

Outros

(21765) - RASTREIO COMBINADO COM RISCO ELEVADO DE TRISSOMIA - CASUÍSTICA DO HOSPITAL DE FARO

Dinis Mateus¹; Ana Luisa Coutinho¹; Ana Rita Martins¹; Joana Amado¹; Ana Edral¹; Diana Almeida¹; Vera Mourinha¹; Vera Ribeiro¹; Ângela Ferreira¹; Ana Paula Silva¹; Ana Margarida Mourato¹

1 - Centro Hospitalar Universitário do Algarve - Unidade de Faro

Introdução

O rastreio combinado de aneuploidias baseado em fatores maternos, bioquímicos e ecográficos é utilizado para detetar casos com risco aumentado de trissomia 13 (T13), 18 (T18) e/ou 21 (T21).

Objectivos

Avaliar a relação entre risco elevado de T13, T18 e T21, fatores associados a estas aneuploidias e seus desfechos.

Metodologia

Análise retrospectiva dos casos cujo rastreio combinado, realizado no Centro Hospitalar Universitário do Algarve - Faro, entre maio/2020-dezembro/2021, resultou em risco elevado de T13, T18 e/ou T21 (*cut-off* $\geq 1:200$), com desfecho da gravidez neste hospital (39 casos). Posteriormente foram subseleccionados os casos com risco elevado para cada trissomia e avaliados fatores maternos, bioquímicos, ecográficos e desfechos materno-fetais.

Resultados

Nos três grupos, a idade gestacional média à data do rastreio foi 12 semanas. Nos casos com risco elevado de T21, T18 e T13, verificou-se, respetivamente: idade materna média 36, 39, 39 anos; etnia africana 3%, 10%, 7%; hábitos tabágicos 26%, 30%, 20%; gravidez por técnicas de procriação medicamente assistida 3%, 10%, 7%; beta-HCG livre média 1.85MoM, 1.08MoM, 1.28MoM; PAPP-A média 0.74MoM, 0.73MoM, 0.47MoM; translucência da nuca média 2.42mm, 2.86mm, 2.62mm; ossos do nariz ausentes ou hipoplásicos 23%, 50%, 33%; ductos venoso com onda "a" invertida 4%, 11%, 7%; regurgitação da válvula tricúspide 24%, 11%, 7%; frequência cardíaca fetal média 161bpm, 161bpm, 167bpm. Apenas 56% realizou exame invasivo, dos quais o cariótipo foi anormal em 25% (100% optou por interrupção médica da gravidez). Nos casos com QF-PCR normal, a análise por *microarray* também foi normal. Dos 44% que recusaram exame invasivo, 82% realizou DNAf e 18% recusou exames adicionais (100% dos recém-nascidos saudáveis).

Conclusões

Este estudo corrobora a associação entre fatores maternos e ecográficos e o risco de trissomia. A maioria dos fatores bioquímicos não foi consistente com os valores descritos na bibliografia. Verificou-se elevada taxa de falsos positivos, que pode ser justificada pelo *cut-off* utilizado.

Palavras-chave : Aneuploidia; Trissomia; Risco Elevado; Rastreio Combinado; Casuística

