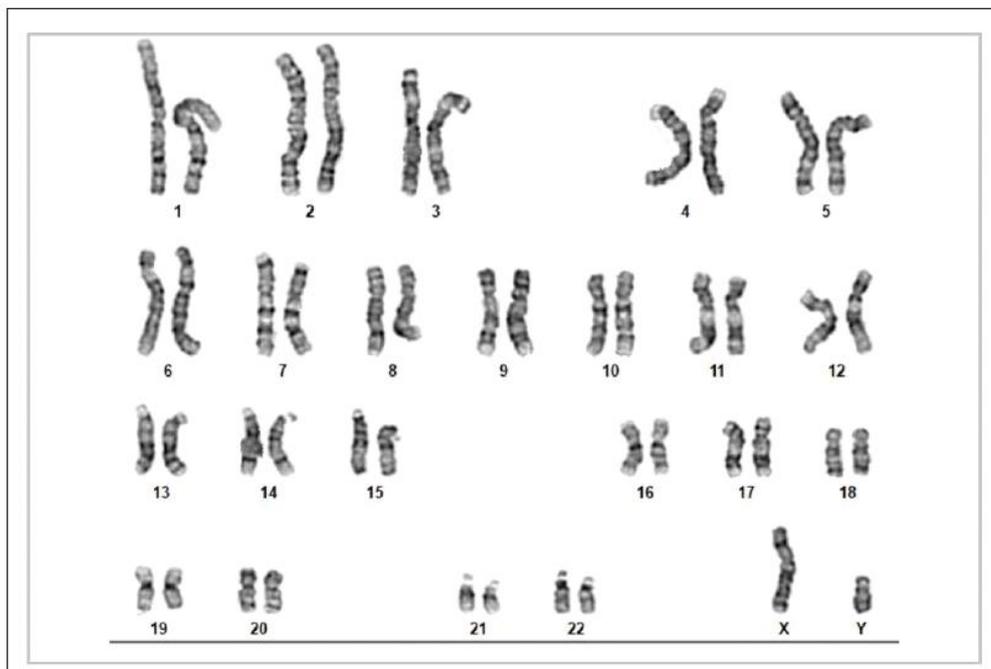
- Este laudo deve ser interpretado por um Geneticista dentro do contexto clínico do paciente.
- Resultado descrito segundo normas da ISCN 2020.
- Um resultado normal não exclui mosaïcismo de baixa frequência, alterações cromossômicas submicroscópicas (menores de 10Mb de tamanho) e mutações moleculares.

**Referência Bibliográficas:**

- EBarch, M.J., et al. The AGT Cytogenetics Laboratory Manual. 3rd ed. Lippincott Williams & Wilkins: United States, 1997.
- An International System for Human Cytogenomic Nomenclature (2020), editors: Jean McGowan-Jordan, Ottawa, ON Ros J. Hastings, Oxford Sarah Moore, Adelaide, SA.

Fonte: Imagem base de dados DB Diagnósticos

**Figura 7- Cariótipo**



Material: SANGUE PERIFÉRICO

Fonte: Imagem base de dados DB Diagnósticos

## 4 DISCUSSÃO

O caso relatado apresentou a evolução de uma criança, do sexo masculino, brasileiro, com diagnóstico de Síndrome Heterotóxica com poliesplenismo. Uma doença rara, cuja incidência ocorre na razão de 1:10000 casos segundo LIN (2007), entretanto, muitas vezes é subdiagnosticada devido bases literárias escassas e pouca experiência dos pediatras com o diagnóstico e manejo da mesma. Applegate (1999) afirma que a Síndrome acomete duas vezes mais o sexo masculino, indo ao encontro dos dados epidemiológicos da literatura e ao caso relatado.

Massas abdominais palpáveis, de acordo com Sharma (2014), é uma ocorrência comum na prática pediátrica. A obtenção do diagnóstico começa com a história clínica (CHANDLER, 2004). Anamnese detalhada e o exame físico são essenciais para a avaliação diagnóstica (SUNG, 2008). No caso do paciente, a anamnese não elucidou, pois não possuía histórico progresso de massas abdominais. Ademais, a maioria se manifestam de forma assintomática (POTISEK, 2017), porém ao exame físico notou-se uma massa abdominal palpável em hipocôndrio direito e, devido a isso, foi solicitado exames de imagens, os quais permitiram estreitar os diagnósticos diferenciais e orientar o tratamento oportuno e adequado (KIM, 2022).

Dentre os exames de imagens solicitados, a radiografia de tórax e abdome (Figura 1), não foi esclarecedora, bem como a ultrassonografia de abdome realizada. Sendo assim, foi solicitado tomografia computadorizada de abdome, a qual demonstrou massas abdominais em hipocôndrio direito e várias outras alterações na disposição anatômica dos órgãos abdominais, conforme pode ser visualizada nas figuras 2, 3 e 4. Essas alterações, segundo Anderson (2009), caracterizam a Síndrome de Heterotaxia. E no caso do paciente supracitado, essa síndrome vem acompanhada de poliesplenia, ou seja, múltiplos baços, conforme a classificação de Applegate (1999).

Na imagem da (Figura 2), pode-se observar nodulações em região de hipocôndrio direito, as quais correspondiam as massas abdominais sólidas palpáveis ao exame físico, e que configuram a poliesplenia a direita, conforme descrito no laudo da tomografia de abdome, visto na (Tabela 5). As mesmas nodulações podem ser vistas no corte axial da tomografia, localizados em quadrante inferior esquerdo da imagem (Figuras 3 e 4). Também, é laudado anomalias quanto a posicionamento do estômago, o qual se localiza a direita, fato que vai de encontro à

disposição da normalidade, pois nos pacientes sem síndrome heterotóxica, se localiza a esquerda.

O Tronco Celíaco (TC) está presente em 89% da população na sua forma clássica de trifurcação (Figura 5) e em 11% na forma de bifurcação (ARAÚJO ET AL., 2015). O TC tem na parte abdominal da artéria aorta e origina 3 ramos: artéria gástrica esquerda, hepática comum e esplênica. No caso descrito, o paciente apresenta ausência de Tronco Celíaco, uma condição rara, cuja incidência é de 0,1 a 2,6% da população (UGUREK ET AL., 2010) (VANDAMME; BONTE, 1985), e as artérias hepáticas e esplênica emergem diretamente da aorta abdominal.

De acordo com a literatura, na Síndrome Heterotóxica, entre 50 a 100% dos pacientes apresentam alterações cardíacas, que estão associadas a critérios de gravidade e mortalidade (APPLEGATE, 1999). Na criança foi investigado cardiopatias através de ecocardiograma, o qual foi laudado dentro da normalidade, conforme descrito na tabela 5, e não evidenciou cardiopatias.

Durante o seguimento ambulatorial, a criança realizou Ressonância Nuclear Magnética de abdome a fim de aprofundar o estudo da patologia, cujo laudo corroborou os achados realizados na tomografia de abdome, descrevendo estômago localizado à direita, poliesplenia à direita, concluindo que as alterações descritas são anomalias de posicionamento dos órgãos abdominais e caracterizam síndrome heterotóxica com poliesplenia. Também foi realizado cariótipo de sangue periférico, cujo laudo apresentou 46 cromossomos e sexo masculino (XY), ou seja, sem evidências de anormalidades, conforme descrito e ilustrado nas figuras 6 e 7.

## 5 CONCLUSÃO

Massas abdominais palpáveis é uma ocorrência comum na prática pediátrica. As causas e hipóteses diagnósticas são extensas e, geralmente, o prognóstico é benigno, porém tumores neoplásicos malignos, também fazem parte dos diagnósticos diferenciais (SHARMA, 2014) (MOTA, 2017).

Entender mais sobre os possíveis diagnósticos diferenciais, expandir o conhecimento para doenças pouco divulgadas e com menor prevalência, torna-se um diferencial importante para os que fazem atendimento infantil. (MEDO, 2019) (NASCIMENTO, 2017).

Com a realização deste trabalho, conclui-se que a Síndrome de Heterotaxia, apesar de ser uma patologia pouco conhecida na prática pediátrica e muitas vezes subdiagnosticada, é um diagnóstico diferencial de massa abdominal palpável. Pois foi através do exame físico que iniciou a investigação mais aprofundada do caso e com o auxílio dos exames de imagens, conseguiu-se realizar o diagnóstico da criança. Diante do diagnóstico, pode-se tranquilizar os pais e sobretudo proporcionar maior qualidade de vida a mesma.

## 6 REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- AIYAPPAN, Senthil Kumar et al. A case of fecaloma. **Indian Journal of Surgery**, v. 75, n. 4, p. 323-324, 2013.
- ANDERSON, Robert H. et al. **Paediatric cardiology**. Elsevier Health Sciences, 2009.
- APPLEGATE, K.E.; GOSKE, M. J.; PIERCE, G; et al. Situs revisited: imaging of the heterotaxy syndrome. **Radiographics**, v. 19, p.837-54. 1999.
- ARAUJO, Neto et al. **Variações anatômicas do tronco celíaco e sistema arterial hepático: uma análise pela angiotomografia multidetectores**. 2015; 48(6):358-362.
- BRESLOW, Norman et al. Epidemiology of Wilms tumor. **Medical and pediatric oncology**, v. 21, n. 3, p. 172-181, 1993.
- BRODEUR, G. M.; HOGARTY, M. D.; MOSSE, Y. P.; MARIS, J. M. Neuroblastoma. **Principles and Practice of Pediatric Oncology**. Philadelphia: 2011, p. 886-922.
- DE CAMARGO, Beatriz et al. Socioeconomic status and the incidence of non-central nervous system childhood embryonic tumours in Brazil. **BMC cancer**, v. 11, n. 1, p. 1-6, 2011.
- CAMPBELL, John B.; ROBINSON, Arvin E. Hirschsprung's disease presenting as calcified fecaloma. **Pediatric Radiology**, v. 1, n. 3, p. 161-163, 1973.
- CYPRIANO, M; LUISI, F. A. V.; CARAN, E. M. M. Tumores abdominais malignos mais frequentes na infância: diagnóstico diferencial. *Pediatria Moderna* 2013; 49 (3):117-122.
- DAVIDOFF, Andrew M. Wilms tumor. **Current opinion in pediatrics**, v. 21, n. 3, p. 357, 2009.
- DAVIDOFF, Andrew M. Wilms tumor. **Advances in pediatrics**, v. 59, n. 1, p. 247-267, 2012.
- ESTEVES, E.; GORAIB, J.A.; MARTINS, J.L. Hamartoma mesenquimal hepático no recém-nascido; **J Pediatria**, Rio de Janeiro, 1997; 73(5):345-8.
- FERNANDEZ, C.; GELLER, J. I.; EHRRLICH, P. F.; et al. Renal tumors.. **Principles and Practice of Pediatric Oncology**. Philadelphia, 2010, p. 861-885.
- FULCHER, A. S.; TURNER, M.A. Abdominal manifestations of situs anomalies in adults. **Radiographics**. v.22, p.1439-56. 2002.
- GARISTO, Juan D. et al. Giant fecaloma in a 12-year-old-boy: a case report. **Cases Journal**, v. 2, n. 1, p. 1-4, 2009.
- KIM, Soo-Jin. Heterotaxy syndrome. **Korean circulation journal**, v. 41, n. 5, p. 227-232, 2011.

LIN, Angela E. et al. Heterotaxy: associated conditions and hospital-based prevalence in newborns. **Genetics in Medicine**, v. 2, n. 3, p. 157-172, 2000.

MEDO, Carolina Pereira da Silva Saldanha. **Síndrome PFAPA: Uma revisão sistemática da literatura**. 2019. 26 f. Dissertação (Doutorado) - Curso de Mestrado Integrado em Medicina, Clínica Universitária de Otorrinolaringologia, Faculdade de Medicina Lisboa, Lisboa, 2019.

MISHRA, Smita. Cardiac and non-cardiac abnormalities in heterotaxy syndrome. **The Indian Journal of Pediatrics**, v. 82, n. 12, p. 1135-1146, 2015.

NASCIMENTO, Catarina Neto do. **Febre Mediterrânica Familiar- Caso clínico e revisão bibliográfica**. 2017. 29 f. Dissertação (Mestrado) - Curso de Mestrado Integrado em Medicina, Clínica Universitária de Pediatria, Faculdade de Medicina Lisboa, Lisboa, 2017.

OLIVEIRA, B. M.; VIANA, M. B.; CUNHA, K. C. C. M. S. Linfoma de Hodgkin na infância: experiência de 16 anos em uma única instituição. **J Pediatría**; Rio de Janeiro;2000; 76(4):281-6.

PARK, J. R; EGGERT, A; CARON, H. Neuroblastoma: biology, prognosis, and treatment. **Hematology/Oncology Clinics of North America**. Seattle, v. 24, n. 1, p. 65-86, Fev, 2010. DOI: [10.1016/j.hoc.2009.11.011](https://doi.org/10.1016/j.hoc.2009.11.011)

POVOS, W.M.; MOLLER, J. H.; EDWARDS, J.E. Poliesplenia: revisão de 146 casos. **Pediatr Cardiol**, Abr-Jun 1983;4(2):129-37

RAJAGOPAL, Ambil; MARTIN, Joseph. Giant fecaloma with idiopathic sigmoid megacolon. **Diseases of the colon & rectum**, v. 45, n. 6, p. 833-835, 2002.

SAITO, J. T.; NETO, U. F. Tumores hepáticos benignos. **The Electronic Journal of Pediatric**; Março 2004, Volume 7; [http://e-gastroped.com.br/mar04/tumores\\_hepaticos.htm](http://e-gastroped.com.br/mar04/tumores_hepaticos.htm) Acessado dia 05 de fevereiro de 2012 às 19:50.

UGUREL, M.S.; BATTAL, B.; BOLZAR, U.; NURAL, M.S.; TAZAR, M.; ORS, F.; et al. **Anatomical variations of hepatic arterial system, coeliac trunk and renal arteries: an analysis with multidetector CT angiography**. **J Radiol** 2010; 83(992):661-667.

VANDAMME, J.P.; BONTE, J. **The branches of the coeliac trunk**. **Acta Anat (Basel)** 1985; 122(2):110-114.

VYAS, H.V.; GREENBERG, S.B.; KRISHNAMURTHY R, M. R. imaging and CT evaluation of congenital pulmonary vein abnormalities in neonates and infants. **Radiographics**. 2012;32:87-98.

YUCEL, Ahmet Fikret; AKDOGAN, Remzi Adnan; GUCER, Hasan. A giant abdominal mass: fecaloma. **Clinical Gastroenterology and Hepatology**, v. 10, n. 2, p. e9-e10, 2012.

## APÊNDICE A

### Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE)

Caro Responsável/Representante Legal, Gostaríamos de obter o seu consentimento para o menor \_\_\_\_\_, participar como voluntária da pesquisa SÍNDROME DE HETEROTAXIA EM PEDIATRIA: RELATO DE CASO. Os riscos ao paciente, são devidos a utilização de dados clínicos, laboratoriais e documentação radiológica deste caso clínico/cirúrgico que se encontram na ficha de prontuário médico, para apresentação do mesmo em encontro médico científico e publicação do caso em revista científica como “Relato de caso”. Eles são mínimos, pois não existirão riscos à integridade física dos participantes. Os possíveis riscos estão associados a chance de emersão de sentimentos que poderão ocasionar um desconforto emocional e perda de confiabilidade em decorrência de quebra involuntária do sigilo. Os pesquisadores serão os únicos a ter acesso aos dados e tomarão todas as providências necessárias para manter o sigilo, todavia sempre existe a remota possibilidade da quebra do sigilo, mesmo que involuntário e não intencional, cujas consequências serão tratadas nos termos da lei. Em caso de ocorrência de qualquer complicação ou dano de qualquer natureza, os pesquisadores se comprometem em garantir assistência imediata, integral e gratuita aos participantes por meio da disponibilização de um profissional de psicologia. Caso o participante se sinta lesado, o mesmo terá direito a indenização e ressarcimento conforme estabelecido na lei brasileira.

O objetivo deste estudo é descrever o caso clínico de uma criança com síndrome de heterotaxia em pediatria, relato de caso sobre o tema, com a finalidade de demonstrar as dificuldades diagnósticas, contribuindo, assim, para a diminuição do intervalo entre a internação e a conduta a ser tomada.

A identificação da paciente não será utilizada em qualquer fase da pesquisa o que garante o anonimato e a divulgação dos resultados será feita de forma a não identificar a voluntária.

Como benefício, por ser um evento de difícil diagnóstico, o estudo, por ser descritivo, promoverá maior conhecimento sobre a síndrome. Também trará as características da doença, fases do diagnóstico, tratamento e evolução clínica, que poderão auxiliar em casos que possam vir a ocorrer. Gostaríamos de deixar claro que a participação é voluntária e que poderá deixar

de participar ou retirar o consentimento, ou ainda descontinuar a participação se assim o preferir, sem penalização alguma ou sem prejuízo de qualquer natureza.

Também sei que caso existam gastos adicionais, estes serão absorvidos pelo orçamento da pesquisa. Em caso de dúvidas poderá chamar a residente Afonso Carlos Ponce pelo telefone (14) 997834126 e/ou o professor orientador Sidney Antônio Lagrosa Garcia ou o Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) da Universidade Federal da Grande Dourados, sito à Rua João Rosa Góes, 1761, Vila Progresso, CEP 79.825-070, Dourados-MS. Telefone: (67) 3410-2853. E-mail: [cep@ufgd.edu.br](mailto:cep@ufgd.edu.br).

Esse termo terá suas páginas rubricadas pela pesquisadora principal e será assinado em duas vias, das quais uma ficará com o participante e a outra com pesquisadora principal.

Sei que a qualquer momento poderei solicitar novas informações e modificar minha decisão de participar se assim o desejar.

Declaro que concordo com a participação da menor supracitada neste estudo, assim como com a publicação dos resultados do mesmo. Recebi uma cópia deste termo de consentimento livre e esclarecido e me foi dada à oportunidade de ler e esclarecer as minhas dúvidas.

Dourados - MS, \_\_ de \_\_ de 2022

---

(Assinatura responsável ou representante legal)

Declaro que concordo em participar desse estudo. Recebi uma cópia deste termo de consentimento livre e esclarecido e me foi dada a oportunidade de ler e esclarecer as minhas dúvidas.

Nome	Assinatura do Representante	Data
Afonso Carlos Ponce	Assinatura da Pesquisadora	Data
Sidney Antônio Lagrosa Garcia	Assinatura da Testemunha	Data

## APÊNDICE B

### Termo de Assentimento Livre e Esclarecido (TALE)

Você está sendo convidado para participar da pesquisa intitulada: SÍNDROME DE HETEROTAXIA EM PEDIATRIA: RELATO DE CASO.

Os riscos ao paciente, são devidos a utilização de dados clínicos, laboratoriais e documentação radiológica deste caso clínico/cirúrgico que se encontram na ficha de prontuário médico, para apresentação do mesmo em encontro médico científico e publicação do caso em revista científica como “Relato de caso”. Eles são mínimos, pois não existirão riscos à integridade física dos participantes. Os possíveis riscos estão associados a chance de emersão de sentimentos que poderão ocasionar um desconforto emocional e perda de confiabilidade em decorrência de quebra involuntária do sigilo. Os pesquisadores serão os únicos a ter acesso aos dados e tomarão todas as providências necessárias para manter o sigilo, todavia sempre existe a remota possibilidade da quebra do sigilo, mesmo que involuntário e não intencional, cujas consequências serão tratadas nos termos da lei. Em caso de ocorrência de qualquer complicação ou dano de qualquer natureza, os pesquisadores se comprometem em garantir assistência imediata, integral e gratuita aos participantes por meio da disponibilização de um profissional de psicologia. Caso o participante se sinta lesado, o mesmo terá direito a indenização e ressarcimento conforme estabelecido na lei brasileira.

Os resultados deste trabalho poderão ser apresentados em encontros ou revistas científicas, mas mostrarão apenas os resultados obtidos sem revelar o nome dos participantes, instituição ou qualquer informação relacionada sua privacidade.

Como benefício, por ser um evento de difícil diagnóstico, o estudo, por ser descritivo, promoverá maior conhecimento sobre a síndrome. Também trará as características da doença, fases do diagnóstico, tratamento e evolução clínica, que poderão auxiliar em casos que possam vir a ocorrer.

Seus pais permitiram que você participasse.

A criança que irá participar desta pesquisa tem atualmente 4 anos de idade.

Você não precisa participar da pesquisa se não quiser, é um direito seu e não terá nenhum problema caso queira desistir em qualquer período da pesquisa sem que haja qualquer prejuízo de natureza pessoal. Sua participação é voluntária, e em decorrência dela você não receberá qualquer valor em dinheiro. Você não terá nenhum gasto por participar nesse estudo, pois qualquer gasto que você tenha por causa dessa pesquisa lhe será ressarcido.

A pesquisa será feita no/a Hospital Universitário da UFGD, onde será feito o relato do seu caso. Para isso, será realizada uma revisão do seu prontuário. O uso do prontuário é considerado seguro. Caso aconteça algo errado, você pode nos procurar pelo telefone (14) 997834126 do pesquisador Afonso Carlos Ponce

Ninguém saberá que você está participando da pesquisa. Não será falado a outras pessoas, nem serão fornecidas a estranhos as informações dadas por você. Os resultados da pesquisa serão publicados, mas sem identificá-la.

Se você tiver alguma dúvida, você pode me perguntar. Eu escrevi o telefone na parte de cima deste texto.

### **CONSENTIMENTO PÓS INFORMADO**

Eu \_\_\_\_\_ aceito participar da pesquisa SÍNDROME DE HETEROTAXIA EM PEDIATRIA: RELATO DE CASO.

Entendi benefícios e prejuízos que podem acontecer. Entendi que posso dizer “sim” e participar, mas que, a qualquer momento, posso dizer “não” e desistir e que isso não acarretará problemas.

Os pesquisadores tiraram minhas dúvidas e conversaram com os meus responsáveis.

Recebi uma cópia deste termo de assentimento e li e concordo em participar da pesquisa.

Dourados/MS, de \_\_\_\_\_ de 2022.

## ANEXO A - Carta de Anuência

22/08/2022 17:42

SEI/SEDE - 20452467 - Carta - SEI



HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DA GRANDE DOURADOS

Rua Ivo Alves da Rocha, nº 558 - Bairro Altos do Indaiá

Dourados-MS, CEP 79823-501

- <http://hugd.ebserh.gov.br>

Carta - SEI nº 11/2022/GEP/HU-UFGD-EBSERH

Dourados, data da assinatura eletrônica.

### CARTA DE ANUÊNCIA

1. Informo para os devidos fins e efeitos legais, objetivando atender as exigências para a obtenção de parecer do Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos, e como representante legal da Instituição, estar ciente do projeto de pesquisa: "SÍNDROME DE HETEROTAXIA EM PEDIATRIA: RELATO DE CASO", sob a responsabilidade do Pesquisador Principal AFONSO CARLOS PONCE.
2. Declaro ainda conhecer e cumprir as orientações e determinações fixadas na Resolução nº 466, de 12 de dezembro de 2012, do Conselho Nacional de Saúde e demais legislações complementares.
3. No caso do não cumprimento, por parte do pesquisador, das determinações éticas e legais, a Gerência de Ensino e Pesquisa tem a liberdade de retirar a anuência a qualquer momento da pesquisa sem penalização alguma.
4. Considerando que esta instituição tem condição para o desenvolvimento deste projeto, autorizo a sua execução nos termos propostos mediante a plena aprovação do CEP competente.

(assinada eletronicamente)

Gerente de Ensino e Pesquisa



Documento assinado eletronicamente por **Mariana Fabiane Garcia Travassos, Gerente, Substituto(a)**, em 31/03/2022, às 11:38, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no art. 6º, § 1º, do [Decreto nº 8.539, de 8 de outubro de 2015](#).



A autenticidade deste documento pode ser conferida no site [https://sei.ebserh.gov.br/sei/controlador\\_externo.php?acao=documento\\_conferir&id\\_orgao\\_acesso\\_externo=0](https://sei.ebserh.gov.br/sei/controlador_externo.php?acao=documento_conferir&id_orgao_acesso_externo=0), informando o código verificador **20452467** e o código CRC **68F493B3**.

Referência: Processo nº 23529.003972/2022-16 SEI nº 20452467

[https://sei.ebserh.gov.br/sei/documento\\_consulta\\_externa.php?id\\_acesso\\_externo=75323&id\\_documento=34019349&infra\\_hash=a0493dc3add1...](https://sei.ebserh.gov.br/sei/documento_consulta_externa.php?id_acesso_externo=75323&id_documento=34019349&infra_hash=a0493dc3add1...) 1/1

## ANEXO B - Carta de aprovação do CEP



### PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

#### DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

**Título da Pesquisa:** Síndrome de Heterotaxia em Pediatria: Relato de caso

**Pesquisador:** Afonso Carlos Ponce

**Área Temática:**

**Versão:** 3

**CAAE:** 57939922.9.0000.5160

**Instituição Proponente:** EMPRESA BRASILEIRA DE SERVIÇOS HOSPITALARES - EBSERH

**Patrocinador Principal:** Financiamento Próprio

#### DADOS DO PARECER

**Número do Parecer:** 5.560.830

#### Apresentação do Projeto:

##### 1. Introdução

Massa abdominal é caracterizada pelo dilatação anormal do abdômen, ao identificar uma massa se deve observar as seguintes características: localização, tamanho, forma, consistência, sensibilidade, pulsação, mobilidade e movimento com a respiração (Seidel, 2011). Diferentes etiologias estão envolvidas no diagnóstico diferencial em crianças com massa abdominal. Na maioria dos casos a evolução é benigna e não há condição de relevância médica associada. (OLIVEIRA, 2000; CYPRIANO, 2013). Entretanto este achado pode ser manifestação de condições patológicas graves, como câncer e malformações, que necessitarão de investigação a fim de preservar a saúde da criança. (ESTEVES, 1997; SAITO, 2015) A palavra Heterotaxia deriva do grego (heteros – diferente e taxis – arranjo) e corresponde a distintas irregularidades no posicionamento e morfologia em órgãos provenientes da região toracoabdominal. (ANDERSON, 2009). Também conhecida como "situs solitus". (KIM, 2011). Esta síndrome pode classificar-se em duas subcategorias principais: síndrome heterotaxia (SH) com poliesplenia e asplenia. (APPLEGATE, 1999). A síndrome de heterotaxia com poliesplenia caracteriza-se por um arranjo anormal dos órgãos torácicos e abdominais associado à presença de múltiplos baços, já a síndrome de heterotaxia com asplenia é caracterizada por localização ambígua dos órgãos abdominais e torácicos e ausência do baço. (FULCHER, 2002) A heterotaxia consiste em uma condição rara, em um estudo realizado

Endereço: Rua João Rosa Góes, 1761  
Bairro: Vila Progresso CEP: 79.825-070  
UF: MS Município: DOURADOS  
Telefone: (67)3410-2853 E-mail: cep@ufgd.edu.br



UFGD - UNIVERSIDADE  
FEDERAL DA GRANDE  
DOURADOS / UFGD-MS



Continuação do Parecer: 5.580.830

nos Estados Unidos avaliando 201.084 nascidos observou-se a prevalência de 58 casos de heterotaxia, compreendendo: nascidos vivos, natimortos e abortos eletivos. (LIN, 2000). Acomete mais o sexo masculino, na razão de 2:1. (APPLEGATE, 1999; LIN, 2000). Trata-se de uma patologia rara e sua gravidade se deve principalmente às manifestações cardíacas. (CARNEIRO, 2013) Tendo em vista, os múltiplos diagnósticos diferenciais possíveis de massa abdominal, a Síndrome de Heterotaxia deve ser levada em consideração como diagnóstico diferencial. Assim, este trabalho propõe apresentar um relato de caso de uma criança com Síndrome de Heterotaxia, diagnosticada no Hospital Universitário da Grande Dourados (HU – UFGD).

## 2. Hipótese

Pacientes que demonstram o aumento anormal do abdome (massa abdominal palpável) podem apresentar Síndrome de Heterotaxia como diagnóstico diferencial.

## 3. Metodologia Proposta:

Observacional, tipo relato de caso, revisão bibliográfica, estudo descritivo e retrospectivo

## 4. Metodologia de Análise de Dados:

O relato será feito a partir do caso clínico de uma criança que manteve-se internada no (HU)-UFGD. Criança do sexo masculino, 4 anos de idade, brasileira, natural do Mato grosso do Sul - MS. Os procedimentos para coleta dos dados serão após a aprovação do comitê de ética em pesquisa e a liberação do termo de assentimento livre e esclarecido. A coleta ocorrerá somente através

de revisão de prontuários médicos incluindo dados da internação/acompanhamento e exames laboratoriais e de imagem realizados durante a internação da paciente. O trabalho utilizará informações do caso do paciente, mas não será colocado nada que a exponha ou identifique-a. Também será realizada revisão bibliográfica sobre o tema em

revistas, livros científicos, on-line e impressos, plataformas de pesquisa científica na área médica como: Science-direct, Scientific Electronic Library Online (SciELO) , Up to date, Pubmed, Portal de periódicos da Capes, Google Acadêmico e Bireme utilizando os seguintes termos: Heterotaxy syndrome, situs solitus, situs inversus situs ambiguus, abdominal mass in child, neuroblastome, nefroblastome, Wilms Tumor, Fecaloma, confrontando os dados da literatura com as informações obtidas pelo prontuário médico do paciente do relato de caso.

Endereço: Rua João Rosa Góes, 1761  
Bairro: Vila Progresso CEP: 79.825-070  
UF: MS Município: DOURADOS  
Telefone: (67)3410-2853 E-mail: csp@ufgd.edu.br

Página 02 de 04



UFGD - UNIVERSIDADE  
FEDERAL DA GRANDE  
DOURADOS / UFGD-MS



Continuação do Parecer: 5.500.830

**5. Critério de Inclusão:**

A amostra será de uma criança do sexo masculino, 4 anos de idade, com diagnóstico de Síndrome de Heterotaxia.

**6. Critério de Exclusão:**

Todos os outros casos serão excluídos

**Objetivo da Pesquisa:**

**Objetivo Primário:**

Relatar o caso de uma criança de 4 anos de idade, diagnosticada com Síndrome de Heterotaxia (SH) internada na enfermaria pediátrica do Hospital Universitário-UFGD, na cidade de Dourados, Mato Grosso do Sul - MS.

**Objetivo Secundário:**

- Descrever e avaliar um caso de Síndrome de heterotaxia;• Contribuir para discussão na literatura referente aos diagnósticos diferenciais de massas abdominais; • Ampliar a literatura e conhecimento científico acerca da síndrome de Heterotaxia em crianças;
- Elaborar uma revisão bibliográfica.

**Avaliação dos Riscos e Benefícios:**

**Riscos:**

A produção do estudo acarretará riscos mínimos para a paciente, pois envolvem confidencialidade. O risco que o projeto pode acarretar é a exposição da história do atendimento dele, porém sem que haja exposição de qualquer dado que possa identifica-lo tais como nome, endereço ou imagens.

**Benefícios:**

Os benefícios com a realização do projeto não são diretos ao paciente, porém de contribuição para melhora do conhecimento da comunidade científica acerca da Síndrome de Heterotaxia, beneficiando pacientes no futuro. A realização do presente projeto contribuirá com a literatura médica a respeito do diagnóstico e tratamento acerca da Síndrome de Heterotaxia bem como prognósticos. Também contribuirá no contexto local com a melhor formação técnica do corpo clínico do hospital.

Endereço: Rua João Rosa Góes, 1761

Bairro: Vila Progresso

CEP: 79.825-070

UF: MS

Município: DOURADOS

Telefone: (67)3410-2853

E-mail: cep@ufgd.edu.br

Página 02 de 06



UFGD - UNIVERSIDADE  
FEDERAL DA GRANDE  
DOURADOS / UFGD-MS



Continuação do Parecer: 5.562.630

**Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:**

Estudo de caso; Observacional/Epidemiológico.

**Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:**

Vide "Conclusões ou Pendências ou Lista de Inadequações"

**Recomendações:**

Vide "Conclusões ou Pendências ou Lista de Inadequações"

**Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:**

1. Quanto ao Risco e benefícios da pesquisa o usuário mantém o mesmo texto dos riscos para os benefícios nas informações constadas nas informações básicas da pesquisa.

PENDÊNCIA ATENDIDA

2. O usuário não informou os critérios de exclusão da pesquisa.

PENDÊNCIA ATENDIDA

3 o registro de consentimento livre e esclarecido, versão "TCLEeTALE.docx"(esse é o nome do arquivo que está na plataforma), postado na Plataforma Brasil em 06/04/2022, seguem as seguintes considerações:

3.1. Não foram destacados em ambos os termos os riscos (nem suas formas de amenizá-los), assim como também não foram destacados os benefício da pesquisa;

PENDÊNCIA ATENDIDA

3.2. em ambos os termos também não foram contemplados a possibilidade de ressarcimento e indenizações. "Em caso de danos ao paciente, poderá ser avaliado a possibilidade de ressarcimento e indenização ao paciente.", o participante tem direito a ressarcimento conforme resolução.

PENDÊNCIA ATENDIDA

3.3. Em ambos os termos consta o endereço do CEP desatualizado.

PENDÊNCIA ATENDIDA

**Considerações Finais a critério do CEP:**

Diante do exposto, o CEP/UFGD, de acordo com as atribuições definidas na Resolução CNS nº 510

Endereço: Rua João Rosa Góes, 1761

Bairro: Vila Progresso

UF: MS

Telefone: (67)3410-2853

CEP: 79.825-070

Município: DOURADOS

E-mail: cep@ufgd.edu.br

Página 04 de 04



UFGD - UNIVERSIDADE  
FEDERAL DA GRANDE  
DOURADOS / UFGD-MS



Continuação do Parecer: 5.560.830

de 2016, na Resolução CNS nº 466 de 2012 e na Norma Operacional nº 001 de 2013 do CNS, manifesta-se pela **APROVAÇÃO** em virtude do(a) pesquisador(a) ter atendido as recomendações do parecer n. 5.446.392.

Conforme orientações das resoluções vigentes que regem a ética em pesquisa com seres humanos:

- \* o pesquisador deve comunicar qualquer evento adverso imediatamente ao Sistema CEP/CONEP;
- \* O pesquisador deve apresentar relatório parcial e final ao Sistema CEP/CONEP.

**Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:**

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	tcle.docx	03/08/2022 17:26:50	Leonardo Ribeiro Martins	Aceito
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO_1926120.pdf	26/06/2022 17:39:10		Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	TCCAfonso2006.docx	26/06/2022 17:38:15	Afonso Carlos Ponce	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLEeTALE2006.docx	26/06/2022 17:36:10	Afonso Carlos Ponce	Aceito
Outros	adendocoletadados.docx	11/04/2022 17:55:12	Afonso Carlos Ponce	Aceito
Outros	termodecompromissoassinado.pdf	11/04/2022 17:45:40	Afonso Carlos Ponce	Aceito
Outros	declaracaodecompromisso.pdf	08/04/2022 19:48:39	Afonso Carlos Ponce	Aceito
Outros	cartadeanuencia.pdf	08/04/2022 19:27:38	Afonso Carlos Ponce	Aceito
Folha de Rosto	folhaderosto.pdf	06/04/2022 15:08:21	Afonso Carlos Ponce	Aceito
Orçamento	orcamento.docx	05/04/2022 16:54:30	Afonso Carlos Ponce	Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	demonstrativo.pdf	05/04/2022 16:54:17	Afonso Carlos Ponce	Aceito
Cronograma	cronograma.docx	05/04/2022 16:43:11	Afonso Carlos Ponce	Aceito

**Endereço:** Rua João Rosa Góes, 1761  
**Bairro:** Vila Progresso **CEP:** 79.825-070  
**UF:** MS **Município:** DOURADOS  
**Telefone:** (67)3410-2853 **E-mail:** cep@ufgd.edu.br

Página 06 de 06



UFGD - UNIVERSIDADE  
FEDERAL DA GRANDE  
DOURADOS / UFGD-MS



Continuação do Parecer: 5.565.830

**Situação do Parecer:**

Aprovado

**Necessita Apreciação da CONEP:**

Não

DOURADOS, 03 de Agosto de 2022

---

Assinado por:  
**Leonardo Ribeiro Martins**  
(Coordenador(a))

**Endereço:** Rua João Rosa Góes, 1761  
**Bairro:** Vila Progresso **CEP:** 79.825-070  
**UF:** MS **Município:** DOURADOS  
**Telefone:** (67)3410-2853 **E-mail:** cep@ufgd.edu.br

Página 06 de 08