



Imagem em DPN

PD - (22656) - DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE MEDULA ANCORADA

Ana Sofia Carneiro¹; Mara Macieira¹; Rosa Sardinha¹; Diogo Ferreira Da Cunha¹; Valentina Ribeiro¹; Maria Lopes-De-Almeida¹; Adosinda Rosmaninho¹

1 - Hospital Senhora da Oliveira

Introdução

Os disrafismos espinhais ocultos apresentam uma incidência global desconhecida. Trata-se da segunda alteração congénita mais frequente.

O diagnóstico pré-natal de medula ancorada é complexo, sendo que um dos sinais presentes é um cone medular em posição baixa, isolado ou associado a uma massa/lipoma ou escoliose.

Objectivos

Descrição de caso clínico sobre diagnóstico pré-natal de medula ancorada.

Metodologia

Análise retrospectiva de caso clínico.

Pesquisa nas bases de dados Sclinico®, Obscare® e ASTRAIA ®.

Resultados e Conclusões

Primigesta, 30 anos, saudável. Referenciada ao Centro de Diagnostico Pré-natal, às 24S+3d por suspeita de lipoma/quisto dermoide/meningocelo na região lombo-sagrada. Em ecografia às 24S observou-se o cone medular em posição baixa, com uma formação quística simples com 7.3mm x 6.3mm na região lombar supra-adjacente. Foi considerada a hipótese de se tratar de medula ancorada associada a lipoma. Realizou amniocentese com painel NGS, para os genes APC e OCRL: sem alterações patogénicas. Às 30S realizou ressonância magnética fetal, que objetivou posição baixa da medula (inferior ao plano dos rins), cuja extremidade estava aderente/ancorada ao arco posterior dos corpos vertebrais da região lombar baixa, coexistindo formação de tecidos moles de 18mm, sem aparente continuidade com o interior do canal vertebral. Nascimento às 40S+3d (parto distócico - ventosa obstétrica) de RN do sexo feminino, índice de Apgar 9/10/10, 3645g, com tumefação amolecida, dorso-lombar, mantendo boa mobilidade dos membros inferiores.

Do estudo pós-natal destaca-se: ecografia de partes moles onde se objetiva tumefação de 40*40mm; ecocardiograma e ecografia renovesical sem alterações. Atualmente encontra-se em vigilância em consultas de Neurocirurgia e Urologia, apresentando desenvolvimento psicomotor adequado para a idade.

Os disrafismos medulares ocultos são frequentemente subdiagnosticados, sendo o seu diagnóstico mais frequente no período pós-natal, aquando do estudo de alterações cutâneas ou de sintomas neurológicos. O diagnostico pré-natal é difícil. Este caso salienta a importância da abordagem multidisciplinar na avaliação pré-natal de alterações do tubo neural.

Palavras-chave : Medula Ancorada, Disrafismo Medular Oculto, Tubo Neural, Diagnóstico Pré-Natal



Imagem em DPN

PD - (22675) - HIPERPLASIA TÍMICA FETAL: UM “SUSTO” BENIGNO

Marta Dias Da Costa¹; Bárbara Pontes¹; Luísa Cunha Silva¹; Ana Sofia Cardoso¹; Vera Trocado¹; Paula Pinheiro¹

1 - Unidade Local de Saúde do Alto Minho

Introdução

A Hiperplasia Tímica Fetal é rara e, na maioria das vezes, consiste num achado pós-natal. O timo fetal pode ser medido através de ecografia no plano dos 3 vasos da avaliação cardíaca, entre as artérias mamárias internas. Não existe consenso relativamente às suas dimensões. No entanto, alguns estudos demonstram que às 33 semanas de gestação o diâmetro tímico transversal médio corresponde à idade gestacional (33mm) e torna-se ligeiramente superior a esta no termo (38 semanas – 40mm). Este é na maioria das vezes um achado benigno, colocando-se como principais diagnósticos diferenciais outras tumefações torácicas, nomeadamente cardíacas, pulmonares (CPAM) ou do mediastino anterior.

Objectivos

Relatar um caso clínico de Hiperplasia Tímica Fetal da ULSAM do ano de 2023.

Metodologia

Recolha de dados a partir de registos clínicos informáticos dos programas *Sclinico*® e *Obscare*®.

Resultados e Conclusões

Primigesta de 31 anos, seguida em consulta de Obstetrícia por extrassístoles ventriculares frequentes. Às 33 semanas e 4 dias de gestação identificou-se em ecografia a presença de uma massa no mediastino anterior, adjacente à parede anterior do ventrículo direito, com 39mm de maior diâmetro transversal. A ressonância magnética fetal (RMN) realizada às 34 semanas e 6 dias, demonstrou um timo com diâmetro transversal de 44 mm, sem compressão de estruturas adjacentes. O ecocardiograma fetal não revelou alterações. O parto ocorreu por cesariana às 40 semanas e 5 dias, após indução do trabalho de parto e estado fetal não tranquilizador intraparto. A recém nascida (RN) do sexo feminino pesava 3355g, tinha Apgar 9/10/10 e não houve necessidade de internamento na UCIN. Sem sinais de dificuldade respiratória durante o internamento. A radiografia de tórax ao 2º dia de vida evidenciou a presença de um timo aumentado de volume, mas de dimensões ligeiramente inferiores às descritas na RMN fetal. A recém-nascida mantém vigilância em consulta de Pediatria, até à data sem quaisquer intercorrências.

Palavras-chave : Hiperplasia Tímica Fetal, Mediastino anterior, Diâmetro tímico transversal



Imagem em DPN

PD - (22689) - TRANSLUCÊNCIA DA NUCA AUMENTADA - AS IMPLICAÇÕES DE DIFERENTES CUT-OFFS

Bárbara Pontes¹; Luisa Cunha Silva¹; Marta Costa¹; Sandra Ferreira¹; Ângela Santos¹; Paula Pinheiro¹

1 - ULSAM

Introdução

A translucência da nuca (TN) define-se como a acumulação de líquido subcutâneo a nível da nuca fetal e é ajustada ao comprimento crânio-caudal. Quando aumentada, é um potente marcador de cromossomopatias, cardiopatias, anomalias esqueléticas, orofaciais, síndromes genéticas e morte fetal. Contudo, a definição de TN aumentada não é consensual.

Objectivos Compreender as diferenças entre os desfechos encontrados utilizando-se um valor de $TN \geq p95$ versus $TN \geq p99$.

Metodologia

Procedeu-se ao seguimento de gestações identificadas com valor de $TN \geq p95$ versus $TN \geq p99$, durante dois anos (2021-2022), na ULSAM.

Resultados e Conclusões

De um total de 105 gravidezes com $TN \geq p95$, 90 apresentaram TN entre os p95-99 e 15 $TN \geq p99$.

Das 15 com $TN \geq p99$, sete (47%) apresentaram estudo genético (cariótipo/Array-CGH) normais e 53% alterações.

Foram diagnosticadas quatro trissomias 21, uma trissomia 18 e uma trissomia 13 - todas optaram pela interrupção médica da gravidez. Ainda neste grupo, um estudo genético revelou um Síndrome de Klinefelter e outro um Síndrome de Beckwith-Wiedemann.

Das oito gravidezes com $TN \geq p99$ e estudo genético sem alterações, foi diagnosticada um síndrome de junção pielocalicial pós-natal. Dos 90 casos com TN no p95-99, quatro (4,4 %) cursaram com alterações genéticas: duas trissomias 21, uma trissomia 18 e um Síndrome de Mowat-Wilson.

Das restantes 86 gestações, apenas foram detetadas malformações ecográficas minor - duas hidronefroses ligeiras e uma ventriculomegalia. No pós-natal, identificaram-se duas laringomalácias e uma coartação aórtica.

Das restantes gravidezes resultaram recém-nascidos, até ao momento, saudáveis.

Conclusão: A $TN \geq p99$ associou-se a uma percentagem superior de desfechos adversos, o que justifica ser um critério isolado determinante para realização de exame invasivo. Determina também a necessidade de vigilância diferenciada da gravidez, com especial preocupação na deteção de anomalias estruturais fetais.

No entanto, a valorização da TN entre os p95-p99, acresce uma taxa de detecção de cromossomopatias de 3%, o que apoia a sua inclusão em protocolos de rastreio.

Palavras-chave : Translucência da nuca, Cut-offs, Desfechos

Genética em DPN

PD - (22694) - DELEÇÃO INTERSTICIAL 7Q33Q34 EM FETOS DE GRAVIDEZ GEMELAR MONOCORIÓNICA DIAMNIÓTICA

Laurentino Simão¹; Bárbara Marques¹; Cristina Ferreira¹; Sílvia Serafim¹; Cristina Alves¹; Marisa Silva¹; Mónica Viegas¹; Ricardo Peliano¹; Filomena Brito¹; Joana Bernardoco²; Jader Cruz²; Sónia Pedro¹; Ana Martins²; Ana Tarelho¹; Inês Carvalho³; Alvaro Cohen²; Hildeberto Correia¹

1 - Unidade de Citogenética, Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, I.P., Lisboa; 2 - Centro de Diagnóstico Pré-Natal, Maternidade Dr. Alfredo da Costa, C. H. Universitário de Lisboa Central, EPE, Lisboa; 3 - Serviço de Genética Médica, Hospital D. Estefânia, C. H. Universitário de Lisboa Centra, EPE, Lisboa

Introdução O acompanhamento de gestações gemelares pode revelar-se desafiante se houver alterações ecográficas e discrepâncias entre os fetos.

Deleções intersticiais 7q, abrangendo diferentes regiões e apresentando tamanho variável, são raras, e encontram-se quase exclusivamente descritas em pós-natal.

Objectivos Apresentamos o caso de uma gestante, de 32 anos, com gravidez gemelar monocoriónica e diamniótica de 16 semanas, referenciada por bolsas jugulares bilaterais, crescimento no P10-P20 e discrepância no pico sistólico de velocidade da artéria cerebral média (PSV-ACM). Foi efetuada colheita de líquido amniótico para estudo por *microarray* cromossómico (CMA).

Metodologia Foi efetuado diagnóstico rápido de aneuploidias (DRA) por QF-PCR (Devyser®), ao que se seguiu CMA com array CytoScan 750K (Thermo Fischer®) e cariótipo.

Resultados e Conclusões O DRA revelou um resultado normal. O CMA permitiu a identificação de uma deleção intersticial com 9,0 Mb em 7q33q34 - arr[GRCh37] 7q33q34(133411316_142427027)x1. A alteração engloba 12 genes mórbidos. O cariótipo confirmou o resultado: 46,XX,del(7)(q32.3q34)dn. Após aconselhamento genético, o casal optou por interrupção da gestação.

Deleções intersticiais na região 7q32 a 7q35 apresentam grande variabilidade fenotípica. As características mais comuns são: atraso de desenvolvimento e na linguagem, défice intelectual, dismorfias faciais e atraso de crescimento.

Nos raros casos descritos com alterações cromossómicas parcialmente sobreponíveis ao caso em estudo, a CNV tem sido classificada como patogénica.

No único caso com referência ao período pré-natal e com alteração quase totalmente sobreponível, descreve-se decréscimo de movimentos fetais, baixo peso à nascença, atraso de desenvolvimento, défice intelectual, dismorfias faciais e infeções múltiplas.

A alteração cromossómica encontrada poderá explicar a relativa restrição de crescimento fetal, não tendo as bolsas jugulares, presentes em ambos os fetos e a discrepância PSV-ACM sido até agora descritos.

Gestações com alterações ecográficas e CNVs, mas com reduzida bibliografia, são desafiantes na interpretação dos resultados a nível laboratorial e clínico. Só a descrição de mais casos permitirá um ganho de conhecimento em saúde.

Palavras-chave : Deleção



Genética em DPN

PD - (22703) - INVESTIGAÇÃO NO FETO COM OSSOS LONGOS CURTOS: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Mariana Valente Abreu¹; Marisa Oliveira Santos¹; Ana Rita Soares²; Fátima Soares¹

1 - Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 2 - Centro de Genética Médica Dr. Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução

O achado ecográfico pré-natal de ossos longos curtos pode constituir um desafio diagnóstico. As etiologias possíveis incluem causas constitucionais, insuficiência placentária, anomalias cromossómicas e síndromes genéticas, nomeadamente, displasias esqueléticas.

Objectivos

Descrever um caso clínico de diagnóstico pré-natal de ossos longos curtos.

Metodologia

A informação foi obtida a partir da plataforma S. Clínico.

Resultados e Conclusões

Grávida de 28 anos, sem antecedentes patológicos de relevo, com 1 parto eutócico há 7 anos - filha saudável, evolução ponderal no P3-15. Casal saudável e não consanguíneo, com antecedentes familiares e pessoais de baixa estatura, no ramo da grávida com alterações nos dedos e unhas. O cônjuge teria realizado hormona do crescimento na infância.

Gestação sem intercorrências de relevo até à ecografia do 2º trimestre, onde se diagnosticaram ossos longos curtos, com ecomorfologia normal. Amniocentese às 22 semanas, obtendo-se: cariótipo 46,XX, PCR CMV e Parvovírus negativa e array-CGH normal. Complementado estudo com painel de displasias esqueléticas, com identificação da variante missense c.478C>T (p.Arg160Cys), em heterozigotia, no gene IHH, classificada como Provavelmente Patogénica, compatível com o diagnóstico de Braquidactilia tipo A1, uma patologia autossómica dominante, causada por variantes em heterozigotia no gene IHH e caracterizada por braquidactilia e baixa estatura. O estudo do casal revelou que a variante foi herdada da grávida, confirmando a heterogeneidade clínica da patologia.

Fez ecocardiograma fetal normal e manteve vigilância seriada do crescimento com ossos longos inferiores ao P5, sem outras alterações.

Parto espontâneo eutócico às 37s+1d, recém-nascido do sexo feminino com 2770g, comprimento 46 cm, IA 9/10. Mantém acompanhamento em consulta de Neonatologia.

A presença de ossos longos curtos deverá motivar a investigação genética através de técnicas invasivas de diagnóstico pré-natal, que deverá prosseguir em casos de array-CGH negativo. Com este caso, pretende-se demonstrar o valor prognóstico de um resultado de painel NGS, que permitiu orientar apropriadamente o recém-nascido e realizar aconselhamento genético familiar específico.

Palavras-chave : ossos longos curtos, displasias esqueléticas, IHH, braquidactilia familiar



Genética em DPN

PD - (22711) - TESTE PRÉ-NATAL NÃO INVASIVO PARA ANEUPLOIDIAS – EXPERIÊNCIA DE 4 ANOS DE UM CENTRO DE DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

Ana Mafalda Gonçalves²; Daniela Oliveira²; Cristina Pita¹; Joaquim Sá²; Lina Ramos²; Luís Abreu¹; Miguel Branco¹; Ana Isabel Rei¹; Sofia Franco¹; Filomena Coelho¹; Luís M. Pires³; Isabel M. Carreira^{3,4}; Jorge M. Saraiva^{2,5}; Eulália Galhano¹; Fabiana Ramos²

1 - Centro de Diagnóstico Pré-natal, Maternidade Bissaya Barreto, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2 - Serviço de Genética Médica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3 - Laboratório de Citogenética e Genómica, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra; 4 - Centro de Inovação em Biomedicina e Biotecnologia (CIBB), iCBR - CIMAGO – Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra; 5 - Departamento de Pediatria, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra

Introdução

O teste pré-natal não invasivo (TPNI) por análise do DNA fetal circulante no sangue materno é uma poderosa ferramenta de rastreio de aneuploidias atualmente utilizada em muitas gestações mediante indicação específica e com tendência crescente para ser integrada do rastreio pré-natal universal. A técnica de whole genome sequencing (WGS) permitiu alargar o espectro de alterações rastreadas, cuja utilidade clínica é motivo de discussão.

Objectivos

Relatar a experiência de 4 anos do centro de diagnóstico pré-natal na utilização do TPNI através da análise dos resultados obtidos, incluindo aneuploidias raras e outros achados incidentais.

Metodologia

Revisão retrospectiva da informação referente à gravidez e ao resultado do TPNI realizado, segundo protocolo pré-estabelecido pela instituição, no período de Janeiro de 2019 a Junho de 2023.

Resultados e Conclusões

Foram efetuados 2067 TPNI (1689 por rastreio combinado de risco elevado, 101 por antecedentes de aneuploidia, 93 por alterações ecográficas, 8 por antecedentes de cromossomopatia no casal e 176 por outros motivos. Destes, 23 (1.11%) tiveram resultado alterado, dos quais 17 para T21, 1 para T18 e 5 para T13. Tivemos um 1 falso positivo para T13 e 1 falso negativo para T21. Após a implementação do WGS (Dezembro 2021), identificámos 9 suspeitas de outras alterações, com posterior realização de exame invasivo em 7 grávidas, sendo 5 falsos positivos e 2 verdadeiros positivos. Outros achados incidentais identificados incluem várias duplicações/deleções Xp maternas, uma envolvendo o gene *DMD*.

A introdução deste método de rastreio de aneuploidias no SNS representa uma mudança de paradigma no âmbito do diagnóstico pré-natal. A implementação da WGS traz vantagens, nomeadamente a deteção de aneuploidias raras e alterações estruturais numa fase precoce da gestação e a redução de resultados inconclusivos. No entanto, para além da elevada taxa de falsos positivos, pode associar-se a resultados indesejáveis, nomeadamente achados incidentais maternos.

Palavras-chave : Rastreio pré-natal, TPNI, Teste pré-natal não invasivo, NGS



Infeção fetal

PD - (22720) - TOXOPLASMOSE NA GRAVIDEZ – A EXPERIÊNCIA NUM CENTRO DE REFERÊNCIA

Sara Moreira¹; Teresa Araújo¹; Cláudia Rijo¹; Maria Luísa Martins¹; Álvaro Cohen¹

1 - Centro de Responsabilidade Integrado de Medicina e Cirurgia Fetal, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

Introdução

A infeção materna por *Toxoplasma gondii* durante a gravidez tem risco de transmissão vertical, condicionando toxoplasmose congénita. A amniocentese constitui o *gold standard* para o diagnóstico de infeção fetal, revelando o parasita no líquido amniótico. A aplicação de um protocolo pós-natal (estudo da placenta, avaliação serológica materna e do recém-nascido) identifica outros casos de infeção fetal.

Objectivos

Analisar os casos suspeitos de infeção fetal por *Toxoplasma*, por alterações ecográficas ou alterações serológicas maternas sugerindo primoinfeção, aos quais foi realizada amniocentese.

Metodologia

Estudo observacional retrospectivo dos casos entre janeiro de 2016 e junho de 2023. Foram recolhidos dados serológicos maternos, ecográficos, terapêuticos, da amniocentese e do protocolo pós-natal.

Resultados e Conclusões

Analisaram-se 24 casos suspeitos de primoinfeção materna por *Toxoplasma*, 17 no 1º trimestre (70,8%) e 7 no 2º trimestre (29,2%). Todos apresentavam serologias suspeitas com IgM e IgG positivos com avidade fraca. A idade gestacional média da serologia suspeita foi 10,6 semanas+2,2 dias no 1º trimestre e 21,3 semanas+1,6 dias no 2º trimestre.

Todos os casos iniciaram terapêutica com espiramicina, numa idade gestacional média de 12,4 semanas+4,3 dias (1º trimestre) e de 22,5 semanas+3,4 dias (2º trimestre).

Em dois casos, a amniocentese foi realizada por alterações ecográficas (8,3%). Um deles correspondeu ao único caso identificado na amniocentese com PCR positiva para *Toxoplasma*, indicando infeção fetal, com graves alterações do sistema nervoso central.

Foi aplicado o protocolo pós-natal a 16 recém-nascidos, sem evidência de infeção fetal. Em dois casos foi realizada interrupção médica da gravidez (um deles correspondeu à pesquisa positiva de *Toxoplasma*).

Entre janeiro de 2016 e junho de 2023 apenas foi identificado um caso de toxoplasmose congénita no nosso Centro de Diagnóstico Pré-Natal, referenciado por graves alterações ecográficas. Os restantes casos iniciaram terapêutica com espiramicina em menos de 2 semanas desde a suspeita serológica. Fizemos estudo pré e pós-natal, sem evidência de infeção fetal.

Palavras-chave : Toxoplasmose, Amniocentese, Espiramicina



Imagem em DPN

PD - (22721) - ARSA (ABERRANT RIGHT SUBCLAVIAN ARTERY) FETAL: ANOMALIAS ASSOCIADAS E DESFECHOS NEONATAIS – ANÁLISE RETROSPECTIVA DE UM HOSPITAL DE APOIO PERINATAL DIFERENCIADO

Paulina Barbosa¹; Raquel Rodrigues¹; Diana Azevedo¹; Cecília Marques^{1,2}; Alexandra Cadilhe^{1,2}; Luísa Cardoso¹

1 - Serviço de Ginecologia e Obstetrícia do Hospital de Braga, EPE; 2 - Unidade de Medicina Fetal e Diagnóstico Pré-Natal (UMFDPN) do Hospital de Braga

Introdução

A artéria subclávia direita aberrante (ARSA) é uma anomalia congénita do arco aórtico, observada em 0,5–1,4% de indivíduos saudáveis. A sua presença de forma isolada pode ser clinicamente assintomática. No entanto, a sua associação com malformações cardíacas e anomalias cromossómicas, em particular a trissomia 21(T21), tem sido descrita.

Objectivos

Caracterização dos fetos com diagnóstico de ARSA, associação com anomalias morfológicas e/ou cromossómicas e *outcome* perinatal.

Metodologia Análise retrospectiva da informação clínica dos fetos/recém-nascidos com diagnóstico de ARSA entre 2019-2022.

Resultados e Conclusões

Resultados: Num total de 10043 ecografias, foram identificados 59 casos com ARSA, tendo sido confirmados 51 (86.4%) no ecocardiograma fetal.

Tratou-se de um achado isolado em 42 casos (82.3%) e associou-se à presença de outros marcadores *minor* em 9 casos (17.7%).

Verificou-se risco sequencial (RS) aumentado (>1/100) para T21 em 5 grávidas (9.8%). Considerando os 51 casos com diagnóstico de ARSA, 7 (13.7%) realizaram exame invasivo (QF-PCR e arrayCGH normal), 11 (21.6%) realizaram DNA fetal (10 baixo risco; 1 alto risco de T21) e os restantes 33 (64.7%) optaram por atitude expectante.

Um recém-nascido (RN) (1.9%) teve o diagnóstico de T21, confirmado por cariótipo (recusa de exame invasivo perante rastreio combinado positivo para T21, tendo realizado DNA fetal). Na ecografia morfológica observou-se, além da presença de ARSA, um *focci* cardíaco hiperecogénico e osso nasal hipoplásico, com RS 1:2.

Não se encontraram registos de internamento na unidade de Neonatologia após o nascimento, por causas relacionadas com a presença de ARSA.

Conclusão: Na presença de ARSA isolada é fundamental realizar ecocardiograma fetal para excluir outras anomalias cardíacas associadas. A incidência de ARSA na nossa população foi de 0.5%, sendo que a sua presença se associou a T21 em 1,9% dos casos. Apesar de ser um estudo de pequenas dimensões, estes resultados estão de acordo com a literatura publicada.

Palavras-chave : artéria subclávia direita aberrante (ARSA), ecocardiograma fetal, trissomia 21, anomalia cardíaca fetal, rastreio sequencial, marcadores minor



Genética em DPN

PD - (22726) - IMPACTO DA IMPLEMENTAÇÃO DO NOVO PROTOCOLO NO RASTREIO PRÉ-NATAL DE ANEUPLOIDIAS DO 1º TRIMESTRE NO CHVNGE: A INCLUSÃO DO ADN FETAL (CFDNA)

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 cfDNA no sangue materno tem uma sensibilidade superior ao rastreio combinado do primeiro trimestre no diagnóstico de aneuploidias, sendo um exame não invasivo. A sua introdução nos protocolos de rastreio tem permitido uma melhoria das taxas de deteção de aneuploidias, bem como uma redução dos exames invasivos. No CHVNGE, o cfDNA foi incluído no protocolo de rastreio de aneuploidias em abril de 2022.

Objectivos

Avaliar o impacto da implementação do novo protocolo de rastreio de aneuploidias no primeiro trimestre com a inclusão do cfDNA nos casos de risco intermédio e aumentado, nomeadamente na taxa de deteção de aneuploidias e na redução de exames invasivos face ao protocolo anterior.

Metodologia

Análise retrospectiva dos casos com risco aumentado (1:11-1:250) ou intermédio (1:251-1:1000) no rastreio combinado do 1º trimestre entre abril de 2022 e março de 2023 e comparado com o período homólogo do ano anterior. Foram excluídos os casos com risco muito aumentado ($\leq 1:10$) e gestações múltiplas.

Resultados e Conclusões

Das 213 grávidas com rastreio aumentado ou intermédio, 182 (85,4%) realizaram cfDNA. Quatro casos (2,2%) cursaram com risco aumentado de aneuploidias no cfDNA, prosseguindo com exame invasivo, identificando-se 3 casos de aneuploidias (T21). Cinco grávidas (2,3%) optaram por realizar exame invasivo, sendo identificado 1 caso de aneuploidia (T18). Em comparação com o período homólogo, verificou-se uma redução de 70% do número de exames invasivos. Todos os casos de aneuploidias diagnosticados no pré-natal foram identificados pelo protocolo atual de rastreio de aneuploidias do 1º trimestre.

A inclusão do cfDNA no protocolo de rastreio de aneuploidias do primeiro trimestre como segunda linha após um rastreio combinado alterado teve um impacto significativo na redução de procedimentos invasivos em comparação com o protocolo anterior, sem compromisso das taxas de deteção de aneuploidias.

Palavras-chave : aneuploidias, rastreio, não invasivo, adn fetal



Genética em DPN

PD - (22727) - O DESAFIO DO DIAGNÓSTICO E ACONSELHAMENTO GENÉTICO NUM CASAL REFUGIADO EM PORTUGAL

Mafalda Saraiva Santos^{1,2}; Ariana Costa Mendes^{1,2}; Sergio B. Sousa^{1,3,4}; Fabiana Ramos^{1,2}

1 - Serviço de Genética Médica do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (SGM-CHUC); 2 - Centro de Diagnóstico Pré-natal do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CDPN-CHUC); 3 - Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 4 - Centro Académico e Clínico de Coimbra (CACC)

Introdução

Com o advento de novas técnicas diagnósticas e diminuição dos riscos das técnicas invasivas, muitos podem encarar o diagnóstico pré-natal como algo coloquial. Contudo, mantém-se um complexo exercício clínico, marcado por várias dificuldades.

Objectivos

Demonstrar o raciocínio/etapas diagnósticas em Genética, a variabilidade na apresentação de uma patologia habitualmente reconhecível como a anemia de Fanconi e seus diagnósticos diferenciais.

Metodologia

Um casal não-consanguíneo (nacionalidades diferentes), com antecedentes de dois abortos espontâneos precoces e uma interrupção médica da gravidez (IMG), ocorridos na Ucrânia, estando refugiado em Portugal desde 2022. A informação disponível era escassa e encontrava-se em ucraniano. Recorrendo a colegas com conhecimento da língua, demonstrou-se que o feto interrompido teria aplasia radial bilateral, polegares normais e suspeita de cardiopatia, às 16 semanas. Tinha cariótipo feminino normal, e foi armazenado DNA fetal (que perdeu viabilidade por falhas na rede de frio/armazenamento na Ucrânia). O casal teria também realizado cariótipo, tendo apenas relatório do progenitor, com resultado normal.

Resultados e Conclusões

Após discussão, foram colocadas várias hipóteses diagnósticas, que serão enumeradas na apresentação presencial. Entretanto, ocorreu uma gravidez não planeada, pelo que foi necessário acelerar investigação na grávida - cariótipo, estudo de trombofilias/complicações-obstétricas, região 1q21.1 e painel NGS de anomalias dos membros (Synlab). Estes estudos identificaram heterozigotia para variante patogénica no gene *FANCC*. Posteriormente, estudo dirigido do gene *FANCC* no companheiro, identificou também uma variante patogénica. O casal foi informado do risco de anemia de Fanconi na gestação atual (25%) e optou pela realização de estudo invasivo.

Obstáculos linguísticos, escassez de amostras e variabilidade fenotípica dificultam qualquer prática clínica. Só é possível ultrapassar estes obstáculos através da estreita cooperação entre profissionais, que se torna imperativa em contexto pré-natal. A cobertura completa dos genes associados à anemia de Fanconi deverão ser diagnósticos a considerar sempre que existirem malformações dos membros.

Palavras-chave : DPN, malformação, aconselhamento, Fanconi



Genética em DPN

PD - (22731) - INTERRUPTÕES MÉDICAS DA GRAVIDEZ: A EXPERIÊNCIA AO LONGO DE 8 ANOS NO CENTRO HOSPITALAR DE TRÁS-OS-MONTES E ALTO DOURO

Beatriz Sousa Ferreira¹; Inês Brás¹; Cristina Alves¹; Ana Correia¹; Osvaldo Moutinho¹

1 - Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução

O diagnóstico pré-natal e medicina fetal mantêm evolução contínua no sentido de identificação cada vez mais precoce e detalhada de malformações e patologia fetais que sejam fatais ou possam contribuir para um decréscimo significativo na qualidade de vida futura. Desta forma, a interrupção médica da gravidez (IMG) tem tido um papel crucial na diminuição da morbi-mortalidade associada a patologia fetal grave com diagnóstico *in utero*.

Objectivos

Análise das principais causas de IMG na experiência de um hospital do interior do país, assim como as características mais relevantes da população de grávidas submetida a este processo.

Metodologia

Estudo observacional retrospectivo. Foram incluídos no estudo todos os casos de IMG realizados no Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro (CHTMAD) entre janeiro de 2015 e dezembro de 2022.

Resultados e Conclusões

Do estudo realizado, verificou-se que ocorreram 114 IMG ao longo dos 8 anos incluídos nesta análise, com uma média anual de 14,25 casos. A média de idade materna associada a IMG nesta população foi de 35,2 anos. A identificação de alterações genéticas fez metade dos casos de IMG, seguida do diagnóstico de malformações congénitas graves sem alteração genética identificada que totalizou 37,72% dos casos. A principal causa de IMG foi o diagnóstico de Síndrome de Down, perfazendo 35,09% do total. A grande maioria das IMG foram realizadas precocemente, com pico às 12-15 semanas de gestação. Perante os resultados, segundo a literatura publicada, a experiência do CHTMAD parece ir ao encontro dos resultados de outros centros, mantendo uma evolução constante principalmente na melhoria da taxa de deteção e na sua precocidade.

Palavras-chave : interrupção médica gravidez, diagnóstico pré-natal, causuística



Genética em DPN

PD - (22733) - IMPLICAÇÕES PESSOAIS E FAMILIARES DE ESTUDOS GENÉTICOS ALARGADOS EM DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL - A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Ariana Costa Mendes^{1,2}; Fabiana Ramos^{1,2}; Ana Isabel Reij²; Joaquim De Sá^{1,2}

1 - Serviço de Genética Médica do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (SGM-CHUC); 2 - Centro de Diagnóstico Pré-natal do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CDPN-CHUC)

Introdução

O hidrâmnios é uma situação frequente na gravidez, tendo uma causa idiopática na maioria das situações ligeiras. Contudo, nos casos moderados a graves, bem como nas situações recorrentes, sugere a presença de doença materna ou fetal.

Com o avanço das técnicas diagnósticas, é hoje possível a realização de estudos genéticos diagnósticos mais alargados, associando-se por vezes a achados secundários, com implicações para o aconselhamento genético familiar.

Objectivos

Caracterização clínica e molecular de um caso familiar de hidrâmnios pré-natal recorrente e descrição das implicações decorrentes da realização de teste genético mais alargado.

Metodologia

Descrição de caso clínico de hidrâmnios pré-natal recorrente, com diagnóstico molecular por estudo da progenitora, e de achado secundário com implicações familiares.

Resultados e Conclusões

Um casal sem consanguinidade conhecida foi avaliado aquando da terceira gestação, por antecedentes de hidrâmnios na gestação anterior, com perda fetal pelas 17 semanas. Nesta terceira gestação, foi objetivado hidrâmnios pelas 20 semanas, com rotura prematura de membranas pelas 24 semanas, tendo o prematuro do sexo masculino falecido no período neonatal. Durante a gestação, realizou array-CGH, sem alterações.

A grávida tinha antecedentes familiares de hidrâmnios, sugerindo um padrão de hereditariedade ligada ao X. Pela ausência de DNA do prematuro, foi solicitado exoma na própria, tendo sido identificada uma variante clinicamente relevante no gene *MAGED2*, permitindo concluir pelo diagnóstico de Síndrome de Bartter tipo 5, pré-natal, transitória (MIM 300971), com hereditariedade recessiva ligada ao X, nas gestações anteriores.

Secundariamente, foi identificada uma variante no gene *PALB2* que estabeleceu, na própria, o diagnóstico de síndrome de predisposição hereditária para cancro, herdada de um progenitor, possibilitando o aconselhamento familiar.

Este caso demonstra a importância da aplicação dos testes genéticos adequados em pré-natal, bem como a possibilidade e implicações de diagnósticos secundários, importantes não só para o probando, como para os familiares deste, reforçando a necessidade de aconselhamento adequado pré e pós-teste.



Imagem em DPN

PD - (22741) - DILATAÇÃO DO TRATO URINÁRIO FETAL - UM ACHADO FREQUENTE COM MÚLTIPLAS APRESENTAÇÕES NO PÓS-NATAL

Raquel Rodrigues¹; Ana Isabel Moreira Ribeiro²; Mário Ribeiro²; Alexandra Miranda^{1,3}; Alexandra Cadilhe^{1,3}; Matos Marques²; Luísa Cardoso¹

1 - Serviço de Ginecologia e Obstetrícia do Hospital de Braga; 2 - Serviço de Pediatria do Hospital de Braga; 3 - Unidade de Medicina Fetal e Diagnóstico Pré-natal

Introdução

As anomalias geniturinárias representam 20% das malformações detetadas no rastreio ecográfico pré-natal, sendo a dilatação do trato urinário(DTU) a mais frequente(1-3%). A maioria representa uma variante fisiológica(50-70%), com remissão espontânea, contudo pode associar-se a diferentes malformações nefro-urológicas.

Objectivos

Caracterização dos casos de DTU com diagnóstico pré-natal(DPN) no Hospital de Braga(HB) entre 2017-2021 e análise da concordância pós-natal e respetivo seguimento.

Metodologia

Análise retrospectiva das DTU com DPN, recorrendo às plataformas ASTRAIA® e GLINTT®. Para classificação pré-natal considerou-se o diâmetro anteroposterior da pelve renal(DAPPR)≥ 5 mm no 2ºtrimestre(T) e ≥7mm no 3ºT. Para diagnóstico pós-natal considerou-se DAPPR≥10mm. Excluíram-se as interrupções médicas da gravidez, mortes fetais e perdas de seguimento.

Resultados e Conclusões

Incluíram-se 274 casos de DTU: 105 tiveram diagnóstico no 2ºT com resolução no 3ºT(DAPPR<7), 146 mantiveram a alteração no 3ºT e em 23 casos o achado surgiu apenas no 3ºT. Destes dois últimos grupos(n=149), 126(75%) classificavam-se como DTU ligeira e 43(25%) como moderada-severa(DAPPR>10mm no 3ºT). Houve predomínio masculino(67%) e ocorreu bilateralmente em 37% dos casos.

Associadamente ao achado renal, detetou-se 3 oligoâmnios e 9 casos de outras alterações na morfológicas. Apenas um teve resultado anormal (mosaicismo T13) no estudo genético.

Em 82 casos(49%) o diagnóstico foi excluído no período pós natal. Em 87 casos(51%) comprovou-se a existência de DTU: 39 DAPPR ligeira[10-15]mm, 29 DAPPR moderada>15mm e 19 DAPPR severa>10mm e anomalia vesical associada/anomalia do parênquima renal/dilatação calicial. 24(28%) necessitaram de antibioterapia profilática e 7(8%) de cirurgia, destacando-se 5 casos de síndrome da junção pieloureteral, 1 de megaureter obstrutivo, 1 de refluxo vesicoureteral e 1 de ureter ectópico com inserção vaginal. Todos apresentavam DAPPR severa>15mm no 3ºT.

Este trabalho reforça o facto das DTU serem um achado frequente mas com baixa morbilidade neonatal associada. A ausência de correlação entre dados ecográficos pré-natais e o diagnóstico e gravidade da uropatia dificulta a estratificação do risco pós-natal.

Palavras-chave : Dilatação do trato urinário, ecografia, diagnóstico pré-natal, alterações nefro-urológicas, nefrologia pediátrica



Genética em DPN

PD - (22748) - HÉRNIA DIAFRAGMÁTICA CONGÉNITA – CARACTERIZAÇÃO FENOTÍPICA E TAXA DE DIAGNÓSTICO DA CONSULTA DE GENÉTICA PRÉ-NATAL DO HOSPITAL DE SANTA MARIA

Marta Soares³; Catarina De Macedo³; Ana Rita Magalhães¹; Juliette Dupont³; Patrícia Dias³; Oana Moldovan³; Mariana Soeiro E Sá³; Ana Rita Medeira³; André Travessa³; Raquel Gouveia E Silva³; Márcia Rodrigues³; Catarina Machado³; Joana Tavares²; José Carlos Ferreira¹; Ana Berta Sousa³

1 - *Unidade de Ecografia e Diagnóstico Pré-Natal, Serviço de Obstetrícia, Departamento de Obstetrícia, Ginecologia e Medicina da Reprodução*; 2 - *Serviço de Anatomia Patológica, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal*; 3 - *Serviço de Genética Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal*

Introdução

A Hérnia Diafragmática Congénita (HDC) é uma malformação com elevada morbidade e mortalidade, ocorrendo isoladamente (50-60%) ou associada a outras malformações, maioritariamente cardíacas (25-40%). Geralmente é esporádica, identificando-se causa genética em 5-10% dos casos isolados e até 30% dos complexos. A investigação etiológica inclui o arrayCGH como exame de 1^a linha.

Objectivos

Análise retrospectiva dos casos com HDC avaliados na consulta de Genética Pré-natal entre 2003 e 2023, com o objetivo de comparar a caracterização fenotípica e a taxa de diagnóstico com o reportado na literatura.

Metodologia

A análise fenotípica inclui dados ecográficos e anátomo-patológicos.

Resultados e Conclusões

Reportam-se 37 casos de HDC, 12 (32.4%) dos quais tinham malformações associadas. Destas, as malformações cardíacas foram as mais frequentes (45%). Em 21 identificou-se ecograficamente pelo menos um fator de mau prognóstico (FMPE). Nos casos com FMPE, 10 realizaram IMG e 5 faleceram.

Realizou-se investigação genética em 97,3% dos casos: cariótipo (n=20); arrayCGH (n=19); outros estudos genéticos (n=6). Identificaram-se dois fetos com cromossomopatia (um com monossomia parcial do cromossoma X e trissomia parcial do cromossoma 16 e outro com uma duplicação no braço curto do cromossoma 3, ambos resultantes de rearranjos cromossómicos maternos (taxa de diagnóstico de 5,6%). Apenas o primeiro caso apresentava outras malformações (fenda palatina).

O estudo anatomopatológico revelou achados adicionais em 54,5% dos casos (6/11).

Dos casos complexos, 4 perderam seguimento na consulta de Aconselhamento Genético.

Conclusões:

A abordagem multidisciplinar é importante na orientação clínica e diagnóstica, salientando-se o contributo da avaliação cardíaca e anátomo-patológica na caracterização fenotípica.

A taxa de diagnóstico foi inferior à descrita na literatura devido à perda de seguimento de casos complexos e à introdução de arrayCGH na conduta clínica da HDC só após 2015.



REUNIÃO ANUAL DA ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA DE DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL



APDPN
ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA
DE DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

Audatório Municipal do Peso da Régua PESO DA RÉGUA

O diagnóstico genético foi essencial na determinação do risco de recorrência, possibilitando o diagnóstico pré-natal/pré-implantatório e estudo em cascata.

Palavras-chave : Hérnia Diafragmática Congénita, Genética



Genética em DPN

PD - (22749) - 2Q32-Q33 DELETION SYNDROME IN A PRENATAL DIAGNOSIS CASE.

Marta Souto¹; Márcia Martins²; Ana Matos¹; Catarina Pinto¹; Regina Arantes¹; Ana Correia³; Osvaldo Moutinho³; Rosário Pinto Leite¹

1 - *Laboratório de Genética, Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro*; 2 - *Consulta de Genética, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro*; 3 - *Serviço de Ginecologia/Obstetrícia, Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro*

Introdução

The 2q32q33 deletion, also known as Glass syndrome (OMIM 612313), has been postulated as a novel microdeletion syndrome. Clinical features include intellectual disability, moderate to severe developmental delay, growth retardation, persistent feeding difficulties, hypotonia and dysmorphic features including microretrognathia, downslanting palpebral fissures, cleft palate, and crowded teeth. Skeletal and genitourinary abnormalities are less frequent characteristics.

Objectivos

The authors present a prenatal diagnosis case with a rare interstitial deletion of 2q.

Metodologia

35-year-old pregnant woman referred to prenatal diagnostic due to second trimester ultrasound anomalies, including retrognathia and bilateral ventriculomegaly. It was a non-consanguineous couple's fourth pregnancy; neither of them had any personal or family history of abnormalities. Fluorescence *in situ* Hybridization (FISH) aneuploidy technique and conventional cytogenetic were performed according the protocols establish in the laboratory. Array Comparative Genomic Hybridization (aCGH) was performed in another laboratory.

Resultados e Conclusões

Uncultured amniocytes FISH had a normal pattern. Cytogenetic analysis revealed an interstitial deletion in the long arm of chromosome 2, involving 2q32 to 2q33 region, that were confirmed by aCGH. The segment deleted had 10.168 Mbp and comprised 58 genes, including *SATB2*.

The couple elected to terminate of pregnancy. Fetopathological testing confirmed the presence of ventriculomegaly, as well as micrognathia, hypospadias and facial defects including microstomia with a medial alveolar cleft palate and bifid tongue.

Conventional cytogenetics identified an interstitial deletion on chromosome 2q32-q33 and the array clarifies the amount and the segment involved. The *SATB2* gene, which is located at 2q33.1, has been proposed as a potential gene for the majority of the clinical phenotype in Glass syndrome.

Comparing the clinical characteristics of our patient with those mentioned in Glass's syndrome reveals that they both have genitourinary abnormalities and facial dysmorphic features, but has not yet been described bilateral ventriculomegaly. To our knowledge this is the twenty-sixth case with 2q32-q33 deletion.

Palavras-chave : 2q32q33 deletion, Glass syndrome, Prenatal diagnosis



Gravidez Múltipla

PD - (22752) - MAIS DO QUE DOIS: E AGORA, O QUE FAZER?

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

1 - Centro Hospitalar e Universitário de São João

Introdução

As gestações múltiplas triplas e de ordem superior aumentaram devido ao uso generalizado de técnicas reprodução assistida e aumento da idade materna.

Objectivos

O objetivo deste estudo foi descrever os casos de grávidas com gestações multifetais submetidas a redução fetal ou atitude expectante e avaliar os resultados obstétricos/perinatais.

Metodologia

Estudo descritivo, observacional e retrospectivo de gestações triplas e de ordem superior admitidas no nosso hospital, entre janeiro 2016 a abril 2023. Os dados foram obtidos através da consulta dos registos eletrónicos (Astraia® e Obscare®). Foram divididos em três grupos: atitude expectante (n = 10), redução fetal (n = 5) e grupo de interrupção da gravidez (n = 1).

Resultados e Conclusões

Foram incluídas um total de 14 gestações triplas (bicoriónicas triamnióticas (n = 7), tricoriónicas (n = 5), monocorónicas triamnióticas (n = 2)) e duas gestações quádruplas (monocoriónicas diamnióticas (n = 1) e tetracoriónicas (n = 1)). A redução fetal para dois fetos foi realizada em três gestações tricoriónicas e numa tetracoriónica, e para feto único numa gravidez tripla bicoriónica triamniótica. A atitude expectante resultou em oito partos pré-termo, dois casos de morte fetal (uma sequência de perfusão arterial reversa e uma restrição seletiva do crescimento fetal tipo II). Noutro caso, a gravidez continuou após a morte de um dos fetos devido a malformação vascular fetal, resultando num parto pré-termo. A redução fetal para feto único resultou num parto de termo. Nos casos de redução para 2 fetos, ocorreu um abortamento, dois partos pré-termo e um de termo. Houve admissão na unidade de cuidados intensivos neonatais, de 24 dos 29 recém-nascidos vivos e 3 mortes neonatais.

A atitude expectante foi a abordagem eleita para a maioria dos casais. O aconselhamento precoce e o acompanhamento regular são fundamentais nos desfechos obstétricos e perinatais. Este estudo pretende auxiliar o aconselhamento do casal e uma decisão informada.

Palavras-chave : Gravidez múltipla



Gravidez Múltipla

PD - (22756) - SINDROME TRAP EM GRAVIDEZ MONOAMNIÓTICA – A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Margarida Meira De Carvalho¹; Carolina Padrão¹; Liliana Perpétuo¹; Rita Theias¹; Ana Paula Ferreira¹

1 - Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca

Introdução

O síndrome TRAP (*twin-reversed arterial perfusion*) surge em <3% das gravidezes gemelares (GG) monocoriónicas. Neste síndrome, o feto saudável garante a perfusão retrógrada do co-gémeo através de anastomoses vasculares, resultando numa hipoxia profunda e desenvolvimento fetal anormal. A melhor abordagem desta situação é controversa e baseada em poucos estudos publicados na literatura.

Objectivos

Descrever um caso clínico de GG complicada por síndrome TRAP.

Metodologia

Consulta de processo clínico e revisão da literatura.

Resultados e Conclusões

Uma múltipara de 34 anos, sem antecedentes relevantes, foi referenciada à consulta de alto risco por GG monoamniótica. Dos exames complementares realizados, destacava-se uma ecografia às 12s+6d com presença de um feto no P50 com desenvolvimento normal e um feto com biometrias <P5, com desenvolvimento anómalo do polo cefálico e membros, bradicardia grave e anasarca, tendo sido colocada a hipótese diagnóstica de síndrome TRAP. A biópsia das vilosidades coriônicas mostrou um cariotipo normal e o ecocardiograma fetal revelou a presença de um coração rudimentar no feto polimalformado, identificando-se apenas um ventrículo com função sistólica deprimida. Pela ausência de sinais de insuficiência cardíaca no feto dador, optou-se por vigilância ecográfica e ecocardiográfica seriadas até às 30s, altura em que foi realizada cesariana após maturação pulmonar fetal, resultando no nascimento de um recém-nascido saudável, com 1750g e IA-8/9/10, e de um feto polimalformado com 1300g.

O exame anátomo-patológico revelou um feto hidrópico com múltiplas malformações do hábito externo e interno (anencefalia, face com fronte ausente, ausência de transição cabeça-tronco e de vários órgãos internos e cardiopatia complexa disfuncional com presença de apenas uma cavidade auricular e ventricular, sem válvulas cardíacas), compatível com o diagnóstico de TRAP.

Pela sua raridade, o síndrome TRAP representa um verdadeiro desafio em termos de abordagem. Apresentamos este caso com intuito de demonstrar a possibilidade de obter bons desfechos fetais com uma abordagem expectante através da vigilância ecográfica seriada.

Palavras-chave : Gravidez gemelar, TRAP, Gravidez monoamniótica



Imagem em DPN

PD - (22758) - MEGABEXIGA FETAL - UM SINAL DE ALERTA ECOGRÁFICO?

Daniela Albuquerque¹; Luísa Cunha Silva²; Beatriz Ferro¹; Ana Cláudia Santos¹; Miguel Branco¹; Eulália Galhano¹

1 - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2 - ULSAM

Introdução

O diagnóstico ecográfico de megabexiga no 1º trimestre estabelece-se pela presença de uma bexiga com diâmetro longitudinal igual ou superior a 7mm. A prevalência é de cerca de 1/1500 gestações e é mais frequente no sexo masculino. A megabexiga surge frequentemente associada a obstrução do trato urinário inferior mas pode também associar-se a outras anomalias. Pela sua variabilidade etiológica e de prognóstico, a megabexiga coloca alguns desafios em termos de aconselhamento e orientação em pré-natal.

Objectivos

Avaliar os outcomes associados aos fetos diagnosticados com megabexiga.

Metodologia

Estudo retrospectivo, observacional, realizado através da revisão dos processos de 17 casos de megabexiga diagnosticados ou referenciados ao Centro de Diagnóstico Pré-Natal do CHUC entre 2012 e 2022. Foram avaliados critérios e avaliação diagnósticos, anomalias associadas e outcome.

Resultados e Conclusões

Em 7 fetos (41%) existia megabexiga isolada ou associada a outras alterações do sistema urinário - hidroureter e/ou hidronefrose. Em 10 fetos (59%) existiam outras anomalias associadas, nomeadamente alterações cromossómicas - Trissomia 13 (2 casos), 18, 21 e Monossomia do X - ou morfológicas. Dos 9 casos em que foi solicitada IMG, 5 tiveram por base cromossomopatias e os restantes 4 eram fetos polimalformados, sem causa genética identificada. Nos 8 casos em que a gravidez prosseguiu, ocorreu resolução espontânea da dilatação vesical antes das 20 semanas em todos os fetos excepto num, que viria a apresentar refluxo vesicoureteral e infeções urinárias de repetição no pós-natal. O pequeno número de complicações pós-natais em fetos com megabexiga pode estar relacionado com o facto de em todos os casos excepto num a bexiga ter dimensões inferiores a 15mm. Pode também ser explicado pelo pequeno número da amostra.

Palavras-chave : Megabexiga, Ecografia obstétrica, Diagnóstico pré-natal



Imagem em DPN

PO - (22592) - SÍNDROME FATCO - UM CASO DE DIAGNÓSTICO PRÉ NATAL

Sofia Pedrosa De Moura¹; Maria Margarida Ribeiro¹; Matilde Martins¹; Rosete Nogueira²; Cátia Lourenço¹; Mafalda Santos³

1 - Centro Hospitalar Entre o Douro e Vouga; 2 - The Life and Health Sciences Research Institute - School of Medicine of the University of Minho; 3 - Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia - Espinho

Introdução

A síndrome FATCO (Fibular Aplasia, Tibial Campomelia and Oligosyndactyly), também conhecida como síndrome de Hecht Scott, caracteriza-se pela tríade: aplasia peroneal, encurtamento e encurvamento anterior de uma ou ambas as tíbias e oligosindactilia. É uma doença rara, com uma incidência estimada de 5.7-20 em 1 000 000 de recém-nascidos. Existem menos de 30 casos descritos na literatura, sendo que apenas 5 com diagnóstico pré-natal (DPN).

Objectivos

Descrição de um caso de síndrome FACTO cujo diagnóstico foi em contexto pré-natal.

Metodologia

Resultados e Conclusões

Primigesta, caucasiana de 34 anos, saudável. Sem antecedentes familiares de displasias esqueléticas ou história de exposição a teratógenos nem infeções.

Dado resultado de rastreio combinado do 1º trimestre com risco aumentado para T21 (1:157), e após aconselhamento com equipa de DPN, foi realizada biópsia das vilosidades coriônicas às 13 semanas. O cariótipo fetal foi normal (46, XY).

Manteve vigilância ecográfica hospitalar, e na ecografia morfológica às 21 semanas foi detectada: ausência do perónio direito, tíbia homolateral encurvada e mais curta, alteração da relação perna-pé e presença de apenas 2 metatarsos no pé direito.

Após aconselhamento com equipa multidisciplinar, incluindo Obstetrícia, Pediatria, Ortopedia pediátrica e Genética Médica, o casal solicitou a interrupção médica da gravidez. O raio-X do esqueleto pós morte juntamente com o estudo anatomopatológico do feto confirmaram os achados ecográficos, compatível com o diagnóstico de síndrome FATCO.

A etiologia da síndrome de FATCO é ainda desconhecida, contudo os casos descritos evidenciam uma maior prevalência no sexo masculino, colocando-se como hipótese uma transmissão associada ao cromossoma X. Na maioria dos casos, o diagnóstico é realizado após o nascimento, pelo que reforçamos a importância da ecografia morfológica no despiste desta síndrome.

Palavras-chave : Síndrome FATCO, Malformações, Aplasia Peroneal, Oligosindactilia, Diagnóstico pré-natal



Imagem em DPN

PO - (22647) - DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE QUISTO OVÁRICO – A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Cláudia Costa Oliveira¹; Sara Silva¹; Silvana Almeida¹; Ana Portela Carvalho¹; Juliana Silva Rocha¹; Carla Marinho¹; Odete Figueiredo¹; Graça Rodrigues¹

1 - Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa

Introdução

Com a melhoria da qualidade de imagem ecográfica tem havido um aumento de deteção de quistos ováricos fetais. A incidência é cerca de 1:2500 nascimentos. Na sua maioria são quistos simples, benignos, com prognóstico favorável e resolução espontânea nos primeiros 6 meses de vida, no entanto, existem algumas complicações associadas, sobretudo em quistos ≥ 40 mm.

Objectivos

Descrever e discutir um caso de diagnóstico pré-natal de quisto ovárico fetal.

Metodologia

Apresentamos o caso de uma grávida de 22 anos, saudável, primigesta, vigiada em consulta hospitalar por risco intermédio para Trissomia 21 (1/954) no rastreio combinado do 1º trimestre. Neste contexto foi-lhe oferecido o teste de DNA fetal tendo este apresentado um baixo risco para aneuploidias e revelado um feto do sexo feminino. A gravidez decorreu sem intercorrências até às 31sem+2d, altura em que foi detetado, numa ecografia de rotina, um quisto intra-abdominal lateralizado à esquerda com 42x27x35mm, avascular, de conteúdo anecogénico, paredes finas e regulares contendo no seu interior 2 estruturas excêntricas (*Daughter Cysts*) muito sugestivas de quisto de origem ovárica. Foi realizada RMN fetal que confirmou a presença da formação quística com 42x41x4mm, com 2 loculações internas com 15mm, sem sinais de compressão de outras estruturas. Foi efetuada vigilância ecográfica, e o quisto foi apresentando uma redução progressiva das suas dimensões, sendo que às 40sem já não era observado.

O parto eutócico ocorreu às 40sem+4d, sem intercorrências, tendo nascido um recém-nascido saudável. No 3º mês de vida foi realizada ecografia abdominal, confirmando anexos de dimensões conservadas e ausência de quistos.

Resultados e Conclusões

Os quistos ováricos fetais são os quistos abdominais mais frequentes no sexo feminino, surgindo sobretudo no 3º trimestre da gravidez. A presença de "*Daughter cyst*" é um achado patognomónico destes quistos, confirmando a sua localização.

Este caso demonstra um bom desfecho perinatal apesar das dimensões do quisto, sendo essencial nestas situações manter uma vigilância adequada para identificar possíveis complicações.

Palavras-chave : Diagnóstico pré-natal, Quisto ovárico fetal, Vigilância ecográfica



Genética em DPN

PO - (22649) - DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE MEGABEXIGA – A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Cláudia Costa Oliveira¹; Sara Silva¹; Silvana Almeida¹; Ana Portela Carvalho¹; Juliana Silva Rocha¹; Carla Marinho¹; Maria João Ferreira¹; Graça Rodrigues¹

1 - Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa

Introdução

O diagnóstico de megabexiga fetal representa um desafio em termos de aconselhamento pré-natal devido à variedade de etiologias e evolução. A principal causa de megabexiga fetal é o síndrome obstrutivo das vias urinárias baixas (LUTO), mas também pode ser um achado associado a diversos síndromes genéticas, distúrbios do desenvolvimento e alterações cromossómicas. A megabexiga é definida ecograficamente quando o diâmetro longitudinal da bexiga (DL) é > 7mm no 1º trimestre.

Objectivos

Descrever e discutir um caso de diagnóstico pré-natal de megabexiga.

Metodologia

Descrevemos o caso de uma grávida de 34 anos, primigesta, sem antecedentes pessoais ou familiares relevantes. Na ecografia do 1º trimestre, às 12s+4d (CRL 60,6mm), foi detetada uma formação quística intra-abdominal de grandes dimensões (29mm de DL) compatível com o diagnóstico de megabexiga e sem outras alterações aparentes no restante exame. O rastreio combinado do 1º trimestre apresentou um risco reduzido para as trissomias 13, 18 e 21. Foi reavaliada às 14s+2d e nesta altura a bexiga já apresentava um DL de 48mm, ocupando todo o abdómen fetal. Neste contexto, foi realizada amniocentese para estudo citogenético, sendo o resultado do cariótipo fetal compatível com trissomia do cromossoma 18. O casal solicitou interrupção médica da gravidez que foi aceite. O estudo anátomo-patológico do feto e placenta, apresentou alterações compatíveis e no contexto da cromossomopatia fetal já identificada.

Resultados e Conclusões

O risco de aneuploidias é de 20% quando o DL da bexiga se situa entre 7-15mm e ≈ 10% quando > 15mm, sendo mais frequentes as trissomias 13 e 18. O prognóstico é significativamente pior quando atinge estas dimensões, levando a hidronefrose progressiva e consequente displasia e falência renal.

Apesar da causa mais frequente de megabexiga >15mm ser o LUTO, é importante reforçar o papel dos estudos invasivos que permitem a exclusão de aneuploidias e assim um adequado aconselhamento dos casais.

Palavras-chave : Megabexiga, Diagnóstico pré-natal, Trissomia 18



Rastreio do Portador

PO - (22673) - TRISSOMIA 7 - IMPORTÂNCIA DA ECOGRAFIA NAS TRISSOMIAS RARAS

Sofia Pedrosa De Moura¹; Sara Sereno¹; Cátia Lourenço¹; Rosete Nogueira²

1 - Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga; 2 - Medical School, University of Minho and ICVS/3B's – PT Government Associate Laboratory

Introdução

A Trissomia do cromossoma 7 é rara. Pode ser parcial, envolvendo apenas segmentos do cromossoma, ou total. A sua presença associa-se invariavelmente, a atraso cognitivo, malformações cerebrais, anomalias genitais, cardíacas e faciais, como bossa frontal, nariz curto e retromicrognatia. Quanto maior a região cromossómica envolvida, mais acentuadas as anomalias.

Metodologia

Descrição de um caso de trissomia 7, com diagnóstico pré-natal.

Resultados e Conclusões

Gestação fruto de primigesta, 33 anos e progenitor masculino 37 anos, saudáveis.

Na ecografia do 1ºtrimestre, realizada pelas 12 semanas foi constatada retromicrognatia e artéria umbilical única. Perante os achados ecográficos e após aconselhamento por equipa de diagnóstico pré-natal casal opta por biópsia das vilosidades coriônicas às 13 semanas. Resultado de QF-PCR normal, produto seguiu para estudo array cGH onde foi identificada duplicação terminal no braço longo do cromossoma 7.

Repetiu ecografia pelas 17 semanas, para além dos achados previamente descritos, observou-se ventriculomegália bilateral grave. Submetida a amniocentese à data, com confirmação de cariótipo fetal anormal do sexo feminino - trissomia parcial do cromossoma 7, translocação entre braço longo 7 e braço curto 14.

Em todos os exames invasivos foi excluída contaminação materna.

Casal solicitou a interrupção médica da gravidez, aceite pela Comissão Técnica de Certificação de Interrupção de Gravidez.

Estudo anatomopatológico pós morte: “macrocefalia, rosto achatado, artrogripose, mãos em garra, hipoplasia dos grandes lábios, dilatação das cavidades cardíacas direitas, estenose aórtica e provável coarctação pré-ductal, disgenesia do corpo caloso”.

A avaliação genética dos progenitores confirmou presença da mesma alteração na progenitora feminina. Posto isto, casal foi encaminhado para centro com possibilidade de diagnóstico pré-implantatório.

Trissomias raras como a do 7, frequentemente associam-se a desfechos negativos.

Numa era em que se fala cada vez mais de rastreio, há que lembrar e reforçar a importância da avaliação ecográfica e do papel do exame invasivo de DPN no diagnóstico de patologias raras mas graves.

Palavras-chave : Trissomia 7; Diagnóstico pré-natal; Retromicrognatia; Ventriculomegalia bilateral grave

Imagem em DPN

PO - (22682) - MASSA CERVICAL NO 1º TRIMESTRE - UM DESAFIO ECOGRÁFICO

Luísa Cunha Silva¹; Bárbara Pontes¹; Marta Dias Da Costa¹; Sandra Ferreira¹; Ana Sofia Cardoso¹; Domingos Ribeiro¹; Paula Pinheiro¹

1 - ULSAM

Introdução

As massas cervicais fetais são patologias raras e o seu diagnóstico pré-natal com precisão permanece um desafio, apesar de ser de extrema importância para um correto aconselhamento sobre o prognóstico, planeamento da gravidez, via de parto e período pós-natal.

Objectivos

Descrever um caso ilustrativo das, ainda atuais, dificuldades do diagnóstico imagiológico pré-natal.

Metodologia

Descrevemos um caso de uma formação paracervical direita multiseptada, identificada às 12 semanas de gravidez, anecogénica e avascular. A calote craniana não apresentava descontinuidades e não se observaram alterações da ecoanatomia cerebral. Foi colocada a hipótese principal de linfangioma cístico.

O rastreio combinado foi negativo e o Array - CGH foi normal.

As ecografias de reavaliação mostraram um ligeiro aumento das dimensões e, às 18 semanas, foi identificada uma descontinuidade a nível occipital com herniação de conteúdo.

A RM fetal às 20 semanas confirmou o defeito ósseo occipital (12*10 mm), revestido por possível paquimeninge ou pele/tecido muscular e ao qual se associava uma formação cística epicraniana ovóide (9*2,5 mm), traduzindo um provável meningocele, sem herniação de tecido encefálico. As restantes estruturas apresentavam-se normais.

A grávida foi aconselhada em consulta de diagnóstico pré-natal e neurocirurgia e optou por interrupção médica da gravidez.

Resultados e Conclusões

O caso ilustra a dificuldade ainda patente na correta identificação e classificação das massas cervicais no primeiro trimestre da gravidez. É necessário ter sempre em conta múltiplos diagnósticos diferenciais e a necessidade de uma reavaliação ecográfica sequencial com possíveis implicações na vigilância da gravidez.

Palavras-chave : Massa cervical, Linfangioma, Mielomeningocele



Gravidez Múltipla

PO - (22683) - GRAVIDEZ MONOCORIÓNICA-MONOAMNIÓTICA - O QUE ESPERAR? DESFECHOS NUM CENTRO HOSPITALAR TERCIÁRIO EM PORTUGAL

Luísa Cunha Silva¹; Daniela Albuquerque²; Beatriz Ferro²; Filipa Nunes²; Miguel Branco²; Eulália Galhano²

1 - ULSAM; 2 - Serviço de Obstetrícia B - CHUC

Introdução

As gravidezes gemelares monocoriónicas-monoamnióticas (MCMA) representam apenas 0.01% das gravidezes espontâneas.

Conquanto raras, têm a taxa mais elevada de anomalias congénitas (7-28%) e de mortalidade perinatal (12-23%).

Objectivos

Descrever e analisar as malformações e seus desfechos nas gravidezes MCMA da Maternidade Bissaya Barreto, entre 2000-2022.

Metodologia

Estudo retrospectivo descritivo das malformações fetais e desfechos das gravidezes MCMA da Maternidade Bissaya Barreto, entre 2000-2022.

Resultados e Conclusões

Identificámos 19 gravidezes (38 fetos), das quais 5 (26%) apresentaram alguma malformação associada.

Apenas uma gravidez apresentou uma malformação concordante nos dois fetos - ventriculomegalia, que regrediu espontaneamente pré-parto.

As restantes malformações foram discordantes.

Duas surgiram com alterações do SNC, ambas diagnosticadas no 1º trimestre e com cariótipos normais.

Na primeira - anencefalia, mielocelo cervical e agenesia renal direita - a gravidez prosseguiu com parto às 32 semanas. Recém-nascidos com 1100g e 2016g, Apgars 4/2/2 (morte neonatal) e 9/10/10. O segundo gémeo é saudável.

A segunda gravidez apresentou anencefalia, mielomeningocelo, fenda labiopalatina e pé boto bilateral. Segunda gémea com artéria umbilical única. Nasceram, às 33 semanas, uma com 975g e morte neonatal; a segunda com 1700g, Apgar 8/8/9, seguida em cardiologia por CIA e em terapia da fala por perturbação da linguagem. Neste momento, teve alta das consultas.

Outra gravidez cursou com TN>p95 num dos fetos. Cariótipo normal e gravidez sem mais intercorrências. Recém-nascidos com 1175g e 1375g, Apgar 9/10/10 e 6/9/9 respetivamente, às 30 semanas. São, até ao momento, saudáveis.

Por último, uma gravidez com morte de um dos fetos às 21 semanas. A segunda gémea nasceu às 29 semanas por oligoâmnios e suspeita de sofrimento fetal, com 1110g e Apgar 8/9/9. Não foram detectadas alterações pós-natais nem anátomo-patológicas relevantes.

Neste estudo, a taxa de malformações totais foi concordante com os estudos disponíveis.

Pelo contrário, tanto a mortalidade perinatal (0.05%) como in utero (0.02%) resultaram consideravelmente mais baixas.

Palavras-chave : Monocoriónica, Monoamniótica, Malformações, Gravidez múltipla



Genética em DPN

PO - (22687) - APRESENTAÇÃO PRÉ-NATAL IMAGIOLÓGICA E ANATOMOPATOLÓGICA DA SÍNDROME OROFACIODIGITAL: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Alice Porto Vasconcelos¹; Magda Magalhães³; Manuela Silva³; Susana Guimarães²; Renata Oliveira¹

1 - Serviço de Genética, Centro Hospitalar Universitário de São João; 2 - Serviço de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar Universitário de São João; 3 - Serviço de Ginecologia e Obstetrícia, Centro Hospitalar Universitário de São João

Introdução

A Síndrome Orofaciodigital tipo 1 (OFD1) (MIM#311200) é uma doença rara com hereditariedade ligada ao cromossoma X-recessiva, pertencente ao grupo das ciliopatias, habitualmente letal no sexo masculino e com um espectro de anomalias congénitas reconhecíveis no sexo feminino.

Objectivos

Descrição de um caso clínico raro de OFD1 no limite da viabilidade.

Metodologia

Análise e descrição de um caso clínico com diagnóstico de OFD1 (imagiologia pré-natal, exame anatomopatológico e estudo genético), em feto com 24 semanas de gestação.

Resultados e Conclusões

Feto do sexo feminino com alterações no sistema nervoso central, encurvamento do fémur e polidactilia do pé, identificados ecograficamente às 22 semanas. A RMN cerebral confirmou agenesia do corpo caloso e hipoplasia do vérmis cerebeloso, entre outras malformações. O casal optou por interrupção médica da gravidez. O exame anatomopatológico confirmou os achados prévios e revelou ainda lobulação da língua, hamartoma da cavidade oral, fenda palatina, hipoplasia da epiglote, sindactilia cutânea, encurtamento do fémur e da tibia direitos e polidactilia pré-axial esquerda, entre outros. Estes achados são altamente sugestivos de ciliopatia, particularmente Síndrome Orofaciodigital. No feto foi realizado painel multigene para Ciliopatias e posterior confirmação nos progenitores, os quais revelaram a variante *de novo* patogénica c.710dup (p.(Tyr238Valfs*2)) em heterozigotia no gene *OFD1*, diagnóstica para OFD1. Este diagnóstico possibilitou um adequado aconselhamento ao casal, estimando-se um risco de recorrência muito baixo numa próxima gravidez.

A presença de hipoplasia da epiglote não foi descrita ainda na OFD1, mas apenas nas OFD4, OFD8 e na Síndrome de Costelas Curtas e Polidactilia (outra ciliopatia).

Uma das principais limitações perante alterações morfológicas do 2º trimestre, é a obtenção de resultados genéticos atempados. Outra é a impossibilidade de diagnosticar ecograficamente muitas das alterações fenóticas desta síndrome. Os achados imagiológicos aqui descritos, bem como uma ecografia atempada, poderão, numa situação semelhante, possibilitar o diagnóstico pré-natal.

Palavras-chave: Orofaciodigital, Ciliopatias, Genética, Interrupção Médica da Gravidez, Malformações SNC, Polidactilia, Fenda palatina, Hipoplasia da epiglote



Imagem em DPN

PO - (22693) - DISTORÇÃO ANATÓMICA UTERINA: UMA GRAVIDEZ ADVERSA

Carolina Canha¹; Inês Mesquita¹; Joana Santos¹; Joana Aidos¹; Nuno Pereira¹; Carolina Ferreira¹
1 - Centro Hospitalar Tondela-Viseu

Introdução

A presença de um útero anatomicamente anormal, pela presença de grandes miomas uterinos ou malformações *müllerianas*, pode associar-se a maus desfechos obstétricos como abortamento, parto pré-termo, hemorragia anteparto, apresentação fetal anómala, inversão uterina, hemorragia pós-parto e sépsis puerperal.

Objectivos

Demonstrar a implicação práticas da distorção anatómica uterina no decorrer da gravidez.

Metodologia

Descrição de um caso clínico ocorrido num hospital nível II.

Resultados e Conclusões

Grávida de 40 anos, G1P0, sem consulta pré-concepcional nem ecografia ginecológica recente. Na ecografia do 1º trimestre foi detetado um volumoso mioma ístmico anterior medindo 97x60mm. Às 21 semanas, por hemorragia do 2º trimestre em aparente relação com útero miomatoso, ficou internada para vigilância materno-fetal. Na ecografia morfológica foi diagnosticado um útero provavelmente bicórneo ou septado, mantendo o mioma dimensões sobreponíveis. Verificou-se a presença do feto comprimido na 'hemi-cavidade' esquerda e da placenta e maioria do líquido amniótico na 'hemi-cavidade' direita. O feto apresentava pé equinovaro unilateral, tendo sido efetuado estudo citogenético, que revelou uma mutação associada ao S. *Loeys-Dietz* tipo 2. Foi também realizada ressonância magnética pélvica que confirmou os achados ecográficos.

Na ecografia realizada às 28 semanas, foi detetada restrição de crescimento fetal tipo 1, com restantes achados sobreponíveis.

Às 30 semanas, por rotura prematura de membranas pré-termo, a grávida foi transferida para um Hospital terciário. Às 31 semanas foi realizada cesariana emergente por descolamento prematuro de placenta normalmente inserida, da qual nasceu um recém-nascido com 1630g, índice de *Apgar* 8/8/10. Como complicação pós-parto desenvolveu febre puerperal. Realizou antibioterapia endovenosa e teve alta no 12º dia pós-cesariana.

Este caso revela a importância de uma avaliação ginecológica pré-concepcional, incluindo ecografia, de forma a detetar estas anomalias uterinas e se necessário promover a sua correção, otimizando as condições para a evolução favorável da gestação e evitando complicações na gravidez, como as ilustradas no caso descrito.

Palavras-chave : mioma, pré-conceção, ecografia, malformações mullerianas, gravidez

Gravidez Múltipla

PO - (22695) - CITOGENÉTICA CONVENCIONAL EM GRAVIDEZES GEMELARES: O QUE REVELARAM 78 AMOSTRAS

Manuela Mota Freitas^{1,2,3}; Cristina Candeias^{1,3,4}; Sílvia Pires¹; Isaltina França¹; Elisa Lopes¹; Paula Oliveira¹; Natália Oliva-Teles^{1,2,3,5}

1 - Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães (CGM), Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA), Porto; 2 - UMIB - Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, ICBAS - Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar Universidade do Porto; 3 - ITR - Laboratory for Integrative and Translational Research in Population Health, Porto; 4 - UMIB - Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, ICBAS - Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto; 5 - MEDCIDS - Departamento Medicina da Comunidade, Informação e Decisão em Saúde, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto

Introdução

Gravidez gemelar (GG) é a que apresenta dois ou mais fetos em simultâneo, sendo a gemelar dupla mais comum, com frequência estimada de 1/80. GG são cada vez em maior número, devido ao aumento da idade materna na conceção e ao recurso a técnicas de procriação medicamente assistida. Vários estudos revelam que o risco de ocorrência de todos os tipos de anomalias congénitas é maior na GG do que nas gravidezes únicas, apresentando também um maior risco de complicações para grávidas, fetos e recém-nascidos durante o período neonatal.

Objectivos

Apresentação dos resultados da análise cromossómica em amostras provenientes de gravidezes gemelares recebidas na Unidade de Citogenética do Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães do Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA), entre 01.01.2014 – 01.08.2023.

Metodologia

Foram estabelecidas culturas de 78 amostras (76 líquidos amnióticos e duas vilosidades coriônicas) provenientes de 39 gravidezes, de acordo com as técnicas de citogenética convencional, e os cromossomas coraram-se com bandas GTL. Os motivos clínicos para a realização do cariótipo foram vários, salientando-se: anomalias ecográficas, marcadores ecográficos, rastreio combinado positivo e portadores de doenças genéticas. A idade gestacional em que foram realizados os procedimentos invasivos variou entre as 12 e as 23 semanas.

Resultados e Conclusões

A análise cromossómica revelou resultados anormais em 9 das amostras (11,5%). Destas, 5 (55,6%) apresentaram aneuploidias de autossomas (três trissomias 21 e duas trissomias 18) e 4 (44,4%) apresentaram anomalias estruturais (duas amostras com inversões, uma amostra com uma inserção e uma amostra com, simultaneamente, uma translocação e uma deleção).

Os resultados obtidos foram comparados com as publicações internacionais, destacando-se as diversas anomalias cromossómicas encontradas. A análise citogenética convencional continua a ser uma importante ferramenta de diagnóstico para grávidas com fetos que apresentam risco aumentado de anomalias, permitindo assim um melhor acompanhamento e aconselhamento aos casais e respetivas famílias.

Palavras-chave : DPN; Gravidez Gemelar; Cariótipo

Genética em DPN

PO - (22697) - PRENATAL DIAGNOSIS OF A "DE NOVO" INTERSTITIAL 13Q CHROMOSOME DELETION IN A FETUS WITH KIDNEY ABNORMALITIES

Sílvia Pires¹; Isaltina França¹; Manuela Mota Freitas^{1,2,3}; Luísa Ferreira⁴; Luís Guedes-Martins⁴; Cláudia Falcão Reis^{1,5}; Natália Oliva-Teles^{1,2,3,6}

1 - Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães (CGM), Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA), Porto; 2 - UMIB - Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, ICBAS - Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto; 3 - ITR - Laboratory for Integrative and Translational Research in Population Health, Porto; 4 - Centro de Medicina Fetal, Serviço de Obstetrícia, Centro Materno Infantil do Norte (CMIN), Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA), Porto; 5 - ICVS/3B's – PT Government Associate Laboratory, Braga/Guimarães; 6 - MEDCIDS - Departamento Medicina da Comunidade, Informação e Decisão em Saúde, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto

Introdução

Partial deletions of the long arm of chromosome 13 are rare chromosomal anomalies related with a wide variety of clinical manifestations, according to the size and position of the deleted regions. Phenotype and clinical features in 13q deletions may include mental and growth delay, brain, cardiac, eye and urogenital malformations, limb and digital abnormalities and variable dysmorphic traits. To the present day genotype–phenotype correlations have not been completely understood, however previous reports have revealed several critical regions related to specific breakpoints in 13q deletions.

Objectivos

The aim of this presentation is to explore the clinical and genetic features of a *de novo* 13q interstitial deletion detected in a prenatal study.

Metodologia

Cytogenetic studies were requested after chorionic villi sample collection due to oligohydramnios and horseshoe kidney. Fetal karyotype revealed an interstitial deletion in the long arm of the chromosome 13: 46,XY,del(13)(q21.33q22.3). Microarray study confirmed a 7,5Mb loss and the previous breakpoints. Parental karyotypes were both normal. Fetal anatomopathology report revealed dysmorphic features, dysplastic kidneys (horseshoe kidneys with bilateral ureteral duplication and partial agenesis of the right ureter) and bladder with muscle hypertrophy.

Resultados e Conclusões

13q deletions are extremely rare events and are associated with multiple phenotypic symptoms. We present the prenatal diagnosis of a *de novo* 13q interstitial deletion in a fetus with dysmorphic traits and renal anomalies. Although few patients have previously been reported with kidney and urinary malformations, the association with a critical region has not been previously described. The authors will thus discuss the possible significance of the genes involved in this particular chromosomal deletion.

Palavras-chave : Prenatal diagnosis, 13q interstitial deletion, dysplastic kidneys



Imagem em DPN

PO - (22698) - SEQUESTRO PULMONAR: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Marisa O. Santos¹; Beatriz M. Neves¹; Mariana Valente Abreu¹; Inês Pestana¹

1 - Unidade Local de Saúde de Matosinhos

Introdução

O sequestro pulmonar é uma malformação congénita, onde há um segmento de tecido pulmonar displásico, não funcionante. É comum a inexistência de comunicação com a restante árvore traqueobrônquica e um fluxo sanguíneo independente.

O diagnóstico pré-natal é possível a partir das 18 semanas através da visualização ecográfica de um segmento pulmonar com vascularização independente. Outros sinais indiretos podem estar associados, como hidrâmnios, hidrósia fetal, derrame pleural. Devem ser considerados outros diagnósticos diferenciais como a malformação adenomatóide cística ou quisto broncogénico.

O diagnóstico definitivo pós-natal realiza-se por angiografia-TC ou RMN, onde se confirma a vascularização sistémica da lesão pulmonar sequestrada.

Objectivos

Descrever diagnóstico pré-natal de sequestro pulmonar.

Metodologia

Os dados clínicos foram obtidos a partir da plataforma S. Clínico.

Resultados e Conclusões

Grávida de 40 anos, 3G 1P (1 cesariana) 1 IMG (trissomia 21). Diabetes gestacional, com diagnóstico às 24 semanas, controlada com insulina.

Realizou ecografia morfológica às 20 semanas e 4 dias, tendo-se evidenciado uma lesão hiperecogénica, localizada ao nível do lobo inferior do pulmão esquerdo, com cerca de 31x24x34mm. Usando o doppler, constatou-se a vascularização da lesão por um vaso proveniente da aorta, reforçando a hipótese diagnóstica de sequestro pulmonar. Realizou RMN fetal às 36 semanas e 6 dias, que foi inconclusiva no estabelecimento de diagnóstico definitivo.

Dado os antecedentes de cesariana prévia, agendou-se parto por cesariana para as 39 semanas e 1 dia, que decorreu sem intercorrências. Nasceu um recém-nascido do sexo masculino, 3280 gr e índice de APGAR 9/10/10. Alta para o domicílio ao 4º dia de vida. Realizou ecografia e angiografia-TC pós-natal, com confirmação diagnóstica. Atualmente, encontra-se clinicamente bem, aguardando tratamento cirúrgico.

Assim, na presença de uma lesão pulmonar de etiologia incerta, o uso de doppler na ecografia torna-se essencial para o diagnóstico diferencial. O achado de uma vascularização independente, habitualmente proveniente da aorta, permite estabelecer o diagnóstico de sequestro pulmonar.

Palavras-chave : Sequestro Pulmonar, Doppler



Imagem em DPN

PO - (22702) - SITUS INVERSUS - RELATO DE UM CASO CLÍNICO COM DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

Catarina Ferreira¹; Cláudia Pinto¹; Elsa Pereira¹; Diogo Ferreira Cunha¹

¹ - Hospital Senhora da Oliveira, Guimarães

Introdução

O *Situs Inversus* (SI) é uma condição caracterizada pela transposição sagital de todos os órgãos torácicos e abdominais, associada à dextrocardia. Cerca de 5% dos pacientes podem apresentar alguma malformação cardíaca, sendo a transposição dos grandes vasos a mais comum. Em até 25% dos casos pode estar associado à Síndrome de Kartagener (subtipo de discinesia ciliar primária).

Objectivos

Descrição de um caso clínico de *Situs Inversus* com diagnóstico pré-natal.

Metodologia

Consulta das bases de dados Astraia® e ObsCare®.

Resultados e Conclusões

Grávida de 36 anos, G2P1, sem antecedentes pessoais de relevo. Rastreio combinado com risco *borderline* para trissomia 21 (1:625) e translucência da nuca inferior ao percentil 95.

Na ecografia morfológica foi levantada a hipótese diagnóstica de *situs inversus* com presença de comunicação interventricular, sem outras alterações estruturais objetivadas.

Foi efetuado exame invasivo para realização de *microarray*-CGH e painel NGS de Heterotaxia: perfil genómico feminino, sem deteção de alterações do número de cópias (CNVs) e sem deteção de variantes patogénicas ou de significado clínico incerto nos genes estudados. Foram realizados ecocardiogramas fetais seriados que confirmaram a presença de dextrocardia com pequena comunicação interventricular membranosa.

Parto eutócico às 39 semanas e subsequente rastreio de cardiopatias congénitas sem alterações.

Realização de ecocardiograma neonatal, aos 6 e 12 meses que comprovaram os achados pré-natais. História de 2 episódios de bronquiolite no primeiro ano de vida, com necessidade de realização de cinesiterapia respiratória desde então. Neste momento, em estudo na consulta de Pneumologia por suspeita de discinesia ciliar primária, aguardando a realização de broncofibroscopia.

Embora muitos pacientes com SI não apresentem sintomas, o conhecimento da sua existência é de extrema importância dada a sua associação a malformações cardíacas e principalmente à Síndrome de Kartagener. Estas patologias associadas salientam a importância do seu diagnóstico precoce, por forma a melhorar o acompanhamento destes pacientes e garantir uma melhor qualidade de vida.

Palavras-chave : situs inversus, diagnóstico pré-natal, malformação cardíaca, Síndrome Kartagener, discinesia ciliar primária,



Gravidez Múltipla

PO - (22705) - A IGUALDADE DISCORDANTE NA GRAVIDEZ MONOCORIÓNICA

Ines Mesquita¹; Carolina Canha¹; Nuno Pereira¹; Isabel Cerveira¹; Carolina Ferreira¹
1 - Centro Hospitalar Tondela Viseu

Introdução

Nas gestações monocoriónicas os fetos são geneticamente iguais, sendo muito raro existir discrepância anatómica. A Restrição do crescimento fetal seletiva (RCFs) e a Síndrome de Transfusão Feto-fetal (STFF) são complicações da gravidez monocoriónica, cujo diagnóstico diferencial é por vezes um desafio.

Objectivos

Ilustrar as dificuldades no diagnóstico diferencial das complicações da monocorionicidade

Metodologia

Descrição de caso

Resultados e Conclusões

29 anos, primigesta, gravidez espontânea. Na ecografia de 1ºT, às 12s+2d foi detetada uma gestação gemelar monocoriónica biamniótica, em que o feto 1 (F1) apresentava uma TN>P99, hidrósia fetal e onfalocelo; com feto 2 (F2) morfologicamente normal, TN normal e aparente inserção do cordão umbilical na membrana inter-amniótica. Apresentavam discrepância de CRL e de líquido amniótico (sendo superior no F1), bexigas visíveis em ambos os fetos. Nesse contexto, colocou-se a hipótese de cromossomopatia ou STFF precoce.

Às 16 semanas, o F1 apresentava hidrâmnios, resolução do onfalocelo e da hidrósia; e o F2 oligoâmnios, bexiga não visível, fluxo da artéria umbilical ausente, tendo-se assumido a hipótese de STFF estadio III. Foi encaminhada para eventual terapêutica com laser em Centro de terapia fetal, que não chegou a realizar.

Às 18 semanas verificou-se discrepância de 29% dos pesos e sequência hidrâmnios- oligoâmnios, com ambas as bexigas visíveis, compatível com STFF estadio I ou RCFs do F2 (este com inserção velamentosa do cordão).

Às 21 semanas, apresentavam discrepância de pesos >40% (RCFs tipo I do F2) e sem critérios de STFF. Realizada amniocentese que revelou ganho intersticial na 22q11.23. Manteve avaliação ecográfica seriada sem critério para STFF.

Às 33 semanas, F1 com EPF no P50-75 com Doppler normal. F2 com EPF<P3 com Doppler umbilical normal mas IP ACM e ICP<p5.

Foi decidida cesariana às 34s, F1 com 2365g e F2 com 1490g. As complicações da monocorionicidade são muitas vezes desafiantes, podendo coexistir, dificultando o diagnóstico diferencial e suas opções terapêuticas.

Palavras-chave : Gestação monocoriónica, Síndrome de Transfusão Feto-Fetal, Restrição do Crescimento Fetal Seletiva

Imagem em DPN

PO - (22706) - AGENESIA DO DUCTUS VENOSO: CASO CLÍNICO

Inês Mesquita¹; Carolina Canha¹; Nuno Pereira¹; Carolina Ferreira¹

1 - Centro Hospitalar Tondela-Viseu

Introdução

O ductus venoso (DV) é um vaso sanguíneo fetal que desvia o sangue oxigenado da veia umbilical para a aurícula direita. A falta de "anastomoses críticas" entre o sistema venoso portal e umbilical e o sistema venoso hepático-sistêmico resulta na agenesia do ductus venoso (ADV) e no desvio do sangue umbilical através de um vaso aberrante. Estima-se que a ADV tenha uma prevalência 1 em 2532 casos.

O estudo Doppler pulsado do DV às 11-13+6 semanas é um marcador ecográfico para cardiopatias e aneuploidias, fazendo parte da avaliação ecográfica do primeiro trimestre.

Objectivos

Relato de caso clínico com diagnóstico de ADV na ecografia do primeiro trimestre realçando a sua relevância.

Metodologia

Descrição de caso clínico

Resultados e Conclusões

Gestante com 29 anos de idade, G3P1A1. Realizada ecografia do primeiro trimestre às 12s+4d, que revelou translusência da nuca 3,22 mm (>p95), osso nasal presente, cordão com três vasos, avaliação da válvula tricúspide normal e aquando da tentativa de avaliação Doppler do Ductus venoso, foi constatada a sua ausência. Restante ecoanatomia normal. O risco combinado foi de 1:3 para trissomia 21, pelo que foi realizada biópsia das vilosidades coriônicas que revelou cariótipo 47XY, +21. Após consulta de Aconselhamento, o casal optou por interrupção médica da gravidez que decorreu sem intercorrências.

Apesar do DV ser um marcador adicional, a sua inclusão no cálculo do risco combinado melhora a taxa de deteção de aneuploidias e diminui a taxa de falsos positivos. A ADV associa-se a aneuploidias em cerca de 40% dos casos e aumenta significativamente o risco de cardiopatia, pelo que o diagnóstico, apesar de difícil, será fundamental para a correta avaliação de risco e aconselhamento atempado.

Palavras-chave : Agenesia Ductus venoso



Genética em DPN

PO - (22707) - RETRATO DA DISSOMIA UNIPARENTAL DO CROMOSSOMA 1

Liliana Perpétuo¹; Margarida Meira De Carvalho¹; Isabel Santos¹; Ana Paula Ferreira¹; Ana Paula Santos¹; Joaquim Fonseca¹

1 - Hospital Professor Dr. Fernando Fonseca

Introdução

A dissomia uniparental ocorre quando um indivíduo recebe duas cópias de um [cromossoma](#) ou parte de um cromossoma de um dos progenitores, estando ausente a cópia correspondente do outro progenitor. Este evento não se traduz necessariamente em patologia uma vez que não ocorre perda nem ganho de material cromossómico. Contudo, em alguns casos pode resultar em doença devido a fenómenos de imprinting.

Objectivos

Identificar as implicações da dissomia uniparental do cromossoma 1

Metodologia

Descrição de um caso clínico em conjugação com uma breve revisão da literatura

Resultados e Conclusões

Uma grávida de 23 anos saudável e sem hábitos toxicofílicos iniciou seguimento no Departamento de Diagnóstico Pré-Natal por alterações na ecografia morfológica. O feto apresentava um perímetro cefálico inferior ao percentil 5, perfil achatado e hipoplasia da mandíbula.

A ressonância magnética fetal revelou lisencefalia.

A grávida realizou amniocentese. No microarray foi identificado um elevado número de extensas regiões genómicas do cromossoma 1 com presença de homozigotia, abrangendo mais de 50% do cromossoma podendo estar associada a eventos de dissomia uniparental.

O estudo serológico, incluindo pesquisa de vírus zika, foi negativo.

O parto ocorreu às 40 semanas de gestação. O recém-nascido, do sexo masculino, nasceu com 1930g, 46 cm de comprimento e 26 cm de perímetro cefálico. Para além da microcefalia, apresentava uma fâcies peculiar. Aos 7 meses foi referenciado a consulta de desenvolvimento por atraso psico-motor e está a aguardar consulta de genética.

Até à data não foi estabelecido nenhum fenótipo específico da dissomia uniparental do cromossoma 1, estando descritos na literatura indivíduos com manifestações clínicas distintas incluindo baixa estatura, hipotonia, alterações esqueléticas e perturbações do desenvolvimento.

A microcefalia poderá também enquadrar-se nas manifestações da dissomia uniparental do cromossoma 1

Palavras-chave : cromossoma, dissomia uniparental, fenotipo, microcefalia, microarray



Genética em DPN

PO - (22708) - BALACEND TRANSLOCATIONS POOR OUTCOMES IN PRE AND POST-NATAL SET: A CASE REPORT

Francisca Ferreira De Almeida¹; Luísa Ferreira²; Isabel Serra Nunes^{3,4}; Ana Rita Soares^{3,4}; Natália Tkachenko^{3,4}

1 - Centro Hospitalar Trás-Os-Montes e Alto Douro; 2 - Centro Hospitalar Universitário do Porto - Centro Materno-Infantil do Norte; 3 - Serviço de Genética Médica, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 4 - Unidade Multidisciplinar Investigação Biomédica, Instituto de Ciências Abel Salazar, Universidade do Porto.

Introdução

As translocações recíprocas equilibradas são anomalias cromossómicas presentes em mais de 0.1% da população. Um portador desta anomalia tem risco aumentado de abortamentos espontâneos, de descendência com patologia (criança com síndrome polimalformativa e/ou perturbação do desenvolvimento intelectual), podendo também ter descendência sem patologia com cariótipo normal ou com translocação recíproca equilibrada (igual à do progenitor portador).

Objectivos

Descrição de caso clínico.

Metodologia

Pesquisa no processo clínico eletrónico e S. Clínico.

Resultados e Conclusões

Grávida de 30 anos, 2G1P (parto eutócico), portadora de translocação recíproca e equilibrada dos cromossomas 3 e 5, cariótipo 46,XX,t(3;5)(p26.2;p15.2). A primeira gravidez decorreu sem intercorrências, apenas com suspeita de ambiguidade genital na ecografia do 3ºT. Na observação perinatal do primeiro filho do casal foi observada dismorfia facial ligeira, choro agudo e peculiar e genitais ambíguos. Foi iniciado o estudo e seguimento do casal, não consanguíneo, na consulta de Genética Médica, tendo sido feito o diagnóstico de síndrome de *Cri-du-Chat* e síndrome da duplicação 3pter, traduzido no cariótipo 46,XY,der(5)t(3;5)(p26.2;p15.2) no primeiro filho do casal. Após nova gravidez espontânea, com rastreio combinado, ecografias do 1ºT e morfológica precoce sem alterações, o casal optou pela realização de estudo citogenético fetal através de amniocentese, o qual revelou: cariótipo fetal 46,XX,der(3)t(3;5)(p26.2;p15.2)mat, confirmado por FISH e MLPA; array fetal arr[GRCh38] 3p26.3p25.3 (20214_9329707)x1, 5p15.33p15.1 (113462_16307710)x3, compatível com o cariótipo. Apesar de existirem poucos casos na literatura compatíveis com a duplicação 5p15.33p15.1, tendo esta sido classificada como de significado incerto, a deleção terminal 3p26p25.3 foi classificada como patogénica, e está associada a atraso global do desenvolvimento/perturbação do desenvolvimento intelectual e dismorfia facial, sem alterações detetáveis por ecografia fetal. Após esclarecimento, o casal optou pela interrupção médica da atual gravidez e diagnóstico genético pré-implantatório numa futura gravidez, dado que os maus desfechos causados por esta ligeira translocação são detetados através de estudo genético.

Palavras-chave : Translocações equilibradas; Estudo genético

Genética em DPN

PO - (22714) - DESAFIOS DIAGNÓSTICOS NA ATRESIA INTESTINAL PRÉ-NATAL: UM CASO INCOMUM DE FALSO POSITIVO NO RASTREIO BIOQUÍMICO NEONATAL E VARIABILIDADE FENOTÍPICA ASSOCIADA À ANEMIA DE FANCONI

Diogo Fernandes Da Rocha¹; Carla Ramalho^{2,3,4}; Tiago Magalhães^{3,5}; Mariana Santos Dias⁶; Susana Guimarães⁷; Ana Grangeia^{1,3}

1 - Serviço de Genética Médica, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2 - Serviço de Obstetrícia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 3 - Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 4 - i3s – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Porto, Portugal; 5 - Serviço de Neonatologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 6 - Serviço de Cirurgia Pediátrica, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 7 - Serviço de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal

Introdução

A atresia/estenose intestinal refere-se a uma anomalia congénita em que existe obstrução completa ou parcial de parte do intestino. Nalguns casos, estas anomalias podem associar-se a resultados falso-positivos no rastreio bioquímico neonatal, criando desafios no esclarecimento etiológico que exigem uma marcha diagnóstica mais cuidadosa.

Objectivos

Apresentação de um caso de obstrução intestinal que demonstra essa dificuldade de abordagem.

Metodologia

Grávida primigesta, referenciada ao Centro de diagnóstico pré-natal do CHUSJ às 29 semanas por obstrução intestinal. Na ecografia morfológica foi detetada dilatação gástrica e às 25 semanas dupla bolha sugestiva de obstrução intestinal alta (estenose/atresia duodeno-jejunal). O estudo cromossómico por hibridização genómica comparativa revelou uma constituição cromossómica normal para um feto do sexo masculino. Teve rutura prematura de membranas às 30 semanas tendo o parto ocorrido às 33 semanas. O recém-nascido foi submetido a duodenojejunostomia no primeiro dia de vida. O rastreio bioquímico neonatal evidenciou um valor elevado de tripsina imunorreativa em duas amostras consecutivas. O recém-nascido faleceu ao 35º dia de vida, com um quadro de falência multissistémica associado a encefalopatia hipóxico-isquémica, lesão renal aguda e colestase não-hepática.

Resultados e Conclusões

Considerando o rastreio bioquímico neonatal positivo para fibrose quística, foi requerida pesquisa das variantes mais frequentes no gene *CFTR*, a qual foi negativa. Durante o internamento foi realizado painel NGS para colestase que revelou a presença da condição benigna de síndrome de Gilbert. A reavaliação dos dados de sequenciação para o exoma clínico identificou em homozigotia a variante patogénica c.295C>T, p.(Gln99*), no gene *FANCA*, compatível com o diagnóstico de anemia de Fanconi (MIM #227650). Este caso ressalta a importância de se considerarem também as doenças genéticas como causa de apresentações clínicas menos frequentes e de se promover uma discussão multidisciplinar.

Palavras-chave : Anemia de Fanconi, Atresia intestinal, Variabilidade fenotípica, Colestase não-hepática

Genética em DPN

PO - (22716) - APRESENTAÇÃO PRÉ-NATAL DE CONDRODISPLASIA PUNCTATA: QUANDO SUSPEITAR DO DIAGNÓSTICO

Rita Quental¹; Catarina Rosas²; Miguel Branco³; Eulália Galhano³; Lina Ramos²; Fabiana Ramos²
1 - Serviço de Genética, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2 - Serviço de Genética, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3 - Centro de Diagnóstico Pré-natal, Maternidade Bissaya Barreto, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introdução

Introdução: A condrodisplasia punctata (CDP) é um grupo de displasias ósseas, clínica e geneticamente heterogéneo, caracterizado por calcificações puntiformes da cartilagem (principalmente epifisárias), frequentemente associadas a encurtamento dos membros e outras anomalias.

Objectivos

Objectivos: Apresentar a experiência do Centro de Diagnóstico Pré-Natal no diagnóstico de CDP e realçar as alterações ecográficas mais relevantes.

Metodologia: Descrição das características ecográficas de três fetos com CDP, bem como os achados correspondentes da autópsia, estudo radiológico e genético.

Resultados e Conclusões

Resultados: Caso 1: feto do sexo masculino com achatamento do terço médio da face, ossos longos curtos, retificação vertebral e calcificação precoce do trocânter, detetadas na ecografia do 2º trimestre. A autópsia e estudo radiológico revelaram também calcificações puntiformes da coluna vertebral e braquidactilia. O estudo genético identificou uma deleção em Xp22.33, envolvendo o gene *ARSE*, associado a CDP braquitelefalângica. Caso 2: feto do sexo feminino com fémur e úmero curtos, e com ossificação atípica dos polos proximais (pontuado epifisário) na ecografia do 2ºT, achados confirmados posteriormente na autópsia e estudo radiológico. A análise genética identificou uma variante provavelmente patogénica no gene *EBP*, associado a CDP ligada ao X dominante. Caso 3: feto de sexo feminino, cuja ecografia do 1ºT revelou translucência da nuca aumentada, ducto venoso com onda A invertida, artéria umbilical única e cardiopatia. Às 22 semanas foi detetado higroma quístico, micrognatia, escoliose, tórax estreito, fémur direito curto e úmero com ossificação anómala da epífise proximal. A autópsia e estudo imagiológico confirmaram estes achados e mostraram ainda membros curtos e assimétricos e várias calcificações puntiformes. O estudo genético detetou uma variante provavelmente patogénica no gene *EBP*.

Conclusões: As calcificações puntiformes, o encurtamento dos ossos longos, e o achatamento da face, são características que devem fazer suspeitar de CDP. O estudo genético é importante para confirmar o diagnóstico e orientar o aconselhamento genético às famílias.

Palavras-chave : Condrodisplasia punctata, EBP, ARSE



Genética em DPN

PO - (22717) - SÍNDROME DE MILLER-DIEKER - IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

Ana Rita Morais¹; Sara Correia¹; Maria Lopes De Almeida²; Valentina Ribeiro³; Diogo Ferreira Cunha¹; Elsa Pereira¹

1 - Serviço de Ginecologia e Obstetrícia do Hospital Senhora da Oliveira – Guimarães; 2 - Serviço de Genética Médica do Hospital de Braga, Consulta de Genética Médica do Hospital Senhora da Oliveira – Guimarães, Diretora Clínica do laboratório Genetyca-ICM, Atrys, Porto; 3 - Serviço de Imagiologia do Hospital Senhora da Oliveira – Guimarães

Introdução

A Síndrome de Miller-Dieker (SMD) corresponde a uma anomalia cromossómica rara. Trata-se de uma deleção do cromossoma 17, na região 17p13.3., uma área associada a grande instabilidade genómica, estando comumente associadas a comprometimento do neurodesenvolvimento. A SMD manifesta-se essencialmente pela presença de lisencefalia e dismorfias craniofaciais.

Objectivos

Através de um caso clínico, evidenciar a importância da ecografia obstétrica no diagnóstico de síndromes genéticas.

Metodologia

Informação clínica disponível nas bases de dados Astraia® e Obscare®.

Resultados e Conclusões

Grávida de 41 anos, primigesta, com antecedentes de depressão e diabetes gestacional.

Ecografia do 1º trimestre com translucência da nuca abaixo do percentil 95 e rastreio combinado de aneuploidias com risco reduzido, tendo recusado amniocentese ou pesquisa de aneuploidias em DNA fetal livre no sangue materno por idade materna.

Ecografia do 2º trimestre com identificação de disgenesia do corpo caloso, ventriculomegalia esquerda ligeira (10,2 mm) e rins hiperecogénicos.

RMN cerebral fetal (23s+1d) que corroborou os achados ecográficos cerebrais.

Decidido em reunião multidisciplinar de DPN realização de ecografia selectiva pelas 25s, onde adicionalmente se observou aplanamento da fissura de Sylvius. Realização de nova RMN cerebral fetal pelas 25s+3d, que confirmou a presença de lisencefalia.

Estudo molecular por *microarray*-CGH revelou (25s+1d) deleção de 3Mb no braço curto do cromossoma 17(região 17p13.3), abrangendo vários genes, incluindo YWHAE e PAFAH1B1, associada à Síndrome de Miller-Dieker.

O casal solicitou interrupção médica da gravidez (IMG).

Concluindo, o caso descrito realça a importância do envolvimento de uma equipa multidisciplinar em DPN, por forma a se conseguir alcançar o diagnóstico oportuno de doenças genéticas raras.

Palavras-chave : Síndrome de Miller-Dieker, Síndromes Genéticas, Equipa multidisciplinar



Genética em DPN

PO - (22722) - TÉCNICAS INVASIVAS DE DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL - REVISÃO DE 4 ANOS

Joana Amado Rodrigues¹; Ana Luísa Coutinho¹; Ana Rita Martins¹; Diana C. Almeida¹; Vera Mourinha¹; Ângela Ferreira¹

1 - Centro Hospitalar Universitário do Algarve - Unidade de Faro

Introdução

As técnicas invasivas mais utilizadas em diagnóstico pré-natal (DPN) são a amniocentese e a biópsia de vilosidades coriônicas (BVC). Ambas são seguras, com risco de aborto semelhante (entre 0,1 e 0,3%). A BVC permite um diagnóstico mais precoce.

Objectivos

Avaliar as indicações e complicações associadas às técnicas invasivas de DPN no Centro Hospitalar do Algarve (CHUA) – Unidade de Faro.

Metodologia

Estudo retrospectivo que incluiu grávidas que realizaram amniocentese ou BVC entre 2019 e 2022 no CHUA - Unidade de Faro. A partir dos registos clínicos, foram recolhidos dados demográficos, indicações para exame, idade gestacional, resultados e complicações.

Resultados e Conclusões

Foram incluídas 393 grávidas. A idade materna mediana foi de 37 anos (15 anos - 47 anos). Efetuaram-se 106 BVC e 287 amniocenteses. As BVC realizaram-se entre as 11 e as 14 semanas de gestação. 91,99% das amniocenteses foram realizadas no segundo trimestre. A principal indicação foram alterações ecográficas (30,53%). Outras indicações foram: risco aumentado de aneuploidias no rastreio de primeiro trimestre (20,10%), idade materna (18,07%), morte fetal intra-uterina (7,12%), patologia genética familiar (5,09%), antecedentes obstétricos maternos (4,58%), DNA fetal alterado (4,58%), restrição de crescimento fetal precoce (3,31%), idade materna e risco intermédio de aneuploidias (3,05%) ou suspeita de infeção fetal (2,55%). Os resultados foram normais em 80,92%. Registaram-se 3 estudos inconclusivos, 2 após BVC. As principais alterações cromossómicas foram as trissomias 21 (7,35%) e 18 (3,31%). 99,23% dos procedimentos decorreram sem complicações. Em 0,76% registaram-se: hemorragia auto-limitada (0,25%), rotura de membranas (0,25%) e aborto (0,25%) - todas após amniocentese.

A amniocentese e a BVC são técnicas seguras, sendo essenciais para o DPN e orientação do seguimento da restante gestação. No entanto, não são isentas de risco, verificando-se um risco de aborto de 0,25%, em concordância com a literatura atual. Como tal, devem ser realizadas apenas se indicado.

Palavras-chave : amniocentese, biópsia de vilosidades coriônicas, complicações



Imagem em DPN

PO - (22723) - HÉRNIA DO CORDÃO UMBILICAL – UM CASO CLÍNICO

Ana Martins¹; Joana Rodrigues¹; Ana Edral¹; Ângela Ferreira¹; Ana Silva¹

1 - Centro Hospitalar Universitário do Algarve - Unidade de Faro

Introdução

Os defeitos congénitos da parede abdominal englobam a gastrosquisis, o onfalocelo e a hérnia do cordão umbilical. A hérnia do cordão umbilical corresponde à entidade menos frequente, com uma incidência estimada de 1 em cada 5000 recém-nascidos.

Objectivos

Descrição de um caso clínico atípico ocorrido em julho de 2023 no Centro Hospitalar Universitário do Algarve – Unidade de Faro, e revisão da literatura referente a hérnia do cordão umbilical.

Metodologia

Acompanhamento do caso ao longo do internamento e através da consulta do processo clínico. A pesquisa bibliográfica foi realizada com recurso à plataforma PubMed.

Resultados e Conclusões

O presente caso clínico descreve a filha de uma utente com 24 anos, previamente nulípara, sem antecedentes pessoais ou familiares de relevo. Gravidez vigiada nos Cuidados de Saúde Primários e ecografias pré-natais sem malformações fetais aparentes. Internada às 38 semanas de idade gestacional para indução do trabalho de parto por oligoâmnios. Parto eutócico no dia seguinte, recém-nascido do sexo feminino, com 3325 gramas. Após expulsão, constatado cordão umbilical de grandes dimensões, cuja geleia envolvia uma massa esferoidal compatível com ansa intestinal. Clampagem distal do cordão umbilical e internamento na Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais por suspeita de onfalocelo. Redução cirúrgica em D2 de vida, sem intercorrências. Diagnóstico pós-operatório de hérnia do cordão umbilical. Alta em D7 de vida.

A hérnia do cordão umbilical é um fenómeno raro, com prognóstico favorável após redução cirúrgica. A sua divulgação entre profissionais de saúde é importante para prevenir erros no diagnóstico diferencial, ansiedade parental e lesão intestinal inadvertida durante a clampagem do cordão no momento do parto. O diagnóstico pré-natal não foi possível, o que sugere que, neste caso, o crescimento da hérnia possa ter ocorrido predominantemente no terceiro trimestre.

Palavras-chave : Hérnia do cordão umbilical, Onfalocelo



Gravidez Múltipla

PO - (22724) - MALFORMAÇÕES FETAIS DISCORDANTES EM GÉMEOS: QUAL SERÁ A MELHOR ABORDAGEM?

Beatriz Ferro¹; Daniela Albuquerque¹; Luísa Cunha Silva²; Filipa Marques¹; Filipa Nunes¹; Luís Abreu¹; Fabiana Ramos^{1,3}; Isabel Santos-Silva⁴; Eulália Galhano¹; Miguel Branco¹

1 - Centro de Diagnóstico Pré-natal, Maternidade Bissaya Barreto, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2 - Serviço de Ginecologia e Obstetria - ULSAM; 3 - Serviço de Genética Médica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 4 - Serviço de Obstetria B, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução

As malformações congénitas são mais comuns em gémeos e, geralmente, apenas um dos gémeos é afetado. A incidência é estimada em 1:17 para bicoriónicas, 1:10 para monocoriónicas e 1:5 para monoamnióticas. Em casos de malformações fetais discordantes são levantados conflitos éticos e de orientação.

Objectivos Análise dos casos de gestações gemelares em que houve a suspeita de uma malformação ou cromossomopatia discordantes entre os gémeos, nomeadamente tipo de malformação, investigação, orientação e *outcome*.

Metodologia

Estudo retrospectivo que incluiu todos os casos referenciados ao centro de Diagnóstico Pré-Natal de um hospital terciário, de janeiro de 2006 a dezembro de 2022 (n=75). Foram excluídos casos de síndrome de transfusão feto-fetal e discrepância de crescimento.

Resultados e Conclusões Foram incluídas 76 grávidas, das quais 56% (n=42) eram nulíparas e com uma idade mediana de 35 anos (19-44).

Relativamente à corionicidade, 2,7% (n=2) eram monocoriónicas monoamnióticas, 25,3% (n=19) monocoriónicas biamnióticas, 70,7% (n=53) bicoriónicas biamnióticas e 1,3% (n=1) trigemelar bicoriónica triamniótica. Em 25,3% (n=19) dos casos as gestações foram obtidas por técnicas de procriação medicamente assistida.

A idade gestacional mediana de deteção foi de 19 semanas (11-31). As principais malformações associadas foram: cardíacas em 29,3% (n=22), SNC em 24% (n=18), trato urogenital em 20% (n=15), extremidades em 14,7% (n=11) e face em 12% (n=9).

Foi realizado exame invasivo em 64% (n=48) dos casos, na maioria amniocentese (77,1%). Foram detetadas alterações em 27,1% (n=13), destacando 6 casos de T21, 2 de T13, 1 de T18.

Foi pedido feticídio seletivo em 20% (n=15) com 22 semanas (12-32) e IMG de ambos os fetos em dois casos. Foi registada apenas uma complicação de um aborto às 22 semanas após feticídio seletivo.

Em conclusão, é fundamental haver uma conduta individualizada tendo em conta a corionicidade e o prognóstico das malformações associadas. Nesta amostra, o feticídio seletivo mostrou ser uma opção segura.

Palavras-chave : Malformações fetais, Discordantes, Gemelares



Imagem em DPN

PO - (22729) - CHAOS (CONGENITAL HIGH AIRWAY OBSTRUCTION SYNDROME) COMO SINAL ECOGRÁFICO DE SÍNDROME DE FRASER

Mariana Leal¹; Márcia Marinho¹; Margarida Neves Da Silva¹; Ana Olívia Sousa¹; Cristina Godinho¹; Rosete Nogueira^{2,3}; Conceição Brito¹

1 - Serviço de Ginecologia e Obstetrícia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia-Espinho, Porto, Portugal; 2 - School of Medicine and Life and Health Sciences Research Institute (ICVS) and ICVS/3B's - PT Government Associate Laboratory, Universidade do Minho, Braga, Portugal; 3 - Laboratório de Anatomia Patológica e Patologia Embriofetal, CGC, Unilabs, Porto, Portugal

Introdução

As malformações obstrutivas das vias aéreas, nomeadamente CHAOS cursam com obstrução da árvore traqueobrônquica (estenose/atrésia laríngea ou traqueal) e hiperdistensão pulmonar, causando um compromisso do retorno venoso e, conseqüentemente, hidrôpsia fetal.

Objectivos

Revisão de um caso clínico.

Metodologia

Análise retrospectiva e narrativa de dados clínicos.

Resultados e Conclusões

Grávida de 27 anos, 2G1P, Paquistanesa (casal consanguíneo), sem vigilância prévia da gravidez, com amenorreia de 24+1 semanas, recorreu ao Serviço de Urgência por percepção de perda hemática vaginal, associada a dor abdominal em cólica nos quadrantes inferiores. Encontrava-se hemodinamicamente estável e o exame objetivo não revelou alterações. Ecograficamente, apresentava um feto com perímetro cefálico compatível com a amenorreia, ascite de grande volume, hiperecogenicidade do parênquima pulmonar, broncograma aéreo, hemidiafragmas côncavos e anidramnios. Assim, foi referenciada com urgência ao setor de diagnóstico pré-natal, onde se confirmaram as alterações sugestivas de CHAOS (parênquima pulmonar hiperecogénico de dimensões aumentadas, broncograma aéreo e diafragma côncavo), anidramnios, ascite e derrame pleural, não tendo sido possível a identificação dos rins e da bexiga preenchida. O feto apresentava postura fixa, com membros em flexão e pé equinovarus. Atendendo ao prognóstico fetal, foi solicitada interrupção médica da gravidez e realizada cardiocentese para inativação fetal e obtenção de material genético para array cgh, cujo resultado foi normal. Após esvaziamento uterino, macroscopicamente observou-se um feto do sexo masculino com 1165g, criptofthalmia, displasia frontonasal, pavilhões auriculares de implantação baixa, sindactilia, edema do tronco e membros, mãos e pés achatados e em flexão, e pé equinovarus. A autópsia revelou agenesia renal e ureteral esquerda, displasia renal direita e atresia laríngea, reunindo critérios a favor de Síndrome de Fraser. À data, encontra-se em curso a sequenciação de genes implicados neste síndrome (FRAS1, FREM2, GRIP1). Este caso enfatiza a importância da integração dos achados ecográficos, nomeadamente das malformações obstrutivas das vias aéreas no diagnóstico de síndromes genéticas.

Palavras-chave : CHAOS, Síndrome de Fraser



Imagem em DPN

PO - (22730) - DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE TRISSOMIA 21: UM ESTUDO RETROSPECTIVO

Sara Martins Rocha¹; Rita Costa Gaspar¹; Joana Pinto Teles¹; Sara Costa¹; Sandra Lemos¹; Maria Boia¹; Maria José Almeida¹; Sara Neto¹

1 - Centro Hospitalar do Baixo Vouga, Aveiro

Introdução

A trissomia 21 (T21) é a aneuploidia autossómica mais frequente. Os métodos de rastreio não invasivos são importantes para seleccionar grávidas de maior risco para aneuploidias, a quem devem ser oferecidos meios invasivos, essenciais para o diagnóstico e aconselhamento genético adequado.

Objectivos

Analisar linha de diagnóstico pré-natal de T21.

Metodologia

Análise retrospectiva de casos com diagnóstico confirmado de T21, estudados na consulta de diagnóstico pré-natal (DPN) do Centro Hospitalar do Baixo Vouga entre janeiro de 2020 e agosto de 2023.

Resultados e Conclusões

Foram identificados 26 casos de T21 (em 6035 partos). 21 casos foram diagnosticados no primeiro trimestre (1T) e 5 diagnosticados no segundo trimestre (2T), por início tardio da vigilância da gravidez. Das grávidas estudadas, 88.5% tinham 35 anos ou mais, todas sem história pessoal/familiar de T21. O principal motivo de referência à consulta de DPN foi a positividade do rastreio combinado no 1T (17/21) e do rastreio ecográfico no 2T (3/5). O rastreio ecográfico do 1T revelou alterações em 85.7% dos fetos, sendo a translucência da nuca superior ao percentil 95 a mais frequente (11/21), seguida da ausência/hipoplasia do osso nasal (8/21 das avaliações). Relativamente aos diagnósticos no 2T, 3/5 das ecografias revelaram presença marcadores de aneuploidias (osso nasal hipoplásico e ossos longos no percentil 5) e 2/5 não apresentavam alterações. Foi realizado teste não invasivo em 30.8% (8/26) dos casos, com resultado de risco aumentado para T21 em 100% das análises. A suspeita de diagnóstico de T21 foi confirmada por cariótipo fetal, obtido através de biópsia de vilosidades coriónicas e amniocenteses em 30.8% (n=8) e 69.2% (n=18), respetivamente. A maioria das grávidas (80,8%) optou por interromper a gravidez, tendo-se verificado 4 partos de termo.

Conclusões. O rastreio pré-natal de T21 é fundamental e a ecografia revela-se importante pela capacidade de deteção de marcadores de aneuploidias, seleccionando grávidas para estudo adicional.



Imagem em DPN

PO - (22732) - SÍNDROME DA HIPOPLASIA DAS CAVIDADES ESQUERDAS – A IMPORTÂNCIA DA AVALIAÇÃO CARDÍACA NO 1º TRIMESTRE

Inês Monteiro Brás¹; Beatriz Sousa Ferreira¹; Mário Moura¹; Cristina Alves¹; Patrícia Correia¹; Osvaldo Moutinho¹

1 - Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução

A ecografia do 1º trimestre é fundamental na avaliação inicial da gravidez. Nas últimas décadas, devido aos avanços tecnológicos e à melhor qualidade das imagens ecográficas, esta ecografia possibilita uma avaliação precoce e cada vez mais detalhada da morfologia fetal.

Objectivos

O objetivo deste trabalho foi demonstrar a necessidade de avaliação ecográfica cardíaca precoce com base num caso clínico.

Metodologia

Análise do processo clínico informático.

Resultados e Conclusões

Caso Clínico:

Grávida de 34 anos, saudável, G3P1, antecedentes de um aborto do 1º trimestre e de uma gravidez sem intercorrências.

Realizou a ecografia do 1º trimestre no Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, com 12 semanas e 6 dias, tendo-se suspeitado de uma cardiopatia estrutural por visualização de apenas uma aurícula e um ventrículo. Não tinha outras anomalias estruturais ou alterações ecográficas de destaque. O rastreio combinado do 1º trimestre determinou risco reduzido de aneuploidias.

Realizou uma ecografia complementar às 15 semanas e 1 dia, tendo-se confirmado a suspeita de cardiopatia estrutural com dominância das cavidades direitas e regurgitação tricúspide. Realizou uma ecografia complementar às 15 semanas e 1 dia, tendo-se confirmado a suspeita de cardiopatia estrutural com dominância das cavidades direitas e regurgitação tricúspide. Neste contexto foi realizada amniocentese com análise FISH do cariótipo, que veio negativo para as aneuploidias, e análise FISH para o Síndrome de DiGeorge, que também foi negativo. Realizou ainda estudo cromossómico por CGH-array, que também foi normal.

Foi referenciada para ecocardiografia fetal num centro de referência de Cardiologia Pediátrica, tendo realizado às 16 semanas e 6 dias e posteriormente às 20 semanas e 6 dias de gestação, onde se confirmou o diagnóstico de cardiopatia complexa com síndrome de hipoplasia das cavidades esquerdas. Após aconselhamento, o casal optou por interrupção médica da gravidez, que realizou às 21 semanas.

Conclusão: A deteção de alterações numa fase precoce do desenvolvimento permite uma investigação mais completa e detalhada da patologia fetal, possibilitando assim uma intervenção mais atempada.

Palavras-chave : cardiopatia, ecografia, diagnóstico pré-natal



Genética em DPN

PO - (22734) - A INVESTIGAÇÃO ETIOLÓGICA DA CARDIOPATIA APARENTEMENTE ISOLADA EM PRÉ-NATAL - A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Ariana Costa Mendes^{1,2}; Lina Ramos^{1,2}; Ana Isabel Rei²; Joaquim De Sá^{1,2}; Fabiana Ramos^{1,2}
1 - Serviço de Genética Médica do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (SGM-CHUC); 2 - Centro de Diagnóstico Pré-natal do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CDPN-CHUC)

Introdução

A cardiopatia congénita clinicamente significativa afeta 1 em 200 nascimentos, podendo ser isolada ou ocorrer em contexto sindrómico. A investigação etiológica em pré-natal envolve a exclusão de doenças maternas, e a realização de estudo cromossómico em array. Nas situações isoladas, tipicamente não são feitos estudos adicionais, ao passo que na presença de outras anomalias associadas, a suspeita clínica poderá motivar outros estudos genéticos para exclusão de síndromes monogénicas.

Objectivos

Caracterização clínica, molecular e anátomo-patológica de um caso de diagnóstico pré-natal de cardiopatia aparentemente isolada.

Metodologia

Descrição de um caso com diagnóstico pré-natal ecográfico de cardiopatia e confirmação molecular por sequenciação exómica total.

Resultados e Conclusões

Grávida (G1P0) de 34 anos, referenciada à consulta de diagnóstico pré-natal por deteção ecográfica de translucência da nuca aumentada, desproporção das cavidades cardíaca e suspeita de coarctação da aorta, tendo realizado cariótipo e array-CGH em cultura de trofoblasto, sem alterações diagnósticas. Às 21 semanas de gestação, por manutenção da cardiopatia grave e presença de outras anomalias minor, optou-se pela realização de exoma em trio, com identificação de uma variante patogénica em heterozigotia no gene *TAB2*, *de novo*, estabelecendo o diagnóstico de cardiopatia congénita, tipo 2 (MIM 614980).

O estudo anátomo-patológico confirmou a presença de miocardiopatia dilatada e alterações estruturais dos grandes vasos, com identificação adicional de ligeiras malformações do hábito externo.

Embora descrita como não sindrómica, a cardiopatia congénita, tipo 2, caracteriza-se por uma grande variabilidade fenotípica, incluindo regurgitação aórtica e mitral, fibrilação atrial, baixa estatura, dismorfismos, perturbação do desenvolvimento intelectual e hiperlaxidez.

Este diagnóstico vem demonstrar que uma cardiopatia aparentemente isolada em pré-natal poderá estar inserida num contexto sindrómico, sugerindo a indicação para estudo genético mais alargado quando o estudo cromossómico é negativo.



Genética em DPN

PO - (22740) - DISCORDÂNCIA ENTRE GENÓTIPO E FENÓTIPO SEXUAL EM DPN: A PROPOSITO DE 3 CASOS CLÍNICOS

Patrícia Gomes Ferreira¹; Mariana Leal¹; Cristina Godinho¹; Conceição Brito¹

1 - Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho

Introdução

O papel da ecografia é essencial no rastreio de aneuploidias e de diferentes malformações, bem como na determinação do sexo fetal, particularmente no contexto das doenças genéticas ligadas ao X. A constatação de discordância entre genótipo e fenótipo sexual em DPN constitui um desafio clínico. As causas para a discordância são múltiplas exigindo frequentemente abordagem multidisciplinar nos casos de maior complexidade. A generalização do rastreio de aneuploidias mais frequentes com determinação do sexo fetal por DNA fetal em sangue materno (cfDNA) poderá contribuir para o aumento da deteção da discordância genótipo/fenótipo sexual fetal.

Objectivos

- Avaliar os casos de discordância genótipo/ fenótipo sexual numa Unidade de DPN.
- Refletir sobre a possibilidade de rastreio de aneuploidias por cfDNA poder revelar um número crescente destes casos.

Metodologia

Estudo retrospectivo de discordância genótipo/fenótipo sexual entre janeiro 2013 e junho 2023.

Resultados e Conclusões

No período temporal referido foram identificados 3 casos de discordância.

Todos apresentaram estudo genético pré-natal masculino e fenótipo ecográfico sugestivo de sexo feminino.

No 1º caso, feto apresentava cariótipo fetal normal masculino (46,XY) e genitália externa feminina no contexto de síndrome de insensibilidade aos androgénios.

No 2º caso, realizado cfDNA fetal às 15 semanas que foi compatível com genótipo masculino. Na ecografia do 2º trimestre, genitais externos sugestivos do sexo feminino e ausência de rim unilateral, tendo realizado *array*-cGH no líquido amniótico que identificou trissomia 15q distal e deleção 9p que podem estar associados à presença de anomalias genitais.

No 3º caso, a identificação de ARSA e foco ecogénico do VE no 3º trimestre motivou o estudo por cfDNA que foi compatível com genótipo masculino, sendo a genitália feminina. Após nascimento, na ecografia abdominal, identificou-se útero e não se visualizaram ovários. Aguarda resultado do cariótipo e o *array*-cGH.

A discordância de determinação sexual entre o genótipo e o fenótipo sexual deverá suscitar investigação adicional.

Palavras-chave : Determinação do sexo, DNA fetal, Ecografia



Imagem em DPN

PO - (22742) - AVALIAÇÃO PRECOCE DE PATOLOGIA CARDÍACA FETAL – QUAL O GRAU DE DETALHE A INVESTIR?

Diana Pereira Azevedo¹; Paulina Barbosa¹; Rita Martins¹; Cecília Marques^{1,2}; Alexandra Cadilhe^{1,2}; Luísa Cardoso¹

1 - Hospital de Braga; 2 - Unidade de Medicina Fetal e Diagnóstico Pré-Natal

Introdução

A patologia cardíaca congénita é o defeito congénito mais prevalente. Recentemente, tem sido recomendada avaliação ecográfica mais detalhada, nomeadamente dos planos do coração, no primeiro trimestre, para a identificação de patologia cardíaca precocemente.

Objectivos

Conhecer a acuidade diagnóstica no primeiro trimestre, relativa à patologia cardíaca fetal dos últimos três anos, no Hospital de Braga.

Metodologia

Identificaram-se as grávidas com alterações cardíacas fetais na ecografia do primeiro trimestre, realizada na Unidade de Diagnóstico Pré-natal do Hospital de Braga, entre 2020 e 2022, e consultaram-se os registos clínicos da respetiva gravidez e desfecho fetal/neonatal.

Resultados e Conclusões

Incluíram-se 12 grávidas com alteração no plano das 4 câmaras, na avaliação cardíaca fetal. Dos casos identificados, onde seis(50%) apresentavam regurgitação da válvula tricúspide, três(25%) ausência/hipoplasia do osso nasal, sete(58%) translucência da nuca aumentada, um(8%) apresentava onda A reversa no ducto venoso. Seis(50%) tinham mais que um marcador alterado. Em nove(75%), o rastreio combinado foi positivo para cromossomopatias. Verificou-se um(8%) abortamento espontâneo precoce. Onze(92%) casos realizaram exame invasivo, sete(64%) com alterações, que solicitaram interrupção médica da gravidez (IMG). Os outros quatro(36%) realizaram ecocardiograma fetal, tendo-se identificado um caso de anomalia de Ebstein, uma cardiopatia cianótica complexa grave, um caso de síndrome de coração esquerdo hipoplásico e outro de defeito completo do septo auriculoventricular. Duas destas situações solicitaram IMG. Nos outros dois casos, foi aconselhado o nascimento em centro com apoio de cardiologia pediátrica. Os dados do parto e após o nascimento não são conhecidos. As suspeitas de patologia cardíaca na ecografia do primeiro trimestre identificaram patologias graves, maioritariamente associadas a alterações cromossómicas. A suspeita nesta fase permite estudo adequado e prestação de informação precocemente ao casal, minimizando o impacto negativo da situação. Assim, há benefício em sistematizar a avaliação morfológica e funcional cardíacas, de forma mais detalhada, no primeiro trimestre, de forma generalizada.

Palavras-chave : Patologia Cardíaca Fetal, Primeiro trimestre

Imagem em DPN

PO - (22743) - DIAGNÓSTICO DE ALTERAÇÕES CARDÍACAS FETAIS – REALIDADE, PERCURSO E DESFECHO

Diana Pereira Azevedo¹; Paulina Barbosa¹; Cecília Marques^{1,2}; Alexandra Cadilhe^{1,2}; Luísa Cardoso¹

1 - Hospital de Braga; 2 - Unidade de Medicina Fetal e Diagnóstico Pré-Natal

Introdução

A patologia cardíaca é a patologia fetal mais frequente, com espectro clínico variável, pelo que a identificação precoce é relevante para definir a abordagem individualizada.

Objectivos

Compreender a realidade associada à patologia cardíaca fetal dos últimos três anos no Hospital de Braga (HB).

Metodologia

Identificaram-se as grávidas que realizaram ecografia obstétrica do primeiro e segundo trimestres (quando aplicável) com alterações cardíacas fetais, entre 2020 e 2022, na Unidade de Diagnóstico Pré-natal do Hospital de Braga e consultaram-se os registos clínicos da respetiva gravidez e desfecho fetal/neonatal.

Resultados e Conclusões

Incluíram-se 83 grávidas, com idade média 33.9(±5.3)anos. Identificaram-se alterações ecográficas cardíacas na ecografia do primeiro trimestre em 12(14%) casos e as restantes na ecografia morfológica e/ou ecocardiograma. Foram realizados 71(85%) ecocardiogramas fetais, 54 com alterações (12 casos de anomalias das quatro câmaras, 33 com anomalia no plano dos grandes vasos, nove casos com alterações em ambos). Vinte e quatro(29%) realizaram exames invasivos, 14 com alterações; nove(11%) pesquisas de DNA fetal em sangue materno, um com alterações. Dezassete(20%) foram reclassificados como normais no decorrer da vigilância pré-natal (suspeitas não confirmadas/situações transitórias de derrame pericárdico, disritmia, artéria subclávia direita aberrante ou pequenos defeitos septais). Verificaram-se 20(24%) interrupções médicas da gravidez, uma morte fetal, uma morte perinatal e um abortamento espontâneo precoce. Em sete casos, o parto ocorreu em local com apoio de Cardiologia Pediátrica. Após o parto, seis recém-nascidos necessitaram de internamento na Neonatologia do HB. No total, identificaram-se 16(19%) casos com alterações cromossómicas. As alterações descritas correspondem a 0.9% de todas as grávidas avaliadas na Unidade, no período em estudo. São desconhecidos os casos de cardiopatias congénitas com diagnóstico apenas após o nascimento. A prevalência identificada está de acordo com os valores descritos na literatura. A identificação de patologia cardíaca fetal é importante para se estabelecer o prognóstico, bem como o planeamento do parto.

Palavras-chave : Patologia Cardíaca Fetal



Genética em DPN

PO - (22745) - RASTREIO COMBINADO DO 1º TRIMESTRE: DESFECHO INESPERADO - A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Maria Inês Sargaço¹; Maria Inês Barradas¹; Mariana Narciso¹; Estefânia Ferreira¹; Filipa Castro Coelho¹; Cremilda Barros¹; Maria Lília Remesso¹; Luís Miguel Farinha¹

1 - Hospital Dr. Nélio Mendonça

Introdução

O rastreio combinado do 1º trimestre tem por objetivo avaliar o grau de risco para a existência de Trissomia 21, Trissomia 18 e Trissomia 13. A maioria das trissomias autossómicas, com exceção da Trissomia 21, morrem *in utero*.

Objectivos

Apresentação e discussão de caso clínico

Metodologia

Consulta de processo hospitalar, revisão de literatura

Resultados e Conclusões

Resultados:

Grávida de 41 anos, gesta II para I, sem antecedentes relevantes, seguida em consulta hospitalar por rastreio combinado de alto risco (2/3). Atendendo ao resultado, foi proposto diagnóstico definitivo por exame invasivo, que consentiu. À data da amniocentese (idade gestacional 17 semanas), constatou-se feto sem atividade cardíaca. Foi admitida para internamento no mesmo dia, com expulsão de feto e placenta sem intercorrências (imagem anexa). À inspeção, objetivou-se perfil facial plano, aumento subjetivo de pele na nuca e idade gestacional aparente inferior à idade gestacional ecográfica. O exame patológico revelou feto com 14 semanas, com dismorfias macroscopicamente compatíveis com Trissomia 21.

Conclusões: Ao contrário do que sucede com a Trissomia 13 e 18, apenas 15% de todas as gestações com Trissomia 21 resultam em aborto (usualmente entre as 11 e as 16 semanas), o que reforça a pertinência e relevância do rastreio combinado do 1º trimestre.

Palavras-chave : Rastreio combinado 1º trimestre



Imagem em DPN

PO - (22747) - DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE OBSTRUÇÃO INTESTINAL ASSOCIADO A FIBROSE QUÍSTICA

Andreia Lima Martins¹; Mariana Salgado Simões¹; Joana Farhat¹; Ana Cristina Cunha¹; Luís Guedes Martins¹; Jorge Braga¹

1 - Centro Materno Infantil do Norte

Introdução

A fibrose quística (FQ) é a doença autossômica recessiva mais comum na população caucasiana, afetando cerca de 1 em 2500 recém-nascidos. É caracterizada por disfunção glandular exócrina com atingimento multissistêmico, sendo uma das primeiras manifestações clínicas a obstrução intestinal perinatal, consequência de um espessamento meconial anormal.

A observação ecográfica detalhada do intestino fetal tem permitido detectar precocemente sinais sugestivos de obstrução. Contudo, estes são na maior parte dos casos achados de baixa especificidade, que podem traduzir múltiplas etiologias, com diferentes prognósticos.

Descreve-se o caso clínico de uma grávida, vigiada no Centro Materno Infantil do Norte (CMIN), sem antecedentes pessoais ou familiares de relevo, em que, em seriadas avaliações ecográficas, desde as 29 semanas, foi constatada exuberante dilatação intestinal fetal. Ao nascimento comprovou-se obstrução intestinal, com necessidade de intervenção cirúrgica. No período neonatal confirmou-se o diagnóstico de FQ.

Objectivos

Pretende-se ilustrar a importância de um diagnóstico precoce de obstrução intestinal fetal, as particularidades na abordagem destes casos e as dificuldades inerentes ao diagnóstico diferencial.

Metodologia Descrição de um caso do Centro de Medicina Fetal. A recolha de dados foi realizada através da consulta do Processo Clínico Eletrónico e Astraia, após consentimento da utente.

Resultados e Conclusões

A dilatação intestinal fetal é um achado ecográfico inespecífico podendo traduzir múltiplas etiologias, nomeadamente alterações cromossômicas, infeções congénitas, malformações orgânicas ou alterações genéticas. A Fibrose Quística deve ser sempre equacionada, mesmo na ausência de história familiar, em particular na presença de sinais sugestivos de ileo meconial.

Apesar da baixa especificidade, a ecografia representa um papel preponderante, ao permitir um diagnóstico precoce e uma adequada gestão obstétrica destes casos, com positivo impacto prognóstico.

Mais investigação é necessária para compreendermos a repercussão de manifestações pré-natais no prognóstico a longo prazo da doença, assim como estabelecimento de critérios que auxiliem o diagnóstico diferencial entre causas de obstrução intestinal.

Palavras-chave : obstrução intestinal, fibrose quística



Imagem em DPN

PO - (22751) - DIAGNÓSTICO ECOGRÁFICO DE INTESTINO HIPERECOGÉNICO – A EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO.

Mariana Gonçalves¹; Gonçalo Freitas¹; Sofia Rodrigues¹; Teresa Carraca¹

1 - Centro Hospitalar e Universitário de São João

Introdução

O intestino hiperecogénico é uma alteração ecográfica frequentemente detetada na ecografia do segundo trimestre, com uma incidência relatada até 2%. Tem sido associada a desfechos perinatais adversos, nomeadamente cromossomopatias, fibrose quística (FQ), infeções congénitas, restrição de crescimento fetal (RCF) e malformações estruturais. Porém, em 70% dos casos este achado isolado corresponde a uma variante do normal.

Objectivos

Avaliar os desfechos pré-natais e perinatais dos fetos com diagnóstico ecográfico de intestino hiperecogénico.

Metodologia

Os dados foram obtidos através dos registos médicos eletrónicos (ASTRAIA® e Obscare®). Foram incluídas gestações únicas com diagnóstico de intestino hiperecogénico no Centro Hospitalar Universitário de São João entre ano de 2014 e 2023. Foram descritas características demográficas e desfechos associados.

Resultados e Conclusões

Foram incluídos 73 fetos com diagnóstico de intestino hiperecogénico. A idade gestacional média no diagnóstico foi de 22 semanas. Este achado ecográfico foi classificado como ligeiro em 58,9%, moderado em 28,8% e grave em 6,8% dos casos. Realizou-se técnica invasiva em 29 casos. Associou-se a RCF (n=26), hemorragia intramniótica (n=7), cromossomopatias (n=5), infeção congénita (n=3), FQ (n=2) e malformação intestinal (n=2). A resolução espontânea ocorreu em 51 casos. Em 20 dos casos representou um achado ecográfico isolado. Houve nove interrupções médicas da gravidez, três mortes fetais, duas neonatais e uma perinatal. Do total de casos, 11 perderam seguimento.

Embora a resolução espontânea tenha sido observada na maioria dos casos, uma proporção significativa está associada a desfechos adversos. A deteção ecográfica de intestino hiperecogénico está associada a RCF, aneuploidias, infeções congénitas e anomalias estruturais. Sendo assim, o aconselhamento pré-natal é necessário para informar o casal da morbimortalidade associada e da necessidade de seguimento pós natal.

Palavras-chave : Ecografia Fetal, Intestino Hiperecogénico



Gravidez Múltipla

PO - (22753) - VARIANTE TRAP - DESCRIÇÃO DE UM CASO

Gonçalo Freitas¹; Mariana Gonçalves¹; Rita Figueiredo¹; Manuela Silva¹; Teresa Carraca¹; Álvaro Cohen²

1 - Centro Hospitalar Universitário de São João; 2 - Centro Hospitalar Lisboa Central - Maternidade Dr. Alfredo da Costa

Introdução

A sequência TRAP ("twin reversed arterial perfusion") é a complicação mais grave encontrada nas gestações gemelares monozigóticas, em cerca de 1% das gestações. O mecanismo subjacente relaciona-se com a formação de anastomoses vasculares arterio-arteriais entre as artérias umbilicais, no início da embriogénese. Sem intervenção as taxas de mortalidade do "Pump Twin" ronda os 50-70%.

Objectivos

Relato de um caso clínico de variante TRAP.

Metodologia

Descrição de um caso clínico baseado nos registos médicos eletrónicos e revisão bibliográfica.

Resultados e Conclusões

Grávida de 35 anos, 2G1AE, saudável, casal não consanguíneo. No estudo analítico do 1º trimestre com diagnóstico de diabetes gestacional. Diagnóstico de gravidez gemelar monocoriónica/biamniótica às 12 semanas e 4 dias complicada de sequência TRAP. Presença de malformação discordante no feto 2 com holoprosencefalia alobar, suspeita de fenda/proboscis, defeito da linha média com exteriorização do fígado, intestino e bexiga e membros superiores encurtados com aplasia radial unilateral. Discutidas opções terapêuticas com casal e decidido feticídio seletivo às 17 semanas e 4 dias com laqueação seletiva do feto 2. Na avaliação ecográfica pós procedimento constatada morte do feto 1. Decidida resolução médica de gravidez inviável com posterior expulsão dos fetos. Cariótipo de ambos os fetos sem alterações. O exame anatomopatológico corrobora sequência TRAP como diagnóstico mais provável.

Este caso evidencia o desafio diagnóstico entre síndrome polimalformativo discordante e variante TRAP " Pump Twin" vs "acárdico". Múltiplas anomalias do desenvolvimento têm sido descritas na sequência TRAP, nos fetos acárdicos. Foram descritas alterações cromossómicas nestes gémeos, mas, aparentemente, o cariótipo anormal não é responsável pelo complexo malformativo, também presente nos fetos acárdicos com cariótipo normal.

Palavras-chave : TRAP, Gravidez múltipla, Síndrome polimalformativo

Imagem em DPN

PO - (22755) - HIPOPLASIA CEREBELAR EM GESTAÇÃO GEMELAR BICORIÓNICA

Sara Paiva¹; Hugo Barros¹; Maria Lopes De Almeida^{2,3,4}; Valentina Ribeiro⁵; Rosa Sardinha¹; Elsa Pereira¹

1 - Serviço de Ginecologia e Obstetrícia do Hospital Senhora da Oliveira – Guimarães; 2 - Serviço de Genética Médica do Hospital de Braga; 3 - Consulta de Genética Médica do Hospital Senhora da Oliveira – Guimarães; 4 - Diretora Clínica do laboratório Genetyca-ICM, Atrys, Porto; 5 - Serviço de Imagiologia do Hospital Senhora da Oliveira – Guimarães

Introdução

A hipoplasia cerebelar é uma malformação rara, cujo diagnóstico pré-natal é estabelecido pela presença de assimetria do cerebelo ou de um diâmetro transversal inferior ao percentil 10 para a idade gestacional em ecografia do 2º ou 3º trimestre. A sua etiologia não está totalmente esclarecida, mas pensa-se que poderá dever-se a eventos hemorrágicos ou isquémicos, infeção ou exposição a drogas. Nalguns casos, associa-se a cromossomopatias ou síndromes genéticas.

Objectivos

Resultados e Conclusões

Grávida de 33 anos, G2P0A1, saudável, com gestação gemelar bicoriónica espontânea.

A ecografia do 1º trimestre revelou translucência da nuca abaixo do percentil 95 e rastreio combinado de aneuploidias com risco reduzido em ambos os fetos. A ecografia do 2º trimestre diagnosticou, num dos fetos, cerebelo hipoplásico com assimetria dos 2 lobos cerebelares, com o direito de contornos irregulares, e vermis cerebelar normal. Realizada amniocentese (22s) para pesquisa de infeções do grupo TORCH, estudo por PCR e *microarray* CGH e, posteriormente, painel NGS de malformações do SNC no feto afetado, que não detetaram alterações. A ressonância magnética nuclear (RMN) cerebral (27s) evidenciou assimetria dos hemisférios cerebelares, de menores dimensões à direita, em particular na porção inferior, associada a focos de hipointensidade em T2, sugerindo vestígios hemorrágicos com deposição de hemossiderina. Foram posteriormente realizadas ecografias seriadas, sem novas alterações. O parto foi eutócico (37s) e decorreu sem intercorrências. Os lactentes mantêm seguimento na Neonatologia e, apesar de a ecografia transfontanelar inicial não ter identificado alterações da fossa posterior, o 2º gémeo apresenta hipotonia axial ligeira e aguarda reavaliação por RMN cerebral.

O prognóstico da hipoplasia cerebelar depende do grau de hipoplasia do hemisfério afetado e do eventual envolvimento do vermis. A etiologia é também muito importante. Assim, o diagnóstico pré-natal com estudo da causa subjacente e vigilância ecográfica seriada, permitem o aconselhamento adequado do casal e orientação precoce para o acompanhamento pós-natal.

Palavras-chave : Hipoplasia Cerebelar, Diagnóstico Pré-Natal, Gestação Gemelar



Imagem em DPN

PO - (22759) - MALFORMAÇÃO DO SEPTO URORETAL - UM DIAGNÓSTICO DESAFIANTE

Daniela Albuquerque¹; Luísa Cunha Silva²; Beatriz Ferro¹; Ana Cláudia Santos¹; Miguel Branco¹; Eulália Galhano¹

1 - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2 - ULSAM

Introdução

A malformação do septo Urorretal é uma anomalia congénita rara e esporádica (1: 50.000- 250.000 nascimentos), que pode ser parcial ou completa.

Na forma parcial existe um orifício perineal comum para eliminação da urina e fezes para o exterior, enquanto que na forma completa este está ausente, com anomalias dos genitais externos, urogenitais e intestinais associadas.

De etiologia desconhecida, parece relacionar-se com uma divisão inadequada da cloaca durante a embriogénese.

A sua letalidade decorre da hipoplasia pulmonar secundária a um quadro de oligoâmnios severo, conduzindo a morte fetal in utero ou no período neonatal.

Objectivos Apresentação de um caso clínico de malformação do septo urorretal.

Metodologia

Descrição de um caso de megabexiga grave cujo diagnóstico anatomopatológico revelou tratar-se de uma malformação do septo urorretal.

Resultados e Conclusões

Grávida de 33 anos, caucasiana, primigesta, sem antecedentes de relevo.

Na ecografia do 1º trimestre, limitada por IMC elevado, foi detetada megabexiga fetal (36 mm) e presença de ascite, sem outras alterações.

Foi realizada biópsia de vilosidades coriônicas para estudo cromossómico em array-CGH, o qual revelou um padrão de hibridização normal para um feto do sexo feminino: arr(1-22,X)x2.

Face aos achados ecográficos e seu prognóstico, o casal realizou, às 14 semanas, interrupção médica da gravidez.

Do estudo anatomopatológico realizado destaca-se: ausência de reto e ânus, cólon curto, intestino delgado à esquerda com microcalcificações, pele da região abdominal translúcida e fina, ausência de genitais externos, não identificação de útero, gónadas muito pequenas com histologia indiferenciada, rim esquerdo ectópico displásico e bexiga com 2,3x2cm, sendo os achados compatíveis com o diagnóstico de malformação completa do septo urorretal.

O seu diagnóstico pré-natal é desafiante por ser uma entidade pouco frequente, de difícil reconhecimento e pela pouca especificidade dos achados ecográficos.

Palavras-chave : Septo urorretal, Feto polimalformado