

Outros

(21531) - DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE CARDIOPATIA CONGÉNITA NUM CENTRO TERCIÁRIO – ANÁLISE RETROSPECTIVA DE 6 ANOS

Raquel Gouveia Silva¹; Mónica Rebelo²; Oana Moldovan¹; Ana Rita Araújo²; Juliette Dupont¹; Patrícia Dias¹; Márcia Rodrigues¹; Mariana Soeiro E Sá¹; André Travessa¹; Marta Soares¹; Sónia Custódio¹; Rosário Santos¹; Raquel Rodrigues¹; Eva Rolo¹; Ana Cristina Sousa¹; Ana Berta Sousa¹

1 - Serviço de Genética Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal.; 2 - Serviço de Cardiologia Pediátrica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal.

Introdução

As cardiopatias congénitas (CC) têm uma prevalência de 8,3/1000 nascimentos em Portugal. A maioria é multifatorial, mas 18 a 22% associam-se a anomalias cromossómicas (AC).

Objectivos

Estudo observacional retrospectivo, mediante consulta do processo clínico, dos casos de CC diagnosticados em pré-natal de Janeiro 2016 a Dezembro 2021 num hospital terciário.

Metodologia

Foram realizados 2172 ecocardiogramas, revelando 150 fetos com CC, com idades gestacionais entre as 16 e as 35 semanas: 52 *shunts* esquerdo-direito, 19 obstáculos direitos críticos e 5 não críticos, 17 obstáculos esquerdos críticos e 1 não crítico, 8 desproporções ventriculares, 8 cardiopatias complexas de fisiologia de transposição, 6 cardiopatias complexas de fisiologia de coração univentricular, 5 outras cardiopatias complexas, 12 malformações venosas sistémicas, e 17 outras CC.

Os motivos de realização de ecocardiograma fetal foram: 130 por fator fetal, 6 por causa materna, 1 por história familiar, 6 por outros fatores e 7 por múltiplos fatores. 43% tinham outros marcadores/anomalias fetais ecográficas.

61% realizaram DPN invasivo para cariótipo (27%) ou *arrayCGH* (73%).

Resultados e Conclusões

Identificaram-se 19 cromossomopatias numéricas (10 T21; 6 T18; 1 monossomia do X, 1 triplo X e 1 T22 em mosaico) e 10 cromossomopatias estruturais: uma translocação desequilibrada e 9 microdeleções (7q11.23, 12q21.31, 14q32, 15q13.3, 16p11.2, Xq26.3-q27.3 e três 22q11.2). Houve um diagnóstico de síndrome de Russell-Silver e outro de acondroplasia.

31 gestações resultaram em IMG. Das restantes 119 gestações, ocorreu morte *in utero* em 6, e 113 foram nados-vivos. 44 foram internados na UCIN e 5 faleceram no período neonatal. O ecocardiograma pós-natal confirmou os achados em 83%.

Os resultados corroboram a literatura. 20% associaram-se a AC, maioritariamente casos de *shunts* esquerdo-direito, seguindo-se os obstáculos esquerdos críticos. O *arrayCGH* é a primeira linha de investigação, após exclusão de aneuploidias por qPCR. A multidisciplinariedade é fundamental na identificação precoce, orientação e *follow-up*.

Palavras-chave : cardiopatias congénitas, arrayCGH, anomalias cromossómicas