

CL- (20563) - HÉRNIA DIAFRAGMÁTICA CONGÉNITA ISOLADA - CASUÍSTICA DOS ÚLTIMOS 14 ANOS

Beatriz Teixeira¹; Sara Fernandes¹; Mariana Dias¹; Magda Magalhães¹; Teresa Carraca¹

1 - Centro Hospitalar Universitário de São João

Resumo

Introdução: A hérnia diafragmática congénita (HDC) está associada a um amplo espectro de gravidade, condicionado quer pela anatomia particular do defeito diafragmático, quer pelo grau de hipoplasia pulmonar e hipertensão pulmonar. Nos 2/3 dos casos passíveis de diagnóstico pré-natal, o cálculo do observed/expected lung-to-head ratio (o/eLHR) é essencial enquanto preditor consistente de sobrevida pós-natal. A colocação de balão endotraqueal fetal (FETO) perante hipoplasia pulmonar grave está associado a um aumento da sobrevida.

Objectivos: Caracterização dos casos de HDC isolada com diagnóstico pré-natal (DPN), com avaliação dos fatores prognósticos e mortalidade.

Metodologia: Análise retrospectiva dos processos clínicos de grávidas com diagnóstico de HDC isolada, seguidas na nossa instituição entre 2007 e 2021. Procedeu-se à classificação da sua gravidade de acordo com o/eLHR, definindo-se HDC esquerda grave se o/eLHR <25% e HDC direita grave se o/eLHR <45%.

Resultados e Conclusões: Foram diagnosticados 38 casos de HDC isoladas, 73,7% à esquerda (28/38), 21,0% à direita (8/38) e 5,3% bilaterais (2/38). Em 57,9% dos casos (22/38), o diagnóstico foi efetuado no 2.º trimestre, tendo sido solicitada interrupção médica da gravidez em 11 (5 HDC esquerdas com fígado intratorácico, 4 direitas e 2 bilaterais). Nos casos em que se prosseguiu a gravidez (n=27) a taxa de sobrevivência global até à alta hospitalar foi de 66,7%(18/27). Nos 23 casos com o/eLHR determinado, 19 HDC eram esquerdas, 5 das quais graves, e 4 eram direitas, 1 das quais grave. Dos 5 recém-nascidos com HDC esquerda grave, apenas 1 sobreviveu, sendo a taxa de mortalidade entre as HDC esquerdas ligeiras a moderadas de 16,7%(2/14). Quanto às HDC direitas, o único caso com gravidade culminou em morte neonatal e os restantes 3 sobreviveram. Duas grávidas foram submetidas a FETO, com sobrevida em ambos os casos. Os resultados obtidos reforçam o papel do o/eLHR enquanto marcador prognóstico de uma patologia com elevada taxa de mortalidade neonatal.

Palavras-chave: hérnia diafragmática congénita, observed/expected lung-to-head ratio

CL- (20585) - DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE DISPLASIAS ESQUELÉTICAS: CASUÍSTICA DOS ÚLTIMOS 6 ANOS DO CDPN-MAC

Sofia Albuquerque Brás¹; Sofia Nunes²; Catarina Palma Dos Reis¹; Inês Carvalho²; Bruno Carrilho¹; Ana Teresa Martins¹

1 - Maternidade Dr. Alfredo da Costa, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, EPE; 2 - Serviço de Genética Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, EPE

Resumo

Introdução: As displasias esqueléticas (DE) constituem um grupo numeroso e heterogéneo de condições resultantes de anomalias da forma, tamanho, crescimento e/ou densidade do osso. São anomalias raras (1,6-2,4/10.000 nascimentos) e 50% são letais. O diagnóstico pré-natal firma-se sobretudo na suspeita ecográfica. A ausência de história familiar na maioria dos casos (mutações *de novo*), a inexistência de causa extrínseca identificável, a variabilidade fenotípica e a sobreposição de características tornam o diagnóstico específico muito difícil. A avaliação clínica da Genética Médica e os avanços nas técnicas de sequenciação de nova geração (NGS) têm contribuído para aumentar a capacidade de diagnóstico.

Objectivos: Analisar as alterações do estudo genético pedido em casos suspeitos de DE.

Metodologia: Estudo retrospectivo dos casos com suspeita ecográfica de DE a quem foi solicitado estudo molecular pelo CDPN-MAC entre março 2015 e junho 2021. Foram revistos 25 processos e recolhidas as variáveis: antecedentes pessoais/familiares, idade gestacional (IG) da suspeita, alterações ecográficas, resultados do estudo molecular, desfecho da gestação e avaliação pós-natal.

Resultados e Conclusões: Dos 25 casos analisados: **10** apresentam diagnóstico molecular confirmado (3 casos de **Osteogénese imperfeita**, 3 de **Displasia tanatofórica**, 1 de **Displasia diastrófica**, 1 de **Acondrogénese**, 1 de **Acondroplasia** e 1 de **Síndrome de Apert.**), **3** apresentam variantes clinicamente relevantes a aguardar validação por estudo familiar, **2** têm estudos a decorrer, **10** têm estudo molecular sem alterações relevantes. Registou-se consanguinidade em 2 casos e feto anterior com DE noutros 2. IG média da suspeita ecográfica foi 21 semanas. Desfecho da gestação nos casos de diagnóstico confirmado: 8 interrupções médicas da gravidez (IMG) e 2 partos com nado vivo (displasia diastrófica, acondroplasia).

Destacamos a necessidade de uma abordagem multidisciplinar destas patologias bem como a importância da sequenciação NGS, para estabelecer um diagnóstico e possibilitar um correto aconselhamento que possibilite aos casais a tomada de decisão na gestação em curso e no planeamento futuro.

Palavras-chave: displasia esquelética, estudo genético, sequenciação de nova geração, diagnóstico

CL - (20588) - OSTEOGENESIS IMPERFECTA EM DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL - CASUÍSTICA DE 11 ANOS

Daniela Oliveira¹; Pedro Almeida¹; Orlando Rodrigues¹; Joana Mafra²; Cátia Silva²; Joaquim Sá^{1,2}; Lina Ramos^{1,2}; Margarida Venâncio^{1,2}; Cristina Pita²; Ana Isabel Rei²; Luís Abreu²; Miguel Branco²; Filomena Coelho³; Karen E. Heath^{4,5,6}; Eulália Galhano²; Sérgio B. Sousa^{1,7}; Fabiana Ramos^{1,2}

1 - Serviço de Genética Médica, Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2 - Centro de Diagnóstico Pré-natal, Serviço de Obstetrícia B, Maternidade Bissaya Barreto, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3 - Consulta de Diagnóstico Pré-natal, Maternidade Daniel de Matos, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 4 - Institute of Medical and Molecular Genetics (INGEMM), IdiPAZ, Hospital Universitário La Paz, UAM, Madrid, Espanha; 5 - Skeletal Dysplasia Multidisciplinary Unit (UMDE) e ERN-BOND, Hospital Universitário La Paz, Madrid, Espanha; 6 - CIBERER, ISCIII, Madrid, Espanha; 7 - Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra

Resumo

Introdução: As síndromes com diminuição da densidade óssea (SDDO), onde se inclui a Osteogenesis Imperfecta (OI), são o grupo mais frequente de displasias ósseas em pré-natal, caracterizando-se por uma marcada fragilidade óssea.

Objectivos: Caracterização clínica, radiológica e molecular dos casos com diagnóstico pré-natal de SDDO.

Metodologia: Análise retrospectiva dos processos clínicos de todos os casos deste grupo diagnóstico, entre 2011 e 2021, inclusive, do Centro de Diagnóstico Pré-Natal da Maternidade Bissaya Barreto. Nos casos sem estudo molecular disponível/conclusivo na altura, procedeu-se a estudo por sequenciação de nova geração (NGS) por painel de genes relacionados com displasias ósseas em amostra de ADN guardada.

Resultados e Conclusões: Neste período foram diagnosticados nove casos de SDDO. Em oito houve confirmação molecular: sete casos de OI autossómica dominante por variantes nos genes *COL1A1* (n=4) ou *COL1A2* (n=3), seis *de novo* e uma herdada, e um caso de OI integrada em Síndrome de Cole-Carpenter, autossómica recessiva, por variantes no gene *SEC24D*.

As primeiras manifestações ocorreram no primeiro (n=5) ou segundo (n=4) trimestres. O encurtamento e/ou encurvamento dos ossos longos foi o achado mais consistente (n=9), ocorrendo como primeira manifestação em oito casos. Em todos os casos foi optado por interrupção médica da gravidez. Os estudos radiológicos/anátomo-patológicos disponíveis (n=8) evidenciaram a presença de fraturas (um dos casos com identificação ecográfica prévia).

Daremos ênfase à descrição do caso desafiante de OI tipo II em que se detetou uma deleção multi-exónica do gene *COL1A2* também identificada em mosaico na progenitora considerada saudável.

A abordagem pré-natal de SDDO deve ser multidisciplinar integrando achados ecográficos, avaliação radiológica e estudos genéticos. Este grupo diagnóstico deve ser evocado também na presença de ossos longos precocemente curtos/encurvados, uma vez que a avaliação ecográfica pode não identificar fraturas. Este trabalho exemplifica bem o contributo da NGS para o sucesso no diagnóstico etiológico preciso, crucial para o correcto aconselhamento genético.

Palavras-chave: Displasia óssea, Osteogenesis Imperfecta, Diagnóstico pré-natal

CL – (20597) - DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE COARCTAÇÃO DA AORTA: FATOR CONDICIONANTE DE APRESENTAÇÃO E PROGNÓSTICO?

Miguel Fogaça Da Mata¹; Mariana Lemos¹; Marta Martins¹; Tchitchamene Nelumba¹; Susana Cordeiro¹; João Rato¹; Graça Nogueira¹; Isabel Menezes¹; Ana Teixeira¹; Rui Anjos¹
1 - Serviço de Cardiologia Pediátrica, Hospital de Santa Cruz, CHLO, Lisboa

Resumo

Introdução: Introdução: O diagnóstico pré-natal (DPN) de coarctação da aorta (CoAo) representa um dos maiores desafios da Cardiologia Fetal. Estudamos o impacto do DPN no percurso pré-operatório e pós-operatório a curto, médio e longo prazo de CoAo neonatal corrigida cirurgicamente.

Metodologia: Métodos: Foram analisados retrospectivamente 102 doentes com CoAo neonatal isolada corrigida cirurgicamente no nosso centro num período de 20 anos (1999 e 2019), com mais de um ano de acompanhamento e que mantiveram seguimento regular. Recolheram-se dados sobre a existência de DPN, percurso pré-operatório complicado (choque, necessidade de suporte ventilatório ou inotrópico, insuficiência multiorgânica), infusão de prostaglandinas, idade à data da cirurgia, complicações pós-operatórias, presença de lesão renal aguda, dias de internamento na UCI, dias de internamento hospitalar, presença de coarctação residual e hipertensão arterial tardia. Os dados de acompanhamento a longo-prazo avaliados foram hipertensão persistente, massa ventricular esquerda indexada e necessidade de reintervenção. A análise estatística foi realizada com R v3.5.3. Para variáveis binomiais foram utilizados testes qui-quadrado, para variáveis contínuas foram utilizados testes de regressão logística.

Resultados e Conclusões: Resultados: Identificámos 102 casos de CoAo neonatal simples. Destes 33 (32,3%) tiveram DPN. Nos casos com diagnóstico pré-natal, houve uma menor incidência de evolução neonatal complicada (3,0% vs 30,4%; p <0,01), e menor incidência de choque, insuficiência multiorgânica ou necessidade de suporte ventilatório. A idade na cirurgia foi significativamente menor no grupo de diagnóstico pré-natal (7,1 dias vs 14,9 dias, p <0,001). No seguimento pós-operatório de curto, médio e longo prazo não houve diferenças significativas entre os grupos com ou sem diagnóstico pré-natal

Conclusão: O DPN de CoAo é difícil e apesar de ter um papel importante na redução da gravidade da apresentação neonatal não parece influenciar os *outcomes* pós-operatórios cardiovasculares de curto, médio e longo prazo.

Palavras-chave: Cardiologia Fetal, Cardiopatia congénita, Coarctação da aorta