

Rastreo de Portador

CL - (22662) - ACONSELHAMENTO GENÉTICO E RASTREIO DE PORTADOR - AVALIAÇÃO DA EXPERIÊNCIA DE 4 ANOS DO PRIMEIRO BANCO PÚBLICO DE GÂMETAS EM PORTUGAL

Isabel Serra Nunes^{1,2}; Célia Azevedo Soares^{1,2,3,4}; Jorge Diogo Silva^{1,2,5,6}; Emídio Vale Fernandes^{2,7}; Márcia Barreiro^{2,7}; Ana Miguel Capela¹; Maria Abreu¹; Cláudia Falcão Reis^{1,2,5}; Ana Maria Fortuna^{1,2}; Natalia Tkachenko^{1,2}; Ana Rita Soares^{1,2}

1 - Serviço de Genética Médica, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 2 - Unit for Multidisciplinary Research in Biomedicine, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar/Universidade do Porto; 3 - Departamento de Ciências Médicas, Universidade de Aveiro; 4 - i3S – Instituto de Investigação em Saúde, Universidade do Porto; 5 - Life and Health Sciences Research Institute (ICVS), University of Minho; 6 - ICVS/3B's, PT Government Associate Laboratory, Braga, Guimarães, Portugal - Clinical Academic Center; 7 - Centro de Procriação Medicamente Assistida / Banco Público de Gâmetas, Serviço de Ginecologia – Departamento da Mulher e da Medicina Reprodutiva, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução

O aconselhamento genético e rastreo de portador são passos iniciais no processo de doação de gâmetas por indivíduos saudáveis. Incluem anamnese pessoal e familiar cuidada e rastreo genético de portador. A maioria das sociedades médicas concorda com a importância do aconselhamento genético pré-teste, diferindo, no entanto, na estratégia de rastreo de portador.

Objectivos

Rever os resultados obtidos pelo aconselhamento e rastreo genético dos candidatos a dador de gâmetas do primeiro banco público de gâmetas em Portugal.

Metodologia

Entre janeiro de 2019 e junho de 2023 foram avaliados 218 candidatos, 65 homens e 153 mulheres em consulta de Genética Médica. O estudo incluiu cariótipo, pesquisa das principais variantes de fibrose quística (FQ) e atrofia muscular espinhal (SMN) e rastreo de hemoglobinopatias. Todas as mulheres realizaram estudo de portador de Síndrome de X-Frágil.

Resultados e Conclusões

A consulta de aconselhamento genético por médico geneticista permitiu identificar 24 candidatos (11%) com necessidade de estudos complementares ou referência pessoal/familiar a consulta de Genética. Quatro dos casos foram suspensos ou excluídos (1.8%). O estudo de portador identificou alterações em 27 candidatos (12,4%): 15 portadores de patologia recessiva (7 FQ, 5 SMN, 1 Síndrome de X-Frágil); 8 candidatos com alterações cromossómicas, um deles com cromossoma Philadelphia (associado a leucemia mieloide crónica); 2 portadores de traço falciforme.

Conciliando todo o processo de rastreo dos candidatos (aconselhamento e estudos), identificaram-se alterações que implicaram avaliação complementar em 45 casos (20.6%). Estes resultados sublinham a importância da avaliação dos antecedentes pessoais e familiares na consulta de aconselhamento genético. Reforçam ainda a discussão sobre a estratégia adotada, quer na consulta de aconselhamento, quer no estudo genético realizado (mais restrito ou mais alargado). Diferentes estratégias condicionam resultados distintos, com consequências não só no próprio processo de doação, como também na gestão de recursos para orientação dos mesmos.

Palavras-chave : aconselhamento genético, rastreo de portador, banco de gâmetas

Imagem em DPN

CL - (22681) - DESEMPENHO DE DIFERENTES CURVAS DE CRESCIMENTO NO DIAGNÓSTICO DE FETOS COM RESTRIÇÃO DE CRESCIMENTO FETAL (RCF) E LEVES PARA A IDADE GESTACIONAL (LIG)

Mariana Leal¹; Márcia Marinho¹; Margarida Neves Da Silva¹; Conceição Brito¹

1 - Serviço de Ginecologia e Obstetrícia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia-Espinho, Porto, Portugal

Introdução

O diagnóstico de RCF pressupõe vigilância ecográfica seriada e antecipação da terminação da gravidez; por isso, a escolha adequada das curvas de crescimento tem impacto no diagnóstico e vigilância destas gestações.

Objectivos

Comparar a acuidade das curvas Hadlock e Portuguesas no rastreio de fetos com crescimento inferior ao percentil 10 de um hospital terciário.

Metodologia

Revisão retrospectiva de curvas de crescimento de gestações unifetais, datadas no 1.º trimestre, com ecografia realizada entre as 32+0 e 39+6 semanas de gestação, entre 2020 e 2021, e parto na instituição. Foi obtido o peso fetal estimado (per Hadlock) e aplicado nas curvas Portuguesas, determinando-se a incidência de RCF e fetos LIG. A análise estatística foi efetuada no programa SPSS® v. 27.

Resultados e Conclusões

Foram incluídas 144 gestações. Foi calculado o peso fetal através da fórmula Hadlock das gestações incluídas e atribuído o percentil nessa curva de crescimento, onde se identificaram 55,6%(n=80) casos de RCF e 44,4%(n=64) de fetos LIG. Ao aplicar o peso fetal estimado nas curvas Portuguesas identificaram-se apenas 27,1% (n=39) de fetos restritos e 36,1% (n=52) de fetos LIG, verificando-se uma redução de 36,8% face às curvas Hadlock. As diferenças encontradas nos percentis calculados para as duas curvas foram estatisticamente significativas ($p < 0.05$). Segundo as curvas de Fenton, 78,5% (n=113) dos recém-nascidos foram considerados leves para a idade gestacional no nascimento. As curvas Hadlock parecem ter maior acuidade diagnóstica face às Curvas Portuguesas na nossa amostra, embora tenham contribuído para uma maior taxa de terminação eletiva da gravidez.

Palavras-chave : restrição de crescimento fetal, leve para a idade gestacional, curvas de crescimento

Imagem em DPN

CL - (22715) - EVOLUÇÃO DO DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL EM PORTUGAL: DADOS DO REGISTO NACIONAL DE ANOMALIAS CONGÉNITAS

Paula Braz¹; Ausenda Machado^{1,2}; Carlos Aniceto¹; Carlos Matias Dias^{1,2}

1 - Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge; 2 - Escola Nacional de Saúde Pública, Universidade NOVA de Lisboa, Portugal

Introdução

O diagnóstico pré-natal (DPN), permite: o diagnóstico de patologia para programar tratamento, preparar pais para o nascimento de uma criança com anomalias e optar pela continuidade da gravidez.

Objectivos

É objetivo deste estudo avaliar a evolução do DPN nas gravidezes com anomalia congénita (AC) ao longo do tempo e nas diferentes regiões do país.

Metodologia

Realizou-se um estudo transversal, descritivo, usando dados do Registo Nacional de Anomalias Congénitas (RENAC. A análise contemplou dois resultados de interesse: i) quando foi detetada a primeira AC e respetivo primeiro exame alterado, (dados de 2000-2019); ii) quais as AC mais diagnosticadas ecograficamente, tanto a nível nacional como por região NUTS II de residência da grávida (dados de 2011-2019).

Resultados e Conclusões Nos 23745 casos notificados ao RENAC, observou-se um aumento de casos diagnosticados na fase pré-natal (42,3% em 2000 e 62,9% em 2019) e uma redução ao nascer (40,2% em 2000 e 23,7% em 2019). O primeiro exame alterado foi a ecografia em 89,6% dos casos, e os exames invasivos reduziram de 6,4% em 2000 para 1,9% em 2019. Nos 11931 casos notificados entre 2011-2019, observou-se uma maior frequência de diagnóstico em algumas AC do Sistema Nervoso Central (89% a 93%), Aparelho Renal (93% a 96%), AC da Parede Abdominal (85% e 92%), Anomalias dos Cromossomas (85% a 98%) e coração esquerdo hipoplásico (95,1%). São também estes os grupos mais diagnosticados por NUTS II, registando-se na Região Norte frequências quase sempre superiores às nacionais.

Nos anos em estudo, ao observou-se um impacto do diagnóstico pré-natal, com aumento de diagnósticos na fase pré-natal e redução ao nascer, sendo a ecografia o exame que mais frequentemente diagnostica ou suspeita da presença de uma AC. Nas AC potencialmente detetáveis por ecografia, observou-se variação na frequência de diagnóstico de acordo com a região de residência da grávida.

Palavras-chave : DPN; RENAC; Anomalias Congénitas

Imagem em DPN

CL - (22719) - FETAL BOWEL DILATATION – A CASE-SERIES IN A TERTIARY HOSPITAL

Joana Farhat¹; Andreia Lima Martins¹; Ana Cunha¹; Luís Guedes-Martins¹

1 - Centro Materno-Infantil do Norte (CMIN), Centro

Introdução

Fetal bowel dilatation is observed in 2% of prenatal routine ultrasound and can represent either an obstructive process (digestive tract atresia or stenosis, ano-rectal malformation), functional disease (congenital diarrhea, cystic fibrosis, infectious diseases, and aneuploidies) or transient dilatation without any clinical meaning.

Objectivos

The aim of this study was to analyze a case-series of prenatal diagnosis of fetal bowel dilatation to understand how to optimize diagnosis, management, and prognosis.

Metodologia

A retrospective study was performed to analyze pre-natal observations of dilated bowel loops followed at Centro Hospitalar Universitário de Santo António between 2017 and March 2023. Fetal intestinal loop dilatation was defined as fluid-filled intestinal loops at least 10mm in length. Cases with known malformations, chromosomal anomalies, double bubble sign or without follow-up after birth were excluded. A descriptive statistical analysis was performed.

Resultados e Conclusões

Results:

A total of 19 cases were retrieved for revision. Only 32% (n=6) of fetuses were found to have intestinal abnormalities – ileal atresia (n=2), jejunal atresia (n=1), chronic diarrhea (n=1), cystic fibrosis with meconium ileus (n=1), duodenal stenosis (n=1). The mean gestational age of diagnosis was 29.9 weeks, with the majority of second trimester ultrasounds being normal (68%). Progressive dilatation was found in most cases with postnatal bowel pathology in consecutive ultrasounds. Mean maximum bowel diameter was 17.3mm. Delivery occurred predominantly vaginally (68,4%) at a median gestational age of 38 weeks 3 days. Median birth weight was 2960g.

Conclusion:

Dilated bowel loops can be easily diagnosed in ultrasound examination. However, their clinical significance is difficult to predict and depends on several factors such as progression of dilatation. The incidence of intestinal abnormalities in cases with fetal bowel dilatation in our series is similar than that reported in literature. Our study was limited by its retrospective design and incomplete identification of cases with prenatal intestinal dilatation.

Palavras-chave : Fetal bowel dilatation, Jejunal atresia, Ileal atresia, Chronic diarrhea, Cystic fibrosis, Duodenal stenosis, Fetal intestinal loop dilatation

Genética em DPN

CL - (22737) - AVALIAÇÃO DA RELAÇÃO ENTRE A FRAÇÃO FETAL DO ADN FETAL LIVRE E DESFECHOS ADVERSOS DA GRAVIDEZ

Margarida Neves Da Silva¹; Mariana Leal¹; Márcia Marinho¹; Conceição Brito¹

1 - Serviço de Ginecologia e Obstetrícia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia-Espinho, Porto, Portugal

Introdução

O estudo do ADN fetal livre (cfDNA) no sangue materno é um método não invasivo de rastreio de aneuploidias, que tem vindo a ser incluído nos protocolos de rastreio de aneuploidias do 1º trimestre de vários hospitais. Estudos recentes têm vindo a sugerir que frações fetais baixas e elevadas podem estar associadas a um risco aumentado de desfechos obstétricos e perinatais adversos.

Objectivos

Testar a hipótese que uma fração elevada ou baixa no cfDNA no primeiro trimestre pode estar associada a desfechos obstétricos e perinatais adversos. Como objetivo secundário, identificar fatores maternos e fetais que possam influenciar a fração fetal.

Metodologia

Análise retrospectiva das gestações unifetais que realizaram cfDNA no âmbito do rastreio combinado do primeiro trimestre entre abril de 2022 e março de 2023. Foram excluídas as grávidas com risco aumentado de aneuploidias. Os indicadores primários foram a pré-eclâmpsia (PE), hipertensão gestacional, diabetes gestacional (DG), o parto pré termo e baixo peso ao nascimento. A análise dos dados foi realizada através do SPSS®.

Resultados e Conclusões

Foram incluídas 125 grávidas com idade média de 35 anos e IMC médio de 25,6 kg/m². A fração fetal média foi 9,4%. A idade gestacional média na colheita foi 13 semanas e 3 dias. A fração fetal parece estar inversamente relacionada com o IMC materno. Fração fetal foi considerada baixa quando $\leq 4\%$ (n=8) e elevada quando $\geq 15\%$ (n=13). Não foi encontrada uma associação significativa entre a fração fetal baixa ou elevada com parto pré-termo, diabetes gestacional, distúrbios hipertensivos da gravidez ou baixo peso ao nascimento.

Na nossa amostra, não foi encontrada uma relação entre a fração fetal fetal baixa ou alta com desfechos obstétricos e perinatais adversos. No entanto, trata-se de um estudo retrospectivo e com uma amostra pequena. Serão necessários estudos prospectivos com amostras maiores para avaliar as possíveis implicações clínicas da fração fetal.

Palavras-chave: aneuploidias, ADN fetal, complicações na gravidez, fração fetal

Rastreio de Portador

CL - (22739) - ASSESSING THE BURDEN OF RECESSIVE DISEASES IN 161 FOETUSES SUBJECT TO PRENATAL DIAGNOSIS USING MULTIGENE PANELS BASED ON WHOLE-EXOME SEQUENCING

Patricia I. Marques^{1,2}; Diana Pinto^{1,2}; Fátima Lopes^{1,2}; Alexandra M. Lopes^{1,2}; Ana Filipa Brandão^{1,2}; Ana Lopes^{1,2}; Joana Sá^{1,2}; Liliana Rocha^{1,2}; Miguel Alves-Ferreira^{1,2,3}; Rita Bastos-Ferreira^{1,2}; Sara Morais^{1,2}; Susana Valente^{1,4}; Álvaro Cohen⁵; Ana Grangeia^{6,9}; Ângela Ferreira⁷; Bruno Carrilho⁵; Inês Carvalho^{5,8}; Luís Branco Lopes⁷; Rita Quental⁶; Sara Tavares⁶; Sofia Farinha Sousa Nunes^{5,8}; Vera Mourinha⁷; Filipe Alves^{1,2}; Paulo Silva^{1,2}; Maria João Nabais Sá^{1,2}; Jorge Sequeiros^{1,2,3}; João Parente Freixo^{1,2}; Jorge Oliveira^{1,2}

1 - CGPP – Centro de Genética Preditiva e Preventiva, IBMC – Instituto de Biologia Molecular e Celular, Universidade do Porto; 2 - i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto; 3 - ICBAS – Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto; 4 - Departamento de Ciências Médicas, Universidade de Aveiro; 5 - Maternidade Dr. Alfredo da Costa, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central; 6 - Hospital de São João, Centro Hospitalar Universitário de São João; 7 - Hospital de Faro, Centro Hospitalar do Algarve; 8 - Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central; 9 - Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Introdução

Foetal anomalies detected by ultrasound are major indications for prenatal diagnosis (PND). In recent years, massive parallel sequencing has emerged as a valuable tool for PND, particularly when genetic defects are not detected by chromosomal analysis.

Objectivos

Retrospective analysis of a PND cohort that underwent multigene panels based on whole-exome sequencing (WES) to evaluate genotype-phenotype correlations and the impact of recessive diseases.

Metodologia

We reviewed a total of 161 PND performed by WES-based panels (2017-2023). A total of 19 cases were selected fitting one of the following genetic tests results' outcomes: i) conclusive (n=10) [pathogenic or likely-pathogenic (PAT/L-PAT) variants in homozygosity/hemizyosity or compound heterozygosity]; ii) plausible (n=3) [compound heterozygosity for one PAT/L-PAT variant and one of uncertain clinical significance (VUS) or two heterozygous PAT/L-PAT variants for which allelic relationship has not yet been established]; iii) indetermined (n=6) [VUS in homozygosity/hemizyosity/compound heterozygosity]. For homozygous variants, we tested if those are located in runs of homozygosity (ROH).

Resultados e Conclusões Our cohort comprised a wide range of presentations, from apparently isolated (n=12; 63.2%) to multiple (n=7; 36.8%) anomalies. In the first group, 7 cases had a conclusive diagnosis, 3 of which concerning kidney anomalies (*FREM2*, *PKHD1* and *ACE*). In the multisystemic group, a conclusive diagnosis was obtained in 3/7 cases: 2 in homozygosity (*PIGN* and *FRAS1*) and 1 compound heterozygote (*EVC*).

Overall, 4/8 homozygous variants were in ROHs, what may be evidence for consanguinity and ancestral homozygosity. Furthermore, in 5/19 (26.3%) cases a medical termination of pregnancy was performed; though not affecting pregnancy outcome, these results are relevant for genetic counselling and prevention of recurrence.



REUNIÃO ANUAL DA ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA DE DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL



Auditório Municipal do Peso da Régua PESO DA RÉGUA

This work describes the frequency of recessive diseases in a large PND cohort. Our data also enforces the clinical utility of a preconception carrier screening in the general population, enabling better informed reproductive decisions of couples.

Imagem em DPN

CL - (22744) - CLEFT LIP AND/OR PALATE: 8 YEARS CASUISTIC OF A TERTIARY CENTER

Helena Carolina Dias¹; Diogo Fernandes Da Rocha¹; Marta Henriques Costa¹; Magda Magalhães¹; Susana Guimarães¹; Ana Costa Braga¹; Teresa Carraca¹

1 - Centro Hospitalar e Universitário São João

Introdução

Objectivos

Review orofacial cleft cases with prenatal diagnosis, focusing on gestational age at diagnosis, associated malformations, genetic and pregnancy outcomes

Metodologia

All fetuses with prenatal diagnosis of orofacial cleft who received care at our center between January 2014 and December 2022 were retrospectively enrolled. Data related to suspected malformations, genetic and pregnancy outcome were evaluated.

Resultados e Conclusões

Files of 44 pregnancies were included. Additional anomalies were identified in 40.9% fetuses (18/44), with 66.7% (12/18) being syndromic (7 trisomy 13, 4 trisomy 18, 1 Wiedemann-Steiner syndrome). Among non-trisomy cases, cardiac malformations were predominant (6 cases).

Among 26 fetuses diagnosed with isolated orofacial cleft, 76.9% (20/26) exhibited both CL and CP, with 65.0% (13/20) showing unilateral involvement and 35% (7/20) bilateral involvement. The remaining 23.1% (6/26) had isolated unilateral CL. Regarding sex distribution, 76.9% (20/26) were male and 23.1% (6/26) were female. Seven cases had family history of orofacial clefts. Karyotype and microarray were conducted in 16 cases, with 2 undergoing additional cleft panel analysis. Karyotype analysis alone was performed in five cases and no genetic testing was conducted the left five cases. Genetic tests didn't detect any alterations associated with orofacial clefts.

Orofacial cleft was diagnosed at different stages: 22,7% (10/44) during 1st trimester (all with additional malformations), 75% (33/44) in 2nd trimester, and 2,3% (1/44) during 3rd trimester.

Medical termination was chosen in 77.8% (14/18) of pregnancies with associated malformation and in 7,7% (2/26) cases of isolated orofacial cleft.

CLP can be identified in the 1st trimester, particularly in the presence of associated anomalies. CL is typically diagnosed during morphological ultrasound and is usually an isolated malformation. In fetuses with isolated CL and/or CP, no genetic alterations were detected, raising questions about the necessity of prenatal genetic testing. Timely diagnosis is crucial for parents, with referral to specialized centers facilitating comprehensive orofacial defect management.

Palavras-chave : Orofacial cleft, cleft lip, cleft palate, genetic testing, karyotype, microarray, prenatal diagnosis, ultrasound

Imagem em DPN

CL - (22746) - ARTÉRIA SUBCLÁVIA DIREITA ABERRANTE (ARSA) PARA ALÉM DA T21 – ORIENTAÇÃO PRÉ E PÓS NATAL

Raquel Sousa¹; Sofia Franco¹; Paula Martins²; Eulália Galhano¹

1 - Serviço de Obstetrícia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2 - Serviço de Cardiologia Pediátrica do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução

A ARSA tem uma prevalência de 1-1,5% na população geral e foi descrita, inicialmente como marcador de T21. Existe em associação com outras anomalias morfológicas (sobretudo cardiopatias) ou genéticas.

Existem algumas dúvidas sobre a melhor orientação, sobretudo quando é isolada.

A evidência recomenda morfologia detalhada e ecocardiograma fetal. A maioria dos autores apenas recomenda estudo invasivo nos casos não isolados.

No pós-natal deve ser realizado seguimento (sinais de compressão e ecocardiograma)

Objectivos Avaliar a conduta clínica no diagnóstico ecográfico de ARSA, no 2º trimestre.

Metodologia

Revisão dos casos estudados num HAPD entre maio 2019 e maio 2023. Foram excluídas as T21 que terminaram em IMG no 1ºT

Resultados e Conclusões

Resultados: Foram diagnosticadas 74 ARSAs, 53 (71,6%) isoladas. Nas ARSAs isoladas não foram encontradas alterações adicionais na ecografia, ecocardiografia ou no estudo invasivo realizado. A opção por TPNI ou estudo invasivo dependeu do valor do risco para T21 após rastreio combinado do 1.º trimestre e posterior correção com marcadores do 2.º trimestre. 5 casos realizaram amniocentese: 3 por risco elevado de T21, 1 por TPNI inconclusivo e outro por opção. Nas 21 ARSAs não isoladas, 12 realizaram estudo invasivo, que revelou alterações em 6: T21, S. Turner em mosaico, translocação equilibrada 4;17, deleção 22q11.2, variante de significado incerto (2) e triploidia. Nos ecocardiogramas realizados diagnosticaram-se 2 CIV, 1 *situs inversus* e 1 coarctação da aorta.

A referenciação à cardiologia pediátrica ocorreu em 68% das ARSAs diagnosticadas.

Conclusão: Na nossa série e após estudo completo, confirmamos que a maioria de ARSAs encontradas eram isoladas. O casal deve ser tranquilizado nestas situações, mas ressaltando uma vigilância pós-natal por cardiologia pediátrica. Nos casos de ARSAs não isoladas foram detetadas alterações citogenéticas/anomalias, que não exclusivamente T21.

Ressalva-se a necessidade de protocolos de avaliação e vigilância multidisciplinares na prevenção de futuras complicações.

Palavras-chave : Artéria subclávia direita aberrante

Gravidez Múltipla

CL - (22750) - FETICÍDIO SELETIVO EM GESTAÇÕES GEMELARES BICORIÓNICAS: A REALIDADE DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

Gonçalo Freitas¹; Mariana Gonçalves¹; Susana Costa¹; Manuela Silva¹; Teresa Castro¹; Teresa Carraca¹; Marina Moucho¹

1 - Centro Hospitalar Universitário de São João

Introdução

As gestações gemelares bicoriónicas têm sido associadas a um aumento de duas vezes no risco de anomalias fetais. A gestão das anomalias fetais discordantes pode ser desafiante sendo o feticídio seletivo (FS) uma opção. No entanto, o FS está associado a uma taxa de morte fetal de cerca 7% e risco aumentado de parto pré-termo (PPT). Infelizmente, os dados relativos à idade gestacional ideal e à melhor abordagem para FS nestes casos são atualmente insuficientes.

Objectivos

Descrever os desfechos obstétricos após FS em gestações gemelares bicoriónicas num hospital terciário.

Metodologia

Os dados foram obtidos através dos registos médicos eletrónicos (ASTRAIA® e OBSCARE®) dos FS realizados em gestações gemelares bicoriónicas no Centro Hospitalar Universitário de São João, desde 2012. Foram analisadas características demográficas da amostra e os desfechos obstétricos relacionados.

Resultados e Conclusões

O FS foi realizado em 22 gestações gemelares bicoriónicas. A idade média materna foi 34.5 (23-43) anos. Dez gestações resultaram de técnicas de reprodução assistida. Foram realizados 19 procedimentos invasivos, sendo as anomalias genéticas e malformações, as principais indicações para FS. Foram realizados 15 FS antes das 18 semanas (precoce), três entre as 18-24 semanas (intermédio) e quatro após as 24 semanas (tardio). Em 12 casos, o FS foi realizado no feto 1. Dos FS precoces, 11 gestações terminaram a termo e uma em PPT após parto diferido. Houve três interrupções médicas da gravidez neste grupo: dois casos após rutura prematura de membranas na periviabilidade e um caso por restrição de crescimento fetal grave precoce. Dos FS intermédio, ocorreu um PPT e dois partos a termo. Todos os casos de FS tardio terminaram em PPT, após uma a três semanas.

O FS pode ser uma abordagem viável na gestão de gestações gemelares bicoriónicas com anomalias discordantes. No entanto, pode resultar em desfechos perinatais adversos, incluindo morte fetal, PPT e outras complicações.

Palavras-chave : Feticídio Seletivo, Gravidez Múltipla, Parto pré-termo, Morte fetal

Genética em DPN

CL - (22757) - DIAGNOSTIC UTILITY OF USING ARRAY-CGH OR SEQUENCING PRENATALLY, IN FETUS WITH CENTRAL NERVOUS SYSTEM ABNORMALITIES – ONE-YEAR EVALUATION

Vera Mónica Ribeiro Ferreira Silva Santos¹; Fabiana Ramos¹; Joaquim Sá¹; Eulália Galhano¹; Miguel Branco¹; Filipa Nunes¹; Luís Abreu¹; Filipa Marques¹; Raquel Pina²; Catarina Cerdeira²; Lina Ramos¹

1 - Prenatal Diagnosis Unit, Maternidade Bissaya Barreto – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE; 2 - Pathological Anatomy Unit, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE

Introdução

Central nervous system (CNS) abnormalities, represent a common and serious congenital malformation. In Portugal, its prevalence is 21 in 10 000 births, and 91% are detected in prenatal^{1,2}. Diagnose represents a challenge³. Studies in the prenatal period should be efficient, economical and reliable to allow for proper genetic counselling⁷. Previous studies have shown that the diagnostic rate of comparative genomic hybridization array (aCGH), is 6.5%^{4,5}, and the diagnostic rate of exome sequencing (ES), varies from 8.5% to 24%^{5,6}. Since we have expensive studies and limited resources, it is imperative to define well-founded strategies.

Objectivos

To assess the value of each of these techniques as a diagnostic tool, comparing the diagnostic yield of aCGH and ES, and associating it with the diagnostic rate.

Metodologia

Retrospective study of one year of evaluation, from one of January to 31 of December of 2021. We compared 27 cases of fetuses following termination of pregnancy due to CNS abnormalities, identified by prenatal ultrasound, in the Prenatal Diagnosis Unit. Clinical findings were organized in isolated, multiple or multisystem. Data from clinical evaluations, prenatal ultrasound, autopsy and results from aCGH and/or sequencing were analysed.

Resultados e Conclusões

The study included 27 cases, 18 were performed genetic studies. Array-CHG was performed in 11 fetuses and 4 cases (36.36%) were diagnosed; ES was performed in 7 cases and 3 cases (42.86%) had a diagnosis. Among the clinical findings, the diagnosis was achieved mostly in the multisystem group.

In our study, ES seems to be a potential method for these cases. However, we must take note that it is a preliminary data assessment and our group is limited yet. The evaluation of more cases is underway and necessary for definitive conclusions about the best diagnostic strategy, especially in ongoing pregnancies.

Palavras-chave : central nervous system abnormalities, comparative genomic hybridization array, congenital malformation, prenatal period, exome sequencing, diagnostic rate, diagnostic tool, fetus, diagnostic strategy