## Outros

## (21526) - VESÍCULA BILIAR NÃO VISUALIZADA – E AGORA?

Joana Mafra[1]; Joaquim Sá[2]; Lina Ramos[2]; Filipa Nunes[1]; Filipa Marques[1]; Luís Abreu[1]; Ana Isabel Rei[1]; Miguel Branco[1]; Eulália Galhano[1]; Fabiana Ramos[2]

1 - Serviço de Obstetrícia B -Maternidade Bissaya Barreto, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2 - Serviço de Genética Médica, Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

### Introdução

A não visualização de vesícula biliar (NVVB) no segundo trimestre é rara. A sua persistência pode orientar o diagnóstico de várias patologias, como fibrose quística, atrésia das vias biliares e agenesia da vesícula biliar, esta última, quando isolada, uma entidade benigna.

A NVVB pode ser isolada ou associada a malformações fetais.

### Objectivos

Estudo retrospetivo descritivo dos casos avaliados entre janeiro/2016-maio/2022 no nosso Centro de Diagnóstico Pré-Natal (CDPN). O principal objetivo foi avaliar as características clínicas, orientação e prognóstico da NVVB pré-natal.

### Metodologia

Foram encaminhados ao CDPN treze casos, todos com confirmação ecográfica da NVVB. Dois eram isolados e onze associavam-se a pelo menos um achado ecográfico anómalo.

Nos casos isolados realizou-se amniocentese para estudo cromossómico (cariótipo e/ou array) e pesquisa de mutações do gene *CFTR*, que foi normal. Confirmou-se em pós-natal agenesia da vesicula biliar isolada em ambos.

Nos casos com anomalias associadas, realizou-se estudo cromossómico (cariótipo e/ou array) em dez casos, identificando-se num deles uma microdeleção associada a Síndrome de Williams. A pesquisa de mutações no gene *CFTR* foi realizada em quatro, com a confirmação de fibrose quística em dois. Exoma em trio foi realizado em sete, identificando-se num deles uma variante patogénica no gene *SPTAN1* associada a encefalopatia epilética grave. Num dos casos, a Vesícula Biliar tornou-se visível às 26 semanas de gestação.

Os dez casos com persistência de NVVB associada a alterações ecográficas optaram por IMG. O estudo anátomo-patológico realizou-se em nove, tendo-se identificado em três hipoplasia/agenesia da vesícula biliar associada a múltiplas malformações; e atrésia das vias biliares num deles.

### Resultados e Conclusões

A NVVB pode-se associar a patologia fetal de prognóstico variável, não esquecendo a possibilidade de falsos positivos. É essencial descartar malformações associadas, pois o prognóstico depende dessa associação. Na ausência de achados ecográficos anómalos e após exclusão de cromossomopatia e fibrose quística, podemos estar perante uma entidade benigna.

**Palavras-chave : Não Visualização de Vesícula Biliar, Agenesia da Vesícula Biliar, Atrésia das Vias Biliares, Fibrose Quística**