

Outros

(21763) - RISCO INTERMÉDIO DE TRISSOMIA, E AGORA? - CASUÍSTICA DO HOSPITAL DE FARO

Ana Mourato¹; Dinis Mateus¹; Ana Luísa Coutinho¹; Ana Rita Martins¹; Joana Rodrigues¹; Ana Edral¹; Diana Almeida¹; Vera Mourinha¹; Vera Ribeiro¹; Ângela Ferreira¹; Ana Paula Silva¹

1 - Centro Hospitalar Universitário do Algarve - Unidade de Faro

Introdução

O risco de aneuploidias, calculado no rastreio combinado do 1.º trimestre, permite identificar casos com risco intermédio ou elevado de trissomia 13 (T13), 18 (T18) e/ou 21 (T21). Na presença de risco intermédio, está recomendado DNA fetal (DNAf), ou exame invasivo se indicação concomitante para este último.

Objectivos

Analisar casos com risco intermédio de T13, T18 e/ou T21, nomeadamente a gestão e os desfechos destas gravidezes.

Metodologia

Análise retrospectiva dos casos com risco intermédio de T13, T18 e/ou T21, detetados no Centro Hospitalar Universitário do Algarve - Faro, entre maio/2020 e dezembro/2021, com desfecho da gravidez neste hospital, utilizando o *cut-off* $\geq 1:200$ e $< 1:1000$, tendo-se obtido 67 casos.

Resultados

Verificou-se idade materna média 38 anos; idade gestacional média à data do rastreio 12,5 semanas; etnia africana 8%; consanguinidade 2%; hábitos tabágicos 25%; gravidez por técnicas de procriação medicamente assistida 5%; beta-HCG livre média 1.18MoM; PAPP-A média 0.87MoM; translucência da nuca média 1.89mm e mediana 1.88mm; regurgitação da válvula tricúspide 9%; frequência cardíaca fetal média 160bpm. Não se objetivaram casos com ossos do nariz ausentes, nem com ductos venoso com onda "a" invertida. Foi realizado DNAf em 84%, dos quais 2% revelou elevado risco de aneuploidia, confirmado com cariótipo obtido por exame invasivo. Dos 98% com DNAf de baixo risco, 4% realizou exame invasivo por idade/opção maternas (100% cariótipo normal). Realizou-se exame invasivo (sem DNAf prévio) em 4.5% por idade/opção maternas (100% cariótipo normal). Nos casos com cariótipo normal, a análise por *microarray* também foi normal. Em 11.5% o casal recusou exames complementares.

Conclusões

Quando o risco de trissomia é intermédio, na maioria dos casos, não se verifica existência de aneuploidia. No entanto, confirmou-se aneuploidia em 2%, reforçando a importância do *cut-off* para risco intermédio. Com a realização de DNAf nestes casos consegue-se diminuir a percentagem de exames invasivos e os seus riscos obstétricos.

Palavras-chave : Risco Trissomia; Risco Intermédio; Rastreio; Casuística; Cut-off