

Patologia médica e gravidez

(21798) - DETERMINAÇÃO MAIS PRECOCE DO SEXO FETAL: A IMPORTÂNCIA DO CFFDNA NA HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA

Maria Abreu¹; Rita Cerqueira²; Ana Rita Soares¹; Clara Silva³; Joaquim Sá²; Jorge Dores⁴; Cláudia Falcão Reis¹

1 - Unidade de Genética Médica, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2 - Laboratório de Diagnóstico Molecular e Genómica Clínica, CGC Genetics, Unilabs; 3 - Departamento da Mulher e da Medicina Reprodutiva, Centro Materno-Infantil do Norte; 4 - Serviço de Endocrinologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução

A determinação do sexo fetal em sangue periférico é um procedimento não invasivo, útil em patologias com expressividade dependente do sexo. Em Portugal, tem sido realizado após as 9 semanas. A recente evolução tecnológica do NIPT torna teoricamente possível realiza-la a partir das 7 semanas, carecendo de validação.

- O défice de 21-hidroxilase (21-HOD) é autossómico recessivo, e pode cursar com virilização. O tratamento pré-natal profilático com dexametasona, cuja eficácia pressupõe instituição antes das 7 semanas de idade gestacional, é disponibilizado quando há risco acrescido para anomalia da diferenciação sexual. É ainda controverso, representando um risco no neurodesenvolvimento da criança, e deve ser considerado no aconselhamento genético e discutido multidisciplinarmente num centro de medicina fetal diferenciado.

Resultados

Um casal não consanguíneo foi avaliado em consulta de Genética Médica por diagnóstico de 21-HOD no primeiro filho, com variantes causais *CYP21A2* identificadas em heterozigotia composta (c.293-13C>G e c.874G>A) – forma clássica perdedora de sal. Foi dado um risco de recorrência da patologia de 1/4, havendo risco de anomalia da diferenciação sexual de 1/8. Foi discutida terapêutica preventiva pré-natal. Não havendo benefício no sexo fetal masculino, equacionou-se a determinação não-invasiva do sexo fetal.

- Esta foi disponibilizada na gestação subsequente, em ADN fetal livre, às 7 semanas de idade gestacional. Identificou-se material genético do cromossoma Y, indicativo de sexo cromossómico masculino. Concluiu-se não indicação para corticoterapia, e ausência de benefício de exames pré-natais invasivos diagnósticos. A gestação mantém-se em seguimento, sem intercorrências, tendo sido confirmado sexo fetal masculino ecograficamente.

Conclusões

Este caso permitiu demonstrar que a determinação mais precoce do sexo fetal é exequível em contexto clínico, permitindo adequação do tratamento mais cedo, e menor exposição de fetos a que não seja benéfico. É importante reportar estes casos, para fins de futura validação do procedimento em situações especiais, nas quais seja benéfico.

Palavras-chave : Hiperplasia adrenal congénita, NIPT, determinação sexo fetal

