



## POS - (20766) - A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRÉ-IMPLANTATÓRIO: UM RELATO DE CASO

Ana Filipa Maia<sup>1</sup>; Mariana Solinho<sup>1</sup>; Cristina Martins<sup>1</sup>  
1 - Hospital de Santarém

### Resumo

#### Introdução

A fibrose cística (FC) é a doença genética autossómica recessiva com maior prevalência entre caucasianos, estimando-se que 1 em cada 25 indivíduos sejam portadores de uma mutação causadora de doença. O diagnóstico pré-natal é oferecido aos casais em que ambos são portadores da mutação ou se houver história de filho em comum com FC.

Em alternativa, pode ser realizado diagnóstico genético pré-implantatário, evitando-se o nascimento de crianças afetadas ou a interrupção da gravidez.

Os autores relatam o caso de sucessivas gravidezes complicadas por FC num casal saudável de 36 anos, IO 1041, em que apenas as gestações conseguidas após diagnóstico pré-implantatário resultaram em fetos não-afetados.

#### Objectivos

Destacar a importância do diagnóstico pré-implantatário como forma de evitar a doença ou a necessidade de posterior interrupção da gravidez.

#### Metodologia

Relato de caso clínico.

#### Resultados e Conclusões

Após o nascimento da filha doente, foi realizado diagnóstico genético aos dois elementos do casal, comprovando-se que ambos eram portadores de mutação no gene CFTR.

Na gravidez subsequente, o casal decidiu interromper a gravidez às 17 semanas, após o diagnóstico pré-natal de FC. A terceira gravidez foi conseguida por FIV após diagnóstico pré-implantatário, resultando em aborto espontâneo às 10 semanas de um embrião não-afetado. Em 2021, tentaram novamente TEC de embrião saudável, sem sucesso.

Esgotadas as possibilidades de diagnóstico pré-implantatário, fizeram nova tentativa de gravidez espontânea e, uma vez mais, o diagnóstico pré-natal comprovou a presença de mutação genética no feto, pelo que voltaram a interromper a gravidez.

Dado ambos os progenitores serem saudáveis e, por ser uma doença autossómica recessiva, nestas situações, a probabilidade de um feto ter FC é de apenas 25%. A particularidade deste caso deve-se ao facto de, em 3 gravidezes espontâneas, todas terem resultado em fetos doentes.

O diagnóstico pré-implantatário mostra-se, assim, fundamental para reduzir o impacto físico e psicológico de sucessivas interrupções da gravidez.

**Palavras-chave :** diagnóstico pré-implantatário, diagnóstico pré-natal, fibrose cística



## POS - (20768) - RISCO AUMENTADO DE SÍNDROME SMITH-LEMLI-OPTIZ NO RASTREIO COMBINADO

Liliana Perpétuo<sup>1</sup>; Patrícia Amaral<sup>1</sup>; Mafalda Barros<sup>1</sup>; Inês Santos<sup>1</sup>

*1 - Hospital Fernando Fonseca*

### Resumo

#### Introdução

A Síndrome de Smith-Lemli-Opitz (SLO) é uma doença genética de transmissão autossómica recessiva causada pelo défice de uma enzima, 7-dehidrocolesterol redutase, necessária na via final da biossíntese do colesterol. Deste modo, está associada a níveis diminuídos de colesterol e concentrações altas do seu precursor. Caracteriza-se por malformações e restrição de crescimento intra-uterino uma vez que o colesterol apresenta múltiplas funções biológicas essenciais para desenvolvimento intra-uterino. Também está relacionado com alterações comportamentais e atraso cognitivo.

O estriol não conjugado é um dos marcadores doseados no rastreio combinado do 2º trimestre. Requer colesterol como precursor pelo que a sua concentração no soro materno é menor quando o feto está afetado pela SLO.

#### Objectivos

Indicar o papel do rastreio combinado na identificação das gestações com risco aumentado para SLO

#### Metodologia

Relato de um caso

#### Resultados e Conclusões

Grávida de 34 anos com 4 filhos saudáveis. Tem história de ansiedade estando medicada com lorazepam. Nos antecedentes familiares a destacar irmão com défice cognitivo. A primeira ecografia foi realizada às 14 semanas e 2 dias sem malformações major aparentes. Foi realizado rastreio bioquímico do 2º trimestre que foi positivo, com risco aumentado para Trissomia 21, mencionando ainda risco aumentado para S. Smith-Lemli-Opitz. Da análise dos marcadores bioquímicos, verificou-se baixos níveis de estriol não conjugado. Foi proposta amniocentese que revelou um cariotipo normal para um feto do sexo masculino e os estudos realizados permitiram concluir que o feto não é afectado pela S. Smith Lemli Optiz.

Concluindo, isoladamente, baixos níveis de estriol livre não constituem um bom indicador na determinação de casos de síndrome de Smith-Lemli-Opitz pois existem outras causas, mais frequentes, responsáveis por este achado. A suspeita desta síndrome deve associar o rastreio bioquímico com doseamento de estriol livre no sangue materno com o exame ecográfico e com posterior confirmação diagnóstica através de exame invasivo.

**Palavras-chave : Rastreio, Síndrome Smith-Lemli-Optiz, estriol**



## POS - (20770) - ANÁLISE DOS RASTREIOS DE ANEUPLOIDIAS DO 1º TRIMESTRE EM 2020 NO HOSPITAL PROFESSOR DOUTOR FERNANDO FONSECA

Patricia Pereira Amaral<sup>1</sup>; Liliana Perpétuo<sup>1</sup>; Inês Costa Santos<sup>1</sup>; Mafalda Teles De Barros<sup>1</sup>; Fernanda Matos<sup>1</sup>; Ana Paula Ferreira<sup>1</sup>; Ana Paula Costa Santos<sup>1</sup>; Antónia Nazaré<sup>1</sup>

1 - Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca

### Resumo

#### Introdução

O rastreio combinado é realizado entre as 11 e as 13 semanas e 6 dias. Envolve a combinação de marcadores bioquímicos (doseamento de BetaHCG e PAPP-A no sangue materno), ecográficos (medida da translucência da nuca, avaliação de ossos nasais, frequência cardíaca fetal, fluxo através da válvula tricúspide e do ducto venoso) e sociodemográficos (idade materna).

#### Objectivos

Identificar a taxa de rastreios (combinados ou biofísicos) de risco e a taxa de fetos com aneuploidias no ano de 2020 no Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca (HFF).

#### Metodologia

Estudo retrospectivo descritivo com base na consulta de processos clínicos de grávidas que realizaram o rastreio de aneuploidias do 1º trimestre no ano de 2020 no HFF. Foram recolhidos dados demográficos, resultado do rastreio e/ou diagnóstico de aneuploidias. Análise estatística realizada com Microsoft Excel.

#### Resultados e Conclusões

No total foram realizados 926 rastreios de aneuploidias do 1º trimestre. Destes, verificaram-se 81 rastreios de risco (54 combinados e 27 biofísicos) – taxa de rastreios de risco 8.74%. Destes, 8 casais não efetuaram exames de diagnóstico para esclarecimento da situação. Dos rastreios combinados, verificaram-se 6 fetos com aneuploidias (4 com trissomia 21, 1 com trissomia 13 e 1 com inversão do cromossoma 1), que resultaram num total de 3 interrupções médicas de gravidez (IMG). No grupo dos rastreios biofísicos, verificaram-se 6 fetos com aneuploidias (3 com trissomia 21 e 3 com trissomia 18), que resultaram num total de 5 IMG. No total, apenas 1,30% de todos os rastreios, tiveram diagnóstico de aneuploidia confirmado.

Apesar de o rastreio de aneuploidias ser um exame fundamental na avaliação pré-natal, existe ainda uma taxa não desprezível de falsos positivos, que condicionam stress no casal e custos e riscos acrescidos para esclarecimento da situação clínica fetal. Neste sentido, a consulta de diagnóstico pré-natal permanece o local privilegiado para informação e esclarecimento do casal neste tipo de situações.

**Palavras-chave :** rastreio, aneuploidias, diagnóstico pré-natal, gravidez



## POS - (20772) - RASTREIO COMBINADO DE ANEUPLOIDIAS - ANÁLISE RETROSPECTIVA DE 2021

Ariana Bárbara<sup>1</sup>; Leonor Antunes<sup>1</sup>; Miguel Costa<sup>1</sup>; Rita Ribeiro<sup>1</sup>; Lília Frada<sup>1</sup>; Elisa Rosin<sup>1</sup>; Isabel Campião<sup>1</sup>; Fernando Fernandes<sup>1</sup>

1 - Hospital Espírito Santo de Évora

### Resumo

#### Introdução

O rastreio combinado do primeiro trimestre para aneuploidias é realizado entre as 11s e as 13s+6d, juntando marcadores serológicos (b-hCG e a papp-A) à translucência da nuca medida ecograficamente. Com o acréscimo de dados como idade materna, história obstétrica, número de fetos na gravidez actual, é criado um risco estimado de aneuploidia.

Um valor limite comumente usado para definição de alto risco de aneuploidias é de 1:300, sendo esse o valor limite utilizado pelo departamento de DPN do nosso serviço.

#### Objectivos

Este trabalho tem como objectivo verificar quantos dos rastreios efectuados no departamento de DPN considerados altos riscos no último ano resultaram num diagnóstico de aneuploidia.

#### Metodologia

Análise retrospectiva dos dados dos rastreios combinados do primeiro trimestre realizados no departamento de DPN do Hospital Espírito Santo de Évora, entre Janeiro e Dezembro de 2021, com seleção dos rastreios estimados de alto risco (>1:300).

#### Resultados e Conclusões

Entre Janeiro e Dezembro de 2021 foram realizados 313 rastreios combinados do primeiro trimestre no departamento de DPN do nosso serviço.

Foram estimados como alto risco 7 rastreios. Destes, uma das gravidezes era gemelar, todas as restantes eram gravidezes únicas. Duas recusaram diagnóstico invasivo, tendo uma delas realizado DNA fetal, com resultado normal.

Das 5 que realizaram diagnóstico invasivo, 2 realizaram biópsia das vilosidades coriónicas entre as 13 e as 14 semanas de gestação; 3 realizaram amniocentese entre as 15 e as 16 semanas.

Todos os resultados obtidos foram de um cariótipo normal, à exceção de um caso de mosaicismo 45, X/46, XY.

#### Conclusão

Do total de rastreios combinados do primeiro trimestre realizado no ano de 2021, apenas 7 foram estimados como alto risco. Destes, 2 não avançaram para diagnóstico invasivo, sendo que dos 5 exames de diagnóstico invasivos efectuados, apenas 1 diagnosticou um cariótipo alterado.

**Palavras-chave : rastreio combinado, aneuploidias, primeiro trimestre**



## POS - (20775) - ESTENOSE PULMONAR NA GRAVIDEZ – A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Márcia Vieira-Coimbra<sup>1</sup>; Marta Costa<sup>2</sup>; Ana Paula Machado<sup>2</sup>; Marina Moucho<sup>2</sup>

1 - Centro Hospitalar Tondela-Viseu; 2 - Centro Hospitalar Universitário de São João

### Resumo

#### Introdução

A incidência de cardiopatias tem vindo a aumentar na população grávida. As cardiopatias na gravidez estão associadas a um aumento do risco de complicações obstétricas, nomeadamente parto pré-termo, pré-eclâmpsia e hemorragia pós-parto. No que diz respeito às complicações neonatais, estas estão sobretudo relacionadas com a prematuridade e o baixo peso ao nascimento.

#### Objectivos

Relatar o caso clínico de uma grávida com estenose pulmonar submetida a valvulopatia na infância.

#### Metodologia

Consulta do processo clínico da grávida (SClinico® e ObsCare®).

#### Resultados e Conclusões

Trata-se de uma grávida de 27 anos, G2P0 com uma estenose pulmonar valvular e supravalvular, submetida a valvulotomia percutânea na infância. Seguida em consulta de Cardiologia, estratificada como classe I de acordo com a escala modificada da Organização Mundial de Saúde para avaliação do risco cardiovascular materno e que na gravidez manteve uma classe funcional I de acordo com a *New York Heart Association*. Manteve vigilância regular da gravidez em consulta de obstetrícia, sem intercorrências de relevo. Às 34 semanas e 4 dias de gestação recorre ao Serviço de Urgência com de epigastralgias associado a emergência hipertensiva. Tensões arteriais de difícil controlo mesmo com labetalol endovenoso, tendo sido instituído sulfato de magnésio e corticoterapia. Constatado quadro de pré eclâmpsia com critérios de gravidade/ síndrome de HELLP parcial. Foi realizada uma cesariana segmentar transversal às 34 semanas e 5 dias de gestação, com nascimento de um recém-nascido do sexo masculino, com 1810g e índice de Apgar 5/7/9. A puérpera foi transferida para a unidade de cuidados intensivos, onde manteve perfusão de sulfato de magnésio, com necessidade de controlo tensional com labetalol; restante período de internamento sem intercorrências à exceção de tensões arteriais de difícil controlo.

O presente caso clínico pretende ilustrar o desfecho obstétrico de uma grávida com estenose pulmonar, demonstrando o exemplo de uma complicação associada às cardiopatias na gravidez.

**Palavras-chave:** cardiopatias congénitas; estenose pulmonar; Complicações cardiovasculares na gravidez; pré-eclâmpsia; Síndrome de HELLP



## **POS - (20776) - MOLA HIDATIFORME COMPLETA – QUANDO AS LESÕES MATERNAS TÊM ORIGEM NO TROFOBLASTO.**

Ana F. Sousa<sup>1</sup>; Ana Alves<sup>1</sup>; Diana Castanheira<sup>1</sup>; Beatriz Ferreira<sup>1</sup>; Diana Pissarra<sup>1</sup>; Bárbara S. Faria<sup>1</sup>

1 - Centro Hospitalar de Leiria

### **Resumo**

#### **Introdução**

A mola hidatiforme (MH) consiste numa doença trofoblástica gestacional (DTG), com incidência de 0.6-1/1000, e tem origem numa fertilização aberrante com sobre-expressão de genes paternos e consequente proliferação trofoblástica anómala. A MH divide-se em mola completa, diploide, com maior potencial maligno, e em mola parcial, triploide. O tratamento consiste na remoção cirúrgica da gravidez molar, por esvaziamento uterino ou histerectomia, com medição seriada da gonadotrofina coriónica humana (hCG) para confirmar resolução da doença ou identificar desenvolvimento de neoplasia trofoblástica gestacional (NTG). A NTG, forma invasiva e metastática da DTG, apresenta uma boa resposta à quimioterapia.

#### **Objectivos**

Descrição de caso clínico de mola completa, lembrando o seu potencial maligno.

#### **Metodologia**

Consulta do processo clínico e pesquisa bibliográfica.

#### **Resultados e Conclusões**

Doente de 28 anos recorreu ao serviço de urgência por menorragias com dois meses de evolução, referindo desejo de engravidar. Ecograficamente, destacou-se eco endometrial heterogéneo vascularizado de contornos regulares com 28x30x43mm e, analiticamente, valor de beta-hCG 47536mUI/ml. Na curetagem-aspiração sob controlo ecográfico, por provável DTG, verificou-se saída de conteúdo vesicular cuja histologia revelou mola completa. Às 24h pós-esvaziamento apresentava beta-hCG 29727. Em D7, mantinha espessamento endometrial heterogéneo de 15mm e beta-hCG 41807, realizando-se nova curetagem-aspiração. Em D14, apresentava-se assintomática, mantinha espessamento endometrial de 22.2mm e beta-hCG 115020. Em D25, iniciou metotrexato por mola persistente, com declínio progressivo na beta-hCG até níveis indetetáveis em três medições intervaladas de duas semanas. Realizou dez tomas de metotrexato, mantendo posteriormente avaliação mensal da beta-hCG.

Este caso realça a importância do adequado seguimento de mulheres com MH. A MH tem potencial para invadir localmente o útero e metastizar. Na monitorização pós-cirúrgica, níveis de hCG em crescendo, durante pelo menos duas semanas, devem-se normalmente a tecido molar que invadiu o miométrio, ou seja, mola invasiva, sendo necessária quimioterapia para atingir remissão. Na mola completa o risco de desenvolvimento de NTG é 15-20%.

**Palavras-chave : mola completa, gonadotrofina coriónica humana, esvaziamento uterino, metotrexato**



## **POS - (20777) - DIAGNÓSTICO ACIDENTAL DE ARRITMIA MATERNA EM ECOGRAFIA DO PRIMEIRO TRIMESTRE**

Marta Henriques Costa<sup>1</sup>; Márcia Vieira Coimbra<sup>2</sup>; Sofia Pina Rodrigues<sup>1</sup>; Ana Paula Machado<sup>1</sup>; Marina Moucho<sup>3</sup>

1 - Centro Hospitalar Universitário de São João; 2 - Centro Hospitalar Tondela-Viseu; 3 - Diretora de Serviço, Centro Hospitalar Universitário de São João

### **Resumo**

#### **Introdução**

O estudo Doppler das artérias uterinas permite avaliar o fluxo sanguíneo utero-placentário, sendo parte integrante do cálculo do risco de pré-eclâmpsia.

#### **Objectivos**

Reportamos um caso de diagnóstico accidental de arritmia materna durante a ecografia do primeiro trimestre.

#### **Metodologia**

Consulta do processo clínico (ObsCare®, Astraia® e SClínico®).

#### **Resultados e Conclusões**

Caso Clínico: Grávida de 37 anos, G2P0, sem antecedentes médico-cirúrgicos de relevo. Realizou ecografia do primeiro trimestre no nosso centro identificando-se arritmia materna no estudo Doppler das artérias uterinas. A grávida foi referenciada para a consulta de especialidade e da colheita da história clínica apurou-se a presença de clínica de palpitações esporádicas autolimitadas desde há um ano, ainda sem estudo etiológico. Prosseguiu estudo com eletrocardiograma que revelou taquicardia sinusal com presença de extrassístoles ventriculares e Holter com ritmo sinusal e presença de 16 extrassístoles supraventriculares isoladas e 16004 extrassístoles ventriculares (média de 666/hora), em 496 pares, em 44 triplets e 2 episódios de taquicardia ventricular com 4 sístoles. O ecocardiograma não tinha alterações relevantes, a função tiroideia e o ionograma estavam normais. Por manutenção da sintomatologia durante a gravidez foi medicada com bisoprolol 1.25 mg id com melhoria da sintomatologia. Foi tranquilizada quanto à benignidade da clínica atendendo à ausência de cardiopatia estrutural. Gravidez culminou num parto auxiliado por ventosa, após trabalho de parto espontâneo às 38 semanas e 4 dias, com recém-nascida bem adaptada à vida extrauterina. Sem intercorrências no puerpério, tendo mantido a medicação prescrita na gravidez.

Conclusão: Este caso demonstra a possibilidade de detecção de arritmia materna aquando da realização do estudo Doppler das artérias uterinas. No caso descrito este diagnóstico permitiu a identificação da causa da sintomatologia previamente não estudada, o seu controlo terapêutico e a exclusão de patologia grave, com bom desfecho materno-fetal.

**Palavras-chave : arritmia materna, ecografia**



## POS - (20778) - IMPORTÂNCIA DA HISTÓRIA FAMILIAR EM CONSULTA DE PATOLOGIA CERVICAL - SÍNDROME DE LI-FRAUMENI

Rita Vasconcelos<sup>1</sup>; Maria Flores Casteleiro<sup>1</sup>; Diogo Cunha<sup>1</sup>; Isabel Reis<sup>1</sup>; Cátia Correia<sup>1</sup>

1 - Hospital de Braga

### Resumo

#### Introdução

A colheita da história familiar em consulta de patologia cervical reveste-se de extrema importância, porque se se associar o efeito oncogénico do HPV, a uma predisposição genética para desenvolvimento de neoplasias, o intervalo entre infeção e o cancro do colo do útero pode ser encurtado. A Síndrome de Li-Fraumeni (SLF) é uma doença hereditária de predisposição para cancro, autossómica dominante, rara e caracterizada pela mutação no gene TP53. É clínica e geneticamente heterogénea. Os tumores típicos da SLF são sarcomas, carcinoma da mama, entre outros. O diagnóstico é clínico e confirmado através de teste genético.

#### Objectivos

Alertar a comunidade médica para a suspeição de predisposição genética a neoplasias através dos antecedentes pessoais e familiares.

#### Metodologia

Descrição e análise de um caso clínico.

#### Resultados e Conclusões

Mulher, 51 anos, IVGIVP, referenciada à Unidade de Colposcopia em 2019 por colpocitologia com HPV 16 + negativa para lesão intraepitelial ou malignidade. Antecedentes de cancro da mama aos 42 anos e sarcoma pleomórfico indiferenciado axilar em 2020. Antecedentes familiares de uma irmã com cancro da mama e três irmãs com sarcoma (uma portadora da mutação no gene TP53). Casada com um primo em 1<sup>o</sup> grau.

Colposcopia inicial com ZT tipo 3 e achados normais. *Follow-up* aos 6 meses com colpocitologia ASC-H, sendo submetida a excisão da zona de transformação, cuja anatomia patológica revelou adenocarcinoma com margens livres. Logo após o término da quimioterapia para o sarcoma, realizou histerectomia total + anexectomia bilateral, com histologia de adenocarcinoma do colo *in situ* com 21mm. Foi referenciada para consulta de Genética Médica em 2021 e aguarda a pesquisa da variante familiar TP53.

A história pessoal e familiar reveste-se de grande importância, não só na identificação de fatores de risco oncogénicos de origem genética, mas também pelo seu papel fundamental no aconselhamento individual e da descendência.

**Palavras-chave : Síndrome de Li-Fraumeni, Sarcoma**



## POS - (20780) - DIABETES GESTACIONAL - A REALIDADE NO CENTRO HOSPITALAR DO OESTE

Joana Figueiredo<sup>1</sup>; Catarina Soares<sup>1</sup>; Catarina Vasconcelos<sup>1</sup>; Jorge Ribeiro<sup>1</sup>

1 - Centro Hospitalar do Oeste

### Resumo

#### Introdução

A Diabetes Gestacional (DG) define-se como qualquer grau de intolerância aos hidratos de carbono diagnosticado, pela primeira vez, durante uma gravidez. A sua incidência tem mostrado uma tendência crescente nos últimos anos. O seu diagnóstico atempado, o qual está incluindo nos rastreios analíticos nacionais da gravidez, é essencial, uma vez que esta patologia, se for insuficientemente controlada, associa-se a maus desfechos maternos e neonatais.

#### Objectivos

Avaliar os desfechos obstétricos e neonatais das gestações com DG vigiadas no Centro Hospitalar do Oeste-Caldas da Rainha (CHO-CR).

#### Metodologia

Estudo retrospectivo que incluiu grávidas com DG vigiadas no CHO-CR no ano de 2020. Foram avaliadas as características das grávidas, desfechos obstétricos e desfechos neonatais.

#### Resultados e Conclusões

Em 2020 houve 79 grávidas com o diagnóstico de DG vigiadas no CHO-CR, das quais 48% foi DG de 1º trimestre e 52% foi DG de 2º trimestre. 33% destas grávidas apresentavam obesidade no momento do diagnóstico. A maioria destas grávidas necessitou de metformina (54%) para controlo metabólico, 27% acabou por necessitar de insulinoaterapia e 43% cumpriu apenas dieta. Em termos de desfechos obstétricos são de realçar 1 morte fetal, 1 descolamento de placenta normalmente inserida, 2 hipertensões induzidas pela gravidez e 8 partos prematuros. Nos desfechos neonatais destacam-se casos de macrossomia fetal, hipoglicémia neonatal, hiperbilirrubinémia, síndrome de dificuldade respiratória, trauma durante o parto e necessidade de internamento. Apenas uma puérpera teve um resultado positivo na prova de reclassificação.

Independentemente do tipo de diabetes, o bom controlo metabólico é essencial para evitar as complicações obstétricas e neonatais associadas à hiperglicemia. Os resultados obtidos corroboram que as gravidezes complicadas por diabetes gestacional podem associar-se a piores desfechos maternos e neonatais, pelo que é importante uma vigilância mais cuidadosa das mesmas.

**Palavras-chave : Diabetes, Gestacional, Complicações**



## **POS - (20781) - IDADE MATERNA AVANÇADA - ANÁLISE DAS COMPLICAÇÕES MAIS FREQUENTES NO CENTRO HOSPITALAR DO OESTE**

Joana Figueiredo<sup>1</sup>; Catarina Soares<sup>1</sup>; Catarina Vasconcelos<sup>1</sup>; Jorge Ribeiro<sup>1</sup>

*1 - Centro Hospitalar do Oeste*

### **Resumo**

#### **Introdução**

A idade materna avançada, considerada na maioria dos estudos idade superior a 35 ou 40 anos, tem efeitos contínuos, pelo que é difícil haver uma definição universal. Estas gestações associam-se a maior risco de algumas complicações. Tendo em conta a incidência crescente dos partos em mulheres com idade avançada, é importante que os médicos responsáveis pela vigilância materna estejam informados dos riscos associados a estas gravidezes. É também importante que as próprias mulheres em idade fértil sejam informadas dos riscos de uma gravidez em idade avançada, para que possam tomar decisões mais conscientes sobre o momento para engravidar.

#### **Objectivos**

Analisar as características, patologias e complicações mais frequentemente associadas às grávidas com idade igual ou superior a 40 anos na altura do parto, cujos partos ocorreram no Centro Hospitalar do Oeste (CHO).

#### **Metodologia**

Estudo retrospectivo das gravidezes em mulheres com idade igual ou superior a 40 anos na altura do parto, tendo este ocorrido no CHO no primeiro semestre de 2021.

#### **Resultados e Conclusões**

Durante o primeiro semestre de 2021 houve 620 partos no CHO, dos quais em 48 a grávida tinha idade igual ou superior a 40 anos. Destes, 50% terminou em parto por cesariana. A idade gestacional no momento do parto variou entre 29 e 40 semanas. 73% destas gravidezes foram vigiadas na consulta de Obstetrícia do CHO. A patologia da gravidez mais frequente foi diabetes gestacional que ocorreu em 23% destas grávidas. Algumas das complicações registadas foram pré-eclâmpsia, parto pré-termo, restrição do crescimento fetal e descolamento prematuro de placenta normalmente inserida.

Apesar da amostra ser pequena, é possível observar que este grupo de grávidas apresentou, em relação à população geral, maior taxa de cesariana, de parto prematuro e de diabetes gestacional. Desta forma, realça-se novamente a importância de informar os profissionais responsáveis pela vigilância materna das particularidades da gravidez em idade materna avançada.

**Palavras-chave : Idade materna, Complicações, Vigilância**



## **POS - (20784) - CANCRO DO COLO DO ÚTERO NA MULHER JOVEM**

Maria Flores Casteleiro<sup>1</sup>; Rita Vasconcelos<sup>1</sup>; Ana Catarina Borges<sup>1</sup>; Luís Carvalho<sup>1</sup>; Fedra Rodrigues<sup>1</sup>; Isabel Reis<sup>1</sup>; Cátia Correia<sup>1</sup>

1 - *Serviço de Ginecologia e Obstetrícia do Hospital de Braga*

### **Resumo**

#### **Introdução**

O cancro do colo do útero é o quarto cancro mais comum nas mulheres mundialmente, com idade média de incidência aos 50 anos. O Vírus do Papiloma Humano (HPV) é o seu principal agente etiológico e os principais fatores de risco são o subtipo de HPV e a persistência de infeção, contudo fatores ambientais (tabagismo) e estado imunológico parecem influenciar. Embora a prevalência de HPV seja elevada nas jovens, as lesões displásicas frequentemente regridem espontaneamente, em cerca de 12-24 meses. Quando o HPV persiste, o tempo desde a infeção inicial até ao desenvolvimento de lesão intraepitelial escamosa de alto grau (HSIL) e cancro invasivo demora em média 15 anos.

#### **Objectivos**

Alertar para a possibilidade de cancro cervical em idade jovem.

#### **Metodologia**

Descrição e análise de caso clínico.

#### **Resultados e Conclusões**

Mulher, brasileira, 24 anos, referenciada em 2020 à Unidade de Colposcopia da instituição por condilomas vulvares. Dos antecedentes destaca-se artrite reumatoide medicada com corticoide, hidroxicloroquina, metotrexato e etanercepte. Coitarca aos 14 anos, 2G2P (eutócicos), não realizou vacina contra o HPV e a última colpocitologia (novembro/2019) foi normal. Em novembro de 2020 apresenta HSIL em colpocitologia + HPV 16 e outros tipos, com biópsia colposcópica subsequente com HSIL. Submetida a excisão da zona de transformação (EZT), cuja anatomia patológica revelou carcinoma epidermoide invasor bem diferenciado com margens livres para carcinoma, mas intercetada com HSIL proximalmente, ausência de invasão linfovascular, FIGO IA1. Passados seis meses, a colpocitologia revelou HSIL + HPV alto risco outros tipos. Efetuou re-EZT, que revelou HSIL com extensão aos colos glandulares e margens inavaliáveis. Mantém vigilância.

Apesar do cancro cervical ser raro em idades inferiores a 25 anos, é necessário ter em consideração a idade da coitarca, o serotipo de HPV e a existência de patologia ou terapia imunossupressora, que pode facilitar a persistência da infeção e a velocidade de progressão das lesões.

**Palavras-chave : cancro, colo do útero, colpocitologia, HPV**



## POS - (20785) - RASTREIO DE PRÉ-ECLÂMPسيا - 1.º ANO DE EXPERIÊNCIA NO CENTRO HOSPITALAR UNIVERSITÁRIO DO ALGARVE - UNIDADE DE FARO

Ana Mourato<sup>1</sup>; Ana Edral<sup>1</sup>; Vera Ribeiro<sup>1</sup>; Ana Paula Silva<sup>1</sup>

1 - Centro Hospitalar Universitário do Algarve - Unidade de Faro

### Resumo

#### Introdução

A pré-eclâmpsia (PE) é uma das complicações da gravidez com maior morbimortalidade materno-fetal. Atualmente, o rastreio desta patologia, baseado na história materna e marcadores biofísicos, ecográficos e bioquímicos, permite identificar os casos em risco e intervir precocemente, a fim de minimizar a sua ocorrência e maus desfechos materno-fetais.

#### Objectivos

Avaliar o impacto da implementação do rastreio e profilaxia da pré-eclâmpsia e restrição do crescimento fetal no 1.º trimestre.

#### Metodologia

Análise retrospectiva dos rastreios combinados do 1.ºT, no Centro Hospitalar Universitário do Algarve - Unidade de Faro, entre Maio de 2020 e Maio de 2021. Foram seleccionados os casos com elevado risco de pré-eclâmpsia e/ou restrição do crescimento fetal (RCF). Nestes, foram avaliados os antecedentes maternos e obstétricos e os desfechos materno-fetais.

#### Resultados e Conclusões

Nos casos em que o rastreio identificou alto risco de PE (tardia ou precoce), a maioria das pacientes apresentava comorbilidades, como Diabetes Gestacional ou prévia à gravidez, Hipertensão Arterial Crónica, Síndrome dos Anticorpos Antifosfolipídicos, gravidezes pós PMA ou hábitos tabágicos. Das pacientes com risco de PE, 61% apresentou também risco de RCF.

Dos casos com risco de PE, apenas 12% desenvolveu doença, das quais 30% não tinham cumprido profilaxia com ácido acetil-salicílico. Nos casos com risco de RCF concomitante, esta foi confirmada em ---16%.

Nas pacientes com risco aumentado de PE, verificou-se que, sob profilaxia, esta só ocorreu em 10% das pacientes e, sem ela, ocorreu em 23%.

Apesar de se ter verificado diminuição da incidência de PE, com o ácido acetil-salicílico, em 13%, a diferença não foi estatisticamente significativa, provavelmente dado o tamanho reduzido da amostra e elevado número de pacientes com comorbilidades, nomeadamente hipertensão crónica.

Cabe aos profissionais de saúde informar e reforçar, junto das pacientes, a necessidade e importância de aderirem à terapêutica profilática, de acordo com as recomendações atuais.

**Palavras-chave : Rastreio; Pré-eclâmpsia; Restrição do crescimento fetal**



## POS - (20786) - ROTURA ESPONTÂNEA DE HISTERORRAFIA EM ÚTERO NÃO GRAVÍDICO 10 ANOS APÓS CESARIANA

Elisa Soares<sup>1</sup>; Maria Coelho<sup>1</sup>; Fabiana Castro<sup>1</sup>; Cristina Carrapatoso<sup>1</sup>; Isabel Meireles<sup>1</sup>

*1 - Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa*

### Resumo

#### Introdução

A rotura uterina é uma complicação obstétrica rara e grave que ocorre habitualmente em doentes com cesariana prévia, sendo a sua ocorrência em úteros não gravídicos extremamente rara, com escassos casos descritos na literatura.

#### Objectivos

Apresentar um caso clínico que, pela sua raridade e potencial morbidade, representa um desafio diagnóstico e terapêutico.

#### Metodologia

Consulta de registos clínicos.

#### Resultados e Conclusões

Mulher de 36 anos, I gesta I para, com história de cesariana há 10 anos, recorre ao Serviço de Urgência de Ginecologia por hemorragia uterina anómala abundante. Contraceção com pílula combinada. Nega história de trauma e episódios prévios semelhantes.

À observação foi confirmada hemorragia ativa abundante, com ponto de partida intrauterino. Não foram observadas lesões vulvares, vaginais ou cervicais. A ecografia ginecológica demonstrou: “endométrio com 5 mm, aparente vaso com hemorragia ativa na parede posterior da região ístmica e líquido em quantidade moderada no fundo de saco anterior”.

Tratada com ácido tranexâmico e, posteriormente, transfusão de glóbulos rubros por descida de hemoglobina de 10.4 g/dL para 7.8 g/dL em 4 horas. Sem perda hemática após tratamento médico, tendo reiniciado perda abundante cerca de 16 horas após a admissão.

Na reavaliação ecográfica, a avaliação com *Color Doppler* permitiu identificar vaso sanguíneo na região ístmica. Observou-se ainda aparente deiscência da histerorrafia e conteúdo hiperecogénico extracavitário, no fundo de saco uterino anterior, compatível com coágulos.

Proposta laparotomia exploradora, que a doente aceitou. Constatou-se, intraoperatoriamente, a presença de sangue em quantidade moderada na cavidade pélvica, rotura completa da histerorrafia e vaso sanguíneo com hemorragia ativa com origem intra-uterina. Submetida a histerectomia total, com evolução favorável após a cirurgia.

O caso apresentado representou um desafio, tendo sido fulcral a integração dos dados da anamnese, exame físico e ecografia. O facto de se tratar de uma doente jovem ditou o tratamento médico inicial, não tendo sido possível evitar a cirurgia.

**Palavras-chave : Rotura uterina, Hemorragia uterina anómala**



## **POS - (20787) - SÍNDROME 3M E GRAVIDEZ: CASO CLÍNICO E REVISÃO DA LITERATURA**

Inês Castro<sup>1</sup>; Mariana Coroado<sup>1</sup>; Francisco Salgado-Seixas<sup>2</sup>; Fátima Cruz<sup>2</sup>; Daniela Reis-Gonçalves<sup>1</sup>; Jorge Braga<sup>1</sup>

1 - Centro Materno Infantil do Norte - Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2 - Departamento de Anestesiologia - Centro Hospitalar Universitário do Porto

### **Resumo**

#### **Introdução**

O síndrome 3M é uma doença rara autossómica recessiva, caracterizada por restrição de crescimento pré e pós natal com macrocefalia relativa e função cognitiva normal. Mulheres com síndrome 3M têm ovários normofuncionantes, podendo atingir a conceção espontânea. Estão descritos menos de 200 casos na literatura.

#### **Objectivos**

Descrever o caso de uma grávida com síndrome 3M e realizar uma revisão da literatura sobre o tema.

#### **Metodologia**

Avaliação retrospectiva da evolução e desfechos obstétricos do caso em estudo e pesquisa no MEDLINE de artigos com os termos MESH: "Miller-McKusick-Malvaux-Syndrome (3M Syndrome)", "Pregnancy".

#### **Resultados e Conclusões**

Uma nulípara de 41 anos com nanismo (118cm) recorreu à consulta de preconceção. Como antecedentes apresentava cataratas bilaterais, dispepsia funcional, intervenções cirúrgicas ortopédicas e oftalmológicas. Não apresentava história de nanismo ou outras síndromes familiares, contudo os seus pais eram consanguíneos. O estudo analítico preconceção foi normal porém, no estudo genético, foi detetada uma mutação no gene OBLS1 compatível com Síndrome 3M. O casal era não consanguíneo e o companheiro saudável, tendo recusado estudo genético do parceiro. Um ano após foi diagnosticada uma gravidez de 18 semanas. Durante a gestação, a avaliação analítica e ecográfica não revelou alterações e o rastreio pré-natal reportou um baixo risco de aneuploidias. Após avaliação anestésica foi programada uma cesariana eletiva para as 39 semanas contudo, por hipertensão gestacional às 37 semanas, foi antecipada. A cesariana, sob analgesia epidural, decorreu sem intercorrências, resultando num recém-nascido do sexo masculino, 2470g, 46 cm de comprimento, 34 cm de perímetro cefálico, índice APGAR 7/ 9/10. Sem intercorrências neonatais e pós-parto. A pesquisa bibliográfica sobre o tema resultou em 2 casos clínicos: uma grávida com cesariana às 36 semanas por parto pré-termo e outra com cesariana eletiva as 38 semanas, sem intercorrências e com boa evolução neonatal.

**Palavras-chave : Síndrome 3M, Gravidez, Nanismo**



## **POS - (20788) - TORÇÃO DE TROMPA DE FALÓPIO COMO CAUSA RARA DE DOR ABDOMINAL NA GRAVIDEZ**

Maria Rui Torres<sup>1</sup>; Sara Silva<sup>1</sup>; Elisabete Gonçalves<sup>1</sup>; João Pedro Prata<sup>1</sup>; Paula Pinheiro<sup>1</sup>

1 - ULSAM

### **Resumo**

#### **Introdução**

A dor abdominal/ pélvica durante a gravidez é um sintoma frequentemente referido, devendo a sua abordagem ser semelhante à da população não grávida contudo, entidades específicas devem ser equacionadas.

#### **Resultados e Conclusões**

Caso Clínico: Multípara de 34 anos, com antecedentes de múltiplos episódios de cólica renal, admitida às 35 semanas e 5 dias por quadro dor lombar direita com irradiação para o flanco, refratária à terapêutica. O exame tocológico revelou colo posterior, inteiro e permeável a um dedo, as análises e ecografia sem achados de relevo. Ocorreu parto eutócico às 36 semanas e 2 dias, com agravamento subsequente do quadro clínico prévio no puerpério precoce. Referia dor intensa na FID, náuseas e vômitos, agravada com a anteflexão passiva do MI direito e palpação profunda. Realizou ecografia abdominal e TC Abdomino-Pélvica que revelaram massa com cerca de 4cm suspeita de torção anexial. Foi proposta para laparoscopia diagnóstica, constatando-se dilatação da porção distal da trompa direita associada a torção da mesma, procedendo-se à sua exérese e laqueação, o respetivo ovário não apresentava alterações macroscópicas. O referente exame histológico confirmou necrose isquémica de fragmento da trompa de Falópio, possivelmente secundária a torção. O restante internamento decorreu sem intercorrências.

Conclusão: A torção isolada da trompa de Falópio constitui uma causa rara de dor na gravidez, sendo fundamental um alto índice de suspeição para o seu diagnóstico. Associa-se frequentemente a patologia da mesma (quistos hidáticos de Morgagni, hidrossalpinge e piossalpinge). Geralmente ocorre à direita, surgindo como dor abdominal/pélvica, por vezes com outra sintomatologia associada. A ecografia é útil no seu diagnóstico, porém as alterações anatómicas conferidas pela distensão do útero gravídico podem contribuir para o seu atraso, bem como dificultar a técnica cirúrgica necessária à sua confirmação e resolução.

**Palavras-chave : Torção anexial, Dor abdominal, Abdómen agudo, Torção de trompa de Falópio, Laparoscopia diagnóstica**



## POS - (20789) - RESPOSTA HEMODINÂMICA FETAL À ANEMIA – A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Maria Inês Sousa<sup>1</sup>; Paulina Costa<sup>2</sup>; Rita Gomes<sup>3</sup>; Gonçalo Inocêncio<sup>1</sup>; Graça Buchner<sup>1</sup>

1 - Centro Materno-Infantil do Norte - Centro Hospitalar e Universitário do Porto; 2 - Centro Hospitalar do Médio Ave; 3 - Serviço de Saúde da Região Autónoma da Madeira

### Resumo

#### Introdução

Embora relativamente rara, a anemia fetal corresponde a uma patologia potencialmente grave. A sua etiologia mais comum é a isoimunização, contudo pode surgir num contexto infeccioso, genético, de hemorragia feto-materna (HFM), entre outros.

#### Objectivos

Descrição de caso clínico.

#### Metodologia

Consulta de Processo Clínico Eletrónico.

#### Resultados e Conclusões

Primigesta de 34 anos, vigiada em consulta de Medicina Materno-Fetal por história de depressão, medicada com sertralina na gestação. Gravidez sem intercorrências a nível psiquiátrico, analítico e ecográfico. Às 37 semanas, recorreu ao serviço de Urgência por diminuição da percepção dos movimentos fetais ao longo de duas semanas, com agravamento progressivo nas 24 horas precedentes. À admissão, cardiocografia pouco reativa, com desacelerações precoces e períodos de padrão sinusoidal. Ecograficamente feto no P6, com cardiomegalia e predomínio cardíaco direito, associados a derrame pericárdico e ascite de pequeno volume, com velocidade de pico sistólico da artéria cerebral média superior ao P95. Decidida interrupção da gravidez por cesariana, da qual resultou recém-nascido pálido, com face edemaciada, peso de 2720g, IA 8/9 e hemoglobina de 5.8g/dl. Efetuada RMN cerebral neonatal que demonstrou lesões de etiologia anóxico-isquémica. Do estudo materno realizado, serologias e prova de Coombs indireto negativas e citometria de fluxo reveladora de HFM. O estudo anatomopatológico da placenta indicou imaturidade para a idade gestacional e peso no P97, com aspetos compatíveis com eritroblastose fetal. Alta da UCIN em D13 de vida após evolução favorável, mantendo seguimento em consulta de Desenvolvimento, Cardiologia, Neurologia e Genética.

Este caso traduz uma situação de anemia fetal secundária a HFM. Perante uma gravidez de termo, a suspeição deste diagnóstico condicionou a decisão de interrupção da gravidez, via de parto e preparação de cuidados neonatais imediatos. Apesar do normal neurodesenvolvimento até à data, a vigilância periódica é fundamental, dado o potencial impacto neurológico e cardiovascular desta patologia.

**Palavras-chave : anemia fetal, alterações hemodinâmicas**



## **POS - (20790) - O IMPACTO DA GENÉTICA MOLECULAR NA COLESTASE INTRA-HEPÁTICA DA GRAVIDEZ: UM CASO CLÍNICO**

Tiago Meneses Alves<sup>1</sup>; Ana Beatriz Almeida<sup>1</sup>; Inês Sousa<sup>1</sup>; Daniela Gonçalves<sup>1</sup>; António Braga<sup>1,2</sup>; Jorge Braga<sup>1,2</sup>

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

### **Resumo**

#### **Introdução**

A colestase intra-hepática da gravidez (CIHG) ocorre geralmente no terceiro trimestre de gravidez e caracteriza-se por prurido e elevação sérica dos ácidos biliares (AB), com resolução espontânea pós-parto. Apesar do prognóstico materno favorável, relaciona-se com maior incidência de morbimortalidade fetal. A etiopatogenia não se encontra totalmente esclarecida, contudo fatores genéticos parecem desempenhar um papel importante no seu desenvolvimento

#### **Objectivos**

Apresentar um caso com alterações da função hepática desde o primeiro trimestre de gravidez com deteção de polimorfismos genéticos associados a CIHG.

#### **Metodologia**

Recolha de dados do processo clínico e revisão de literatura através da *PubMed* usando os termos “*intrahepatic cholestasis of pregnancy*” e “*molecular genetics*”.

#### **Resultados e Conclusões**

Grávida de 30 anos, 3G1P, com antecedentes de eclâmpsia, apresentou um estudo analítico do primeiro trimestre normal à exceção da serologia compatível com infeção crónica pelo vírus da hepatite B e das transaminases séricas aumentadas (aspartato aminotransferase - 86 UI/L, alanina aminotransferase - 201 UI/L), sem sintomatologia associada. Observou-se um agravamento progressivo destes parâmetros com elevação dos AB (48 µmol/L) associado a prurido palmoplantar às 25 semanas de gravidez. Ecograficamente, visualizou-se uma tumefação escrotal fetal de aproximadamente 4 mm. Propôs-se internamento, tendo efetuado um estudo analítico abrangente (com avaliação imunológica) e ecografia abdominal que se revelaram normais. Foi detetado, em heterozigotia, a variante genética c.504C>T (p.N168N), um polimorfismo associado a CIHG. Iniciou tratamento com ácido ursodesoxicólico. Necessitou de novos internamentos: às 30 semanas por agravamento sintomático e analítico e às 34 semanas por diminuição do volume de líquido amniótico. Realizada cesariana eletiva às 37 semanas, constatando-se um recém-nascido com ânus imperfurado e escroto bífido com apêndice escrotal. Puerpério de normal evolução.

Este caso clínico alerta para o diagnóstico diferencial de alterações da função hepática no primeiro trimestre de gravidez e para a importância das variantes genéticas no desenvolvimento de CIHG, possibilitando a correta orientação desta situação clínica.

**Palavras-chave :** colestase intra-hepática da gravidez, genética



## POS - (20791) - GRAVIDEZ EM CICATRIZ DE CESARIANA - UM CASO CLÍNICO

Catarina Soares<sup>1</sup>; Joana Figueiredo<sup>1</sup>; Inês Peralta<sup>1</sup>; Jorge Ribeiro<sup>1</sup>

1 - Centro Hospitalar do Oeste - Unidade de Caldas da Rainha

### Resumo

#### Introdução

Gravidez em cicatriz de cesariana é uma forma rara de gravidez ectópica em que a implantação do saco gestacional ocorre ao nível da cicatriz ou do nicho resultante da histerotomia de um parto cirúrgico anterior. A crescente taxa de cesarianas tem contribuído para o aumento da incidência desta patologia. Quando não tratada, pode condicionar complicações graves como placentação anómala, rotura uterina, hemorragia maciça com necessidade de histerectomia e até morte materna.

#### Objectivos

Alertar para a importância do diagnóstico e tratamento precoces de gravidez em cicatriz de cesariana, partindo da descrição de um caso clínico.

#### Metodologia

Análise retrospectiva de um caso de gravidez em cicatriz de cesariana e revisão da literatura.

#### Resultados e Conclusões

Mulher de 36 anos, G3P2, com história de duas cesarianas anteriores, com período de amenorreia indeterminado, internada por dor pélvica e perda hemática vaginal abundante a condicionar anemia com necessidade de suporte transfusional. Analiticamente, beta-HCG 54524 mUI/mL. Ecograficamente, identificou-se imagem arredondada hipoecogénica com 21x17x28mm, com contorno hiperecogénico e reforço vascular, localizada na região ístmica da parede anterior do útero, sugestiva de gravidez ectópica cicatricial tipo 1, com formação ecogénica com 6mm, compatível com embrião sem atividade cardíaca. Realizou tratamento com metotrexato sistémico, verificando-se progressiva melhoria clínica e diminuição significativa do valor de b-HCG uma semana após a segunda administração do fármaco. Manteve-se vigilância ecográfica e analítica seriada, com evolução clínica favorável.

O diagnóstico de gravidez em cicatriz de cesariana requer elevada suspeição clínica. É importante considerar esta situação no diagnóstico diferencial de hemorragia do primeiro trimestre em mulheres com antecedentes de cesariana, uma vez que o diagnóstico precoce e orientação clínica adequada permitem reduzir a morbimortalidade associada. Ainda que não existam orientações internacionais sobre as opções terapêuticas mais eficazes, é consensual que a interrupção precoce da gravidez contribui para evitar complicações graves e possibilita a preservação da fertilidade.

**Palavras-chave :** Gravidez em cicatriz de cesariana, Gravidez ectópica, Cesariana, Nicho uterino, Metotrexato, Hemorragia vaginal no primeiro trimestre



## POS - (20792) - NEUROFIBROMA VULVAR – UMA MANIFESTAÇÃO RARA DE NEUROFIBROMATOSE TIPO 1

Susana Lima Oliveira<sup>1</sup>; Sara Silva<sup>1</sup>; Teresa Carvalho<sup>1</sup>; Nuno Nogueira Martins<sup>1</sup>; Damasceno Costa<sup>1</sup>  
1 - Centro Hospitalar Tondela-Viseu

### Resumo

#### Introdução

A Neurofibromatose tipo 1 (NF1) representa a síndrome neurocutânea hereditária mais comum, com incidência de 1:3000 indivíduos. O neurofibroma, tumor benigno da bainha do nervo periférico, é a lesão mais característica desta patologia. A localização anatómica genitourinária é uma condição rara. O neurofibroma localizado no lábio maior sem envolvimento clitoriano é extremamente raro, estando patente no caso clínico descrito na sequência.

#### Metodologia

D.R.M., 26 anos, Caucasiana, nulípara, antecedentes pessoais de NF1, foi referenciada a Consulta de Ginecologia por lesão vulvar volumosa localizada no grande lábio esquerdo com retenção urinária associada. Esta lesão surgiu aos 15 anos de idade e aumentou progressivamente de tamanho, sendo assintomática até aos 3 meses prévios à referência hospitalar. Ao exame físico, evidenciava-se uma tumefação subcutânea, de forma nodular, ovóide, com 8cm de maior dimensão, de consistência mole e elástica, invaginando-se com a pressão digital, livremente móvel, não apresentando alterações da pele sobrejacente, envolvimento clitoriano ou dor local à palpação. A utente negava traumatismo local ou dispareunia. Outros estigmas de NF1 identificados foram máculas café-au-lait e efélides axilares. A ecografia de partes moles realizada revelou lesão exofítica superficial no lábio maior, hipocogénica/homogénea, circunscrita, sem sinais sugestivos de invasão. A biópsia excisional por enucleação, apesar da inexistência de cápsula bem definida e elevada vascularização, e o pós-operatório, decorreram sem incidentes. O estudo histológico descreveu uma neoformação não encapsulada, constituída por células fusiformes com núcleos ondulados, num estroma fibromixóide laxo, com mastócitos dispersos, sem atipia e com margens livres. A imunohistoquímica revelou marcação positiva para proteína S100 confirmando o diagnóstico de neurofibroma. Vinte e quatro meses após excisão, não existe evidência clínica de limitação funcional ou recidiva local.

#### Resultados e Conclusões

O neurofibroma vulvar é uma entidade rara mesmo no contexto de NF1, exigindo vigilância rigorosa pelo potencial variável de transformação maligna. O tratamento deve ser efetuado se sintomático ou lesão suspeita.