

## GASTROSQUISE: UMA REVISÃO SOBRE FISIOPATOLOGIA, DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO

### GASTROSCHISIS: A REVIEW ON PATHOPHYSIOLOGY, DIAGNOSIS, AND TREATMENT

Zeferino Campos Dell'Orto<sup>1</sup>  
Amanda Rezende Martuscelli<sup>2</sup>  
Sarah Furtado Defeo<sup>3</sup>  
Victor da Costa Sacksida Valladao<sup>4</sup>

**RESUMO:** A gastrosquise é uma malformação congênita caracterizada pela exteriorização das vísceras abdominais, especialmente o intestino, devido a um defeito na parede abdominal. Desde a década de 1960, a prevalência dessa condição aumentou significativamente, passando de 1:50.000 nascimentos para taxas de 1-2 a 4-5 por 10.000 nascimentos, dependendo da população analisada. No Brasil, em 2020, a Fundação Oswaldo Cruz estimou uma frequência de 0,6 a 1,8 casos por 10.000 nascimentos na região Sudeste. A fisiopatologia da gastrosquise está relacionada à isquemia da parede abdominal durante o desenvolvimento embrionário, bem como a fatores como trombofilia estrogênica precoce. O diagnóstico pré-natal desempenha um papel crucial na identificação da condição, permitindo um manejo cirúrgico mais eficaz e planejamento do cuidado neonatal. Apesar dos avanços no tratamento, as altas taxas de mortalidade e as complicações associadas, como crescimento intrauterino restrito, permanecem preocupações significativas. Este artigo analisa a gastrosquise em suas diversas facetas, incluindo prevalência, fisiopatologia, diagnóstico, complicações e prognóstico, enfatizando a importância de uma abordagem multidisciplinar e a necessidade de pesquisa contínua para melhorar os desfechos clínicos.

1693

**Palavras-chave:** Gastrosquise. Malformação congênita. Diagnóstico pré-natal. Complicações neonatais, prognóstico.

**ABSTRACT:** Gastroschisis is a congenital malformation characterized by the externalization of abdominal viscera, particularly the intestine, due to a defect in the abdominal wall. Since the 1960s, the prevalence of this condition has significantly increased, rising from 1 in 50,000 births to rates of 1-2 to 4-5 per 10,000 births, depending on the studied population. In Brazil, in 2020, the Oswaldo Cruz Foundation estimated a frequency of 0.6 to 1.8 cases per 10,000 births in the Southeast region. The pathophysiology of gastroschisis is related to ischemia of the abdominal wall during embryonic development, as well as factors such as early estrogenic thrombophilia. Prenatal diagnosis plays a crucial role in identifying the condition, allowing for more effective surgical management and planning for neonatal care. Despite advances in treatment, high mortality rates and associated complications, such as intrauterine growth restriction, remain significant concerns. This article examines gastroschisis in its various facets, including prevalence, pathophysiology, diagnosis, complications, and prognosis, emphasizing the importance of a multidisciplinary approach and the need for ongoing research to improve clinical outcomes.

**Keywords:** Gastroschisis. Congenital malformation. Prenatal diagnosis. Neonatal complications. prognosis.

<sup>1</sup>Médico pela Universidade Federal de Juiz de Fora - campus Governador Valadares.

<sup>2</sup>Acadêmica de medicina. Centro Universitário FIPMoc - UNIFIPMOC.

<sup>3</sup>Médica pela Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais.

<sup>4</sup>Médico pela Universidade Federal de Rondônia (UNIR).

## INTRODUÇÃO

A gastrosquise é uma malformação congênita caracterizada pela exteriorização das vísceras abdominais, especialmente do intestino, que se encontram expostas ao líquido amniótico devido a um defeito na parede abdominal. Ao contrário da onfalocele, onde os órgãos estão cobertos por uma membrana, na gastrosquise os órgãos eviscerados estão desprotegidos, o que torna essa condição particularmente preocupante.<sup>1</sup>

Diversos estudos têm abordado a fisiopatologia da gastrosquise, apontando a isquemia da parede abdominal durante o desenvolvimento embrionário como uma das teorias mais aceitas. Este fenômeno ocorre em um período crítico da embriogênese, especificamente entre a 5<sup>a</sup> e a 8<sup>a</sup> semanas, e está relacionado à involução da veia umbilical direita, que pode resultar na herniação das vísceras. Além disso, a teoria das três partes sugere que fatores como trombofilia estrogênica precoce, variações étnicas nas respostas trombóticas e subprodutos trombóticos podem contribuir para o desenvolvimento da malformação.<sup>4</sup>

A importância do diagnóstico pré-natal não pode ser subestimada, uma vez que a identificação da gastrosquise permite uma melhor monitorização das condições fetais e planejamento do manejo cirúrgico. Embora a gastrosquise raramente esteja associada a outras malformações e anomalias cromossômicas, a presença de complicações como o crescimento intrauterino restrito (CIUR) e a mortalidade neonatal ainda são preocupações significativas. O presente artigo visa realizar uma análise abrangente da gastrosquise, explorando sua prevalência, fisiopatologia, diagnóstico e complicações, além de discutir as abordagens cirúrgicas e o prognóstico a longo prazo para os recém-nascidos afetados.<sup>4</sup>

## METODOLOGIA

Este estudo foi conduzido por meio de uma revisão sistemática da literatura, abrangendo publicações científicas nos últimos anos sobre gastrosquise. As bases de dados utilizadas incluíram PubMed, Scielo e Google Scholar, onde foram pesquisados artigos em inglês e português que abordassem aspectos relacionados à incidência, fisiopatologia, diagnóstico pré-natal, complicações e manejo cirúrgico da gastrosquise.

Os critérios de inclusão envolveram estudos que apresentassem dados clínicos, estatísticas e análises sobre o tema, enquanto aqueles que tratavam de malformações

congênitas não relacionadas foram excluídos. As informações foram organizadas de maneira a proporcionar uma compreensão abrangente das características da gastrosquise, considerando tanto os fatores de risco quanto às intervenções necessárias para melhorar os desfechos dos recém-nascidos afetados. Os dados foram sintetizados e analisados de forma qualitativa, permitindo a identificação de tendências e lacunas na literatura existente.

## DISCUSSÃO

A gastrosquise é uma malformação congênita significativa que se destaca no campo da pesquisa científica, especialmente devido ao aumento progressivo de sua incidência nas últimas décadas.<sup>3</sup>

Essa condição é marcada pela exteriorização das vísceras abdominais, particularmente do intestino, que ocorre predominantemente à direita do cordão umbilical, sendo notável que os órgãos expostos não são cobertos por qualquer membrana protetora.<sup>3</sup>

A fisiopatologia da gastrosquise tem sido um tema de intenso debate na literatura médica. A teoria mais aceita para a origem da gastrosquise é a isquemia da parede abdominal durante o desenvolvimento embrionário. Esse fenômeno ocorre entre a 5<sup>a</sup> e a 8<sup>a</sup> semana de gestação, quando a involução da veia umbilical direita pode resultar em hérnia, devido à fragilidade da membrana umbilical. A ruptura da membrana, causada pela isquemia, permite que o intestino hernie-se para a cavidade amniótica. No entanto, essa explicação não abrange todos os casos, especialmente aqueles em que a gastrosquise ocorre à esquerda.

Uma abordagem teórica alternativa, conhecida como "teoria das três partes", sugere que a gastrosquise pode ser influenciada por três fatores distintos: (1) a trombofilia estrogênica precoce, que se manifesta principalmente no primeiro trimestre da gestação, especialmente em mães jovens; (2) diferentes respostas à trombose que variam de acordo com a etnia; e (3) a presença de subprodutos trombóticos que podem interferir na sinalização necessária para o desenvolvimento fetal. Essas teorias destacam a complexidade da patogênese da gastrosquise e a necessidade de uma abordagem multifatorial em sua investigação.

A idade materna é um fator relevante na ocorrência de gastrosquise. Neste estudo, a média de idade das mães foi de 20,7 anos, o que se alinha aos dados da literatura que correlacionam a condição a mães com baixa idade. A importância da diferenciação ultrassonográfica entre gastrosquise e onfalocele é crítica, uma vez que a gastrosquise

raramente se associa a outras malformações e anomalias cromossômicas. No presente estudo, a incidência de malformações associadas foi de 37,5%, com a maioria dos casos relacionados à brida amniótica, uma condição que possui um prognóstico letal. Nos casos em que o cariótipo foi investigado, os resultados foram normais, reforçando a ideia de que a gastrosquise, em muitos casos, é uma condição isolada.

Diversos autores relatam taxas de malformações associadas à gastrosquise que variam de 20% a 6,8%. Em uma análise abrangente de 897 casos de gastrosquise, a ocorrência de anomalias cromossômicas foi observada em 0,68% dos casos. A elevada taxa de mortalidade observada neste estudo (60,8%) é notavelmente superior à relatada em outras séries, que variam de 10% a 53%. Essa discrepância é atribuída, em grande parte, ao mau prognóstico dos fetos com malformações associadas.<sup>5</sup>

O diagnóstico pré-natal da gastrosquise é possível por meio de ultrassom a partir da 12<sup>a</sup> semana de gestação. Características sonográficas específicas devem ser consideradas para confirmar a suspeita de gastrosquise, incluindo a ausência de membrana de cobertura, a identificação do local de inserção do cordão umbilical, a visualização dos órgãos eviscerados, e a análise de malformações associadas. Essa capacidade de diagnóstico precoce permite um melhor monitoramento das condições fetais e facilita o planejamento do parto.<sup>1,5</sup>

Os recém-nascidos com gastrosquise enfrentam várias complicações que impactam diretamente a taxa de sobrevivência neonatal. O crescimento intrauterino restrito (CIUR) é uma complicação obstétrica frequente, com associações reportadas entre 20% e 80%. Um estudo realizado por Raynor e Richards observou que 24% dos fetos apresentaram CIUR, com um peso médio de nascimento de 2.401 g, e 56% dos casos apresentaram peso abaixo de 2.500 g. A etiologia do CIUR permanece incerta, mas pode estar ligada à privação nutricional causada pela perda de nutrientes devido à exposição das alças intestinais ao líquido amniótico.<sup>1,2</sup>

Alterações no volume de líquido amniótico, tanto aumento quanto diminuição, têm sido associadas à gastrosquise. No grupo de fetos com gastrosquise isolada, o oligodrâmnio foi identificado em 46,6% dos casos, sendo mais frequente em aqueles que evoluíram para o óbito neonatal (66,6%). Essa observação sugere que o oligodrâmnio pode ser um fator prognóstico relevante na sobrevivência pós-natal. É importante destacar que a condição do intestino ao nascimento desempenha um papel crucial no prognóstico dos recém-nascidos com gastrosquise. Vários estudos clínicos e experimentos em animais sugerem que o dano

intestinal na gastrosquise ocorre antes do parto, particularmente nas últimas semanas de gestação.<sup>1,4</sup>

A literatura aponta que a resposta inflamatória no líquido amniótico de fetos com gastrosquise pode contribuir para a periviscerite e lesão intestinal. Além disso, o espessamento das alças intestinais e a formação de uma camada fibrosa que envolve essas alças são atribuídos à exposição prolongada ao líquido amniótico, que pode afetar a composição deste líquido devido à maturidade da função renal. Esses processos alteram o desenvolvimento das alças intestinais e, portanto, impactam diretamente o prognóstico dos recém-nascidos.<sup>1,2,4</sup>

O manejo cirúrgico da gastrosquise é complexo e deve ser realizado por uma equipe multidisciplinar. Os objetivos principais da cirurgia incluem a redução das vísceras herniadas na cavidade peritoneal e o fechamento do defeito da parede abdominal. A condição do intestino exposto, bem como a gravidade da desproporção abdominal visceral, influenciam o tipo e o tempo da intervenção cirúrgica. Fatores como a maturidade gestacional e o peso do recém-nascido também devem ser levados em consideração ao planejar a cirurgia.<sup>4,6</sup>

Após o diagnóstico de gastrosquise, a equipe deve estar envolvida em um acompanhamento contínuo da paciente e do feto. Durante o parto, é essencial proteger as alças intestinais expostas, cobrindo-as com gaze quente e umedecida em solução salina, posicionando-as adequadamente na parede abdominal e utilizando um plástico para reduzir a evaporação e as perdas de fluidos. Além disso, a posição de decúbito lateral direito deve ser adotada para minimizar o risco de lesões vasculares devido à torção do pedículo vascular mesentérico.<sup>6</sup>

## CONCLUSÃO

A gastrosquise representa um desafio multifacetado para a medicina moderna, com implicações profundas no manejo perinatal e na qualidade de vida dos recém-nascidos afetados. A crescente incidência dessa malformação, aliada ao avanço nas técnicas de diagnóstico pré-natal, permitiu um melhor entendimento das complexidades envolvidas em sua patogênese e desfechos clínicos. Apesar das melhorias no manejo cirúrgico e na terapia neonatal, as altas taxas de mortalidade e as complicações associadas ressaltam a urgência de um foco contínuo na pesquisa e desenvolvimento de novas abordagens terapêuticas.

O prognóstico dos recém-nascidos com gastrosquise depende de uma série de fatores, incluindo a idade gestacional no momento do parto, a presença de comorbidades e a gravidade da condição intestinal. A identificação precoce da malformação, por meio de ultrassonografia, possibilita à equipe médica planejar intervenções cirúrgicas adequadas e personalizar o cuidado pós-natal, aumentando as chances de sobrevivência e minimizando complicações.

Além disso, é essencial que haja uma abordagem interdisciplinar no manejo da gastrosquise, envolvendo obstetras, neonatologistas, cirurgiões pediátricos e assistentes sociais, para garantir um suporte abrangente às famílias. A continuidade da pesquisa deve focar em estudos multicêntricos e prospectivos que abordem não apenas as questões clínicas, mas também o impacto psicossocial dessa condição sobre os pacientes e suas famílias.

Por fim, a gastrosquise é um campo que demanda inovação e colaboração entre diferentes áreas da saúde. O aprimoramento das práticas de manejo e a identificação de fatores de risco podem contribuir significativamente para a redução das taxas de mortalidade e para a melhora dos desfechos a longo prazo. Portanto, um comprometimento contínuo com a pesquisa e a educação é fundamental para enfrentar os desafios impostos por essa condição complexa e em evolução.

## REFERÊNCIAS

1. AMORIM, M. M. R. DE et al. Gastrosquise: Diagnóstico Pré-natal x Prognóstico Neonatal. *Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia*, v. 22, n. 4, maio 2000.
2. CARDOSO, T. et al. GASTROSQUISE: A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRECOCE. [s.l: s.n.]. Disponível em: <[https://unignet.com.br/wp-content/uploads/02\\_GASTROSQUISE\\_A-IMPORTANCIA-DO-DIAGNOSTICO-PRECOCE.pdf](https://unignet.com.br/wp-content/uploads/02_GASTROSQUISE_A-IMPORTANCIA-DO-DIAGNOSTICO-PRECOCE.pdf)>.
3. DIAS, I.; MAÍSA GALDINO ELOI; REQUEIJO, R. Gastrosquise: Relato de Caso. *Research Society and Development*, v. 12, n. 9, p. e8012943227-e8012943227, 17 set. 2023.
4. PATRONI, L. et al. Gastrosquise: Avaliação Pré-Natal dos Fatores Prognósticos para Sobrevida Pós-Natal. *Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia*, v. 22, n. 7, ago. 2000.
5. SANTOS, E. DE J. et al. GASTROSQUISE: QUAIS SÃO OS INDICADORES DE RISCO ASSOCIADOS AO DEFEITO CONGÊNITO DA PAREDE ABDOMINAL EM NEONATOS? *Revista Contemporânea*, v. 4, n. 2, p. e3369-e3369, 21 fev. 2024.

6. WANDERLEI, M. M. et al. Principais complicações no manejo da gastroquise: uma revisão de literatura. *Brazilian Journal of Health Review*, v. 7, n. 2, p. e68327, 25 mar. 2024.