

PO - (19486) - DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE ANOFTALMIA BILATERAL ISOLADA

Ana Varejão¹; Inês Pestana¹

1 - Hospital Pedro Hispano

Resumo

Introdução: A anoftalmia bilateral congénita é uma condição rara, afetando cerca de 0,6/10.000 nascimentos, sendo que em apenas 10% dos casos surge como uma condição isolada. Mutações em diversos genes têm sido associadas a anoftalmia, podendo ainda fazer parte do síndrome da Trissomia 13. Em cerca de 50-60% dos casos a causa permanece indeterminada.

Objectivos: Descrição de caso clínico

Metodologia: Revisão do processo clínico e descrição de caso com recurso a imagens de ecografia obstétrica.

Resultados e Conclusões: Trata-se de uma doente de 28 anos, 2G1P, sem antecedentes pessoais ou familiares de relevo e companheiro não consanguíneo. Apresentava uma gravidez de baixo risco com rastreio combinado do 1º trimestre normal. Na ecografia morfológica, em modo 2D, foi denotada assimetria dos globos oculares, com diminuição da distância inter-orbitária, sendo a órbita direita hioplasica, notando-se ainda ausência de cristalino bilateralmente – afaquia. Restante ecoanatomia normal. Serologias TORCH negativas. O casal não aceitou realizar amniocentese para estudo genético. A RMN fetal realizada corroborou as conclusões do estudo por ecografia. Às 30 semanas, a ecografia em modo 3D mostrou afundamento das pálpebras e órbitas hipoplásicas. A doente teve parto eutócico no termo da gravidez, com nascimento de um recém-nascido do sexo feminino, Índice de Apgar >7 ao 1º minuto. Ao nascimento foi confirmada anoftalmia bilateral e ainda a presença de formação quística localizada na palpebra inferior esquerda. O estudo genético realizado ao recém-nascido revelou uma mutação heterozigótica autossómica recessiva do gene ALDH1A3. A criança tem revelado neurodesenvolvimento adequado até ao momento.

O Diagnóstico pré-natal deste tipo de malformações, tanto por ecografia 2D como 3D tem um papel de extrema importância, ao dar opção ao casal de terminação/continuação da gravidez permitindo a sua preparação para o nascimento de um recém-nascido com tal condição. Cada vez mais, a ecografia 3D é considerada chave fundamental para o diagnóstico precoce deste tipo de malformações.

Palavras-chave : Anoftalmia; 3D

PO - (19509) - MICRODUPLICAÇÃO RARA DA REGIÃO 22Q11.21 DETETADA POR ACGH EM FETO COM TN SUPERIOR AO PERCENTIL 95

Catarina Cavaleiro¹

1 - Serviço de Genética Médica do Laboratório de Análises Clínicas Dr. Joaquim Chaves

Resumo

Introdução: Em diagnóstico pré-natal, a utilização da técnica de aCGH (*Array Comparative Genomic Hybridization*) tem aumentado significativamente, uma vez que permite uma maior taxa de deteção de ganho ou perda de material genético (CNVs – *Copy Number Variants*) com significado clínico, em comparação com a análise citogenética convencional (cariotipo fetal).

Metodologia: Reportamos o caso de uma gestação com indicação clínica para amniocentese por feto com translucência da nuca acima do percentil 95 (TN > P95), e com resultado normal no Diagnóstico Rápido de Aneuploidias (DRA) dos cromossomas 13, 18, 21, X e Y por QF-PCR (*Quantitative Fluorescence-Polymerase Chain Reaction*). O estudo citogenómico posterior por aCGH (750K) revelou a existência de um ganho de material genómico na região 22q11.21, com um tamanho aproximado de 1,1 Mb. Esta alteração abrange 30 genes e sobrepõe-se à região associada à Síndrome de microduplicação 22q11.2, não detetável por estudo de cariotipo fetal. Encontra-se associada a fenótipos muito variáveis, desde assintomáticos a fenótipos que incluem atraso global do desenvolvimento, nomeadamente da linguagem e dismorfias (PMID 2279652).

Resultados e Conclusões: A realização do aCGH em substituição do cariotipo fetal como teste genético de primeira linha na presença de fetos com alterações ecográficas, isoladas ou múltiplas, após DRA normal, é a abordagem recomendada e de maior benefício atualmente em diagnóstico pré-natal.

PO - (19510) - ESTAREMOS A EXAGERAR NA DISCORDÂNCIA DE CRESCIMENTO FETAL? IMPACTO DA DISCORDÂNCIA DE CRESCIMENTO FETAL EM GESTAÇÕES GEMELARES NA RAM

Diogo Santos¹; Filipe Nóbrega¹; Inês Leal¹; Filipa Reis¹; Patrícia Silva¹; Filipe Bacelar¹; Cremilda Barros¹

1 - Hospital Dr. Nélio Mendonça, SESARAM

Resumo

Introdução: A discordância de crescimento fetal (DCF) é dos principais fatores que influenciam os desfechos numa gestação gemelar. Não existe consenso generalizado relativamente ao grau de discordância que exige seguimento mais estrito, mas graus de discordância elevados estão associados a maior morbi-mortalidade perinatal.

Objectivos: Estudar o impacto da DCF >20%.

Metodologia: Estudo retrospectivo e descritivo (2015-2019) realizado no Hospital Dr. Nélio Mendonça. O grupo de estudo incluiu gestações gemelares com DCF >20% (28 grávidas). Relativamente à admissão em Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais (UCIN) e desenvolvimento neurocognitivo (DNC) foi estudado o período 2015-2018. O estudo incluiu 140 gestações.

Resultados e Conclusões: No grupo de estudo (Vs grupo controlo) a idade média foi 34.86 anos (Vs 33.16) e 35,7% eram múltiparas (Vs 42%). 25% das gestações (Vs 18,75%) resultou de reprodução medicamente assistida. Relativamente a intercorrências, diabetes gestacional (7,14% (Vs 18,75%)) foi mais frequente no grupo controlo, enquanto distúrbios hipertensivos (17,86% (Vs 8,9%)) e restrição de crescimento fetal (46,4% (Vs 7,14%)) foi mais frequente no grupo de estudo. O grupo de estudo apresentou maior prematuridade (67,9% (Vs 59,8%)). A taxa de cesariana foi 89,3% (Vs 66,96%), sendo o principal motivo no grupo de estudo patologia própria da gravidez e apresentação fetal anómala no grupo controlo. O peso médio dos RN foi 1989g (Vs 2193g), com peso <P3 em 42,9% (Vs 21,9%). O APGAR médio ao 1º minuto foi 8,93 (Vs 8,50) e ao 5º minuto foi 9.64 (Vs 9.65). 40.9% (Vs 36.4%) dos RN foram admitidos na UCIN e 11.36% (Vs 10.4%) apresentaram SDR. Até à presente data 11,36% (Vs 12,1%) apresentaram algum grau de atraso no DNC.

Apesar da DCF estar associada a maior risco de morbilidade fetal e neonatal, no nosso estudo não registamos diferenças significativas nos desfechos das gestações com DCF >20% e registamos ainda menor taxa de atraso no DNC neste grupo.

Palavras-chave: Gestação Gemelar, Restrição de Crescimento Fetal, Discordância de Crescimento Fetal

PO - (19511) - SÍNDROME DE NEU-LAXOVA: QUANDO A RARIDADE APARECE A DOBRAR

Diogo Santos¹; Ana Calhau¹; Filipa Reis¹; Patrícia Silva¹; Filipe Bacelar¹; Manuel Sousa Gomes¹; Cremilda Barros¹

1 - Hospital Dr. Nélio Mendonça, SESARAM

Resumo

Introdução: O Síndrome de Neu-Laxova (SNL) é uma doença autossómica recessiva, rara e multissistémica, podendo cursar com microcefalia, hipoplasia cerebelar, hipertelorismo, micrognatia, anomalias do esqueleto, ictiose, edema e restrição de crescimento fetal (RCF). A maioria dos casos culmina com morte fetal e raros têm sobrevivência de meses após o parto. Pode ser causada por mutações nos genes PHGDH, PSAT1 e PSPH.

Objectivos: Descrição de dois casos com SNL diagnosticados ecograficamente em gestações consecutivas, no Hospital Dr. Nélio Mendonça.

Metodologia: Grávida de 24 anos, com antecedente obstétrico de 2 abortos espontâneos, encaminhada para rastreio combinado (RC) 1ºT: CRL 68 mm, TN 2.31 mm, ducto venoso com fluxo reverso, micrognatia e mão em garra. Realizada amniocentese com cariótipo e array sem alterações. Na ecografia morfológica objetivaram-se novas anomalias: edema da face, microcefalia, hipoplasia cerebelar e RCF. Após discussão multidisciplinar decidida sequenciação do exoma (WES), identificando-se duas variantes no gene PHGDH, sendo uma delas potencialmente patogénica (c.1468G>A, (p.Val490Met)). Efetuado estudo genético do casal, tendo-se identificado uma variante no gene PHGDH na mãe e outra no pai. Casal optou por prosseguir gestação. Parto eutócico de recém-nascido do sexo masculino, 1585g, APGAR 3/1/0, às 41s.

Resultados e Conclusões: 6 meses pós-parto, nova gestação apesar de grávida ter sido aconselhada a consulta pré-concepcional. RC 1ºT sem alterações. Tendo em conta antecedentes foi proposto estudo genético fetal com presença das mesmas variantes da gestação prévia. Ecografia morfológica deteta microcefalia, micrognatia, ventriculomegalia bilateral, ausência de CSP e RCF. Casal prosseguiu gestação. Parto pélvico de RN do sexo feminino, 1480g, APGAR 5/9/10 às 39s5d, tendo-se registado o seu óbito passado 1 mês no domicílio.

Este caso demonstra a importância do diagnóstico pré-natal. As técnicas atuais (principalmente a técnica WES) permitiram o diagnóstico precoce que doutra forma seria impossível obter, dando informações cruciais para o casal que apesar disso decidiu prosseguir ambas as gestações.

Palavras-chave: Diagnóstico Pré-Natal, Genética, Síndrome de Neu-Lavoxa

PO - (20514) - FETAL CYSTIC TUMOR OF THE ATRIOVENTRICULAR NODE: A CASE OF FETAL DEATH AT 12 WEEKS OF GESTATIONAL AGE

Rosete Nogueira¹; Ana Portela-Carvalho²

1 - EMUM, UPPEF, CGC Unilabs; 2 - CHTS

Resumo

Introdução: Cystic tumors of the atrioventricular node (CTAVN) are a rare cardiovascular pseudo neoplasm first described in 1911 with a controversial histogenesis. Association with several congenital abnormalities and possible familial occurrence suggest a genetic defect in cardiac neural crest cell development. Clinically, can be incidental findings or can cause heart blockage and sudden death as a result of ventricular tachycardia or ventricular fibrillation, but most cases are diagnosed postmortem.

Objetivos: We present a case of CTAVN diagnosed at autopsy of a Fetus with 12 weeks of gestational-age (GA).

Metodologia: A 23-year-old multiparous (IIG 0P) with two early spontaneous abortion, currently followed by a new pregnancy, and in which fetal dismiss was diagnosed at the first trimester routine ultrasound (US) was submitted to Embryo&Fetal Pathology Lab to examination . A standardized protocol for autopsy with macroscopic and microscopic evaluation was performed.

Resultados e Conclusões: Grossly, the heart appear normal. At microscopy a tumor composed of squamoid cell nests and cystic structures with minor proportion of neuroendocrine cells was identified in the triangle of Koch, as the main fetal autopsy finding at a 12th weeks of GA, that lead to fetal death. Based on the present data and a review of the literature, this is the earliest diagnosis report of CTAVN. Although lacking malignant potential, can be associated with morbidity and mortality making their recognition important for appropriate patient management, particularly later in life.

Autopsy study must always include microscopic examination, as small lesions may be missed in the macroscopic evaluation. The occurrence of small lesions must be reported for epidemiology and research, which could guide protective measures in order to improve preventive medicine practices.

Palavras-chave: Cystic Tumor of the Atrioventricular Node • CTAVN • Fetal Autopsy • Histology

PO - (20515) - SARS-COV-2 E RESTRIÇÃO DE CRESCIMENTO FETAL - A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Inês Jorge¹; João Paulo Marques¹; Carla Francisco¹; Diana Martins¹; Filipa Caeiro¹; Rita Ribeiro¹; Rosário Botelho¹; Carlos Veríssimo¹

1 - Hospital Beatriz Ângelo

Resumo

Introdução: A pandemia COVID-19 continua a representar um problema de saúde global, sendo as grávidas uma população com maior probabilidade de desenvolver doença grave. Várias complicações foram descritas, contudo, pouco se sabe sobre os efeitos do SARS-Cov-2 na placenta e no feto.

Objectivos: Apresenta-se um caso de restrição de crescimento fetal (RCF) grave com oligoâmnios grave/anidrâmnios, possivelmente em contexto de infeção por SARS-CoV-2.

Metodologia: Trabalho efetuado mediante consulta do processo clínico.

Resultados e Conclusões: Grávida com 29 anos, IO 1001, com infeção por SARS-CoV-2 no 1º trimestre, sem outras intercorrências. Realizou ecografia às 20s+5d, após ser enviada do Serviço de Urgência por oligoâmnios. A ecografia revelou RCF grave (estimativa ponderal <P1) com oligoâmnios grave/anidrâmnios; morfologia fetal incompleta por líquido amniótico escasso. Neste contexto, realizou biópsia das vilosidades coriônicas às 21s+4, com PCR de aneuploidias negativa para trissomias 13,18 e 21 e foi excluída a possibilidade de triploidia. Array CGH sem alterações. Apresentava serologias negativas, sem padrão compatível com infeção aguda, com cicatriz imunológica para CMV, HSV1, HSV2, Toxoplasmose e VDRL. Realizou ecografia às 22 semanas, onde foi diagnosticado feto morto. Os estudos fetopatológicos identificaram hipoplasia pulmonar e RCF precoce severa. O estudo anatomopatológico da placenta revelou deposição maciça transmural de fibrina, intervilosite crónica histiocitária ligeira e vilite crónica inespecífica, com trombose vascular. A deposição maciça de fibrina é um fenótipo patológico que, no tipo transmural, parece estar mais associado a RCF. Está descrita a associação com oligoâmnios e infeções, podendo traduzir potencial infeção placentar por SARS-CoV-2 (associada ao quadro clínico materno COVID-19).

Em conclusão, este é um caso que reforça a importância da prevenção da infeção SARS-CoV-2 nas grávidas, de forma a evitar desfechos desfavoráveis. Nesta grávida, a infeção por SARS-CoV-2 no 1º trimestre da gravidez possivelmente associou-se a infeção placentar, com achados anatomopatológicos compatíveis com os já descritos na literatura.

Palavras-chave: Restrição de crescimento fetal, morte fetal, oligoâmnios, SARS-CoV-2

PO - (20521) - DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

Mafalda Laranjo¹; Ana Mesquita Varejão²; Ana Rita Soares³; Fátima Marques Soares²; Inês Sarmento Gonçalves²

1 - Hospital Pedro Hispano; 2 - Hospital Pedro Hispano; 3 - Centro Hospitalar e Universitário do Porto

Resumo

Introdução: A Osteogénese Imperfeita (OI) é uma displasia esquelética (DE) genética rara (1 em cada 20000 nascimentos) caracterizada por aumento da fragilidade óssea, massa óssea baixa e suscetibilidade a fraturas, sendo a gravidade clínica variável. Formas autossómicas dominantes causadas por variantes nos genes *COL1A1* e *COL1A2* são as mais frequentes.

Objectivos: Descrever um caso clínico de um feto com restrição de crescimento fetal precoce (RCFp).

Metodologia: Consulta do processo clínico eletrónico com vista a obter dados sobre a gravidez, parto e estudo anatomopatológico fetoplacentário.

Resultados e Conclusões: Primigesta, 30 anos, sem antecedentes pessoais de relevo, sem consanguinidade conhecida na família e irmã com diagnóstico de espondilite anquilosante. Na ecografia do 1º trimestre, apresentou translucência da nuca superior ao P95, com rastreio pré-natal não invasivo sem alterações. Na ecografia morfológica, detetada RCFp (P0.1) com ossos longos curtos (membros inferiores <2DP; membros superiores <P5) e fémures e tíbias encurvados, colocando-se a suspeita de DE. Realizada amniocentese para estudo de cariótipo e painel de genes associados a DE.

Após discussão com o casal, e parecer favorável da Comissão Técnica, foi efetuada interrupção médica da gravidez.

O estudo anatomopatológico fetoplacentário relevou um feto do sexo masculino com parâmetros antropométricos inferiores ao esperado para a idade gestacional à custa dos membros inferiores, com tronco normal, achados consistentes com o diagnóstico de DE.

O estudo genético revelou a variante patogénica c.2533G>A (p.Gly845Arg) em heterozigotia no gene *COL1A1*, compatível com diagnóstico de OI do tipo Perinatal Letal (OMIM #166210) ou Deformante Progressiva (OMIM #259420).

O casal foi orientado para consulta de Genética Médica para estudo (atualmente em curso) e aconselhamento genético.

Formas graves de OI (Perinatal Letal ou Deformante Progressiva), diagnosticam-se frequentemente em ecografia a partir das 18 semanas por encurtamento/encurvamento dos ossos longos, fraturas das costelas e ausência de mineralização do crânio. Os testes moleculares permitem a confirmação do diagnóstico pré-natal.

Palavras-chave: Diagnóstico pré-Natal, Osteogénese Imperfeita

PO - (20539) - DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE UM LINFANGIOMA SUBCUTÂNEO TORACOABDOMINAL

Hugo Barros¹; Sara Paiva¹; Elsa Pereira^{1,2}; Adosinda Rosmaninho¹

1 - Hospital Senhora da Oliveira; 2 - Escola de Medicina da Universidade do Minho

Resumo

Introdução: O linfangioma é uma malformação do sistema linfático, de localização variável, apresentando-se na maioria das vezes na região cervical. Representa 4% dos tumores vasculares presentes nos recém-nascidos.

Objectivos: Descrição de caso clínico através de consulta de processo clínico eletrónico (Astraia ® e SClinico ®)

Metodologia: Descrição de caso clínico através de consulta de processo clínico eletrónico (Astraia ® e SClinico ®)

Resultados e Conclusões: Primigesta, 39 anos, saudável, sem antecedentes pessoais ou familiares de relevo.

O rastreio combinado do 1º trimestre foi negativo (T21-1:398; T18-1:2401; T13-1:2745) com TN de 2.9mm (TN>P95). Fez pesquisa de DNA fetal em sangue materno cujo rastreio foi de baixo risco para as aneuploidias pesquisadas.

Na ecografia do 2º Trimestre foi observado edema subcutâneo localizado ao hemitorax esquerdo até à região abdominal sugestivo de linfangioma, com 60x25mm.

Foi realizada amniocentese com pesquisa PCR, Array-CGH e grupo TORCH. Destes nenhum apresentou alterações.

A RMN fetal realizada às 29 semanas confirmou a presença de formação quística na parede toracoabdominal, multiseptada, sem vascularização, com 58x46x20mm, sem efeito de massa das estruturas subjacentes, sugestiva de linfangioma.

O parto foi por cesariana às 36 semanas^{4dias}, com RN do sexo feminino, 2765g, IA 9/10/10 com internamento na neonatologia para vigilância. Realizou ecografia toracoabdominal com achado de coleção multiloculada, homogénea com 56x30mm tendo sido orientado para consulta de cirurgia pediátrica.

A ecografia é decisiva para o diagnóstico e vigilância dos linfangiomas fetais. O desfecho dos recém-nascidos com linfangioma isolado é geralmente bom, mas o prognóstico depende do seu tamanho e da sua localização.

A ecografia é decisiva para o diagnóstico e vigilância dos linfangiomas fetais. O desfecho dos recém-nascidos com linfangioma isolado é geralmente bom, dependendo o prognóstico do seu tamanho e localização.

Palavras-chave: linfangioma; diagnóstico pré-natal

PO - (20541) - EXATIDÃO DO TESTE PRÉ-NATAL NÃO INVASIVO (NIPT) NA DETEÇÃO DA T21, T18 E T13 EM GESTAÇÕES GEMELARES: REVISÃO SISTEMÁTICA

Vítor Santos¹; Teresa Caroto¹

1 - FMUP

Resumo

Introdução: Atualmente é notório o aumento do número de gestações gemelares que devido a variáveis como a placentação e a zigosidade podem apresentar um risco de aneuploidia maior relativamente às gestações únicas.

Objectivos: O objetivo desta revisão sistemática foi avaliar o desempenho dos testes pré-natais não invasivos (NIPT) na deteção de três trissomias (T) - T21, T18 e T13 – em gravidezes gemelares.

Metodologia: A pesquisa eletrónica de artigos nas bases de dados ocorreu entre Janeiro de 2020 e 24 de Dezembro do mesmo ano, tendo sido efetuada na Web of Science, Medline e Clinical Trials. O *outcome* primário consistiu na capacidade de diagnosticar aneuploidias em gravidezes múltiplas. Por sua vez, o *outcome* secundário foi comparar o poder de diagnóstico de trissomias dos NIPT em gravidezes múltiplas e únicas, tentando estabelecer uma relação de superioridade ou inferioridade. Os estudos foram incluídos com base nos critérios de elegibilidade e disponibilidade mediante o *outcome* primário supracitado.

Resultados e Conclusões: Em 280 estudos oriundos da pesquisa efetuada, 11 foram incluídos. Destes, 4 referiam-se a gravidezes gemelares e 7 a gravidezes únicas. Nas primeiras, a especificidade e a capacidade de deteção da T21 do NIPT foi respetivamente de 99.6% e 99.7%. Em contraste, o mesmo não se pode afirmar na deteção de T18 e T13, devido à falta de informação referente ao poder diagnóstico dos testes nestas trissomias. Como demonstrado em estudos anteriores, a boa *performance* dos NIPT em gravidezes únicas foi assinalável.

Com efeito, nas T21, os NIPT demonstraram uma capacidade de diagnóstico equivalente entre as gravidezes múltiplas e únicas. No entanto, para a deteção da T18 e T13 em gravidezes gemelares, os testes revelaram menos eficácia. Desta forma, para uma clarificação da assertividade do NIPT em detetar a T18 e T13 nas gravidezes múltiplas, será necessário mais estudos sobre o tema.

Palavras-chave: aneuploidia; DNA livre; capacidade de deteção; testes pré-natais não invasivos; sensibilidade e especificidade;

PO - (20542) - PLACENTA E PATOLOGIA MATERNOFETAL

Beatriz Neves¹; Inês Sarmiento Gonçalves¹; Ádelina Sá Couto¹

1 - Unidade Local de Saúde de Matosinhos - Hospital Pedro Hispano

Resumo

Introdução: A placenta desempenha um papel fulcral no crescimento e bem estar fetal. O seu estudo ecográfico e anatomopatológico pode trazer informações sobre o ambiente intrauterino e complementar o estudo de diversas patologias da gravidez.

Objectivos: Destacar a importância do estudo da placenta na vigilância da gravidez e relacionar achados ecográficos da placenta com patologias da gravidez.

Metodologia: Descrição de caso clínico com dados colhidos por entrevista e base de dados ObsCare® e SClínico®.

Resultados e Conclusões: Grávida de 34 anos, IIG IP. Antecedentes de hipertensão gestacional e restrição de crescimento fetal na gravidez anterior. Sem outros antecedentes patológicos de relevo. Na gestação atual destaca-se achado de incisura bilateral das artérias uterinas às 20 semanas que motivou instituição de terapêutica com ácido acetilsalicílico 100 mg, HTA gestacional às 33 semanas medicada com metildopa 250 mg 2 vezes por dia. Às 35 semanas desenvolveu quadro de pré-eclâmpsia sem critérios de gravidade. O estudo ecográfico realizado demonstrou crescimento fetal no p10 sem alterações fluxométricas e placenta com múltiplas áreas hipoecóicas com reforço hiperecogénico periférico sem doppler, sugestivas de enfartes placentários.

A gravidez foi terminada por cesariana eletiva às 37 semanas com nascimento de recém-nascido do sexo feminino com 2200g, Apgar 9/10/10. Procedimento cirúrgico e puerpério decorreram sem intercorrências.

O estudo anatomopatológico da placenta demonstrou aumento frequente de nós de sinciotrofoblasto, áreas com aglutinação vilositária e áreas de enfartes placentários (descritas macroscopicamente).

Conclusão: Os achados descritos neste caso clínico permitem-nos inferir uma provável insuficiência placentar subjacente à restrição de crescimento fetal, destacando a importância do estudo ecográfico e anatomopatológico da placenta.

Palavras-chave: placenta, restrição de crescimento, pré-eclâmpsia, enfarte placentar

PO - (20543) - ANÁLISE ESTATÍSTICA DESCRITIVA RETROSPETIVA DAS INTERRUPTÕES MÉDICAS DA GRAVIDEZ NO CENTRO HOSPITALAR BARREIRO MONTIJO

Daniel Oliveira Silva¹; Margarida Paiva¹; Filipa Barradas¹; Maria Lurdes Pinho¹

1 - Centro Hospitalar Barreiro-Montijo

Resumo

Introdução: A interrupção voluntária da gravidez (IMG) é legalmente aceite se houver motivo para prever que o nascituro sofrerá, de grave doença ou malformação congénita, e se realizada nas primeiras 24 semanas, excepcionando-se os fetos inviáveis, em que pode ser praticada a todo o tempo.

Objectivos: O objetivo deste estudo é apurar os motivos para IMG entre os anos de 2007 e 2021 no Centro Hospitalar Barreiro-Montijo.

Metodologia: Foi feito o estudo estatístico descritivo retrospectivo dos casos de IMG compreendidas entre 2007 e 2021. Apurou-se o motivo, idade da grávida, idade gestacional, índice obstétrico, antecedentes pessoais, realização de rastreios do risco de aneuploidias no primeiro trimestre, bem como as indicações para diagnóstico invasivo.

Resultados e Conclusões:

Resultados

No período em estudo existiram 148 IMG, 87% por causas fetais e 13% por causas maternas. Nas IMG por causas fetais predominaram as cromossomopatias em 60% dos casos (sendo a trissomia 21 a maioritária), nas malformações fetais não associadas a cromossomopatias dominaram as malformações do sistema nervoso central. As IMG por causas maternas, ocorreram principalmente por iatrogenia (fármacos teratogénicos) em 60% dos casos, seguidos de grávidas com antecedentes pessoais de neoplasia ativa no momento da gravidez.

A idade média das mulheres submetidas a IMG foi de 32 anos, no subgrupo das gestantes com fetos com cromossomopatias a idade média foi de 36 anos.

Nos casos de cromossomopatias os motivos que levaram à realização de provas diagnósticas invasivas foram: aumento do risco de aneuploidias por rastreio ecográfico (40%); por rastreio combinado (35%); ou por idade materna (14%).

Conclusão

Conclui-se que a principal causa de IMG são as cromossomopatias. Ao longo do tempo têm-se incentivado o uso do rastreio combinado do primeiro trimestre, para estimar o risco de aneuploidias, contudo no período de estudo verificou-se que o risco aumentado de aneuploidias foi averiguado maioritariamente por rastreio ecográfico.

Palavras-chave: Interrupção médica da gravidez, cromossomopatias, malformações fetais não associadas a cromossomopatias, rastreio de aneuploidias no primeiro trimestre

PO - (20544) - DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE DISPLASIAS ESQUELÉTICAS: UM DESAFIO NA PRÁTICA CLÍNICA

Dora Antunes^{1,2}; Ana Rolha¹; Sofia Franco¹; Filomena Coelho¹; Paulo Moura^{1,2}

1 - 1 - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE; 2 - 2 - Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

Resumo

Introdução: As displasias esqueléticas representam um grupo heterogéneo de anomalias congénitas do desenvolvimento ósseo e cartilágíneo fetal. Dada a diversidade e complexidade destas malformações, o seu diagnóstico pré-natal (DPN) requer habitualmente uma investigação multidisciplinar, podendo ser particularmente desafiante na prática clínica.

Objectivos: Demonstrar a complexidade do diagnóstico e aconselhamento pré-natal no âmbito das displasias esqueléticas.

Metodologia: Descrição de um caso clínico de interesse.

Resultados e Conclusões: Primigesta de 29 anos com antecedentes de B-talassémia minor, enviada à consulta de DPN por feto com ossos longos no P5-10 em ecografia morfológica realizada às 21 semanas de gestação, sem evidência de restrição de crescimento fetal ou outras malformações identificáveis. Ausência de história pessoal ou familiar de patologia congénita músculo-esquelética. A grávida optou por realizar amniocentese, cujo cariótipo e estudo array-CGH foram normais. As reavaliações ecográficas subsequentes confirmaram a presença de ossos longos curtos, visualizando-se uma discrepância significativa entre ambos os fémures com fémur direito <P3, apresentando encurvamento/angulação acentuada com aparente traço de fratura, sem défice de mineralização. Solicitada colaboração multidisciplinar da Genética e Ortopedia Pediátrica, tendo sido colocadas como principais hipóteses diagnósticas artrose do fémur direito, fratura ou displasia esquelética. A grávida pretendeu prosseguir com a gravidez. Painel de displasias esqueléticas e exoma em trio sem alterações. Parto por cesariana às 39 semanas, recém-nascido do sexo feminino, 2765g, IA 9/10/10, com encurtamento significativo do membro inferior direito e oligosindactilia do pé homolateral. Reavaliação ortopédica aos 6 meses de vida, apresentando fémur curto congénito direito com encurvamento, varo e procurvatum e zona de pseudartrose prévia consolidada, condicionando uma dismetria de cerca de 4 cm.

O presente caso clínico demonstra a complexidade inerente ao DPN das anomalias esqueléticas fetais, demonstrando a importância de uma abordagem sistemática e multidisciplinar na orientação e aconselhamento pré-natal destas situações e a escassez de evidência quanto à abordagem obstétrica e via de parto recomendadas.

Palavras-chave: Displasia esquelética, anomalia congénita, diagnóstico pré-natal, aconselhamento genético

PO - (20546) - TRISSOMIA 12 EM MOSAICO: O DESAFIO DO ACONSELHAMENTO PRÉ-NATAL

Mário Moura¹; Tiago Aguiar²; Sara Nunes¹; Pedro Botelho³; Rosário Pinto Leite³; Márcia Martins⁴; Cátia Carnide¹; Osvaldo Moutinho¹

1 - Serviço de Ginecologia e Obstetrícia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2 - Serviço de Ginecologia e Obsterícia do Centro Hospitalar Universitário São João; 3 - Laboratório de Genética e Andrologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 4 - Departamento de Genética Médica do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Resumo

Introdução: A Trissomia 12 em mosaico é uma anomalia genética muito rara, com poucos casos descritos na literatura, no período pré ou pós-natal. Esta anomalia pode traduzir-se num padrão fenotípico muito variável, desde indivíduos minimamente afetados até indivíduos com múltiplas malformações como dismorfias faciais, anomalias cardíacas e intestinais e com défice cognitivo. O aconselhamento pré-natal é desafiante nestes casos, principalmente na ausência de achados ecográficos anómalos.

Objectivos: Apresentar um caso de mosaicismo para trissomia 12, a abordagem realizada no aconselhamento pré-natal e os resultados fetopatológicos.

Metodologia: Consulta de processo clínico.

Resultados e Conclusões: Grávida de 38 anos, 3G1P, sem antecedentes pessoais relevantes e sem história familiar de malformações congénitas, foi submetida a amniocentese às 16 semanas por idade materna avançada, após realização de ecografia do 1º Trimestre sem achados anómalos registados. O resultado do cariótipo foi 47,XY,+12[7]/46,XY[32]. A ecografia de avaliação morfológica precoce às 18 semanas não revelou anomalias.

Após consulta para aconselhamento genético e perante a incerteza do prognóstico fetal, o casal fez o pedido de interrupção médica da gravidez às 19 semanas. O resultado do cariótipo dos produtos de abortamento foi 47,XY,+12[10]/46,XY[2] e o estudo por FISH revelou 32% dos núcleos com três sinais para o cromossoma 12, confirmando mosaicismo. Na autópsia fetal, o feto apresentava biometrias compatíveis com a idade gestacional. Os achados patológicos relevantes incluíam várias dismorfias faciais como nariz curto, filtro saliente e micrognatia (anomalias já descritas em casos semelhantes), e camptodactilia do 4º e 5º dedos do pé direito. O exame histológico demonstrou defeitos severos da migração neuronal, anomalias do desenvolvimento linfático e pielectasia renal bilateral.

Este caso clínico demonstra o desafio no aconselhamento e orientação de uma alteração genética não acompanhada de achados ecográficos, principalmente quando se trata de uma anomalia genética extremamente rara e com um prognóstico muito variável.

Palavras-chave: Trissomia 12, Mosaicismo, Diagnóstico Pré-natal

PO - (20549) - CARDIOPATIA COMPLEXA NUM FETO COM DELEÇÃO TERMINAL EM 6Q27

Laurentino Simão¹; Sílvia Serafim¹; Bárbara Marques¹; Sónia Pedro¹; Cristina Ferreira¹; Ana Tarelho¹; Filomena Brito¹; Marisa Silva¹; Cristina Alves¹; Ricardo Peliano¹; Mónica Viegas¹; Bruno Carrilho²; Inês Carvalho³; Ana Teixeira²; Ana Martins²; Álvaro Cohen²; Hildeberto Correia¹

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

Resumo

Introdução: As alterações cardíacas no feto constituem um vasto conjunto de defeitos estruturais e funcionais que ocorrem durante a embriogénese cardíaca e têm impacto relevante nas anomalias congénitas.

Objectivos: O estudo por *microarray* é o teste genético recomendado para as gestações com anomalias ecográficas, procurando estabelecer-se uma relação entre as anomalias observadas e uma causa genética identificável.

Apresentamos o caso de uma grávida com 38 anos, em que um ecocardiograma fetal revelou uma cardiopatia complexa, visualizando-se apenas um vaso a sair do coração e arco aórtico direito.

Metodologia: Após ecografia às 14 semanas e o ecocardiograma, fez-se colheita de vilosidades coriônicas, foi realizado diagnóstico rápido de aneuploidias (normal para um feto feminino) e estudo por *microarray*.

Resultados e Conclusões: O *microarray* identificou uma deleção terminal com cerca de 1,34 Mb na região 6q27 - arr[GRCh37] 6q27(169545386_170914297)x1. Esta alteração engloba 10 genes OMIM, 3 deles associados a patologias de transmissão autossómica dominante (*DLL1*, *ERMARD* e *TBP*) e localiza-se na região da síndrome rara de deleção 6q27.

A síndrome de deleção terminal 6q27 caracteriza-se por atraso de desenvolvimento intelectual, dismorfias faciais e disfunções em alguns órgãos. Os genes mais significativos não estão relacionados diretamente com as estruturas cardíacas. No entanto, a expressão dos seus produtos e outros fatores podem afetar um vasto leque de tecidos, incluindo o cardíaco. Fez-se interrupção medicamente assistida.

Existem poucos dados em Diagnóstico Pré-Natal sobre deleções em 6q27. Deleções terminais em 6q estão associadas a fenótipo variável e vasto, e embora as alterações cardíacas sejam referidas em deleções 6q mais proximais, raramente são contempladas em deleções na região 6q27. No entanto, o presente caso mostra que podem ser transversais às várias deleções em 6qter.

A maior precocidade no acompanhamento das gestações salienta a importância de uma avaliação ecográfica eficaz na deteção de anomalias precoces que podem ser clinicamente significativas e também dos estudos por *microarray*.

Palavras-chave: cardiopatia, deleção 6q27, *microarray*

PO - (20550) - AGENESIA PARCIAL DE CORPO VERTEBRAL – UM CASO RARO EM DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

Maria Inês Sousa¹; Carolina Moura¹; Ana Cunha¹; Luís Guedes-Martins¹

1 - Centro Materno-infantil do Norte - Centro Hospitalar Universitário do Porto

Resumo

Introdução: Na maioria dos casos, os defeitos de formação da coluna envolvem a região vertebral lateral. Raramente, estes defeitos podem atingir a porção ântero-posterior do corpo vertebral, condicionando uma deformação no plano sagital (hemivértebra coronal). O prognóstico depende da estabilidade da coluna e do risco de compressão medular.

Objectivos

Metodologia: Descrição de caso clínico

Resultados e Conclusões: Grávida com 32 anos de origem hispânica, primigesta, realizou ecografia morfológica às 22 semanas com suspeita de agenesia parcial isolada do corpo vertebral de L1. Evolução da gestação sem intercorrências e histórias pessoal e familiar irrelevantes no contexto.

Efetuada amniocentese, com análise de cariótipo e microarray de baixa resolução sem alterações. A ressonância magnética fetal corroborou os achados ecográficos de malformação óssea na transição dorso-lombar, embora descrita como possível anomalia da segmentação, com eventual hemivértebra associada. Efetuada ecocardiografia fetal, sem alterações descritas. Em todas as avaliações ecográficas, dinâmica corporal fetal normal. Diagnosticada diabetes gestacional, controlada com dieta até ao final. Parto eutócico às 40 semanas após trabalho de parto de início espontâneo, do qual resultou recém-nascido do sexo feminino, com 2670g e IA 9/10. Exame físico e neurológico ao nascimento sem alterações.

Em D2 de vida, efetuada radiografia da coluna, que confirmou a suspeita ecográfica pré-natal de agenesia parcial anterior do corpo vertebral de L2. Aos 8 meses, lactente com cifose palpável, sem aparentes défices motores ou neurológicos distais. Neurodesenvolvimento normal e evolução ponderal no percentil 3, em vigilância em consulta de Desenvolvimento, Ortopedia e Genética.

Neste caso, está patente a importância da avaliação multidisciplinar perinatal, que permitiu a abordagem precoce a uma deformidade clinicamente silenciosa ao nascimento. Quando isolada, encontra-se associada a melhor prognóstico. Ainda assim, esta agenesia parcial pode comprometer a curvatura normal da coluna condicionando cifose, cuja evolução deve ser monitorizada, possibilitando a instituição atempada de medidas terapêuticas.

Palavras-chave: hemivértebra coronal, agenesia vertebral parcial, diagnóstico pré-natal

PO - (20551) - UM CASO DE UMA MASSA TORÁCICA - IMPORTÂNCIA DA RMN COMO AVALIAÇÃO COMPLEMENTAR

Rita Ladeiras¹; Joana Sousa Nunes¹; Carla Duarte¹; Adosinda Rosmaninho¹

1 - Hospital da Senhora da Oliveira - Guimarães

Resumo

Introdução: As massas torácicas constituem um problema comum no período pré-natal. As mais comuns dizem respeito à hérnia diafragmática, malformação adenomatoide quística e sequestro pulmonar, surgindo, de forma mais rara, tumores do pericárdio, teratoma mediastínico, linfangioma e neuroblastoma. A avaliação complementar com RMN permite uma avaliação detalhada destas massas e auxilia num diagnóstico precoce, por vezes difícil apenas com ecografia pré-natal.

Resultados e Conclusões: Grávida de 30 anos, com obesidade e antecedentes de patologia depressiva, medicada com sertralina e alprazolam, cuja gravidez foi diagnosticada após as 24 semanas. Na primeira avaliação ecográfica às 33 semanas, foi detetada uma massa torácica, localizada no mediastino anterior com 23x18x42mm, heterogénea, com ecogenicidade inferior à do pulmão, sem desvio do coração e diafragma íntegro. Como diagnósticos diferenciais foram colocados doenças congénitas das vias aéreas, timo com diâmetros aumentados, tumor do pericárdio, linfangioma e teratoma do mediastino. Realizou ecocardiograma e RMN fetal, tendo-se caracterizado a massa, em ambos os exames, como timo de ecoestrutura normal. Parto auxiliado por ventosa às 36s+5d, após trabalho de parto espontâneo, do qual resultou um RN do sexo masculino, com 3185g, IA:7/8/9. Na consulta de seguimento aos 13 meses de vida, apresentava rastreios normais, bom neurodesenvolvimento e ecografia pós-natal que confirmou presença de timo sem alterações estruturais.

Conclusões

Este caso realça a importância da RMN fetal na caracterização de massas torácicas, estando documentado que esta oferece informação adicional em cerca de 38% e alteração de conduta em 8% dos casos. A caracterização do timo por RMN, que se sabe ter dimensões aumentadas nas grávidas obesas, permitiu, neste caso, um diagnóstico atempado com vantagens para a abordagem médica e tranquilização do casal.

Palavras-chave: Malformação congénita, Diagnóstico pré-natal, Timo, Ressonância Magnética

PO - (20552) - TERATOMA TIROIDEU FETAL: CASO CLÍNICO

Carolina Veiga E Moura¹; Maria Inês Sousa¹; Ana Cunha¹; Luísa Ferreira¹; Jorge Braga¹; Luís Guedes-Martins¹

1 - Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução: O diagnóstico pré-natal de uma massa cervical fetal é infrequente e de difícil diagnóstico diferencial. A variabilidade de forma de apresentação e evolução são um desafio em medicina fetal.

Objectivos: Descrição da abordagem perinatal de um feto com massa cervical com crescimento assimétrico/atípico, topograficamente sugestiva de se tratar de bócio fetal.

Metodologia: Descrição de caso clínico.

Resultados e Conclusões: Grávida de 30 anos, 2G1P, HIV+, sob terapêutica anti-retrovírica, realizou ecocardiografia fetal às 24 semanas. Observada uma massa cervical com 32*29*19mm, sugestiva de bócio fetal. Sem história familiar de relevo. Avaliação de função e autoimunidade tiroideia materna normais. Reavaliações ecográficas posteriores com progressivo aumento da massa cervical e polihidrâmnios (traqueia e câmara gástrica visíveis). Ecografia às 35 semanas mostrou uma tumefação cervical excêntrica com 75*51*55 mm, polihidrâmnios (MBLA 16cm), UA-PI no p95 e movimentos fetais reduzidos. Cesariana eletiva às 35 semanas, resultando em recém-nascido do sexo feminino, com 2.720kg e IA 6/8/8. Ao exame físico, a destacar tumefação cervical central e direita, bem delimitada, com consistência dura.

Do estudo analítico realizado, tiroglobulina de 2914 ng/mL, função e imunidade tiroideia normais. RMN do pescoço descreve lesão sólida, abundantemente vascularizada, enquadrável num diagnóstico de bócio congénito e/ou teratoma imaturo. Em D4 de vida, foi realizada exérese completa da lesão, macroscopicamente capsulada, heterogénea, compatível com neoplasia tiroideia. O exame anatomopatológico da peça revelou teratoma tiroideu.

O diagnóstico pré-natal etiológico de uma massa cervical é um desafio. Não obstante, fruto da evolução tecnológica e treino em medicina fetal é possível proceder à sua correta caracterização estrutural e topográfica.

Palavras-chave: teratoma tiroideu, diagnóstico pré-natal, massa cervical

PO - (20553) - CASUÍSTICA DAS INTERRUPTÕES MÉDICAS DA GRAVIDEZ NO HOSPITAL DA SENHORA DA OLIVEIRA – GUIMARÃES

Sara Paiva¹; Hugo Barros¹; Elsa Pereira^{1,2}; Ricardo Santos^{1,3}

1 - Hospital da Senhora da Oliveira - Guimarães; 2 - Escola de Medicina da Universidade do Minho; 3 - CINTESIS – Centro de Investigação em Tecnologias e Serviços de Saúde, FMUP

Resumo

Introdução: O rastreio combinado (RC) do 1º trimestre e a ecografia morfológica do 2º trimestre avaliam o risco de cromossomopatias e permitem a identificação precoce de malformações fetais, selecionando casos que exigem avaliação por técnicas diagnósticas invasivas e possibilitando o aconselhamento atempado do casal quanto ao prognóstico fetal e opções de conduta.

Objectivos: Analisar os casos de interrupção médica da gravidez (IMG) realizados no Hospital Senhora da Oliveira - Guimarães (HSOG) entre 2018 e 2020.

Metodologia: Estudo retrospectivo das IMG realizadas no HSOG entre janeiro de 2018 e dezembro de 2020, através da consulta do processo clínico.

Resultados e Conclusões: Durante o período analisado, realizaram-se 92 IMG, duas das quais após tratamento de procriação medicamente assistida e 2,2% em gestações gemelares. A idade média das grávidas foi de 34 anos, sendo que 16,3% tinham idade ≥ 40 anos. Relativamente à idade gestacional média aquando da IMG, esta foi de 17 semanas, verificando-se 4 casos após as 24 semanas. Os principais motivos foram as anomalias cromossómicas (51,1%) e as estruturais (44,6%). Dentro das primeiras, a mais frequente foi a trissomia 21 (57,4%), seguida da trissomia 13 (12,7%). Nesse grupo a translucência da nuca (TN) encontrava-se aumentada em 58,7% dos casos. Quando realizado, o RC foi positivo em todos os casos de trissomia 18 e em 92,5% e 80,0% das trissomias 21 e 13, respetivamente. Quanto às anomalias estruturais, as mais frequentes foram as do foro neurológico (24,4%), seguidas das cardíacas (17,1%). As primeiras foram detetadas no 1º trimestre em metade dos casos. Todas as malformações cardíacas foram identificadas na ecografia do 2º trimestre, não se verificando em nenhuma TN aumentada no 1º trimestre. Este estudo confirma a importância dos vários marcadores de risco integrados no RC, em particular a TN, para o diagnóstico pré-natal, assim como da vigilância ecográfica sequencial na deteção de anomalias que se manifestam mais tardiamente.

Palavras-chave: Interrupção Médica Gravidez, Rastreio Combinado 1º Trimestre, Translucência Nuca, Ecografia Morfológica 2º Trimestre

PO - (20554) - FETOS COM RESTRIÇÃO DE CRESCIMENTO FETAL PRECOCE: QUAL A SUA EVOLUÇÃO ESTATUROPONDERAL E NEUROLÓGICA AOS 5 ANOS?

Mariana Dória¹; Marta Campos²; Aníbal Correia³; António Vinhas Silva³; Cristina Godinho²; Conceição Brito²

1 - Serviço de Ginecologia/Obstetrícia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos/Hospital Pedro Hispano; 2 - Serviço de Ginecologia/Obstetrícia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho (CHVNG/E); 3 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho (CHVNG/E)

Resumo

Introdução: A Restrição de Crescimento Fetal (RCF) pode ser categorizada em precoce e tardia, consoante o seu diagnóstico ocorra antes ou depois das 32 semanas de gestação, respetivamente. Pode cursar com alterações no desenvolvimento neurológico e estaturponderal, estando diretamente relacionadas com a gravidade da RCF e com a idade gestacional (IG) do parto.

Metodologia: Análise retrospectiva das grávidas com diagnóstico de RCF precoce cujo parto ocorreu em 2015-2016 no CHVNG/E (n=22 de 3409 partos ocorridos nesse período) e avaliação do desenvolvimento estaturponderal e neurológico das crianças aos 5 anos de idade. Foram excluídas gestações gemelares e com alterações genéticas ou anomalias estruturais fetais.

Resultados e Conclusões: As 22 grávidas analisadas tinham em média 32,8 anos e 86,3% eram primigestas. A IG média do diagnóstico da RCF foi de 27,2 semanas [24⁺⁰-31⁺⁶], sendo o percentil médio ao diagnóstico de 3,4. Foram encontradas alterações fluxométricas em 72,2% dos casos. O parto ocorreu em média às 33,5 semanas [25⁺⁰-37⁺⁶], maioritariamente por cesariana (72,2%) e o peso médio ao nascimento foi de 1464g. A RCF foi complicada de 1 morte fetal *in utero* e de 3 mortes neonatais.

Aos 5 anos, 62,5% das crianças encontravam-se com baixo peso (p3-15 ou <p3). Comparativamente com crianças com peso normal, estas tinham tido em média um diagnóstico mais precoce da RCF e um menor peso ao nascimento.

Quanto ao desenvolvimento neurológico, foram documentadas alterações em 8/18 crianças (atraso global do desenvolvimento(n=2), atraso ligeiro/grave da linguagem expressiva e/ou compreensiva(n=4), atraso no comportamento social(n=1), perturbação do espectro do autismo(n=1)). Estas crianças tiveram o parto numa IG média mais precoce (33⁺⁴ *versus* 35⁺³)(p<0,05*) e um menor peso médio ao nascimento (1384±572 *versus* 1801±509g)(p>0,05).

A IG do parto foi o fator preditor mais relevante de alterações no neurodesenvolvimento, pelo que devem ser realizados esforços no sentido de identificar o correto *timing* para terminação destas gravidezes.

Palavras-chave: Restrição de Crescimento Fetal Precoce

PO - (20555) - CORRELAÇÃO CLÍNICA-GENÉTICA – UM DESAFIO NO DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

Mariana Dória¹; Marta Campos²; Cristina Godinho²; Conceição Brito²

1 - Serviço de Ginecologia/Obstetrícia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos/Hospital Pedro Hispano; 2 - Serviço de Ginecologia/Obstetrícia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho (CHVNG/E)

Resumo

Introdução: As malformações dos membros superiores são uma entidade relativamente comum, estimando-se a sua ocorrência em 1:500 nascimentos vivos. Os avanços na área da genética molecular têm permitido uma correlação entre o genótipo-fenótipo e genótipo-prognóstico e auxiliado no aconselhamento genético para gestações futuras.

Metodologia: Descrição de caso clínico de diagnóstico precoce de malformações graves dos membros superiores e respetiva orientação clínica e aconselhamento genético.

Resultados e Conclusões: Grávida de 33 anos, 2G1P. Casal não consanguíneo e sem história familiar conhecida de doenças hereditárias. Ecografia 1º trimestre às 13⁺⁶ semanas no CHVNG/E com suspeita de malformações dos membros superiores e rastreio combinado com risco reduzido de cromossomopatias. A reavaliação ecográfica às 16 semanas identificou um encurtamento bilateral do rádio e cúbito e oligodactilia bilateral com fenótipo “em pinça” à direita e ectrodactilia à esquerda. Realizada amniocentese com pesquisa de hibridação genómica comparativa em array (array-CGH) que se revelou normal, tendo sido posteriormente pedida sequenciação de nova geração, na qual se identificou a variante c.2140C>T,p.(Arg714*) em heterozigotia no gene DDR2, classificada como provavelmente patogénica. Ecocardiograma fetal sem cardiopatias aparentes nesta idade gestacional. A grávida solicitou pedido de interrupção médica da gravidez às 20 semanas, que foi aceite pela comissão técnica de certificação. A autópsia confirmou os achados observados ecograficamente.

Apesar de se poder tratar de uma mutação de novo e do fenótipo fetal não ser sugestivo das patologias com alterações no gene DDR2, o Síndrome de Warburg-Cinotti (hereditariedade autossómica dominante - mutações ativadoras) e Displasia Espondiloepimetafisária (hereditariedade autossómica recessiva), face ao risco de recorrência caso se trate de uma mutação herdada, foi aconselhada a pesquisa da variante em ambos os elementos do casal. Este caso clínico ilustra a dificuldade na orientação e aconselhamento genético de casos em que não se consegue estabelecer claramente uma relação genótipo-fenótipo, mesmo quando realizado estudo genético alargado.

Palavras-chave: Malformações dos membros superiores

PO - (20556) - DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE QUISTO ABDOMINAL: UMA SÉRIE DE CASOS DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

Catarina Soares¹; Ana Rita Alves²; Susana Santo³; Teresa Loureiro³; Rui Carvalho³

1 - Centro Hospitalar do Oeste - Unidade de Caldas da Rainha; 2 - Centro Hospitalar de Leiria; 3 - Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

Resumo

Introdução: O diagnóstico pré-natal de lesões quísticas abdominais é relativamente comum, mas o esclarecimento da sua etiologia é frequentemente desafiante.

Objectivos: Relato de três casos de diagnóstico pré-natal de quisto abdominal, comparando os achados ecográficos, evolução e desfechos clínicos.

Metodologia: Análises retrospectiva dos casos.

Resultados e Conclusões: Caso 1: 29 anos, G2P0, com identificação de imagem quística abdominal em ecografia obstétrica às 22 semanas com 25x20x22 mm, localização antero-lateral direita, conteúdo hipoecogénico.

Durante a gestação, verificou-se ligeiro crescimento do quisto abdominal, medindo às 36 semanas 41x31mm.

Parto eutócico às 39 semanas, RN do sexo masculino, 2500g, IA 9/10. Laparotomia exploradora em D4 de vida, identificando-se duplicação digestiva piloro-duodenal.

Caso 2: 38 anos, G2P1, com ecografia obstétrica às 21 semanas com imagem quística abdominal com 16x13mm, de localização infrahepática.

Ecografias seriadas mostraram aumento da massa proporcional ao crescimento fetal, medindo às 36 semanas 24x16mm.

Parto eutócico às 39 semanas, RN do sexo feminino, 2570g, IA 7/10.

Laparotomia exploradora em D3 de vida, com excisão de duplicação intestinal a nível do ileon.

Caso 3: 28 anos, G3P0, com suspeita de quisto abdominal com 13x6mm na ecografia de 1ºT.

Seguimento ecográfico demonstrou crescimento significativo da formação quística, com conteúdo não puro, ocupando os quadrantes abdominais direitos; estômago e vesícula biliar de dimensões reduzidas; hidrâmnios.

Às 36 semanas, a massa de 73x76x67mm apresentava peristaltismo.

Cesariana eletiva às 37 semanas, RN do sexo feminino, 3420g, IA 8/9/10.

Intervencionado em D2 de vida. Diagnóstico intra-operatório de dilatação quística do duodeno e colédoco. Morte neonatal em D1 de pós-operatório por hipertensão pulmonar refratária.

Conclusão: O diagnóstico definitivo dos quistos abdominais apenas pode ser confirmado no período pós-natal. No entanto, informação obtida através de ecografia pré-natal (localização, conteúdo, relação com outras estruturas e normalidade de outros órgãos) é fundamental na orientação das principais hipóteses diagnósticas, aconselhamento pré-natal, planeamento de intervenções e cuidados pós-natais.

Palavras-chave: Quisto abdominal, Diagnóstico pré-natal, Quisto de duplicação entérica, Dilatação quística

PO - (20557) - MARCADORES ECOGRÁFICOS PREDITIVOS DE GASTROSQUISIS COMPLEXA E RESULTADOS PERINATAIS ADVERSOS

Ana Beatriz Almeida¹; Mário Rui Correia²; Fátima Carvalho²; Jorge Braga¹; Luís Guedes-Martins^{1,3}; Ana Cunha^{1,3}

1 - Serviço de Ginecologia-Obstetrícia, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar do Porto; 2 - Serviço de Cirurgia Pediátrica, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar do Porto; 3 - Centro de Medicina Fetal, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar do Porto

Resumo

Introdução: A gastrosquisis é uma anomalia congénita cuja incidência é 3-4 casos/10.000 nascimentos. Os desfechos desfavoráveis são maioritariamente observados em casos de gastrosquisis complexa (complicada por atresia, estenose e/ou necrose intestinais).

Objectivos: Avaliar marcadores ecográficos preditores de mau prognóstico na gastrosquisis e comparar a morbimortalidade neonatal entre defeitos simples e complexos.

Metodologia: Estudo retrospectivo incluindo recém-nascidos com diagnóstico antenatal de gastrosquisis num centro terciário, entre Janeiro/2011 e Dezembro/2020. Foram avaliados os seguintes marcadores ecográficos (revisão de registos fotográficos e relatórios): dilatação gástrica, dilatação intra- e extra-abdominal de ansas intestinais e volume de líquido amniótico. Para cada marcador, avaliou-se o maior diâmetro em três momentos: 20-25, 25-30 e 30-35 semanas.

Resultados e Conclusões: Neste estudo, incluíram-se 14 casos de gastrosquisis. A idade materna média foi 27 anos, sendo 71% nulíparas. Identificaram-se 4 defeitos complexos, 3 deles atresias intestinais (tipos IIIA-IV) com pior prognóstico (2 mortes neonatais e 1 síndrome de intestino curto), e 1 caso de estenose ileal com boa evolução. Os 10 recém-nascidos com gastrosquisis simples apresentaram boa evolução. Dois dos casos caracterizaram-se por um aglomerado exuberante de ansas extra-abdominais não dilatadas, um deles correspondendo ao recém-nascido com gastrosquisis complexa complicada por síndrome de intestino curto. Apenas a dilatação de ansas intra-abdominais demonstrou significância estatística como marcador ecográfico, associando-se maiores dilatações à gastrosquisis complexa ($p=0.001$) e idades gestacionais avançadas ($p=0.004$). Quanto à morbidade neonatal, a gastrosquisis complexa associou-se ao parto em idades gestacionais inferiores ($34+2$ vs $35+6$, $p=0.19$), menor diâmetro do defeito (1.3 vs 4 cm, $p=0.166$), maiores tempos de internamento do recém-nascido (129 vs 41 dias, $p=0.125$) e nutrição parentérica (54 vs 26 dias, $p=0.347$), contudo sem diferença estatística.

Assim, identificou-se a dilatação intra-abdominal como único marcador preditivo de mau prognóstico perinatal. Apesar da ausência de significância estatística, o defeito complexo associou-se a maior morbimortalidade, sugerindo a necessidade de um estudo multicêntrico para validação dos resultados.

Palavras-chave: Gastrosquisis, Diagnóstico pré-natal, Perinatal, Mau prognóstico, Defeito da parede abdominal, Malformação fetal

PO - (20560) - MICRODELEÇÃO 22Q11.2: DESAFIO DIAGNÓSTICO NUM CASO SEM ALTERAÇÕES CARDÍACAS

Rita Dunkel¹; Margarida Figueiredo¹; Maria Oliveira¹; Maria Bóia¹; Helena Nascimento¹
1 - Centro Hospitalar Baixo Vouga

Resumo

Introdução: As manifestações clínicas em fetos com microdeleção 22q11.2 são muito variáveis: desde defeitos cardíacos a aplasia ou hipoplasia do timo, insuficiência velofaríngea, fenda do palato, alteração nos rins e hipocalcémia por hipoplasia ou aplasia da paratiróide. A maioria dos casos de deleções 22q11.2 (>90%) são espontâneos, sendo que os pais não estão afetados. Apesar do diagnóstico genético ser fácil de realizar, há uma falha no diagnóstico pré-natal por ausência de indicações claras para rastreio.

Objectivos: Descrição de um caso clínico de um feto com microdeleção 22q11.1 diagnosticada às 24 semanas após ecografia tardia do segundo trimestre

Metodologia: Análise do processo clínico com posterior pesquisa da literatura publicada.

Resultados e Conclusões: Grávida de 21 anos, sem antecedentes de relevo, realizou ecografia tardia do segundo trimestre (às 24 semanas), revelando esta feto do sexo masculino com agenesia renal unilateral, pé boto unilateral e hipoplasia do timo. Não foram detectadas outras alterações ecográficas, nomeadamente defeitos cardiovasculares ou restrição do crescimento fetal intrauterino. Perante estes achados foi proposto procedimento invasivo, mostrando o array CGH '46, XX, del(22)(q11.2q11.2)dn'. Após aconselhamento genético o casal optou por interrupção médica da gravidez. Apesar de raro (defeitos cardiovasculares são reportados em 75-83% dos casos com del22q11.2), este síndrome pode surgir sem anomalias cardíacas o que pode dificultar a suspeição clínica.

Palavras-chave: Timo, Microdeleção

PO - (20561) - ANENCEFALIA DIAGNOSTICADA NO 3º TRIMESTRE: AINDA UMA REALIDADE?

Tiago Meneses Alves^{1,2}; Cristiana Moreira^{1,2}; Andrea Lebre^{1,2}; Jorge Braga^{2,3}; Ana Cunha^{1,2}; Luis Guedes-Martins^{1,2,3}

1 - Centro de Medicina Fetal (Medicina Fetal Porto), Serviço de Obstetrícia, Departamento da Mulher e da Medicina Reprodutiva, Centro Materno Infantil do Norte (CMIN), Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal; 2 - Serviço de Obstetrícia, Departamento da Mulher e da Medicina Reprodutiva, Centro Materno Infantil do Norte (CMIN), Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal; 3 - Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar – ICBAS, Universidade do Porto, Portugal

Resumo

Introdução: A anencefalia caracteriza-se pela ausência completa de cérebro de etiologia multifatorial e constitui o defeito do tubo neural (DTN) mais comum com uma prevalência estimada de 3 casos por cada 10000 nascimentos. É precedida pela sequência disrafia - exencefalia (ou acrania) e praticamente todos os casos são detetados nas ecografias do 1º ou 2º trimestre de gravidez. Trata-se de uma patologia letal, onde a morte fetal intra-uterina ocorre na maioria das situações. A realização dos exames ecográficos preconizados na gravidez permite a deteção precoce de anencefalia e o seu manejo ativo

Objectivos: Apresentação de um caso de diagnóstico pré-natal (DPN) de anencefalia diagnosticada no 3º trimestre.

Metodologia: Recolha de dados do processo clínico e revisão da literatura através da *PubMed* usando os termos “anencefalia” e “ecografia”.

Resultados e Conclusões: Mulher de 24 anos, sem antecedentes clínicos de relevo, 3G2P, recorreu às 32 semanas de gestação ao serviço de urgência após ter efetuado a primeira ecografia da gravidez que detetou uma malformação cerebral fetal não caracterizada. À observação verificou-se feto com acrania/anencefalia e polidrâmnios. Avaliada no Centro de Medicina Fetal do CMIN onde se confirmaram os achados. O casal foi informado do prognóstico, tendo efetuado pedido de interrupção médica da gravidez (IMG) que foi aceite pela Comissão Técnica de Certificação de Interrupção da Gravidez. No dia seguinte, foi realizado feticídio sem intercorrências e iniciado protocolo medicamentoso de IMG. Parto eutócico sem complicações decorreu 19 horas depois. Analiticamente, a progenitora não apresentava alterações de relevo e as serologias foram negativas. O cariótipo efetuado em sangue fetal (46,XX) e array-CGH foram normais. Além de ter comprovado as mesmas alterações verificadas na ecografia e compatíveis com o diagnóstico de anencefalia, o exame anatomopatológico demonstrou uma hipoplasia severa das glândulas suprarrenais.

Os autores descrevem um caso de DPN atipicamente tardio de uma patologia letal por ausência de vigilância da gravidez.

Palavras-chave: Anencefalia, Terceiro Trimestre, Interrupção Médica da Gravidez

PO - (20562) - RASTREIO COMBINADO OU AMNIOCENTESE POR IDADE MATERNA AVANÇADA? - DADOS DA REGIÃO AUTÓNOMA DA MADEIRA

Inês Leal¹; Filipe Nobrega¹; Patricia Silva¹; Luís Farinha¹; Manuel Sousa Gomes¹; Ana Calhau¹

1 - Hospital Dr Nélio Mendonça, Funchal

Resumo

Introdução: O rastreio combinado (RC) do 1º trimestre deve ser oferecido às grávidas entre as 10 e as 13 semanas e 6 dias de gravidez. A idade materna é um fator de risco para a ocorrência de aneuploidias mas deverá, *per se*, indicar um exame invasivo?

Objectivos: Avaliar a *performance* do rastreio combinado do 1º trimestre nas mulheres com IMA que optaram por realizar amniocentese para despiste de aneuploidias.

Metodologia: Estudo retrospectivo descritivo das amniocenteses realizadas no Hospital Dr. Nélio Mendonça na RAM, entre Abril de 2015 e Abril de 2021. Este estudo analisou a incidência de alterações cromossómicas fetais (ACF) em mulheres com IMA que realizaram amniocentese, o número de mulheres com IMA que optou por amniocentese em detrimento do RC e a sua evolução ao longo do período estudado e analisou a taxa de RC falsos positivos (FP) nesta população.

Resultados e Conclusões: Neste estudo foram incluídas **822 grávidas com ≥35 anos**. Quinhentas e vinte e seis (**64,0%**) mulheres optaram por realizar **amniocentese apenas por IMA**, tendo sido detectados **5 casos de T21 (1.0%)**. 296 mulheres, com diversas indicações para amniocentese, optaram por realizar o **RC do 1ª trimestre** como teste primário, sendo que destas, **53.0%** (157) tinham **RC positivo**. A **sensibilidade do teste** nesta população foi de **100%**. **O número de rastreios FP foi de 145**. A percentagem de mulheres que realiza amniocentese apenas por IMA tem diminuído, correspondendo a **21.7%** das indicações em **2020** comparativamente a **2015 – 69.1%**.

Conclusões: A IMA isoladamente não deve ser considerada uma indicação para a realização de um método invasivo como a amniocentese. A sensibilidade do RC do 1º trimestre aumenta com a idade materna.

Foram incluídas apenas as mulheres com ≥35 anos que realizaram amniocentese na RAM, constituindo uma limitação deste estudo e, idealmente, no futuro serão incluídas todas as mulheres grávidas com IMA.

PO - (20564) - DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE QUISTO HEPÁTICO CONGÉNITO – A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Mónica Calado Araújo¹; Beatriz Neves¹; Ana Mesquita Varejão¹; Fátima Soares¹; Inês Sarmiento Gonçalves¹

1 - Hospital Pedro Hispano

Resumo

Introdução: Quistos hepáticos congénitos são uma entidade rara, com um diagnóstico diferencial amplo e consequentemente prognósticos muito distintos. Apesar de frequentemente assintomáticos e benignos, podem evoluir condicionando obstrução biliar e mais raramente transformação maligna, sendo importante o seu diagnóstico e vigilância.

Objectivos: Descrição de caso clínico orientado pelo sector de Diagnóstico Pré-Natal do Hospital Pedro Hispano.

Metodologia: Os dados foram obtidos dos registos clínicos informáticos dos programas Sclinico® e Obscare®.

Resultados e Conclusões: Grávida de 23 anos, 2G0P, na avaliação morfológica às 21 semanas de gestação é detectada lesão quística no abdómen fetal, aparentemente intra-hepática (12x10x10 mm), com restante ecoanatomia normal. Realizou ressonância magnética que confirmou formação quística lobulada com septações internas (11x10 mm) no lobo hepático direito. Durante a vigilância pré-natal, teve progressão dimensional ligeira, sem outras intercorrências. Às 39 semanas e 2 dias de gestação ocorreu parto eutócico, recém-nascido do sexo feminino com 3090gr, Apgar 9/10/10. No pós-parto, RN clinicamente assintomático, sem alterações ao exame objectivo e analiticamente com ligeira elevação das transaminases e gama GT. A ecografia pós-natal revelou estrutura quística de contornos bosselados com septações sem vascularização (23x17 mm), tornando o diagnóstico de quisto hepático solitário o mais provável, mas sem a possibilidade de excluir quisto coledócico ou hamartoma mesenquimatoso quístico. Atualmente, com 6 meses de idade, assintomática e analiticamente estável, mantém seguimento em pediatria e gastroenterologia.

A presença de um quisto hepático congénito representa um espectro alargado de patologias, sendo que o diagnóstico definitivo é histológico. Uma vez que, a maioria é assintomático e benigno, sem necessidade de intervenção, é essencial o diagnóstico pré-natal para adequado aconselhamento, vigilância e prevenção de eventuais complicações futuras.

Palavras-chave: Quisto hepático

PO - (20566) - ALTERAÇÕES NO TRATO GENITO-URINÁRIO COMO FORMA DE APRESENTAÇÃO PRÉ-NATAL DO SÍNDROME DE DIGEORGE

Paulina Costa¹; Sidonie Monteiro¹; Andreia Fontoura Oliveira¹; Ângela Silva¹; Maria Manuel Torrão¹; Alice Madureira¹; Manuela Ferreira¹

1 - Centro Hospitalar do Médio Ave

Resumo

Introdução: O Síndrome de DiGeorge (SDG) é uma patologia congénita rara (1-5/10 000) com expressão clínica muito variável, resultante de uma deleção no cromossoma 22 (del22q11.2). As alterações congénitas mais comuns incluem malformações cardíacas, dismorfia facial, ausência/hipoplasia tímica, fenda palatina e hipocalcemia (ausência/hipoplasia paratiroide). A maioria dos casos ocorre de forma esporádica, pelo que a ecografia obstétrica representa uma ferramenta valiosa na sua deteção. Os achados ecográficos sugestivos de SDG incluem malformações cardíacas, genito-urinárias, aplasia/hipoplasia tímica, restrição de crescimento, translucência nuca aumentada e alterações volume líquido amniótico. Destas, as malformações cardíacas, em especial os defeitos conotruncais, são as mais evidentes, sendo que as alterações do trato urinário (agenesia renal, rins multiquísticos e anomalias obstrutivas) são menos frequentemente diagnosticadas.

Objectivos: Descrição de caso clínico com apresentação incomum

Metodologia: Revisão da literatura sobre SDG e descrição de caso clínico recorrendo a dados do *software Astraia®* e processo clínico eletrónico

Resultados e Conclusões: Multípara de 34 anos, saudável, vigiada na consulta do CHMA por diabetes gestacional, em que os achados ecográficos às 21 semanas revelaram um rim esquerdo de dimensões aumentadas e aspeto multiquístico, sem outras malformações visíveis, nomeadamente cardíacas. Foi proposto ao casal realização de amniocentese, que este aceitou. O resultado do cariótipo foi normal (46,XY), no entanto, o Array-CGH detetou a presença da deleção 22q11.2. Perante o resultado, o casal solicitou interrupção médica da gravidez, a qual foi aceite. O exame anátomo-patológico confirmou a presença de rim esquerdo multiquístico com dimensões 5 vezes superior ao normal, assim como coarctação da aorta e ausência de timo.

Este caso reforça o papel da ecografia no diagnóstico precoce de casos esporádicos de SDG, tal como o demonstra o presente caso clínico, com base em alterações ecográficas do trato urinário, de uma forma isolada, salientando que, perante um feto com malformações genito-urinárias, o SDG deve constituir parte integrante do diagnóstico diferencial.

Palavras-chave: Diagnóstico Pré-natal, Síndrome DiGeorge, patologia genito-urinária

PO - (20567) - FIBROSE QUÍSTICA E ATRÉSIA JEJUNO-ILEAL - UM CASO CLÍNICO

Sara Cunha¹; Mariana Dias²; Cátia Rasteiro^{1,3}; Manuela Silva²; Célia Araújo¹; Carla Ramalho²

1 - Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga; 2 - Centro Hospitalar e Universitário São João; 3 - Universidade Beira Interior

Resumo

Introdução: A Fibrose quística (FQ) é uma patologia crónica e multissistémica de transmissão autossómica recessiva. Apresenta uma incidência estimada de 1:3000 com uma grande variedade fenotípica. A apresentação pré-natal inclui intestino hiperecogénico, íleo meconial, dilatação intestinal e peritonite meconial. Calcificações intra-abdominais e ascite podem estar presentes.

Objectivos: Destacar a associação entre FQ e atresia intestinal

Metodologia: Revisão retrospectiva de caso clínico

Resultados e Conclusões: Grávida de 32 anos, sem antecedentes patológicos de relevo, na primeira gravidez com o parceiro atual, não consanguíneos. Às 28 semanas de gestação é diagnosticada dilatação intestinal de 20 mm, com intestino hiperecogénico, calcificações lineares e ascite. Foi proposta realização de amniocentese. O estudo *array* não revelou variantes de significado patológico, mas o painel de FQ revelou duas variantes em heterozigotia (põe quais). As alterações ecográficas mantiveram-se estáveis. O parto ocorreu às 37 semanas por apresentação pélvica e restrição de crescimento fetal, com recém-nascido de 2500g, Apgar 8/10/10. No segundo dia de vida o recém-nascido mantinha-se sem trânsito intestinal e iniciou quadro de vômitos. O RX abdominal mostrou microcólon com acumulação de produto de contraste no íleo distal. Por manutenção do quadro foi decidida abordagem cirúrgica ao 7º dia de vida, constatando-se a presença de atresia intestinal tipo 3A com ansa terminal aderente à parede abdominal. Foi realizada enterectomia com anastomose primária.

Conclusões: A atresia jejunoileal está entre as principais causas de obstrução intestinal. Quando presente em combinação com íleo meconial a suspeita de FQ é elevada. A atresia intestinal esta descrita em 8% dos casos com diagnóstico de FQ, no entanto o diagnóstico diferencial deve incluir a possibilidade de coexistência das duas entidades, para garantir uma abordagem atempada em centro hospitalar adequado e evitar possíveis complicações neonatais.

Palavras-chave: Atresia intestinal, Fibrose quística, peritonite meconial

PO - (20568) - TRANSLUCÊNCIA DA NUCA AUMENTADA, ALÉM DOS CROMOSSOMAS

Sara Cunha¹; Susana Saraiva¹; Matilde Martins¹; Cátia Rasteiro¹; Teresa Teles¹

1 - Centro Hospital de Entre o Douro e Vouga

Resumo

Introdução: A translucência da nuca (TN) é um reconhecido marcador de desfechos adversos da gravidez. Quando aumentada, pode constituir indicação para estudo genético. A prevalência de cromossomopatias aumenta diretamente com o aumento da TN, no entanto, os desfechos fetais associados são amplamente maiores e devem fazer parte do aconselhamento.

Objectivos: Avaliar os desfechos das gestações com TN superior ao percentil 99 e estudo genético sem alterações.

Metodologia: Avaliação retrospectiva de desfechos materno-fetais dos casos com TN superior ao percentil 99 e estudo genético sem alterações entre Janeiro/2017 e Julho/2021.

Resultados e Conclusões

Resultados: Das 40 gravidezes com TN cima do p99, foram selecionados 25 casos com estudo em *array* sem alterações. A idade materna média foi 34,4 anos. Foram identificadas intercorrências em 32% dos casos (n=8). Em 4% dos casos (n=1) ocorreu morte fetal. Em 2 casos foi diagnosticada cardiopatia congénita e em 3 outros casos a gravidez foi complicada por pré-eclâmpsia. Alterações de líquido amniótico idiopáticas ocorreram em 2 casos (1 caso de oligoâmnios e 1 de hidrâmnios).

Conclusão: Neste trabalho, apenas 68% das gravidezes não tiveram intercorrências. Na presença de TN acima do p99, mesmo depois de excluídas alterações genéticas, houve desfechos negativos que constituem um grupo heterogéneo.

Num momento em que cada vez mais se fala no diagnóstico não invasivo de cromossomopatias, a ecografia do 1º trimestre continua a ser uma ferramenta fundamental não só na suspeição precoce das alterações cromossómicas como também na identificação de potenciais marcadores de complicações ao longo da gestação.

O número reduzido de casos envolvidos neste estudo não nos permitir extrapolar os resultados. A presença deste marcador, mesmo após eliminar as causas que são passíveis de serem excluídas, deve levar a um aconselhamento dos casais prudente.

Palavras-chave: Translucencia da nuca, cromossomatias, desfechos pré-natal adversos

PO - (20569) - MALFORMAÇÃO ADENOMATÓIDE QUÍSTICA: EXPERIÊNCIA DE 10 ANOS NUM CENTRO TERCIÁRIO DE DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

Joana Mafra¹; Cátia Silva¹; Daniela Oliveira²; Orlando Rodrigues²; Luís Abreu³; Miguel Branco³; Ana Isabel Rei³; Fabiana Ramos²; Eulália Galhano³

1 - Serviço de Obstetrícia B, Maternidade Bissaya Barreto, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2 - Serviço de Genética Médica, Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3 - Centro de Diagnóstico Pré-natal, Serviço de Obstetrícia B, Maternidade Bissaya Barreto, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Resumo

Introdução: A Malformação Adenomatóide Quística (MAQ) caracteriza-se por uma lesão hamartomatosa a nível do trato respiratório inferior. Diagnostica-se geralmente após as 16 semanas de gestação com tendência a estabilizar após as 25 semanas.

Objectivos: Pretendemos objetivar a abordagem pré e pós-natal das MAQ.

Metodologia: Seleccionaram-se 11 casos de MAQ, diagnosticados ecograficamente entre 2011 e 2021 no setor de DPN da Maternidade Bissaya Barreto. Análise estatística em SPSS.

Resultados e Conclusões: A idade materna mediana foi 31 anos, sendo 54.5% nulíparas. A média de diagnóstico foi 22.55 ± 0.878 semanas, sendo o sexo feminino mais afetado (63.6%).

90.9% dos casos eram unilaterais, com desvio mediastínico em 36.4%.

36.4% apresentavam características macroquísticas, 36.4% mistas e 27.3% microquísticas.

Um dos casos associava-se a sequestro pulmonar. Em nenhum se identificou hidrôpsia, ascite ou malformações associadas.

63.7% fizeram exame invasivo para estudo cromossómico, sem alterações.

Relativamente à evolução, em três dos casos as características ecográficas estabilizaram desde o diagnóstico até ao termo; em dois ocorreu regressão a partir das 27 semanas; e em seis dos casos as alterações não eram ecograficamente visíveis ao termo.

A via de parto não foi influenciada e a IG mediana no parto foi de 38 semanas (peso mediano 3020g).

Após o nascimento, 63.6% permaneceram sob vigilância na UCIN, sem complicações.

Confirmou-se o diagnóstico pós-natal por TC em sete dos nove casos que a realizaram, diagnosticando-se atresia brônquica nos restantes dois.

A sintomatologia mais frequente em pós-natal foi tosse persistente e infeções respiratórias de repetição. Em 45.5% dos casos foi proposta intervenção cirúrgica, tendo 27.3% sido submetidos à mesma. A indicação cirúrgica parece não ter relação com peso ao nascimento, IG no diagnóstico, sexo, desvio mediastínico ou tipo de MAQ.

A MAQ é uma patologia rara sendo importante o diagnóstico pré-natal, de forma a conseguir orientar a conduta pós-natal e eventual necessidade cirúrgica em idade pediátrica.

Palavras-chave: Malformação Adenomatóide Quística, MAQ, atresia brônquica, CHUC, Maternidade Bissaya Barreto

PO - (20570) - OBSTRUÇÃO INTESTINAL ASSOCIADA A HIDRÂMPIO – A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Susana Saraiva¹; Rodrigo Realista²; Sara Sereno¹; Matilde Martins¹; Cátia Rasteiro^{1,3}; Carla Ramalho^{2,4,5}

1 - Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Aveiro; 2 - Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 3 - Faculdade de Ciências Médicas, Universidade da Beira Interior, Covilhã, Portugal; 4 - Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 5 - I3S, Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto

Resumo

Introdução: A atresia do intestino delgado é uma malformação relativamente frequente (1:5000), sendo a atresia jejunal a mais comum. Ecograficamente, há dilatação das ansas intestinais a montante da atresia, geralmente depois das 24 semanas. A incidência de anormalidades cromossómicas e síndromes genéticas não está aumentada, mas 10% está associada a fibrose quística. Hidrâmnio ocorre em até 50% dos casos de obstrução jejunal e raramente com obstrução mais distal.

Objectivos: Apresentação de um caso de obstrução intestinal associado a hidrâmnio com diagnóstico pré-natal (DPN).

Metodologia: Descrição retrospectiva de caso clínico

Resultados e Conclusões: Primigesta 30 anos, sem intercorrências até às 26 semanas quando é referenciada por dilatação de ansas intestinais com hiperecogenicidade intestinal. Às 27 semanas a ecografia revela dilatação de ansas intestinais com 18 mm, ascite e calcificações peritoneais dispersas, sugerindo obstrução intestinal. Após aconselhamento é realizado rastreio de infeções (negativo) e amniocentese para cariótipo (46,XX) e pesquisa de mutações patológicas no gene CTRF (negativa). A vigilância ecográfica quinzenal não detetou novas alterações. Às 31 semanas é transferida para centro com apoio perinatal diferenciado nível IV por ameaça de parto pré-termo (PPT), com dilatação marcada das ansas intestinais (30mm) e hidrâmnio. A RM às 31 semanas foi compatível com atresia jejunal. Às 34 semanas ocorreu rotura prematura de membranas e parto pré-termo (PPT) (parto eutócico). Recém-nascido com 2325g, índice de Apgar 9/10/10., com diagnóstico de atresia jejunal tipo 1 submetido a correção cirúrgica, sem intercorrências. Este caso sublinha a importância de DPN atempado de obstrução intestinal, quer por possibilitar a vigilância da evolução da malformação e das complicações associadas, como o hidrâmnio e o PPT, quer pela necessidade de esclarecimento do casal e de orientação para centro diferenciado nível IV.

Palavras-chave: Obstrução intestinal, atresia intestinal, hidrâmnio

PO - (20571) - CHAOS (CONGENITAL HIGH AIRWAY OBSTRUCTION SYNDROME) – A PONTA DO ICEBERG

Mafalda Castro Neves¹; Rita Quental²; Teresa Carraca³; Susana Guimarães⁴; Carla Ramalho^{3,5,6}

1 - Serviço de Obstetria, Centro Hospitalar Universitário São João; 2 - Serviço de Genética, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 3 - Serviço de Obstetria, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 4 - Serviço de Anatomia-patológica, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 5 - Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 6 - I3S, Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto

Resumo

Introdução: A patologia obstrutiva das vias aéreas corresponde a uma minoria das malformações pulmonares fetais (<5%). Dentro destas, uma das mais raras é o síndrome de obstrução congénita da via aérea alta (Congenital High Airway Obstruction Syndrome – CHAOS), que se associa frequentemente a outras anomalias morfológicas ou cromossómicas. O diagnóstico ecográfico baseia-se em pulmões hiperecogénicos de tamanho aumentado, condicionando inversão do diafragma.

Objectivos: Melhor compreensão desta patologia e a importância dos resultados anatomo-patológico no estudo direcionado.

Metodologia: Descrição de caso-clínico.

Resultados e Conclusões: Primigesta de 36 anos, casal não consanguíneo, com suspeita de doença de Bechet, realizou ecografia às 22 semanas com identificação de massa pulmonar anormal bilateral suspeita de malformação pulmonar congénita das vias aéreas. Repetiu ecografia (22s+1d) no nosso centro que detetou uma massa pulmonar bilateral ocupando quase toda a cavidade torácica, derrame pleural ligeiro, ascite moderada e líquido amniótico diminuído. Perante estes achados, levantou-se a suspeita de CHAOS. Após discussão com o casal, optaram por atitude expectante. A ecografia de reavaliação às 24 semanas mostrou persistência de pulmões hiperecogénicos, sem visualização de parênquima pulmonar de características normais, derrame pleural, estômago colapsado, anidrámnio e desvio do mediastino. Foi solicitada interrupção da gravidez. A autópsia confirmou a presença de CHAOS (estenose completa da via aérea alta, abaixo do epiglote, pulmões grandes e globosos) e identificou agenesia renal bilateral, anomalia das pálpebras, fusão de hélice pavilhão auricular à pele bilateralmente e sindactilia de dedos de mãos e pés. Está em curso estudo genético (suspeita de síndrome de Fraser).

Conclusão: O CHAOS é uma patologia rara, cuja fisiopatologia é desconhecida. Muitas vezes surge associado a outras malformações, o que permite orientar o estudo genético. Neste caso, os achados da autópsia permitiram levantar a suspeita de síndrome de Fraser e efetuar estudo genético dirigido.

Palavras-chave: CHAOS, Síndrome Fraser

PO - (20572) - RESTRIÇÃO DE CRESCIMENTO FETAL PRECOCE E SEVERA: A PROPOSITO DE UM CASO CLÍNICO

Susana Saraiva¹; Sara Sereno¹; Matilde Martins¹; Cátia Rasteiro¹

1 - Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Aveiro

Resumo

Introdução: Restrição de Crescimento Fetal (RCF) ocorre quando o feto não atinge o potencial de crescimento. O critério mais comum é a estimativa de peso fetal (EPF) ou perímetro abdominal inferior ao percentil (p) 10.

Para além do risco relacionado com a etiologia e dos seus efeitos no desenvolvimento pós-natal, a prematuridade é uma consequência frequente e, por si só, confere risco aumentado de morbi-mortalidade.

Objectivos: Descrever um caso de RCF precoce e severa com parto prematuro tardio.

Metodologia: Descrição retrospectiva de caso clínico.

Resultados e Conclusões: Primigesta, 30 anos, saudável. Na ecografia do 1ºT, apresentou *ductus* venoso (DV) com onda a invertida e cordão com 2 vasos. Rastreio combinado do 1ºT com risco reduzido. Análises do 1ºT sem alterações. Fez ecografia morfológica às 19 semanas⁺⁶: cordão com 2 vasos, sem outras alterações descritas (condicionado pela posição fetal). Reavaliação às 23 semanas⁺⁶, com biometrias inferiores ao p5, índice de pulsatilidade (IP) médio das artérias uterinas no p95, sem outras alterações. Realizou estudo genético (46,XX, *arrayCGH* sem alterações) e rastreio infeccioso (negativo). Às 26 semanas EFP no p0.9, perfil biofísico normal. Acompanhamento ecográfico com curva de crescimento mantida e fluxometria fetal normal. Parto por cesariana às 36 semanas por IP DV superior ao p95. Recém-nascido com 1280g, Índice Apgar 7/8/8, sem acidose, internado na neonatologia. Em dia15 de vida, evolução clínica favorável.

Esta caso realça a incerteza na avaliação e aconselhamento na RCF precoce. O prognóstico depende da evolução e de fatores incertos na patogénese da RCF, mas a evidência existente sobre a sobrevivência e prognóstico a longo prazo é escassa.

A investigação etiológica e a vigilância ecográfica seriada são essenciais para a decisão que deve ser fundamentada no melhor equilíbrio entre a prematuridade e o bem estar fetal.

Palavras-chave: restrição de crescimento fetal severa

PO - (20573) - TRANSLUCÊNCIA INTRACRANIANA NA ECOGRAFIA DO 1º TRIMESTRE E SUSPEIÇÃO DE DEFEITO ABERTO DO TUBO NEURAL

Susana Saraiva¹; Matilde Martins¹; Sara Sereno¹; Sara Cunha¹; Augusta Pinto¹; Cátia Rasteiro¹

1 - Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Aveiro

Resumo

Introdução: O mielomeningocele é um defeito aberto do tubo neural com à protusão da medula e das meninges através da área defeituosa. Usualmente, é diagnosticado na ecografia morfológica pelas 20 semanas.

Com a melhoria dos equipamentos ecográficos e a introdução de novas tecnologias no rastreio de aneuploidias, a avaliação da ecoanatomia fetal no 1º trimestre é cada vez mais valorizada.

No plano que é rotineiramente usado para avaliar a translucência da nuca, também pode ser avaliada a translucência intracraniana. A sua obliteração está associada a defeitos abertos do tubo neural.

Objectivos: Realçar a importância da avaliação da translucência intracraniana no 1º trimestre.

Metodologia: Descrição retrospectiva de caso clínico

Resultados e Conclusões: Grávida de 40 anos, 3G2P, saudável. A ecografia do 1º trimestre não identificou marcadores de cromossomopatia. Contudo, foi solicitada ecografia morfológica, normalmente realizada no exterior, por dificuldade na identificação da translucência intracraniana. Rastreio combinado do 1ºT com risco reduzido.

A ecografia morfológica (19 semanas) revelou cerebelo em forma de banana e crânio com sinal do limão e mielomeningocele da coluna lombossagrada.

Neste contexto, após aconselhamento, o casal optou por interrupção médica da gravidez (IMG).

O presente caso clínico descreve a deteção de mielomeningocele no 2º Trimestre, proveniente da ecografia do 1º Trimestre com revisão anatómica sistemática, que levantou incertezas na avaliação da translucência intracraniana.

Reforça-se assim a importância de uma ecografia do 1ºT com avaliação sistemática da anatomia, objetivando a suspeição/deteção precoce de anomalias congénitas *major*.

Acrescenta-se ainda que, sempre que a capacidade de resposta da instituição o permita, a ecografia morfológica deve ser realizada o mais precocemente possível, objetivando uma IMG mais atempada, que teria potencial para reduzir o peso emocional da situação para o casal.

Palavras-chave: translucência intracraniana, mielomeningocele, defeito tubo neural

PO - (20574) - DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE UM SÍNDROME SMITH-MAGENIS (DEL17P11.2)

Sidonie Monteiro¹; Paulina Costa¹; Angela Silva¹; Andreia Fontoura Oliveira¹; Sara Azevedo¹; Maria Manuel Torrão¹; Manuela Ferreira¹

1 - Centro Hospitalar Médio Ave (CHMA)

Resumo

Introdução: O síndrome Smith-Magenis (SSM) é caracterizado por uma deleção intersticial no cromossoma 17p11.2. Encontra-se associado a défice cognitivo de grau variável, anomalias craniofaciais e esqueléticas. Aproximadamente 90% dos casos apresentam a deleção 17p11.2, enquanto 10% revela uma mutação do gene RAI1.

A maioria dos doentes apresentam alterações fenotípicas características, sendo o diagnóstico maioritariamente no período pós-natal. Porém, até à data, foram publicados apenas 6 casos com diagnóstico pré-natal.

Objectivos: Descrição de caso clínico com apresentação rara

Metodologia: Revisão da literatura, colheita de dados do *software Astraia*® e processo clínico eletrónico

Resultados e Conclusões: Primigesta de 36 anos, realizou ecografia às 11 semanas e 2 dias que relevou um feto com higroma cístico de extensão craniocaudal, ausência dos ossos nariz, e IP ducto venoso >P95. O rastreio combinado do 1.º trimestre revelou risco aumentado para as trissomias 13, 18 e 21.

O casal não era consanguíneo e não apresentava antecedentes de relevo. O rastreio do grupo TORCH foi negativo. Após aconselhamento genético, foi realizada biópsia das vilosidades coriónicas. O cariótipo detetou a deleção mais frequente do SSM: 46, XX, del 17(p11.2p11.2), alteração estrutural desequilibrada. Adicionalmente, a-CGH 60K revelou uma deleção de 3,49Mb envolvendo a mesma região com o gene RAI1. O casal optou por interrupção médica da gravidez (IMG) às 17 semanas.

O exame anatomopatológico demonstrou alterações fenotípicas sugestivas do SSM como micrognatismo, pescoço curto e inserção baixa dos pavilhões auriculares. Após estudo dos cariótipos paternos, concluiu tratar-se de uma deleção *de novo*, tal como a maioria dos SSM associados a deleção 17p11.2.

A maioria dos doentes reportados são diagnosticados no período pós-natal pelas alterações estruturais apresentadas. O desafio continua a residir no diagnóstico pré-natal precoce e num elevado índice de suspeição perante alterações ecográficas detetadas no 1.º trimestre. O aconselhamento genético é relevante, permitindo ao casal ponderar a possibilidade de IMG e avaliar o risco de recorrência.

Palavras-chave: diagnóstico pré-natal, síndrome smith-Magenis, array-CGH, cariótipo

PO - (20575) - DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE DISPLASIAS ESQUELÉTICAS, EXPERIÊNCIA AO LONGO DE 5 ANOS.

Kristina Hundarova¹; Ana Rita Rolha¹; Bárbara Laranjeiro¹; Helena Gonçalves¹; Sofia Franco¹; Paulo Moura¹

1 - *Obstetrícia A, CHUC*

Resumo

Introdução: As displasias ósseas são um grupo complexo de distúrbios do desenvolvimento do osso ou cartilagem. São atualmente conhecidos 461 distúrbios diferentes (42 grupos). Apesar de existir um sistema de classificação, o diagnóstico pré-natal (DPN) pode ser difícil pela sua elevada heterogeneidade clínica, porém, é essencial para estabelecer o prognóstico fetal e permitir a orientação da gravidez e período pós-natal.

Objectivos: Descrever as anomalias osteoarticulares diagnosticadas no período pré-natal no nosso serviço, num período de 5 anos, e seu desfecho peri-natal.

Metodologia: Estudo retrospectivo e descritivo das anomalias osteoarticulares diagnosticadas no período pré-natal na Maternidade Daniel de Matos do CHUC, entre 2015 e 2019.

Resultados e Conclusões: Foram incluídos 36 casos. A primeira ecografia com suspeita de anomalia foi realizada em média às 21 semanas [min:13s; máx:31s).

No grupo das grávidas que não realizaram estudo invasivo (n=9), o diagnóstico ecográfico foi: pé boto unilateral (n=3) e bilateral (n=3), ossos longos curtos (OLC) isolados (n=1), polidactilia (n=1), malformação complexa isolada da mão (n=1). 27 grávidas realizaram teste invasivo de DPN (71,1%). O estudo genético revelou acondroplasia (n=2), distúrbio do espectro de colagenopatias do tipo 2 (n=1), deleção no cromossoma 19 (n=1), osteogénese imperfeita tipo 1 (n=1) e tipo 2 (n=1), osteocraniostenose (n=1). Os restantes casos foram: síndrome polimalformativa (n=7); braquidactilia (n=1); pé boto unilateral (n=1) e bilateral (n=2), OLC isolados (n=5) e associados a RCF (n=1), adactilia de uma mão (n=1), hipoplasia femoral bilateral (n=2).

Quanto aos desfechos obstétricos, 26 grávidas prosseguiram com a gravidez, resultando em 20 (55,6%) partos de termo e 2 (5,6%) pré-termo. 14 grávidas (38,8%) realizaram IMG (7 com diagnóstico genético e nos 7 fetos com síndrome polimalformativa).

O diagnóstico definitivo de displasia esquelética requer equipa multidisciplinar (de obstetras e geneticistas), sendo o aconselhamento genético essencial para a definição do prognóstico fetal na gravidez em curso e orientação das gestações futuras.

Palavras-chave: Displasias ósseas, malformações esqueléticas, Ecografia

PO - (20576) - SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDEMANN: UM DESAFIO DO DIAGNÓSTICO À ORIENTAÇÃO PRÉ-NATAL

António De Pinho^{1,2}; Fabiana Castro¹; Elisa Soares¹; Rosete Nogueira^{3,4}; Graça Rodrigues¹
1 - Serviço de Ginecologia e Obstetrícia. Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa. Penafiel. Portugal.; 2 - Departamento de Biomedicina. Faculdade de Medicina da Universidade do Porto. Porto. Portugal.; 3 - Unidade de Patologia Placentar e Embriofetal. Unilabs - CGC Genetics. Porto. Portugal.; 4 - Instituto de Investigação em Ciências da Vida e Saúde – Escola de Medicina. Universidade do Minho. Braga. Portugal.

Resumo

Introdução: A Síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW), com uma prevalência de 1:13700 nascimentos, constitui uma síndrome de hipercrecimento associada a alterações epigenéticas/genéticas e a “imprinting” no cromossoma 11p15.5.

Objectivos: Salientar a importância do diagnóstico pré-natal ecográfico da SBW e descrever a orientação de trabalho de abortamento em contexto de placenta prévia.

Metodologia: Descrição e discussão de caso clínico e revisão bibliográfica.

Resultados e Conclusões: Apresenta-se o caso de uma grávida, 35 anos, 3G1P(cesariana), referenciada por ecografia morfológica no exterior com onfalocelo e placenta anómala. Às 22semanas+3dias de gestação, a reavaliação ecográfica na nossa instituição identificou hipoplasia cerebelar, vermis ausente, hipertelorismo, osso do nariz hipoplásico, perfil da face de aspeto grosseiro, onfalocelo e placenta posterior prévia, espessada e de aspeto vacuolizado, sugestivo de SBW e displasia mesenquimatosa placentar. Perante os achados, foi realizada amniocentese. Às 22semanas+6dias, a grávida iniciou trabalho de abortamento, com perda hemática abundante e necessidade transfusional, propondo-se a realização de feticídio para melhoria do prognóstico materno. O procedimento decorreu sem intercorrências, com expulsão do feto e placenta algumas horas depois. O exame anatomopatológico corroborou os achados ecográficos e o diagnóstico de SBW, identificando, ainda, dilatação do quarto ventrículo, macrossomia "borderline" com visceromegalias, útero bicórneo e "streak gonads". O cariótipo e array-CGH decorrentes da amniocentese não revelaram alterações, tendo sido o casal orientado para consulta de Genética.

O diagnóstico pré-natal da SBW é um acontecimento raro. Neste caso clínico, a identificação ecográfica de onfalocelo associado a outras anomalias e espessamento e vacuolização placentar levantaram a sua suspeição. O feticídio teve um papel fulcral na estabilidade materna dada a hemorragia grave em contexto de placenta prévia. Retrospectivamente e com base na literatura, a investigação adicional de alfa-fetoproteína no soro materno e das alterações da metilação poderiam ter sido relevantes, embora um resultado molecular negativo não exclua SBW.

Palavras-chave: Diagnóstico Pré-natal, Ecografia, Displasia Mesenquimatosa Placentar, Onfalocelo, Síndrome de Beckwith-Wiedemann

PO - (20577) - TN AUMENTADA - QUAIS OS DESFECHOS?

Maria Borges Oliveira¹; Margarida Figueiredo¹; Rita Dunkel¹; Ana Marta Pinto¹; Maria Boia¹; Marisa Moreira¹; Maria José Almeida¹; Sara Neto¹

1 - Centro hospitalar baixo vouga

Resumo

Introdução: Introdução: A translucência da nuca (TN) aumentada é o marcador ecográfico de primeiro trimestre com maior sensibilidade para o rastreio de anomalias cromossómicas. Além de estar presente em fetos portadores de defeitos cromossómicos, está também relacionada com uma maior incidência de malformações estruturais. A associação com essas anomalias eleva o índice de desfechos adversos, mesmo quando em fetos euploides.

Objetivo: Avaliar a evolução pré e pós-natal dos fetos com TN acima do percentil 95. **Metodologia:** Foi realizada uma análise retrospectiva de todos os casos de fetos com TN acima do percentil 95 na ecografia de primeiro trimestre (1^oT) realizadas no Centro Hospitalar Baixo Vouga (CHBV) entre 2018 e 2020.

Resultados: Da amostra de 4797 gestações avaliadas ecograficamente entre as 11 semanas e as 13 semanas e 6 dias, 67 (1,4%) apresentaram fetos com TN aumentada. Destes, 64 (95%) realizaram rastreio combinado, apresentando 36 (56,2%) risco intermédio e 29 (37,5%) risco elevado para trissomia 21. Para a trissomia 13/18, 4 (6,2%) apresentaram risco intermédio e 23 (35,9%) risco elevado. 11 (16,4%) realizaram teste pré-natal não invasivo, com 100% dos resultados sem alterações. 37 (55,2%) foram submetidos a exame invasivo, tendo sido obtidos 14 casos (37,8%) de trissomia 21, 2 casos (5,4%) de trissomia 18, 1 caso (2,7%) de trissomia 13, 1 caso (2,7%) de síndrome de Turner e 18 casos (48,6%) com cariótipo normal. Resultados gestacionais adversos, nomeadamente abortamentos ou mortes fetais ocorreram em 3 casos (4,5%). 21 casais (31,3%) optaram por interromper medicamente a gravidez. Na avaliação pós-natal inicial dos recém-nascidos, 10 (23,8%) apresentavam patologia. Assim, 34 casos (50,7%) associaram-se a desfechos desfavoráveis.

Conclusão: A medição da translucência da nuca revela-se essencial na avaliação ecográfica de primeiro trimestre, uma vez que um valor acima do percentil 95 se associa fortemente a anomalias cromossómicas, malformações estruturais e, conseqüentemente, desfechos adversos.

Palavras-chave: TN aumentada, Diagnóstico pré-natal, Aneuploidias

PO - (20579) - ANÁLISES DOS RESULTADOS DAS AMNIOCENTESSES REALIZADAS NO HOSPITAL DR. NÉLIO MENDONÇA, REGIÃO AUTÓNOMA DA MADEIRA – SÉRIE DE 6 ANOS

Filipe Nóbrega¹; Inês Leal¹; Diogo Santos¹; Ana Calhau¹; Patrícia Silva¹; Cremilda Barros¹; Manuel Sousa Gomes¹

1 - Hospital Dr. Nélio Mendonça (SESARAM)

Resumo

Introdução: A amniocentese é um exame invasivo pré-natal utilizado para diversas finalidades quer de diagnóstico quer terapêuticas.

Objectivos: Analisar retrospectivamente os resultados citogenéticos de 1064 amniocenteses realizadas no Hospital Dr. Nélio Mendonça na Região Autónoma da Madeira entre abril de 2015 e abril de 2021.

Metodologia: Foram analisadas as indicações, o cariótipo fetal, a taxa de deteção de anomalias cromossómicas, a idade materna e a idade gestacional à data do exame.

Resultados e Conclusões: Foram detetadas anomalias cromossómicas em 66 (6,2%) amostras sendo 55 numéricas (83,3%) e 11 estruturais (16,7%). A anomalia cromossómica numérica mais frequente foi a trissomia 21 com 34 casos (61,8%). As restantes corresponderam a trissomia 18 (21,8%), trissomia 13 (5,5%), monossomia X (9,1%) e trissomia X (1,8%). As anomalias cromossómicas estruturais incluíram inversões, deleções, translocações, isocromossoma e cromossoma marcador extranumerário. As principais indicações foram a idade materna avançada (49,6%), rastreio combinado de aneuploidias de risco elevado ou intermédio (27,8%) e achados ecográficos anormais (15,2%). A média de idade materna foi 38 anos e 77,3% das grávidas tinham 35 ou mais anos. A idade gestacional média foi de 17 semanas e 1 dia. Em relação à trissomia 21, 19 casos (55,8%) tinham rastreio combinado do 1º trimestre alto ou intermédio (16 casos com risco superior a 1:100, 2 casos entre 1:100 e 1:250 e 1 caso inferior a 1:250 - 1:276 com idade materna de 40 anos), 5 casos (14,7%) tinham como única indicação a idade materna avançada (≥35 anos) e 10 casos tinham alterações ecográficas (9 com TN>P95 e 1 com anasarca). A amniocentese é o exame invasivo pré-natal mais utilizado na RAM e as suas indicações devem ser ajustadas à história obstétrica, idade materna e resultado do rastreio combinado. A taxa de deteção de anomalias encontrada foi semelhante à descrita em outras séries da literatura.

Palavras-chave: diagnóstico pré-natal, amniocentese

PO - (20580) - DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE MENINGOENCEFALOCELO POSTERIOR ASSOCIADO A OUTRAS MALFORMAÇÕES CEREBRAIS

Diana Monteiro¹; Mariana Lira Morais²; Jorge Castro³; Cátia Lourenço³; Joana Nunes³; Cristina Godinho³; M^a Conceição Brito³; Rosete Nogueira³

1 - Unidade Local de Saúde Matosinhos - Hospital Pedro Hispano; 2 - Centro Hospitalar De Trás-Os-Montes E Alto Douro;; 3 - Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho

Resumo

Introdução: O defeito de tubo neural menos frequente é o encefalocelo. Consiste num defeito da calote craniana com herniação de meninges (meningocelo), podendo também conter tecido cerebral (meningoencefalocelo), sendo a região occipital a mais frequentemente atingida no mundo ocidental. Mais frequentemente de ocorrência esporádica, pode, no entanto, estar associado a outras malformações do sistema nervoso central (SNC) e extra-SNC, síndromes genéticas e cromossomopatias. O prognóstico depende do tamanho, localização e conteúdo herniado, mas é invariavelmente reservado, associado a importante morbimortalidade.

Objectivos: Pretende-se reportar um caso clínico de diagnóstico pré-natal de meningoencefalocelo posterior, associado a outras malformações cerebrais.

Metodologia: Consulta de processo clínico e revisão da literatura.

Resultados e Conclusões: Primigesta de 31 anos, com *diabetes mellitus* insulino-tratada com mau controlo metabólico (HbA1c 9.9%) e hipotireoidismo, com início tardio de vigilância da gravidez e primeira avaliação ecográfica realizada às 19 semanas e 1 dia. Nessa avaliação foi identificada uma formação cística craniana posterior, sugestiva de meningoencefalocelo posterior com repuxamento secundário das estruturas da fossa posterior, ventriculomegalia unilateral ligeira e não foi possível identificar o corpo caloso. Os exames complementares programados foram realizados tardiamente por incumprimento da grávida. Foi realizada amniocentese às 21 semanas, não tendo a análise de líquido amniótico por Qf-PCR e microarray cGH detetado alterações patológicas. A RMN fetal foi concordante com as suspeitas ecográficas, identificando ainda hipoplasia do vermis e dos hemisférios cerebelosos, provável diastematomielia e sinais de provável sofrimento cerebral no contexto de hipoxia e alterações metabólicas. A pedido do casal, foi realizada interrupção médica da gravidez às 22 semanas e 4 dias, com feticídio prévio por injeção de KCl via cordocentese. A autópsia fetal confirmou todos os achados pré-natais. Devido à elevada mortalidade associada ao encefalocelo posterior (50%) e ao compromisso neurológico dos sobreviventes (>50%), o diagnóstico pré-natal atempado é primordial para o correto acompanhamento e aconselhamento dos casais.

Palavras-chave: meningoencefalocelo posterior, agenesia corpo caloso, hipoplasia vermis e hemisférios cerebelosos

PO - (20581) - RESTRIÇÃO DE CRESCIMENTO FETAL PRECOCE: A REALIDADE DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

Joana Oliveira^{1,2}; Kristina Hundarova¹; Ana Rolha¹; Helena Gonçalves¹; Sofia Franco¹; Filomena Coelho¹; Paulo Moura^{1,2}

1 - 1 Serviço de Obstetria A, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC); 2 - 2 Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Centro Académico Clínico de Coimbra

Resumo

Introdução: A restrição do crescimento fetal (RCF) precoce constitui 30% das RCF, sendo uma entidade desafiante quanto à etiologia e vigilância da gravidez, com distintos *outcomes* perinatais. O diagnóstico pré-natal (DPN) é fundamental na sua orientação individualizada.

Objectivos: Descrever a abordagem diagnóstica, orientação do DPN e diferentes desfechos perinatais das RCF precoce vigiadas no Serviço de Obstetria A-CHUC.

Metodologia: Análise retrospectiva dos processos clínicos de 48 grávidas referenciadas à consulta de DPN entre 2017-2020 por RCF precoce.

Resultados e Conclusões: Idade média 32±5 anos. 22(45.8%) tinham pelo menos um filho saudável, 6 casos de gravidez após técnica de procriação medicamente assistida e 1 caso de gravidez gemelar. A mediana da idade gestacional (IG) ao diagnóstico foi de 23AIQ2 semanas.

Todas realizaram estudo serológico TORCH e nenhum foi positivo. 18 não pretenderam estudo invasivo fetal. 28 foram submetidas a amniocentese e 2 a biópsia das vilosidades coriônicas, tendo sido identificadas alterações em 3 casos (2 trissomia 13; 1 triploidia).

No que diz respeito às causas de RCF: 20(42%) placentária, 16(33%) idiopática, 7(15%) patologia materna, 5(10%) causa fetal.

Relativamente ao desfecho da gravidez houve um total de 8(16.7%) interrupções médicas, 12(25%) partos pré-termo e 23(48%) partos de termo. Cesariana foi a via de parto em 54.3% do total (37% por anomalia *doppler*) e em 75% dos partos pré-termo. Mediana da IG no parto de 38AIQ4 semanas [23-41]. Peso médio do RN 2208±851g e 16(45.7%) apresentavam peso ao nascimento adequado para IG.

Conclusão: Das gestações que evoluíram 66% dos fetos nasceram a termo e a cesariana foi a principal via de parto. A etiologia mais frequente de RCF foi a placentária, sendo a alteração hipóxico-isquémica responsável por 29% dos casos.

É imperativo entender a patogénese responsável pela RCF precoce, de forma a adequar a vigilância da gravidez no que concerne ao diagnóstico pré-natal, *follow up* e decisão de parto.

Palavras-chave: Restrição de crescimento fetal precoce

PO - (20582) - TRINTA MESES APÓS A DISPONIBILIZAÇÃO DO TPNNI NA CONSULTA DE DPN – O QUE MUDOU?

Ana Rolha¹; Bárbara Gomes¹; Bárbara Laranjeiro¹; Sofia Franco¹; Paulo Moura¹

1 - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Resumo

Introdução: O rastreio combinado (RC) do primeiro trimestre (1^oT) e a pesquisa de DNA fetal no sangue materno (TPNNI) são testes para correção do risco de trissomia 13,18 e 21, apresentando este último sensibilidade e especificidade superiores.

Objectivos: Caracterizar a população de grávidas com ecografia do 1^oT normal que obtiveram um RC com risco elevado entre Agosto de 2016 e Julho de 2021. Estudar as diferenças nos exames complementares realizados antes e após a disponibilização do TPNNI na consulta de diagnóstico pré-natal (DPN) do CHUC, dividindo as grávidas em dois grupos: A - 8/2016 a 1/2019 e B - 2/2019 a 7/2021.

Metodologia: Análise retrospectiva dos processos clínicos das grávidas. Exclusão das gravidezes múltiplas. Realização da análise estatística com o SPSS v25.

Resultados e Conclusões: Incluíram-se 399 grávidas (grupo A – 160, grupo B – 239) com idade média de 36,5±4,5 [21-47] anos. A maioria eram caucasianas (93,7%, n=374), 26,6% (n=106) eram primigestas e 61,1% (n=239) já tinham filhos. O RC 1^oT mostrou risco elevado para T21 em 94,0% dos fetos (n=375) e T18 em 2,3% (n=9). Houve seis casos com risco elevado para as três trissomias, oito com risco elevado de T13+18 e um caso de risco elevado de T21+13.

No grupo A, 28,1% (n=45) das grávidas realizaram TPNNI, enquanto 61,9% (n=99) optaram por realizar exame invasivo.

No grupo B, 88,3% (n=211) das grávidas realizaram TPNNI e 12,1% (n=29) realizaram técnica invasiva.

No grupo A, os TPNNI foram de baixo risco, enquanto no grupo B houve três casos de risco elevado de T21, alteração confirmada posteriormente por técnica invasiva.

Com a disponibilização do TPNNI na consulta de DPN o número de grávidas que o utiliza para correção de risco aumentou e concomitantemente assistiu-se a uma redução das técnicas invasivas, evitando o risco de perda fetal associado a estas técnicas.

Palavras-chave: Teste pré-natal não invasivo

PO - (20586) - DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE SÍNDROME DE CHAOS – DOIS CASOS CLÍNICOS

Daniela Oliveira¹; Orlando Rodrigues¹; Joana Mafra²; Cátia Silva²; Fabiana Ramos^{1,2}; Lina Ramos^{1,2}; Cristina Pita²; Ana Isabel Rei²; Luís Abreu²; Miguel Branco²; Eulália Galhano²; Joaquim Sá^{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

Resumo

Introdução: A Síndrome de Obstrução Congénita das Vias Aéreas Superiores (CHAOS) é uma entidade clínica rara, habitualmente esporádica e letal, caracterizada pela obstrução, parcial ou completa, das vias aéreas superiores fetais, mais frequentemente, por atresia ou estenose da laringe ou traqueia. A obstrução das vias aéreas superiores é a responsável pela maioria dos achados ecográficos típicos desta síndrome: pulmões hiperecogénicos aumentados simetricamente, dilatação da árvore traqueobrônquica e inversão do diafragma. Ascite e hidròpsia não-imune podem ocorrer em alguns casos.

Objectivos: Caracterização ecográfica e anátomo-patológica de dois casos com diagnóstico pré-natal de Síndrome de CHAOS.

Metodologia: Descrição de dois casos com diagnóstico pré-natal de Síndrome de CHAOS confirmados por estudo anátomo-patológico posterior.

Resultados e Conclusões: Caso 1: Grávida (G1/P0) de 34 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares relevantes, referenciada a consulta de diagnóstico pré-natal (DPN) por detecção ecográfica de hidròpsia, pulmão hiperecogénico, árvore brônquica bem visível, coração comprimido e alteração da concavidade do diafragma às 22 semanas de gestação. O estudo do exoma fetal não demonstrou alterações e o estudo anátomo-patológico confirmou o diagnóstico ecográfico.

Caso 2: Grávida (G2/P1) de 28 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares relevantes, referenciada a consulta de DPN por detecção ecográfica de edema generalizado, atresia laríngea, pulmões hiperecogénicos, inversão do diafragma, traqueia e brônquios principais dilatados e ascite às 16 semanas de gestação. O estudo do exoma fetal não demonstrou alterações e o estudo anátomo-patológico confirmou o diagnóstico ecográfico.

A Síndrome de CHAOS é uma entidade associada habitualmente a mau prognóstico, nomeadamente na presença de outras anomalias ou hidròpsia precoce. Assim, o reconhecimento dos achados ecográficos típicos é a chave para o diagnóstico pré-natal precoce. Ainda que, na maioria dos casos, a etiologia seja desconhecida, algumas cromossomopatias e síndromes monogénicas, nomeadamente Síndrome de Fraser, podem estar associadas pelo que a investigação etiológica deve ser ponderada.

Palavras-chave: Síndrome de CHAOS, Diagnóstico pré-natal

PO - (20587) - CASO CLÍNICO: HÉRNIA DIAFRAGMÁTICA CONGÉNITA E MALFORMAÇÃO ADENOMATÓIDE CÍSTICA – ECOGRAFIA VERSUS RESSONÂNCIA

Mafalda Castro Neves¹; Sara Tavares²; Teresa Carraca¹

1 - Serviço de Obstetria, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 2 - Hospital Particular do Algarve

Resumo

Introdução: A patologia pulmonar fetal equivale a aproximadamente 2% das patologias detetadas ecograficamente. Aproximadamente 50% associam-se a cromossomopatias ou outras malformações. Dentro desta patologia, as duas entidades mais comuns são as malformações adenomatóides císticas (CPAM) e as hérnias diafragmáticas congénitas (HDC). A primeira corresponde a uma massa pulmonar, uni ou bilateral, de tamanho variável, condicionada por uma alteração displásica pulmonar. A HDC é um defeito do músculo, resultando na herniação de vísceras abdominais na cavidade torácica, com compressão pulmonar e desvio mediastínico. O prognóstico destas patologias é sempre reservado, dependendo da presença de parênquima pulmonar funcional e da capacidade de adaptação do recém-nascido ao ar ambiente.

Objectivos: Importância diagnóstica da ecografia.

Metodologia: Descrição de caso-clínico.

Resultados e Conclusões: Grávida de 30 anos, encaminhada às 31 semanas para o nosso centro hospitalar por suspeita de HDC direita e CPAM. Tinha realizado técnica invasiva e apresentava estudo a-CGH normal. Na ecografia no nosso centro às 31s+6d, foi confirmada a presença de uma massa cística adenomatóide do pulmão direito, hérnia diafragmática ipsilateral, com conteúdo hepático herniado e desvio contralateral do mediastino. Realizou ressonância magnética às 36s, que relatava “volumosa hérnia diafragmática à direita, com herniação intratorácica de grande parte do fígado (...) sem imagens sugestivas de sequestros ou malformações congénitas da via aérea”. Após cesariana eletiva às 38 semanas, o recém-nascido foi submetido a correção cirúrgica da eventração diafragmática ao 6º dia, onde foi confirmada a presença de CPAM ao nível do lobo inferior direito; ao D28 foi realizada lobotomia. Por recidiva de eventração de hérnia, foi submetido a novo procedimento cirúrgico com colocação de prótese e exérese de divertículo de Meckel, ao 51º dia de vida.

Conclusão: Este caso descreve duas malformações fetais, ambas de prognóstico reservado, detetadas por ecografia, mostrando a importância de uma boa avaliação ecográfica para diagnóstico e caracterização de alterações, face a outros meios diagnósticos.

Palavras-chave: Hernia diafragmática, malformações adenomatóides císticas

PO - (20589) - MICRODELEÇÃO DO CROMOSSOMA 2

Beatriz Sousa Ferreira¹; Sara Nunes¹; Isabel Fragoso¹; Mário Moura¹; Patrícia Correia¹; Ana Correia¹; Marta Souto¹; Márcia Martins¹; Rosário Pinto Leite¹; Osvaldo Moutinho¹

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

Resumo

Introdução: A microdeleção 2q32q33 é uma anomalia cromossómica rara, com uma prevalência inferior a 1 para 1.000.000. O fenótipo é variável e caracteriza-se por défice cognitivo moderado a grave, atraso na linguagem, dificuldades alimentares, atraso do crescimento, anomalias cardíacas, palato ogival ou fenda palatina e dismorfismos craniofaciais. Também se associa a alterações comportamentais, incluindo hiperatividade.

Objectivos: Evidenciar aspetos ecográficos suspeitos de cromossomopatias raras, estratégia diagnóstica, a sua correlação fenotípica e implicações futuras.

Metodologia: Consulta de processo clínico.

Resultados e Conclusões: Grávida de 35 anos, gesta 4, para 3, sem antecedentes médico-cirúrgicos relevantes. Ecografia do 1º trimestre sem alterações. Rastreio combinado do 1º trimestre com risco reduzido para as trissomias 13, 18 e 21. Realizou estudo ecográfico para avaliação da morfologia, onde foram observadas as seguintes anomalias ecográficas: ventriculomegalia ligeira bilateral e anomalia facial com aparente retrognatia. Face aos achados, optou-se pela realização de técnica de diagnóstico invasivo por amniocentese. Foi realizada a técnica de Hibridação *in situ* por Fluorescência (FISH) em amniócitos não cultivados para a pesquisa de aneuploidias dos cromossomas 13, 18, 21, X e Y, cujo resultado foi negativo. Realizaram-se culturas de longa duração de amniócitos e o resultado citogenético foi um cariótipo do sexo masculino com uma deleção no braço longo do cromossoma 2, envolvendo as bandas q32.3 a q33.2 (fórmula cromossómica). Esta alteração cromossómica foi confirmada por Hibridação Genómica Comparativa baseada na tecnologia de *microarray* (aCGH). A discussão das implicações desta alteração cromossómica com o casal, em equipa multidisciplinar, culminou na decisão de interrupção médica da gravidez, tendo o feto e restantes produtos de abortamento sido enviados para estudo fetopatológico e citogenético.

O diagnóstico pré-natal baseado em deteção ecográfica de alterações morfológicas e técnicas de diagnóstico invasivo em conjugação com um adequado estudo genético possibilita a identificação atempada de doenças genéticas graves, assim como uma orientação clínica adequada.

Palavras-chave: cromossomopatia, cromossoma 2

PO - (20590) - ANOMALIA DE EBSTEIN: UMA CARDIOPATIA CONGÉNITA RARA

Beatriz Sousa Ferreira¹; Mário Moura¹; Cristina Alves¹; Sara Nunes¹; Ana Correia¹; Márcia Martins¹; Rosário Pinto Leite¹; Osvaldo Moutinho¹

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

Resumo

Introdução: A anomalia de Ebstein é uma malformação cardíaca congénita, caracterizada por posição anómala da válvula tricúspide abaixo do anel aurículo-ventricular e anomalias variáveis das cavidades cardíacas direitas. Ocorre em cerca de 1% de todas as cardiopatias congénitas e afeta 1 em cada 10.000 nados vivos. Habitualmente não tem causa identificada, podendo associar-se a anomalias cromossómicas e exposição fetal ao lítio.

Objectivos: Evidenciar aspetos ecográficos sugestivos de uma cardiopatia fetal rara, assim como o estudo e orientação subsequentes.

Metodologia: Consulta de processo clínico.

Resultados e Conclusões: Grávida de 30 anos, primigesta, sem antecedentes médico-cirúrgicos relevantes. Ecografia do 1º trimestre sem alterações. Rastreio combinado do 1º trimestre com risco reduzido para as trissomias 21, 13 e 18. Realizou estudo ecográfico para avaliação da morfologia, onde foram observadas as seguintes anomalias ecográficas: prega da nuca aumentada e cardiopatia fetal com cardiomegalia e dilatação da aurícula direita. Tendo em conta as alterações observadas, realizou ecocardiografia fetal a revelar: válvula tricúspide displásica, ebsanóide, com regurgitação severa, aurícula direita dilatada, cardiomegalia e possível atresia pulmonar funcional. Perante os achados, foi submetida a técnica de diagnóstico invasivo por amniocentese. Foi realizada a técnica de Hibridação *in situ* por Fluorescência (FISH) em amniócitos não cultivados para a pesquisa de aneuploidias para os cromossomas 13, 18, 21, X e Y e para a pesquisa da deleção 22q11.2, com resultado negativo. O cariótipo, obtido a partir de culturas de longa duração de amniócitos, foi normal. A discussão das implicações desta cardiopatia complexa com o casal, em equipa multidisciplinar, culminou na decisão de interrupção médica da gravidez. Feto e restantes produtos de abortamento foram enviados para estudo fetopatológico e citogenético. O diagnóstico pré-natal de anomalia de Ebstein é baseado em alterações ecográficas suspeitas, que devem motivar sempre estudo genético. Como demonstrado neste caso, nem sempre esta malformação congénita está associada a alterações genéticas, podendo ser idiopática.

Palavras-chave: cardiopatia congénita, anomalia Ebstein

PO - (20592) - DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE AGENESIA ISOLADA DO CAVUM DO SEPTO PELÚCIDO – SERÁ MESMO ISOLADA?

Beatriz Bettencourt Silva¹; Hugo Barros¹; Sara Paiva¹; Elsa Pereira¹; Adosinda Rosmaninho¹

1 - Hospital Senhora da Oliveira - Guimarães

Resumo

Introdução: A agenesia do cavum do septo pelúcido (CSP) afeta 2-3/100.000 indivíduos. Pode surgir isolada ou associada a outras anomalias do SNC, nomeadamente displasia septo-ótica (DSO).

O diagnóstico pré-natal (DPN) de anomalias associadas é um fator determinante do prognóstico.

Objectivos: Realçar as limitações no DPN entre agenesia CSP isolada e DSO.

Metodologia: Apresentamos dois casos clínicos com DPN de agenesia CSP isolada e diferente resultado pós-natal.

Resultados e Conclusões:

Caso 1

Grávida jovem, saudável, primigesta, rastreio combinado normal. Suspeita de agenesia CSP isolada na ecografia do 2ºtrimestre(Fig.1). RMN fetal e estudo genético sem outras alterações. Avaliação cerebral sobreponível no 3ºtrimestre(Fig.2), com crescimento fetal normal. Parto eutócico sem intercorrências às 36semanas^{+6d}, após rotura prematura de membranas (RPM). Recém-nascido internado até D8 de vida por hipoglicemias e dificuldade alimentar. Reinternamento ao D10 por recusa alimentar, hipotermia e instabilidade glicémica, com suspeita de DSO. A RMN pós-natal revelou nervos óticos aparentemente preservados e neurohipófise ectópica. Aos 8 meses foi diagnosticado hipotiroidismo central. Atualmente (18 meses) apresenta evolução estatura-ponderal e psicomotora adequada.

Caso 2

Grávida jovem, saudável, 2G1P, gestação tardiamente vigiada (17semanas). Suspeita de agenesia CSP isolada na ecografia do 2ºtrimestre. RMN fetal e estudo genético sem outras alterações. Avaliação cerebral sobreponível às 27semanas(Fig.3), com crescimento fetal normal. Parto eutócico às 28semanas^{+5d}, após 4 dias de internamento por RPM. Recém-nascido internado na UCIN por patologia associada à prematuridade. Alta ao D43 de vida, sem intercorrências graves. Atualmente (10 meses) mantém vigilância em consulta, com evolução estatura-ponderal e psicomotora normal.

Os resultados do neurodesenvolvimento na agenesia CSP isolada parecem tranquilizadores.

A DSO caracteriza-se pela sua associação com hipoplasia dos nervos óticos e alterações do eixo hipotálamo-hipófise.

O DPN entre as duas condições é desafiante ou mesmo impossível.

Evidência recente sugere um risco de DSO ou alteração neurológica major de 19% e 7%, respetivamente, em crianças com DPN de agenesia CSP isolada.

Palavras-chave: Displasia Septo-ótica, Agenesia cavum septo pelúcido, Diagnóstico pré-Natal

PO - (20593) - DIAGNÓSTICO DE ENTRELAÇAMENTO DO CORDÃO UMBILICAL NUMA GRAVIDEZ GEMELAR MONOAMNIÓTICA: CASO CLÍNICO E REVISÃO DA LITERATURA

Catarina Soares¹; Nuno Costa²; Mónica Centeno²; Rui Carvalho²

1 - Centro Hospitalar do Oeste - Unidade de Caldas da Rainha; 2 - Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

Resumo

Introdução: Uma gravidez gemelar monocoriónica monoamniótica ocorre quando o embrião se divide na fase de blastocisto, cerca de 8 dias depois da fertilização. É diagnosticada através de ecografia quando se identifica uma única placenta e um único saco amniótico com inserção próxima de dois cordões umbilicais. Gestações gemelares monoamnióticas são raras, ocorrendo 1 em cada 8000, representando 5% das gravidezes gemelares monocoriónicas.

Objectivos: Descrição de caso de gravidez gemelar monoamniótica com diagnóstico de cordões entrelaçados e discussão de abordagem clínica.

Metodologia: Relato de caso clínico e revisão da literatura.

Resultados e Conclusões: Relata-se o caso de diagnóstico ecográfico e fotografia pós-natal de entrelaçamento do cordão umbilical, numa grávida de 16 anos, com uma gravidez gemelar monoamniótica. O entrelaçamento dos cordões foi diagnosticado às 18 semanas. Às 32 semanas, o feto 1 foi classificado como leve para a idade gestacional, enquanto o feto 2 manteve um crescimento adequado. Ambos apresentavam fluxometria multivastos normal. Foi realizada uma cesariana eletiva às 33 semanas com o nascimento de dois recém-nascidos do sexo masculino, com 1575g e 1740g e índice de Apgar 9/10. A observação da placenta e dos cordões umbilicais confirmou o diagnóstico pré-natal de entrelaçamento e nós do cordão.

A complicação mais específica da gravidez gemelar monoamniótica é o entrelaçamento dos cordões umbilicais, consequência do movimento dos dois fetos nos mesmo saco amniótico. No passado, a mortalidade perinatal nestas gestações era cerca de 50% e a principal etiologia era entrelaçamento do cordão umbilical. Atualmente, a mortalidade perinatal dos gémeos monomanióticos é cerca de 19%.

Apesar da ausência de consenso internacional relativamente à melhor estratégia de vigilância e idade gestacional ideal para terminação da gravidez gemelar monoamniótica, o parto por cesariana eletiva entre as 32 e as 34 semanas é o recomendado por inúmeras instituições.

Palavras-chave: gravidez gemelar monoamniótica, cordão umbilical, entrelaçamento do cordão umbilical, nós do cordão umbilical, ecografia obstétrica

PO - (20594) - DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL ECOGRÁFICO E MOLECULAR DA SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDEMANN: DESCRIÇÃO DE DOIS CASOS

Andreia De Vasconcelos Gaspar¹; Daniela Oliveira²; Filipa Marques¹; Miguel Branco¹; Eulália Galhano¹; Fabiana Ramos²

1 - Centro de Diagnóstico Pré-natal, Serviço de Obstetrícia B, Maternidade Bissaya Barreto, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2 - Serviço de Genética Médica, Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Resumo

Introdução: A síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) é uma doença genética rara, caracterizada por macrossomia, malformações congénitas e predisposição tumoral, associadas a alterações genéticas e epigenéticas na região 11p15. A maioria dos casos são diagnosticados após o nascimento e o diagnóstico pré-natal depende da identificação de anomalias específicas, nomeadamente macrossomia, macroglossia, onfalocelo e displasia renal.

Objectivos: Descrição de dois casos com suspeição ecográfica pré-natal de SBW com confirmação molecular, cujos resultados revelam mecanismos causais diferentes e complexos.

Metodologia: Casos Clínicos

Resultados e Conclusões:

RESUMO: Caso 1: Diagnóstico ecográfico às 13 semanas de onfalocelo isolado com array normal. Às 20 semanas verificaram-se ossos longos curtos, macroglossia, corpo caloso <P5 e nefromegalia bilateral. Pela síndrome polimalformativa foi efetuada IMG. O estudo anátomo-patológico da placenta identificou displasia mesenquimatosa. A pesquisa do padrão de metilação da região 11p15 por MS-MLPA foi normal e o estudo molecular do gene *CDKN1C* revelou variante provavelmente patogénica, herdada da progenitora.

Caso 2: Ecografia morfológica às 21 semanas revelou macrossomia, macroglossia, onfalocelo, displasia renal bilateral e hidrâmnios. O estudo citogenético, após amniocentese, foi normal (cariótipo 46,XX). Foi efetuada IMG. O estudo anátomo-patológico do feto confirmou as malformações descritas e o da placenta identificou placentomegalia. A pesquisa do padrão de metilação da região 11p15 por MS-MLPA revelou metilação anormal.

Estes resultados confirmaram em ambos os casos o diagnóstico de SBW.

CONCLUSÃO: A suspeição pré-natal desta patologia é de extrema importância para a orientação da conduta na gravidez e/ou a prevenção de complicações perinatais. Os testes moleculares positivos permitem confirmar o diagnóstico, avaliar o risco de recorrência que será variável consoante o mecanismo causal e orientar a vigilância de gravidez futura.

Palavras-chave: Diagnóstico Pré-natal, Síndrome de Beckwith-Wiedemann

PO - (20596) - SINPOLIDACTILIA FAMILIAR E O FUTURO NAS MÃOS

Raquel Gouveia Silva¹; Mariana Soeiro E Sá¹; Teresa Loureiro²; Ana Berta Sousa¹

1 - Serviço de Genética Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, EPE, Centro Académico de Medicina de Lisboa, Lisboa, Portugal; 2 - Unidade de Ecografia e Diagnóstico Pré-natal, Departamento de Ginecologia, Obstetrícia e Medicina da Reprodução, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Centro Académico de Medicina de Lisboa, Lisboa, Portugal

Resumo

Introdução: A sinpolidactilia tipo 1 (OMIM#186000) é uma situação genética com transmissão autossómica dominante, causada por variantes patogénicas em heterozigotia no gene *HOXD13* localizado na região cromossómica 2q31. Caracteriza-se por anomalias esqueléticas das mãos e pés, abrangendo um espectro de alterações (braquidactilia, sindactilia, polidactilia) com marcada variabilidade intrafamiliar. Não estão descritas malformações de outros órgãos ou perturbação do desenvolvimento intelectual.

Objectivos: Apresentamos o caso de uma grávida de 29 anos, referenciada à consulta de genética pré-natal às 21 semanas e 1 dia de idade gestacional, por feto com alterações ecográficas: polidactilia pós-axial bilateral dos pés e hipoplasia da falange média do 5º dedo de ambas as mãos com clinodactilia deste dígito. Ecocardiograma e neurosonografia fetais sem alterações. Da história familiar, destacam-se vários indivíduos da linha materna que apresentam anomalias dos dedos (clinodactilia do 5º dedo das mãos e sindactilia do 2º ao 4º dedos dos pés). A própria grávida apresenta alterações semelhantes, nomeadamente hipoplasia da falange média do 5º dedo das mãos, com clinodactilia deste dígito e do 5º dedo dos pés. Foi colocado o diagnóstico clínico de sinpolidactilia familiar, pelo que o casal optou por não realizar diagnóstico pré-natal. A observação do recém-nascido confirmou os achados pré-natais.

Metodologia: A sequenciação do gene *HOXD13* em amostra de sangue periférico do recém-nascido identificou a variante c.461C>A, (p.Ser154Ter) em heterozigotia, classificada como patogénica. O estudo de segregação confirmou a origem materna desta variante.

Resultados e Conclusões: A avaliação ecográfica detalhada aliada à avaliação em consulta de genética pré-natal, incluindo a observação dos pais e colheita de uma história familiar detalhada, desempenharam um papel conjunto de extrema importância para a obtenção de um diagnóstico. O seu conhecimento, clarificação e prognóstico favorável tiveram impacto no bem-estar psicológico e emocional do casal, possibilitando um adequado aconselhamento genético e estabelecimento de um risco de recorrência futuro.

Palavras-chave: *HOXD13*, variabilidade intrafamiliar, sinpolidactilia, aconselhamento genético

PO - (20599) - DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE UMA DISPLASIA ESQUELÉTICA RARA

Sofia Nunes¹; Bruno Carrilho²; Ana Bernardo²; Ana Teresa Martins²; Inês Carvalho¹

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

Resumo

Introdução: A síndrome de Trombocitopénia e Ausência do Rádio (Síndrome TAR) caracteriza-se por ausência bilateral do rádio e trombocitopénia, por vezes associadas a outras anomalias esqueléticas, cardíacas e genitourinárias. Apresenta um padrão de hereditariedade autossómico recessivo e resulta da heterozigotia composta de variantes patogénicas no gene *RBM8A* – um dos alelos é um alelo nulo (habitualmente resultante de uma deleção no braço longo do cromossoma 1 englobando o gene *RBM8A*) e o outro é um alelo hipomórfico. Esta patologia tem penetrância completa e incidência estimada de 1:100,000 nascimentos. Sem correlação genótipo-fenótipo conhecida.

Objectivos

Metodologia: Reportamos o caso de uma mulher de 32 anos com gestação em curso de 16 semanas, sem antecedentes pessoais/familiares relevantes. Na ecografia fetal do 1º trimestre, identificou-se uma translucência da nuca aumentada (3.8mm), sem outras alterações. Por esta razão, foi realizada uma biópsia das vilosidades coriônicas e solicitado estudo de microarray fetal, o qual revelou uma deleção intersticial na região 1q21.1. A grávida foi encaminhada para consulta de Genética Médica. Tendo em consideração que a CNV identificada abrangia o gene *RBM8A*, solicitou-se a sequenciação deste gene, visto que a presença simultânea da deleção e de uma variante patogénica no outro alelo do gene poderia associar-se à síndrome de TAR. Às 18 semanas objectivou-se agenésia bilateral do rádio, ulna e úmero, com mãos visíveis. Dado mau prognóstico fetal, o casal solicitou interrupção médica da gravidez. Posteriormente, a sequenciação do gene *RBM8A* revelou a variante patogénica c.21G>A, em hemizigotia, confirmando o diagnóstico de Síndrome de TAR. O estudo familiar dos progenitores revelou origem paterna da deleção 1q21.1 e origem materna da mutação.

Resultados e Conclusões: As displasias esqueléticas constituem um grupo complexo de patologias, pelo que é essencial uma abordagem multidisciplinar e o correto aconselhamento dos casais em risco, para os quais o diagnóstico pré-natal e o diagnóstico genético pré-implantação são opções reprodutivas disponíveis.

Palavras-chave: displasia esquelética

PO - (20600) - DUPLO ARCO AÓRTICO: UM DPN DE CORTAR A RESPIRAÇÃO

Miguel Fogaça Da Mata¹; Mariana Lemos¹; Natália Noronha¹; Rui Anjos¹; Ana Teixeira¹
1 - Serviço de Cardiologia Pediátrica, Hospital de Santa Cruz, CHLO, Lisboa

Resumo

Introdução: Introdução: O duplo arco aórtico é uma cardiopatia congénita que surge frequentemente isolada e cujo diagnóstico pós-natal pode ser difícil e tardio, o que acarreta por vezes consequências potencialmente graves. As crianças são frequentemente assintomáticas mesmo em casos de obstrução traqueal e esofágica secundárias, dificultando o diagnóstico precoce e atrasando as intervenções necessárias. Deste modo o DPN tem um papel fulcral em crianças que sem ele sofreriam as consequências de um diagnóstico tardio.

Metodologia: Apresentamos dois casos clínicos com imagens inequívocas de DPN de duplo arco aórtico, ambos já confirmados no pós-natal.

Resultados e Conclusões:

Caso 1: Senhora de 37 anos referenciada à cardiologia fetal por idade materna, com suspeita de duplo arco aórtico balanceado. A gestante recusou estudo invasivo do cariótipo fetal. O parto foi eutócico às 39 semanas, sem intercorrências no período periparto. O diagnóstico foi confirmado no período neonatal. Atualmente tem 20 meses e encontra-se assintomático, tendo realizado Angio-TC aos 16 meses que excluiu obstrução traqueal.

Caso 2: Mulher de 31 anos referenciada à cardiologia fetal por suspeita de arco aórtico direito na ecografia morfológica. O ecocardiograma fetal mostrou um duplo arco aórtico com dominância direita. O RN nasceu às 38 semanas, sem intercorrências e com confirmação diagnóstica neonatal. Atualmente tem 14 meses, encontra-se assintomático e tem pedida uma Angio-TC para excluir obstrução traqueal subclínica.

Conclusão: O duplo arco aórtico raramente é diagnosticado no período pré-natal. A origem simétrica das artérias subclávias de cada arco é extremamente útil no DPN desta cardiopatia. O DPN é importante, uma vez que os anéis vasculares podem causar compressão das vias aéreas e subsequente traqueomalácia, mesmo em crianças assintomáticas. A cirurgia é indicada se a criança for sintomática ou tiver compressão das vias aéreas documentada na fibroscopia brônquica ou TC, exames que devem realizar-se nos sintomáticos, ou se assintomáticos idealmente até aos 18 meses.

Palavras-chave: Cardiologia Fetal, Cardiopatia congénita, Duplo arco aórtico, Anel vascular

PO - (20601) - INTERRUÇÃO MÉDICA DE GRAVIDEZ - EXPERIÊNCIA DE 6,5 ANOS

Patrícia Nazaré¹; Carolina Vaz De Macedo¹; Antónia Santos¹

1 - Centro de Diagnóstico Pré-Natal do Hospital Garcia de Orta, EPE

Resumo

Introdução: Os progressos ao nível do diagnóstico pré-natal têm permitido a deteção de um número crescente de anomalias/doenças fetais. Perante doenças fetais graves/incuráveis ou incompatíveis com a vida, a interrupção médica da gravidez (IMG) é uma possibilidade, ao abrigo do n.º 4 do artigo 142º do Código Penal Português.

Objectivos: Analisar as indicações fetais para IMG num Centro de Diagnóstico Pré-Natal.

Metodologia: Estudo retrospectivo que incluiu a análise das IMGs realizadas por causa fetal no Hospital Garcia de Orta no período entre Janeiro de 2015 e Julho de 2021.

Resultados e Conclusões: O número total de IMGs realizadas foi de 173. A mediana da idade das grávidas foi 35 anos, com gesta média de 2.4 e idade gestacional média à data da interrupção de 19 semanas. A principal indicação para a IMG foi a presença de malformações sem alterações cromossómicas/genéticas associadas (39.9%), seguida das alterações cromossómicas/genéticas isoladas (32.4%), malformações associadas a alterações cromossómicas/genéticas (22%) e outras alterações fetais graves (5.8%). Relativamente às malformações sem alterações cromossómicas/genéticas ou infeção, a maioria correspondia a fetos polimalformados (41.18%), seguido da afeção exclusiva do sistema nervoso central (27.94%), musculoesquelético (11.76%), genitourinário (8.82%), cardiovascular (7.35%) ou face/pescoço (2.94%). Foram realizados 47 feticídios (27%). A autópsia fetal foi realizada em 97% dos casos e a consulta de encerramento de processo de IMG em 63% (das restantes, 63% tinham diagnóstico definitivo prévio à IMG). O tempo médio decorrido entre o pedido e a concretização da IMG foi de 2.4 dias. Estes dados realçam a importância da ecografia fetal diferenciada e da realização precoce dos exames de rastreio/diagnóstico na identificação de anomalias com previsível mau prognóstico fetal. O número de consultas realizadas para encerramento de processo fica aquém do desejado, sendo de extrema importância para o esclarecimento da gravidez afetada e planeamento reprodutivo futuro.

Palavras-chave: Anomalias fetais, Interrupção de gravidez, Diagnóstico pré-natal

PO - (20602) - UM CASO DE GÉMEOS SIAMESES

Rodrigo Realista¹; Manuela Silva¹; Carla Ramalho^{1,2,3}

1 - Centro Hospitalar Universitário de São João; 2 - I3S, Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto; 3 - Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Resumo

Introdução: Os gémeos siameses constituem a forma mais rara de gravidez gemelar monocoriónica, com uma incidência de 1,5 por 100.000 nascimentos, sendo o sexo feminino afetado mais frequentemente. A classificação depende do local de fusão, denominando-se toraco-onfalopagos quando a fusão se estende da face anterior do tórax à região umbilical.

Objectivos: Descrição de caso clínico, através da consulta do processo clínico eletrónico (*SClínico* e *OBScare*).

Metodologia: Grávida primigesta de 20 anos, com diagnóstico tardio de gravidez, referenciada após ecografia realizada às 20 semanas que diagnosticou uma gravidez gemelar monocoriónica, com gémeos siameses toraco-onfalópagos. Repetiu ecografia no Centro de Pré-Natal, que confirmou o diagnóstico, evidenciando partilha de coração malformado, fígado e cordão umbilical. O ecocardiograma identificou um coração único com aurícula única a drenar para um ventrículo principal, separados por uma válvula normofuncionante. Após esclarecimento e perante o prognóstico o casal optou por interrupção da gravidez. A autópsia confirmou a partilha de coração, fígado, e parcialmente intestino delgado, com cordão umbilical único composto por 6 vasos.

Resultados e Conclusões: A sobrevivência das gestações gemelares siamesas é reduzida, dependendo da parte fetal partilhada e da possibilidade de intervenção cirúrgica. No caso descrito, a existência de um coração único malformado tornava inviável a gestação, o que foi determinante para a decisão do casal em proceder à interrupção da gravidez.

Palavras-chave: Gémeos Siameses; Toraco-onfalopagos

PO - (20604) - TRANSLUCÊNCIA DA NUCA ACIMA DO P99 – QUE ALTERAÇÕES ESPERAMOS ENCONTRAR?

Bárbara Gomes¹; Joana Oliveira¹; Bárbara Laranjeiro¹; Cristina Ferreira¹; Sofia Franco¹; Paulo Moura¹

1 - Serviço de Obstetrícia A do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Resumo

Introdução: A prevalência de alterações cromossómicas aumenta com o aumento da translucência da nuca (TN). No entanto, em fetos euploides, pode estar associada a malformações congénitas e síndromes genéticas.

Objectivos: Determinar a proporção de anomalias genéticas e morfológicas identificadas em fetos euploides com TN acima do p99 na ecografia do 1º trimestre.

Metodologia: Estudo retrospectivo entre janeiro de 2018 e junho de 2021 no serviço de Obstetrícia A do Centro Hospitalar e Universitário de Portugal. Foram analisados os registos clínicos de gestações unifetais referenciadas para a consulta de diagnóstico pré-natal por apresentarem uma TN acima do p99 na ecografia do 1º trimestre.

Resultados e Conclusões: Foram incluídas 82 grávidas. Todas realizaram técnica invasiva, a maioria (74,4%) biópsia das vilosidades coriónicas. Foram considerados 2 grupos: o grupo A (cariótipo normal) incluiu 45 (54,9%) mulheres com idade média de 33,7±0,7 anos; e o grupo B (cariótipo alterado) incluiu 37 (45,1%) mulheres com uma idade média de 37,1±0,8 anos. Não foram encontradas diferenças significativas relativamente à idade ou antecedentes pessoais/familiares. No grupo A, foram encontradas 5 (11,4%) malformações, entre as quais 1 displasia esquelética, 1 cardíaca, 1 do sistema nervoso central e 1 urológica no pré-natal e 1 síndrome de *Noonan* no pós-natal. No grupo B, na maioria observou-se trissomia 21 (n=26;70,3%), seguida pela trissomia 18 (n=7;18,9%), monossomia X (n=2), trissomia 13 (n=1) e trissomia 22 (n=1). No grupo B foi decidida interrupção médica de gravidez, com exceção de 2 casos de trissomia 21, 1 aborto retido e 1 perda de *follow-up*. Embora a prevalência de aneuploidias em fetos com TN acima do p99 varie na literatura, com valores entre 26-43%, observámos uma prevalência de 45,1%, relativamente elevada. No grupo dos fetos euploides, na maioria (88,6%) não foi encontrada qualquer alteração estrutural ou genética. A vigilância ecográfica, incluindo ecocardiografia fetal, parece ser fundamental devido ao risco aumentado alterações.

Palavras-chave: Translucência da nuca, Diagnóstico pré-natal, Aneuploidias

PO - (20605) - HEMORRAGIA INTRACEREBRAL FETAL DIAGNOSTICADA NO SEGUNDO TRIMESTRE

Isabel Fragoso¹; Marta Campos²; Ana Filipa Geraldo²; Cátia Lourenço²; Cristina Godinho²; Conceição Brito²

1 - Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro; 2 - Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho

Resumo

Introdução: Hemorragia Intracraniana (HIC) fetal é um evento raro, contudo é uma complicação pós-natal frequente em recém-nascidos pré-termo. Esta entidade é frequentemente subdiagnosticada, mas estima-se uma incidência entre 0.5-1 em 1000 gestações. Os achados ecográficos de HIC fetal são muito variáveis e a ressonância magnética (RM) fetal desempenha um papel importante na caracterização destas lesões. O prognóstico correlaciona-se com a extensão e localização da hemorragia.

Objectivos: Descrever um caso de hemorragia da matriz germinativa fetal, diagnosticada no segundo trimestre e realçar a importância da investigação diagnóstica no prognóstico e aconselhamento pré-natal.

Metodologia: Estudo retrospectivo de um caso clínico.

Resultados e Conclusões: Grávida de 31 anos, 2G1P, na ecografia morfológica de rotina observou-se uma imagem cística do plexo coroideu à direita e outra imagem cística no corno anterior do ventrículo lateral esquerdo. A RM cerebral fetal às 21s+6d revelou hipossinal na eminência gangliónica esquerda e pequeno foco de hipossinal no ventrículo lateral esquerdo, traduzindo componente intraventricular da hemorragia da matriz, e foco hipotenso na matriz germinativa direita, confirmando o diagnóstico de hemorragia da matriz germinativa bilateral. Ecografia e análises do primeiro trimestre, normais. Efetuou amniocentese, array-CGH normal, sexo feminino, estudo infeccioso negativo. Genotipagem plaquetária dos progenitores foi negativa. Estudo de trombofilias da grávida sem alterações de relevo. Em RM realizada após 3 semanas, os sinais de hemorragia eram residuais. Nas ecografias seriadas posteriormente não se visualizaram sinais ecográficos inequívocos de hemorragia. Às 39 semanas, foi realizada cesariana a pedido, recém-nascido do sexo feminino, 4265g, Índice de Apgar 9/10/10. Aos 3 meses de idade apresentava desenvolvimento psico-motor normal. Neste caso ocorreu absorção e resolução completa da hemorragia. O neurodesenvolvimento dos recém-nascidos, em particular dos prematuros, relaciona-se com a extensão da hemorragia na ecografia e na RM, realçando a importância do estudo imagiológico fetal no diagnóstico pré-natal.

Palavras-chave: diagnóstico pré-natal, hemorragia intracraniana fetal, ecografia, ressonância magnética

PO - (20606) - FATORES DE RISCO EM DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL E SEU VALOR PROGNÓSTICO NA HÉRNIA DIAFRAGMÁTICA CONGÉNITA, A PROPÓSITO DE UM CASO IMPROVÁVEL

Ema Santos^{1,2}; Rui Alves²

1 - Serviço Cirurgia pediátrica, Hospital Central do Funchal; 2 - Serviço de Cirurgia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

Resumo

Introdução: A hérnia diafragmática congénita (HDC) é um defeito do diafragma presente em 1-4/10000 nados vivos. A hipoplasia e hipertensão pulmonares permanecem como principais fatores de morbimortalidade pós-natal associada a esta condição.

Objectivos: Apresentar um caso clínico de HDC direita com critérios de mau prognóstico, cuja influência desfavorável não se veio a verificar.

Metodologia: Lactente de 2,5 meses, sexo feminino, transferida de São Tomé e Príncipe por insuficiência respiratória em contexto de patologia cardíaca. Antecedentes pessoais de gravidez vigiada, ecografias pré-natais sem alterações; parto eutócico às 39 semanas; índice de Apgar 7/8. Alta em D2 de vida.

Internada desde o 13º dia de vida por má progressão ponderal e cansaço fácil ao mamar com necessidade de oxigenoterapia. O ecocardiograma revelou comunicação interauricular moderada (CIA), normal função sistólica global e imagem ecodensa anterior ao coração. À admissão no Hospital Dona Estefânia realizou RX tórax e Tomografia Computorizada torácica que revelaram hérnia diafragmática direita com fígado e ansas intestinais intratorácicas; hipoplasia do pulmão direito e acentuado desvio do mediastino para a esquerda. Ecocardiograma com CIA moderada, sem cardiopatia major, sem sinais de hipertensão pulmonar.

Submetida a laparotomia exploradora, redução do conteúdo herniário e encerramento primário do defeito diafragmático, sem intercorrências. Extubada em D7 pós-operatório. Alta em D19 após optimização alimentar, eupneica em ar ambiente com saturação de oxigénio de 100%.

Resultados e Conclusões: O prognóstico dos recém-nascidos com HDC está associado a vários fatores de risco pré-natais que permitem determinar a gravidade da doença e a probabilidade individual de sobrevivência. Embora os achados ecográficos isolados não sejam precisos na predição da gravidade da HDC pós-natal, a HDC grave pode ser identificada por herniação hepática, desvio do mediastino ou hidrópsia fetal. Neste caso clínico, a presença de fígado intratorácico, hipoplasia pulmonar e defeito cardíaco *minor* previa um mau prognóstico para esta criança, principalmente sem diagnóstico atempado e tratamento adequado.

Palavras-chave: Hérnia Diafragmática Congénita; Fatores de Risco; Diagnóstico Pré-natal

PO - (20607) - O EDEMA DA NUCA COMO MARCADOR ECOGRÁFICO NO 2º TRIMESTRE

Joana Figueiredo¹; Carolina Vaz De Macedo¹; Patrícia Nazaré¹; Joana Curado¹; Maria João Palma¹; Antónia Santos¹

1 - Hospital Garcia de Orta

Resumo

Introdução: A prega da nuca no 2º trimestre define-se como edema da nuca quando igual ou superior a 6 mm. Este marcador ecográfico pode associar-se a anomalias cromossómicas (trissomia 21) e doenças genéticas.

Objectivos: Caracterizar os casos de edema da nuca no 2º trimestre quanto à presença de outros marcadores de aneuploidias do 1º e/ou 2º trimestres. Analisar a conduta clínica adotada quanto à proposta e realização de técnica invasiva e respetivo resultado.

Metodologia: Análise retrospectiva dos casos de edema da nuca ocorridos entre janeiro 2018 e dezembro de 2020, diagnosticados entre as 20 e as 22 semanas + 6 dias, no Centro de Diagnóstico Pré-Natal (DPN) do Hospital Garcia de Orta. Foram excluídos os casos de diagnóstico ecográfico prévio ou simultâneo de malformações.

Resultados e Conclusões: Foram avaliados 28 casos, 5 dos quais foram excluídos por malformações. Dos 23 casos incluídos, em todos foi proposta a realização de DPN invasivo. O edema da nuca foi marcador isolado em 7 casos. Destes, 6 aceitaram DPN invasivo, com estudo cromossómico normal. Foi encontrada uma variante de significado incerto num painel de síndrome de Noonan, herdada de mãe saudável. Outro feto teve posteriores manifestações e diagnóstico de acondroplasia.

Dos restantes 16 casos, 10 apresentaram translucência da nuca >P95, todos com estudo cromossómico normal. Em 6 coexistiam outros marcadores de aneuploidias no 2º trimestre; 4 destes realizaram estudo cromossómico, com resultados normais.

O edema da nuca é frequentemente considerado como indicação para DPN invasivo para estudo cromossómico fetal, sendo controversa a sua realização nos casos de achado isolado. Nesta série, em todos foi proposto DPN invasivo e não foram encontradas alterações de significado patológico relacionadas com este marcador. Apesar das limitações associadas à dimensão da amostra, a avaliação da experiência do centro poderá contribuir para orientações futuras.

Palavras-chave: Edema da Nuca, Marcadores de aneuploidias, DPN invasivo

PO - (20609) - DPN DE FISTULA CORONÁRIA PARA O VENTRÍCULO DIREITO EM FETO COM ATRESIA DA VÁLVULA PULMONAR COM SIV INTACTO: PEQUENO ACHADO DE ENORME IMPORTÂNCIA!

Miguel Fogaça Da Mata¹; Natália Noronha¹; Ana Teixeira¹; Rui Anjos¹

1 - Serviço de Cardiologia Pediátrica, Hospital de Santa Cruz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, EPE

Resumo

Introdução: A atresia da pulmonar com septo interventricular intacto (Atr Pulm com SIV intacto) é uma cardiopatia com amplo espectro de manifestações, com incidência de 4,5–5,4/100 000 nados vivos. A associação de fístulas entre as coronárias e o ventrículo direito (VD) ocorre em 31-68% dos casos e pode condicionar muito o manejo terapêutico.

Resultados e Conclusões:

CASO CLÍNICO: Grávida de 28 anos, G2P1, sem antecedentes familiares ou pessoais relevantes, referenciada à consulta de Cardiologia Fetal por suspeita de cardiopatia na ecografia do segundo trimestre.

O ecocardiograma fetal às 23 semanas de gestação (SG) mostrava regurgitação tricúspide grave, um VD muito hipertrofiado, com cavidade pequena e hipocontrátil; válvula pulmonar muito espessada, sem fluxo anterógrado; SIV intacto. Fez-se o diagnóstico Atr Pulm com SIV intacto. Foi ainda observada uma coronária esquerda ectasiada drenando no VD, achado muito sugestivo de fístula coronário-cameral ao VD. O aconselhamento da grávida foi realizado tendo em consideração este raro, mas importante achado, na medida em que limita na maioria dos casos a possibilidade de uma correção cirúrgica futura.

O parto foi eutócico às 39 SG, com peso de 3,9 kg e IA 8/8/9. Iniciou de imediato perfusão de prostaglandinas e foi transferido para um Serviço de Cardiologia Pediátrica. O diagnóstico pré-natal (DPN) foi confirmado, incluindo a presença de fístula da coronária esquerda para o VD. A criança foi submetida a duas intervenções paliativas: cirúrgica em D9 e percutânea em D29. Atualmente encontra-se estável, com boa progressão ponderal e SpO2 81%. Mantém seguimento em consulta de Cardiologia Pediátrica.

CONCLUSÃO: Perante o DPN de Atr Pulm com SIV intacto deve sempre excluir-se a presença de fístulas coronárias ao VD, uma vez que estas agravam o prognóstico, podendo inviabilizar a realização de uma correção total, permitindo assim um aconselhamento mais adequado ao casal.

Palavras-chave: Cardiologia Fetal, Cardiopatia congénita, Fístula coronária, Atrésia da pulmonar com SIV intacto

PO - (20612) - APRESENTAÇÃO PRÉ-NATAL DE ENCEFALO-HEPATOPATIA ASSOCIADA A MUTAÇÃO NO DNA MITOCONDRIAL: CASO CLÍNICO E CONTRIBUIÇÃO DO WES

Mafalda Melo¹; Diana Antunes¹; Luísa Martins²; Mariana Diogo³; José Pedro Vieira⁴; Laura Vilarinho⁵; Jorge Oliveira^{6,7}; Álvaro Cohen²; Inês Carvalho^{1,2}

1 - Serviço de Genética Médica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 2 - Centro de Diagnóstico Pré-Natal, Maternidade Alfredo da Costa, Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 3 - Serviço de Neurorradiologia, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal; 4 - Serviço de Neuropediatria, Área de Pediatria Médica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 5 - Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética, Departamento de Genética, INSA - Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, Porto, Portugal; 6 - CGPP - Centro de Genética Preditiva e Preventiva, IBMC - Instituto de Biologia Molecular e Celular, Universidade do Porto, Porto, Portugal; 7 - I3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Porto, Portugal

Resumo

Introdução: O diagnóstico e aconselhamento pré-natal das doenças mitocondriais (DM) é um desafio. O vasto espectro fenotípico e genotípico, o facto de poderem ser causadas por variantes no DNA nuclear (nDNA) ou no mitocondrial (mtDNA), e a especificidade de tecido das variantes do mtDNA contribuem para a complexidade deste grupo de doenças.

Objectivos: Descrevemos um caso clínico ilustrativo das dificuldades inerentes às DM.

Metodologia: Grávida referenciada por rastreio combinado do primeiro trimestre de alto risco (translucência da nuca 6,6 mm). Biópsia das vilosidades coriônicas para pesquisa de aneuploidias inconclusiva para T13, e *microarray* com perfil normal para o sexo feminino. Ecografia morfológica às 24 semanas com quistos conatais bilaterais e corpo caloso diminuído e dismórfico. Ressonância magnética fetal às 27 semanas identificou destruição quística da matriz germinal e dos gânglios da base, atraso da sulcação e giração, e hipossinal T1/T2 hepático, compatível com DM. Dado o mau prognóstico fetal, o casal optou pela interrupção médica da gravidez. A investigação *post-mortem* com estudo da cadeia respiratória e do número de cópias do mtDNA em biópsia hepática não foi conclusiva. O WES identificou uma variante no mtDNA, *MT-ATP6* m.9134A>T, em aparente homoplasmia. Não foi detetada a variante em sangue periférico da progenitora, pelo que se assumiu a origem *de novo*, com risco de recorrência baixo. Disponibilizado DPN ecográfico e molecular em gestação subsequente, não tendo sido identificadas malformações nem a variante familiar.

Resultados e Conclusões: Reportamos uma nova variante no gene *MT-ATP6* associada a encefalo-hepatopatia de apresentação pré-natal, contribuindo para a expansão do seu espectro fenotípico e genotípico. O WES com amplificação adicional de mtDNA foi fundamental para o diagnóstico molecular neste caso, sendo proposto atualmente como estudo de primeira linha nas DM. Adicionalmente, salientamos a importância da avaliação e aconselhamento integrados em equipas multidisciplinares constituídas por especialistas em medicina fetal, neurorradiologistas, neuropediatras, e geneticistas clínicos e laboratoriais.

Palavras-chave: Doenças mitocondriais, Diagnóstico pré-natal, Aconselhamento genético, Whole exome sequencing, *MT-ATP6*, Encefalo-hepatopatia mitocondrial

PO - (20613) - SÍNDROME MIRAGE E POSSIBILIDADE DE DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

Joana Catanho¹; Margarida Venâncio¹; Álvaro Cohen²; Inês Carvalho^{1,2}

1 - Serviço de Genética Médica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 2 - Centro de Diagnóstico Pré-Natal, Maternidade Alfredo da Costa, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal

Resumo

Introdução: A síndrome MIRAGE (OMIM#61753), autossómica dominante, caracteriza-se por Mielodisplasia, Infecção, Restrição do Crescimento (pré e pós-natal), Hipoplasia das suprarrenais, Genitália ambígua, Enteropatia. Outras características incluem: atraso do desenvolvimento psicomotor, dismorfismos, doença pulmonar crónica, alterações do sistema nervoso central. É causada por variante patogénica no gene *SAMD9*, podendo ser fatal na primeira década de vida.

Objectivos: Descrição caso clínico de diagnóstico Síndrome MIRAGE e criação de novo painel NGS Restrição Crescimento Fetal (RCF).

Metodologia: Primigesta de 34 anos, saudável, sem antecedentes relevantes. Casal não consanguíneo. Rastreio combinado do primeiro trimestre de baixo risco. Ecograficamente às 28 semanas e 5 dias, foi detectada RCF e genitália ambígua. Realizou amniocentese para microarray (XY) e painel NGS para Anomalia do Desenvolvimento Sexual, sem alterações.

Às 32 semanas e 3 dias, cesariana urgente por hipóxia fetal e persistência da RCF. Recém-nascido masculino, 960g (< P3), índice de Apgar 8/9.

No pós-natal, foi observado micropénis e hipospádia proximal. Analiticamente: trombocitopenia, hipoaldosteronismo primário e hipoglicémia. Foi detectada alteração da motilidade esofágica e atraso da motricidade grosseira. Realizado Exoma Clínico (EC) que revelou uma variante de significado incerto no gene *SAMD2*, em heterozigotia. Após estudo de segregação, variante foi classificada como *de novo*. Dada a relação genótipo-fenótipo, foi estabelecido o diagnóstico de Síndrome MIRAGE.

Resultados e Conclusões: A síndrome MIRAGE foi recentemente descrita, tendo sido reportados cerca de 40 casos e, do nosso conhecimento, nenhum diagnosticado em pré-natal. Ecograficamente está associada a RCF, podendo ser detectada ambiguidade sexual. Perante um fenótipo específico, mas que pode ter heterogeneidade génica, o recurso a Painel NGS para diagnóstico molecular poderá ser a melhor abordagem clínica. Nesse sentido foi recentemente desenvolvido pelo Centro de DPN da MAC com apoio do laboratório IBMC-CGPP um Painel NGS para RCF, em atualização permanente, que permitirá aumentar a taxa de diagnóstico em tempo útil destes casos possibilitando aconselhamento genético mais preciso.

Palavras-chave: Diagnóstico pré-natal, Restrição de crescimento fetal, Síndrome MIRAGE, Painel NGS

PO - (20614) - TRANSPOSIÇÃO DAS GRANDES ARTÉRIAS ATÍPICA

Matilde Martins²; Catarina Rosas¹; Filipa Nunes³; Luís Abreu³; Miguel Branco³; Ana Isabel Rei³; Eulália Galhano³

1 - Serviço de Genética - Maternidade Bissaya Barreto, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra; 2 - Serviço de Ginecologia e Obstetrícia do Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga; 3 - Serviço de Ginecologia e Obstetrícia - Centro de Diagnóstico Pré-natal, Maternidade Bissaya Barreto, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra

Resumo

Introdução: A transposição das grandes artérias (TGA) é uma das cardiopatias congénitas (CC) mais comuns (5-7%), com uma prevalência de 2 por 10.000 recém-nascidos vivos. O diagnóstico pré-natal de TGA tem impacto na redução da morbi-mortalidade neonatal, no entanto, a taxa de deteção pré-natal é inferior a 50%.

A identificação da origem ventricular discordante de cada uma das grandes artérias, o seu trajeto paralelo e a presença de dois vasos em vez de três no plano 3 vasos/traqueia (3VT), são os principais marcadores para o diagnóstico da TGA.

Objectivos: Salientar a avaliação cuidadosa dos planos dos tratos de saída das grandes artérias.

Metodologia: Descrição retrospectiva de caso clínico.

Resultados e Conclusões:

Caso clínico

39 anos, G4P2, saudável, sem intercorrências na gravidez atual. Encaminhada às 32 semanas para ecocardiografia fetal por suspeita de cardiopatia. A ecocardiografia fetal mostrou: discordância ventrículo-arterial, com a aorta originando-se do ventrículo direito como vaso anterior e artéria pulmonar do ventrículo esquerdo; corte 3VT com normal alinhamento dos grandes vasos, achados sugestivos de dextro-transposição das grandes artérias com 3VT normal. Sem outras anomalias detetadas na ecografia.

Conclusão

A maioria dos casos de TGA (96,8%) terá a aorta posicionada anteriormente à artéria pulmonar, o que produz o sinal "I" característico no plano 3VT. No entanto, este também pode ser observado em outras cardiopatias congénitas (4,8%).

A relação espacial entre aorta e artéria pulmonar não é a mesma em todos os casos de TGA e, apesar de extremamente rara, a aorta pode se posicionar posterior ou à esquerda da artéria pulmonar, originando um plano 3V e 3VT normal.

Portanto, embora o sinal "I" seja muito comum, não é um sinal patognomónico de TGA, o que destaca a importância da análise sequencial e avaliação cuidadosa dos planos dos tratos de saída das grandes artérias para definir a discordância ventrículo-arterial sem ser tendencioso pelo reconhecimento de padrões.

Palavras-chave: TGA, corte 3VT

PO - (20615) - TRANSPOSIÇÃO CONGENITAMENTE CORRIGIDA OU DUPLA DISCORDÂNCIA NO FETO

Tchitchamene Nelumba¹; Odete Mingas¹; Natália Noronha¹; Graça Sousa¹; Ana Teixeira¹
1 - Hospital Santa Cruz

Resumo

Introdução: A transposição congenitamente corrigida das grandes artérias (TCCGA) é uma cardiopatia congénita muito rara, sendo o seu diagnóstico pré-natal particularmente difícil quando surge isolada, isto é, quando não está associada aos defeitos cardíacos mais frequentes, como comunicação interventricular ou estenose pulmonar.

Metodologia: Apresentamos o caso de uma grávida de 39 anos, G1P0 referenciada para a consulta de Cardiologia fetal por dextrocardia e suspeita de cardiopatia na ecografia do segundo trimestre. O feto apresentava, para além de um desvio do eixo cardíaco para a direita, uma dupla discordância: auriculoventricular e ventriculoarterial. Nestes casos, a aurícula direita está relacionada com o ventrículo morfológicamente esquerdo, que se relaciona com a artéria pulmonar e a aurícula esquerda está relacionada com o ventrículo morfológicamente direito, que se relaciona com a aorta. O estudo invasivo do cariótipo fetal (incluindo *array*) foi, como habitualmente nesta patologia, normal.

As imagens que documentam este caso demonstram claramente todos os aspetos anatómicos característicos da doença e a importância de uma abordagem sequencial e segmentar na avaliação da anatomia cardíaca.

Resultados e Conclusões: O diagnóstico pré-natal de TCCGA isolada, apesar de não implicar qualquer tipo de intervenção no recém-nascido, é muito importante, na medida em que permite o seguimento destes doentes, antecipando as complicações bem conhecidas desta patologia e possibilitando o seu tratamento mais precoce.

Palavras-chave: Transposição Congenitamente Corrigida; Discordância AV; TCCGA

PO - (20617) - ÍNDICE CEFÁLICO: UM MARCADOR ECOGRÁFICO PREDITIVO DE OBSTRUÇÃO MECÂNICA NO PARTO?

Mariana A. Santos¹; Catarina Neves¹; Diana Almeida¹; Vera Mourinha¹; Ângela Ferreira¹
1 - Centro Hospitalar Universitário do Algarve.

Resumo

Introdução: O índice cefálico (IC) é a razão entre o diâmetro biparietal (DBP) e o diâmetro occipitofrontal (DOF). Não é uma medida ecográfica utilizada por rotina, contudo está descrita na literatura a possível relação entre a forma do crânio e obstrução mecânica no parto.

Objectivos: Determinar a relação entre o IC e a taxa de partos distócicos, instrumentados e cesariana, e complicações maternas durante o parto.

Metodologia: Estudo retrospectivo de uma amostra de 50 grávidas que realizaram a ecografia do 2º trimestre (entre as 17 e as 22 semanas) e a ecografia do 3º trimestre (entre as 28 e as 33 semanas) no Centro Hospitalar Universitário do Algarve – Unidade de Faro e que tiveram o seu parto nesta instituição. Análise e relação entre dados obstétricos, dados do parto e imagens de ecografia, com medição e cálculo do IC através da fórmula: $IC = (DBP/DOF) \times 100$. Análise estatística com SPSS, v27; significado estatístico para $p < 0.05$.

Resultados e Conclusões: A idade média na nossa amostra foi de 32 anos. 50% das grávidas era primípara. 50% apresentava um parto vaginal anterior e 26% apresentava uma cesariana anterior. Relativamente a patologia da gravidez, 16 grávidas (32%) apresentava diabetes, a maioria diabetes gestacional. A idade gestacional média foi de 38,7 semanas (6% de partos pré-termo). 58% (n=29) foram partos eutócicos, 4% (n=2) foram partos distócicos instrumentados e 38% (n=19) foram cesarianas. Não foi encontrada associação significativa entre o IC fetal e taxa de partos distócicos por obstrução mecânica ou complicações perineais maternas.

O IC, isoladamente, não parece estar associado a obstrução mecânica ou incompatibilidade fetopélvica no parto em fetos com peso adequado à idade gestacional.

Palavras-chave: índice cefálico, obstrução mecânica

PO - (20618) - FETO COM MALFORMAÇÃO DE DANDY WALKER E SÍNDROME DE NOONAN – DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL E EVOLUÇÃO CLÍNICA AO 1 ANO DE VIDA

Rita Ladeiras¹; Joana Sousa Nunes¹; Ana Isabel Cunha¹; Carla Duarte¹; Elsa Pereira¹

1 - Hospital da Senhora da Oliveira - Guimarães

Resumo

Introdução: A malformação de Dandy Walker traduz uma anomalia complexa do desenvolvimento do vermis do cerebelo, em que ocorre uma falha no encerramento do 4º ventrículo. Trata-se de um diagnóstico raro, cujo prognóstico depende dos achados adicionais e do grau de desenvolvimento do vermis, com uma mortalidade estimada de 15% e alterações do neurodesenvolvimento em 70% dos casos.

O Síndrome de Noonan traduz uma doença autossômica dominante comum associada a baixa estatura, fâcies característica e doença cardíaca congénita. A incidência de malformações neurológicas é desconhecida, estando reportados casos de malformação de chiari e hidrocefalia.

Resultados e Conclusões: Grávida de 22 anos, com história familiar de Síndrome de Noonan, sem vigilância da gravidez até às 22 semanas, altura em que é detetado ecograficamente fossa posterior aumentada, com imagem triangular, sem visualização do vermis cerebeloso no plano cerebelar. Realizada ecografia transvaginal com obtenção de planos sagitais com identificação de hipoplasia do vermis, o qual se encontrava rodado, com elevação do tentório. Adicionalmente, foi identificada pequena CIV e crescimento no P3. Pedido estudo molecular *array* com identificação de S.Noonan tipo 1, variante PTPN11. Face ao mau prognóstico, foi sugerida IMG, opção recusada pelo casal.

Realizada CST às 39s+2d por apresentação pélvica, da qual resultou RN do sexo feminino, 2290g, IA:6/8/9. Aos 11 meses de vida, encontra-se em vigilância nas consultas de Neurocirurgia, Neurologia, Cardiologia, ORL e Genética. Apresenta fenótipo típico de Síndrome de Noonan com bossa frontal, sobrancelhas esparsas, hipertelorismo, ponte nasal achatada e orelhas de implantação baixa. Adicionalmente, foi detetado hidrocefalia, mielomeningocelo, hipotonia essencialmente axial e mau controlo do tronco. Este caso permite documentar achados clínicos correlacionados com uma malformação neurológica grave, a qual muitas vezes motiva IMG, existindo, desta forma, poucos casos relatados. A associação entre malformação de Dandy Walker e Síndrome de Noonan é desconhecida, existindo o relato de apenas um caso na literatura.

Palavras-chave: Malformação de Dandy Walker, Síndrome de Noonan, Diagnóstico Pré-natal

PO - (20619) - TERATOMA FETAL MEDIASTÍNICO - RELATO DE CASO

Sara Forjaz¹; Rita Almendra¹; Alexandra Miranda¹; Alexandra Cadilhe¹; Isabel Reis¹

1 - Hospital de Braga

Resumo

Introdução: As neoplasias congénitas são raras (0.2% das gestações), sendo o teratoma o diagnóstico histológico em cerca de 16% dos casos. A sua localização mais frequente é a região sacrococcígea, tendo apenas 5% localização mediastínica. A ecografia pré natal é o exame de excelência na identificação destes tumores. O prognóstico fetal dependente da localização do tumor, das suas dimensões e crescimento e de eventuais complicações associadas. Até ao momento, há um reduzido número de casos de teratomas com diagnóstico pré natal precoce publicados.

Objectivos: Descrição do caso clínico de um teratoma fetal diagnosticado no 2º trimestre da gravidez.

Metodologia: Análise retrospectiva do caso clínico através da consulta do processo clínico hospitalar.

Resultados e Conclusões: Grávida de 37 anos, saudável, 2G1P (1 cesariana por gestação múltipla 8 anos antes) foi referenciada à UMFDPM para investigação de hidrósia fetal diagnosticada às 23 semanas de gestação. A ecografia do 1º trimestre não mostrou alterações e o rastreio combinado de cromossomopatias foi negativo. EM reavaliação, às 24 semanas, foi observada, de novo, uma tumefação torácica, com componente sólido e quístico, ocupando praticamente todo o hemitórax esquerdo, com 34x40x48mm, associada a desvio posterior do mediastino, e hidrósia fetal. Atendendo ao prognóstico, o casal solicitou interrupção médica da gravidez. A autópsia fetal confirmou a presença de uma neoplasia torácica, com diagnóstico histológico de teratoma imaturo mediastínico, grau 3. As biometrias fetais eram adequadas à idade gestacional e não foram observadas outras malformações fetais. O cariótipo fetal era normal (46,XX).

Os tumores torácicos são responsáveis por cerca de 10% dos casos de hidrósia fetal, por condicionarem compressão dos órgãos e estruturas torácicas. A ecografia pré-natal permite o diagnóstico diferencial com outras tumefações torácicas mais frequentes, nomeadamente hérnia diafragmática congénita e as malformações pulmonares congénitas. É frequente apresentarem grandes dimensões no momento do diagnóstico devido ao seu célere crescimento, o que condiciona um mau prognóstico.

Palavras-chave: teratoma fetal, massas torácicas fetais, hidrósia fetal

PO - (20620) - DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE ENTEROPATIA PERDEDORA DE PROTEÍNAS POR MUTAÇÃO EM HOMOZIGOTIA NO GENE PLVAP: CASO CLÍNICO E REVISÃO DA LITERATURA

Susana Lemos Ferreira²; Marta Amorim²; Cláudia Rijo¹; Álvaro Cohen¹; Inês Carvalho^{1,2}

1 - Centro de Diagnóstico Pré-Natal, Maternidade Alfredo da Costa, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 2 - Serviço de Genética Médica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal

Resumo

Introdução: A enteropatia perdedora de proteínas (EPP) é uma entidade rara caracterizada pela perda de proteínas pelo trato gastrointestinal. As formas primárias são geneticamente heterogêneas e geralmente com mau prognóstico. Mutações no gene *Plasmalemma Vesicle-Associated Protein (PLVAP)* causam disrupção das fenestrações do endotélio diafragmático e são responsáveis por Diarreia 10 com enteropatia perdedora de proteínas (DIAR10, AR, #618183), com manifestações intestinais e extra-intestinais. Até ao momento foram reportados 5 casos na literatura.

Objectivos: Descrição caso clínico

Metodologia: Casal consanguíneo, natural do Paquistão, avaliado em Consulta de Genética Médica por gestação em curso com alterações ecográficas e antecedentes de gestação anterior com morte fetal. Na gestação anterior: rastreio combinado do 1º trimestre de alto risco para T21, com translucência da nuca (TN) de 4.5 mm. O *microarray* fetal não revelou alterações. Morte fetal às 27 semanas e 6 dias por hidrósia. Na gestação em curso, às 13 semanas feto com TN 10.9mm. Realizada biópsia das vilosidades coriônicas: *microarray* (XY) e painel NGS rasopatas, sem alterações. Ecografia morfológica precoce às 19 semanas, evidenciava edema subcutâneo generalizado, intestino hiperecogénico e rins ecogénicos com diferenciação cortico-medular pouco definida. Após aconselhamento pré-natal, o casal optou por prosseguir com a gestação. Parto por cesariana urgente às 35 semanas, por suspeita de sofrimento fetal. Recém-nascido com instabilidade hemodinâmica, atingimento multissistémico e dismorfismos. Mendelioma identificou variante *PLVAP:c.206del (p.(Gly69Alafs*7))*, em homozigotia, classificada como provavelmente patogénica, suportando o diagnóstico de DIAR10. Pelo mau prognóstico, decidiu-se pela não intervenção terapêutica. Óbito em D21 de vida. Subsequentemente, foi possível oferecer diagnóstico pré-natal dirigido numa gestação posterior.

Resultados e Conclusões: Mutações com perda de função no gene *PLVAP* são responsáveis por EPP sindrômática, com apresentação pré-natal e mau prognóstico. O diagnóstico pré-natal foi fundamental para decisão terapêutica e o adequado aconselhamento genético à família. Apesar de ser uma entidade rara, deverá constar do diagnóstico diferencial de hidrósia fetal não-imune.

Palavras-chave: Diagnóstico pré-natal, Enteropatia perdedora de proteínas, gene *PLVAP*, hidrósia fetal não-imune, consanguinidade

PO - (20621) - AVALIAÇÃO ECOGRÁFICA DO ÍNDICE CEFÁLICO FETAL NO 2º E 3º TRIMESTRES

Catarina Neves¹; Mariana Santos²; Diana Almeida²; Vera Mourinha²; Ângela Ferreira²

1 - Centro Hospitalar Universitário do Algarve - Unidade de Portimão; 2 - Centro Hospitalar Universitário do Algarve - Unidade de Faro

Resumo

Introdução: O índice cefálico (IC) é a razão entre o diâmetro biparietal (DBP) e o diâmetro occipitofrontal (DOF). Existem poucos estudos publicados que avaliem o IC normal no período pré-natal.

Objectivos: Definir o IC da nossa amostra no 2º e 3º trimestres e comparar com estudos prévios. Avaliar a estabilidade do IC durante o período pré-natal e determinar a relação entre o IC e a apresentação fetal.

Metodologia: Estudo retrospectivo de uma amostra de 50 grávidas que realizaram a ecografia do 2º trimestre (entre as 17 e as 22 semanas) e a ecografia do 3º trimestre (entre as 28 e as 33 semanas) no Centro Hospitalar Universitário do Algarve – Unidade de Faro. Análise de dados obstétricos e imagens de ecografia, com medição e cálculo do IC através da fórmula: $IC = (DBP/DOF) \times 100$. Análise estatística com SPSS, v27; significado estatístico para $p < 0.05$.

Resultados e Conclusões: A distribuição do IC no 2º e 3º trimestres é próxima da distribuição normal. O IC médio no 2º trimestre foi de 74,1% (DP 4,0); o IC médio do 3º trimestre foi de 76,9% (DP 3,6). A variação média no IC foi de 2,8%, sendo estatisticamente significativa ($p < 0.01$). Em ambos os trimestres, o IC médio dos fetos em apresentação cefálica foi superior ao IC médio dos fetos em apresentação pélvica ($p > 0,05$).

Estudos anteriores definiram como normal um IC de 78,3%, sendo um valor estável ao longo da gestação. A nossa amostra apresenta um IC de 74,1% no 2º trimestre e 76,9% no 3º, abaixo do descrito e com variação estatisticamente significativa entre trimestres. IC maiores poderão estar em relação com apresentação cefálica e os menores em relação com apresentação pélvica.

Palavras-chave: Índice cefálico, Apresentação fetal

**PO - (20624) - DA JANELA AORTO-PULMONAR PARA A SÍNDROME DE BERRY –
DESAFIOS EM DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL**

Rafaela Pires¹; Maria Bóia²; Paula Martins¹; António Pires¹; Miguel Branco¹; Eulália Galhano¹

1 - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2 - Centro Hospitalar do Baixo Vouga

Resumo

Introdução: As cardiopatias representam um terço das anomalias congénitas e são a principal causa de mortalidade infantil. A avaliação seriada do coração fetal representa um desafio indispensável do rastreio morfológico pré-natal.

Objectivos: Os autores pretendem partilhar um caso de uma grávida com 25 anos, nulípara, sem antecedentes pessoais de relevo ou história de consanguinidade, orientada às 12 semanas para a Consulta de Diagnóstico Pré-Natal por translucência da nuca de 3.8mm. De acordo com o protocolo do Serviço foi submetida a exame invasivo para estudo de cariótipo (reserva de DNA) e avaliação morfológica precoce às 16 semanas, que não revelaram alterações. Na reavaliação morfológica às 22 semanas apresentava uma malformação cardíaca complexa constituída por janela aorto-pulmonar e artéria pulmonar direita com origem na aorta ascendente. Na sequência dos achados realizou estudo por array-CGH que não evidenciou alterações. Foi oferecido aconselhamento pré-natal ao casal, que optou por prosseguir com a gravidez. A reavaliação ecográfica realizada às 30 semanas demonstrou um estreitamento do istmo aórtico, sugestivo de coarctação. Estes achados, associados a um septo interventricular intacto, corroboraram o diagnóstico de Síndrome de Berry (SB).

Metodologia: Este diagnóstico é extremamente raro, reportado em cerca de 100 pacientes, e foi inicialmente descrito por Berry *et al.* em 1982. Uma revisão recente da literatura, que incluiu 81 doentes com SB revelou que apenas 16% destes tinham diagnóstico pré-natal e 50% necessitaram de cirurgia no primeiro mês de vida. Em 2010 Matsubara *et al.* reportaram o primeiro caso de SB com deteção pré-natal, e poucos casos semelhantes foram descritos posteriormente.

Resultados e Conclusões: Este trabalho enfatiza a importância de uma avaliação dirigida após deteção de uma janela aorto-pulmonar. A complexidade anatómica desta síndrome associada à raridade dos achados ecográficos em período pré-natal realçam a relevância desta partilha.

Palavras-chave: Cardiopatia; Síndrome Berry; Janela Porto-pulmonar

PO - (20625) - DILATAÇÃO DO TRACTO URINÁRIO – A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

Mónica Calado Araújo¹; Beatriz Neves¹; Ana Mesquita Varejão¹; Fátima Soares¹

1 - Hospital Pedro Hispano

Resumo

Introdução: As anomalias congénitas do sistema urinário são as malformações mais frequentemente diagnosticadas por ecografia, sendo a hidronefrose a anomalia mais comum com uma prevalência de 1:500 nascimentos. A detecção pré-natal destas anomalias proporcionam um tratamento precoce, minimizando ou prevenindo uma deterioração renal progressiva.

Objectivos: Descrição de caso clínico orientado pelo sector de Diagnóstico Pré-Natal do Hospital Pedro Hispano.

Metodologia: Os dados foram obtidos dos registos clínicos informáticos dos programas Sclinico® e Obscare®.

Resultados e Conclusões: Grávida de 33 anos, 2G0P, na ecografia às 32 semanas de gestação é detectada hidronefrose bilateral de 19/15 mm com dilatação uretérica e restante ecoanatomia normal. Durante a vigilância pré-natal, teve progressão dimensional atingindo os 25/19 mm, associado a hiperecogenicidade do parênquima renal. O parto ocorreu por cesariana no termo por trabalho de parto estacionário. No pós-natal, analiticamente sem alterações e a ecografia confirmou achados, com bacinete à esquerda (11x12mm) e à direita (18x11), associado a dilatação do ureter direito (5 mm) e esquerdo (6 mm). Para estudo etiológico realizou ecografias reno-vesicais seriadas, que demonstrou agravamento da dilatação piélica e ureteral maioritariamente à direita, associado a adelgaçamento da espessura do parênquima homolateral e segmento uretérico afilado bilateralmente. Adicionalmente, realizou cistouretrografia miccional seriada que excluiu refluxo vésico-ureteral (RVU) passivo e revelou ser pouco provável o RVU ativo e cintilografia renal dinâmica que revelou megaureter obstrutivo com compromisso funcional à direita. Pelo que foi decidido intervenção cirúrgica com meatotomia direita. Atualmente, com 7 meses de idade, mantém profilaxia antibiótica, e a ecografia pós-cirúrgica excluiu agravamento da dilatação pielocalicial e da redução da espessura cortical bilateral.

Trata-se de um caso de dilatação do trato urinário de alto risco com diagnóstico pré-natal que permitiu uma vigilância adequada e intervenção precoce, destacando a importância do rastreio ecográfico pré-natal na preservação da função renal.

Palavras-chave: Hidronefrose, Dilatação do trato urinário

PO - (20626) - TRISSOMIA PARCIAL DO BRAÇO LONGO DO CROMOSSOMA 9: CASO CLÍNICO

Ana Alves¹; Catarina Soares¹; Teresa Loureiro¹; Rui Carvalho¹; José Carlos Ferreira¹
1 - Hospital de Santa Maria (Centro Hospitalar Lisboa Norte)

Resumo

Introdução: A trissomia parcial do braço longo do cromossoma 9 constitui uma anomalia cromossômica rara, caracterizada por múltiplas e severas malformações, nomeadamente cardiovasculares, geniturinárias, faciais, musculoesqueléticas e do sistema nervoso central, associadas a perturbação do desenvolvimento intelectual e de crescimento. Geralmente ocorre morte neonatal ou na primeira infância, sendo incomum a sobrevivência até à idade adulta.

Objectivos: Relato de cromossomopatia rara diagnosticada em contexto pré-natal

Metodologia: Análise do processo clínico

Resultados e Conclusões: Grávida, 33 anos, G2P1, antecedentes pessoais/familiares irrelevantes, casal não consanguíneo, referenciada às 29 semanas por restrição de crescimento fetal (RCF) com alterações fluxométricas, em feto com diagnóstico de síndrome polimalformativa. Ecografia de 1º trimestre: translucência da nuca de 2.60 mm, sem outras alterações. Realizada amniocentese por rastreio combinado com risco de T21 1/481. Cariótipo 46,XX, der(15)t(9;15)(q12;p13) correspondendo a uma trissomia parcial do braço longo do cromossoma 9. Ecografia morfológica: malformação de Dandy-Walker (confirmada por RM), dilatação pielocalicial, retrognatismo e cardiopatia complexa. Por opção parental, após aconselhamento genético, não foi realizada interrupção médica da gravidez. Ecografia às 30 semanas: dismorfismos faciais (micrognatia severa, nariz bulboso, microftalmia), anomalias cardíacas (cardiomegalia, derrame pericárdico, desproporção das câmaras cardíacas e grandes vasos), renais (rins hiperecogénicos com pielectasia bilateral) e dos membros (dedos sobrepostos). Neurosonografia: dolicocefalia, microcefalia (biometria cefálica no P0.5), hipoplasia do corpo caloso (29mm); ventriculomegalia, agenesia/hipoplasia do vérmis, megacisterna magna, redução do espaço subaracnoideu, alteração da sulcação. Ecocardiografia fetal: coartação da aorta com fluxo invertido, persistência da veia cava superior esquerda, CIV muscular apical e ventrículo esquerdo hipoplásico. Confirmada RCF precoce grave (estimativa de peso fetal no percentil 0.7,) associada a fluxometria compatível com redistribuição hemodinâmica. Na reunião multidisciplinar de aconselhamento, o casal foi informado do prognóstico/desfecho perinatal e eventual plano terapêutico pós-natal, tendo optado por atitude expectante. O diagnóstico pré-natal precoce de anomalias cromossômicas, em fetos com anomalias ecográficas, é fundamental no prognóstico da gravidez.

Palavras-chave: Doenças Genéticas; Diagnóstico Pré-natal; Anomalias Cromossômicas

PO - (20627) - FETICÍDIO SELETIVO NUMA GRAVIDEZ GEMELAR BICORIONICA-BIAMNIOTICA – A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Margarida Cordoeiro¹; Catarina Toscano¹; Marta Fernandes¹; Fernando R. Santos¹; Isabel Torres¹

1 - Centro Hospitalar Tondela-Viseu, EPE

Resumo

Introdução: O feticídio seletivo é um procedimento possível de ser realizado numa gravidez gemelar em que um dos fetos apresenta uma anomalia cromossómica ou estrutural não letal.

Objectivos: O objetivo deste caso clínico é descrever uma gravidez gemelar bicorionica-biamniótica, cujo feticídio seletivo de um dos fetos foi realizado às 18 semanas de gestação, após o diagnóstico de trissomia 21 por exame invasivo - amniocentese.

Metodologia: Consultou-se o processo clínico de uma mulher com gravidez, inicialmente bicorionica-biamniótica, que culminou numa gravidez simples.

Resultados e Conclusões: Uma grávida com 31 anos, saudável, apresentou-se na Unidade de Medicina Materno-Fetal, para realizar o rastreio combinado do 1º trimestre. O sangue foi colhido para calcular o risco bioquímico e foi procedida a ecografia do 1º trimestre, às 11 semanas e 3 dias de gestação. Quando calculado o risco de aneuploidia para cada feto, o feto 1 revelou um risco alto para as trissomias 21,18 e 13 (1:2, 1:6 e 1:69, respetivamente) e o feto 2 um risco baixo para as três trissomias (>1:1100). Foi explicado à grávida o contexto e o significado do rastreio e realizou-se uma amniocentese, com diagnóstico de trissomia 21 do feto 1 e de cariotipo normal do feto 2 (46, XX). Foi proposto o feticídio seletivo, aceite pela grávida, realizado às 18 semanas de gestação. O resto da gravidez decorreu sem intercorrências e às 36 semanas e 5 dias, nasceu um nado-vivo e o feto mumificado foi expulso no momento da dequitação.

A trissomia 21 quando presente num feto, numa gravidez gemelar, é sempre um desafio. Este caso demonstra tanto a importância do rastreio combinado, como a forma de gerir e atuar perante os seus resultados.

Palavras-chave: Feticídio Selectivo, Gravidez Gemelar Bicorionica-Biamniótica, rastreio combinado do 1ºtrimestre

PO - (20628) - COMPLEXO EXTROFIA-EPISPÁDIAS: DESAFIO EM DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL, A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

EMA SANTOS^{1,2}; Sofia Ferreira Santos³; Fátima Alves^{2,3}; Vanda Pratas Vital²; Isabel Martins⁴; Bruno Carrilho³; Ana Teresa Martins³; Álvaro Cohen³; Rita Cabrita Carneiro^{3,5}

1 - Serviço de Cirurgia Pediátrica, Hospital Central do Funchal; 2 - Serviço de Cirurgia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospital Universitário Lisboa Central; 3 - Centro de Diagnóstico Pré-Natal, Maternidade Alfredo da Costa, Centro Hospital Universitário Lisboa Central; 4 - Serviço de Ginecologia e Obstetrícia, Hospital de Cascais; 5 - Serviço de Radiologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospital Universitário Lisboa Central

Resumo

Introdução: O complexo extrofia – epispádiás (CEE) constitui um espectro raro de anomalias congénitas que afetam os aparelhos gastrointestinal, geniturinário e sistema músculo-esquelético. As apresentações mais comuns são o epispádiás, a extrofia vesical e a extrofia da cloaca.

Objectivos: Apresentação de caso clínico de recém-nascido portador de malformação do CEE cujo diagnóstico pré-natal constituiu um desafio face à magnitude das alterações observadas no pós-natal.

Metodologia: Grávida de 37 anos, referenciada ao centro de diagnóstico pré-natal da Maternidade Alfredo da Costa, às 22 semanas e 5 dias, por feto com cariótipo 46 XX, com defeito da parede abdominal englobando inserção do cordão umbilical e bexiga.

Ecografia às 24 semanas e 3 dias identificou defeito da parede abdominal, diástase da sínfise púbica, presença de bexiga com conteúdo, ausência de esfíncter anal e alterações da genitália externa compatíveis com CEE. Feito aconselhamento à grávida que optou por prosseguir a gravidez.

Ecografias às 29 e 33 semanas identificaram inserção normal do cordão umbilical, defeito da parede abdominal infra umbilical, bexiga preenchida, diástase da sínfise púbica e genitália sugestiva de epispádiás feminino.

Cesariana, às 37 semanas e 6 dias: recém-nascido do sexo feminino portador das seguintes alterações (observação e laparotomia): onfalocelo; atresia ileal tipo II; cego com 2 apêndices, ausência de colon e ânus; duplicidade das estruturas müllerianas; bexiga íntegra terminando na hemivagina direita; uretero direito implantado na bexiga, uretero esquerdo implantado na hemivagina homolateral; 2 hemicitóris.

Resultados e Conclusões: A avaliação ecográfica pré-natal de um feto com suspeita de anomalia do CEE exige conhecimento da embriologia e anatomia das múltiplas estruturas envolvidas, devendo ser feito um esforço para a sua caracterização detalhada, incluindo ressonância magnética fetal, de forma a prestar o melhor aconselhamento.

PO - (20629) - A SÍNDROME DE FRASER: VARIABILIDADE FENOTÍPICA EM CONTEXTO PRÉ-NATAL

Marta P. Soares¹; Márcia Rodrigues¹; Patrícia Dias¹; Ana Medeira¹; Catarina Machado¹; Julliette Duppont¹; Oana Moldovan¹; Mariana Soeiro E Sá¹; Rui Carvalho²; Cláudia Araújo²; Joana Tavares³; Emília Vitorino³; Artur Costa E Silva³; Ana Berta Sousa¹

1 - Serviço de Genética Médica, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2 - Unidade de Ecografia e Diagnóstico Pré-natal, Serviço de Obstetrícia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 3 - Serviço de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

Resumo

Introdução: A síndrome de Fraser (SF) (ORPHA:2052) é uma patologia genética rara, autossómica recessiva, com heterogeneidade genética (genes *FRAS1*, *FREM2*, *GRIP1*) e prognóstico reservado. Caracteriza-se por criptofalmia, sindactilias cutâneas, malformações uro-genitais e anomalias respiratórias. O diagnóstico clínico implica a presença de 2 critérios *major* e 1 critério *minor*. No entanto, algumas manifestações *major* são difíceis de detetar em contexto pré-natal.

Objectivos: Análise retrospectiva dos casos de SF do Serviço de Genética Médica do CHULN, com caracterização clínica e caracterização molecular.

Metodologia: Consulta do processo físico e eletrónico dos casos de SF com achados em contexto pré-natal e/ou pós-natal.

Resultados e Conclusões: Identificou-se um total de 9 casos em 5 famílias (quatro de etnia cigana). Destes, sete correspondiam a casos de morte fetal, e em quatro foram identificadas anomalias em pré-natal: malformações renais (4/4), anomalias pulmonares (1/4), anidrámnios (1/4) e prega da nuca aumentada (1/4). O exame anatomopatológico fetal (n=5) revelou dismorfias faciais (5/5), incluindo criptofalmia (3/5), anomalias dos pavilhões auriculares (3/5) e retrognatia (2/5), sindactilias cutâneas (5/5), malformações urogenitais (5/5), anomalias respiratórias (2/5) e gastrointestinais (1/5).

Em 2 famílias, o diagnóstico foi confirmado molecularmente: numa delas identificou-se uma variante patogénica em homozigotia no gene *FREM2*, na outra identificaram-se duas variantes patogénicas no gene *FRAS1* em heterozigotia composta. O estudo genético está em curso numa terceira família. A confirmação molecular permitiu disponibilizar diagnóstico pré-natal a vários elementos da primeira família, e diagnóstico genético pré-implantação na segunda família.

Este estudo reforça a importância da abordagem multidisciplinar na avaliação do feto com síndrome polimalformativa. O contributo do exame anatomopatológico foi essencial para estabelecer o diagnóstico definitivo de SF, com implicações no aconselhamento genético (determinação de risco de recorrência específico, possibilidade de diagnóstico pré-natal ou pré-implantação e estudo em cascata).