

Avaliação 1º trimestre

(21532) - A IMPORTÂNCIA DO RASTREIO PRÉ-NATAL PARA O DIAGNÓSTICO DE SÍNDROMES GENÉTICAS RAROS

Inês Martins¹; Ana Sofia Ramos¹; Joana Trindade¹; Cláudia Alves¹; Dulcina Lopes¹; Filomena Nunes¹; Margarida Reis Lima²

1 - Hospital de Cascais; 2 - Centro de Genética Médica

Introdução

A realização do rastreio combinado do 1º trimestre permite uma elevada taxa de deteção de fetos portadores de aneuploidias. A aquisição meticulosa da imagem, nomeadamente a medição da translucência nucal (TN), é essencial para uma avaliação de risco precisa. De facto, uma TN aumentada associa-se a um risco aumentado de aneuploidias, outras alterações genéticas e malformações estruturais.

Objectivos

Expor a importância da acuidade na medição dos marcadores ecográficos para um rastreio combinado assertivo.

Metodologia

Primigesta de 34 anos encaminhada para centro hospitalar na sequência de rastreio combinado do 1º trimestre com risco de Trissomia 21 de 1:242, de Trissomia 18 de 1:733 e TN de 4.35mm (acima do percentil 99). Constatou-se que as imagens ecográficas, nomeadamente a medição da TN, não cumpriam os requisitos da *Fetal Medicine Foundation* (imagem anexada). Às 13 semanas realizada biópsia das vilosidades coriônicas com pesquisa rápida de aneuploidias e cariótipo, sendo o resultado normal (46,XX). Apesar da medição da TN não cumprir os critérios, optou-se por solicitar estudo molecular por *microarray-CGH*. Enquanto aguardava resultado do mesmo, realizou ecocardiograma fetal e ecografia morfológica precoce, sem alterações aparentes. O *microarray-CGH* revelou uma duplicação no braço longo do cromossoma 7 (região 7q11.23), classificada como variante de significado clínico patogénico. Consequentemente, o casal foi encaminhado à consulta de Genética e informado das possíveis manifestações do Síndrome de duplicação 7q11.23, tais como hipotonia, convulsões, dismorfias, atraso global do desenvolvimento psicomotor, atraso de linguagem, dificuldade de aprendizagem, perturbação do espectro do autismo, alterações do comportamento e anomalias congénitas (do SNC e cardíacas). Dado o mau prognóstico fetal, o casal solicitou interrupção médica da gravidez.



Resultados e Conclusões

O presente caso pretende realçar a importância da assertividade ecográfica no âmbito do rastreio pré-natal e evidencia o papel cada vez mais preponderante do *array-CGH* no diagnóstico de síndromes genéticas raras, colmatando as limitações do cariótipo.

Palavras-chave : rastreio de 1º trimestre, translucência nucal, síndrome genético raro, *microarray-CGH*