

## Outros

### (21506) - ANOMALIA CROMOSSÓMICA ESTRUTURAL: UMA CAUSA RARA DE RESTRIÇÃO DE CRESCIMENTO FETAL PRECOCE

Bárbara Laranjeiro<sup>1</sup>; Ana Luísa Areia<sup>1,2</sup>; Paulo Moura<sup>1,2</sup>

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

#### Introdução

É fundamental reconhecer as causas de restrição de crescimento fetal (RCF) para orientação e aconselhamento pré-natal. Alterações cromossómicas, associadas a alterações estruturais, correspondem a 7-30% das causas de RCF. Porém, anomalias cromossómicas existem em casos de RCF sem anomalias estruturais ecográficas, podendo estar indicada a realização de exames invasivos para pesquisa de cromossomopatias. Identificou-se variantes de significado indeterminado (VOUS) em 2% dos fetos com RCF isolada que realizaram estudo pré-natal invasivo.

#### Objectivos

Identificar causas de RCF precoce e o papel do array-CGH na sua deteção.

#### Metodologia

Caso de RCF precoce associada a VOUS, diagnosticada em exame pré-natal invasivo.

#### Resultados e Conclusões

Grávida, 24 anos, caucasiana, primigesta, com antecedente de infeções urinárias de repetição. No 1º trimestre, análises e ecografia normais e rastreio combinado com baixo risco para trissomias 13, 18 e 21. Às 21 semanas, apresentava biometria no percentil (p) 10. Reavaliação às 23 semanas, com biometria no p5-10, morfologia e ecocardiograma normais. Estudo infeccioso negativo. Amniocentese para estudo array-CGH, com identificação de duas duplicações: cromossoma 12(p11.23) numa extensão de 454Kb envolvendo cinco genes; cromossoma 13(q14.11) numa extensão de 405 Kb; ambas VOUS, transmissão paterna. Internamento às 33 semanas por Doppler da artéria umbilical superior ao p95, realizando maturação pulmonar. Às 36 semanas, Doppler da artéria umbilical no p95 e da cerebral média abaixo do p5, optando-se por programar o parto - cesariana por apresentação pélvica: recém-nascido do sexo feminino, 1970g e Apgar 6/9/10. Internamento na Unidade de Cuidados Intensivos por prematuridade e baixo peso (10 dias). Boa evolução psicomotora e estaturo-ponderal no p3-15 (alta da consulta aos 17 meses).

O estudo genético com array-CHG é importante em fetos com RCF precoce, especialmente na ausência de outras anomalias estruturais, dado o aumento de deteção quando comparado com o cariótipo. Dados de fetos com identificação de VOUS devem ser reportados, para determinar quais destas são patogénicas.

**Palavras-chave :** array-cgh, restrição precoce, vous, restrição de crescimento fetal