Outros

(21558) - EXAME INVASIVO POR MALFORMAÇÕES DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL - CASUÍSTICA DOS ÚLTIMOS 7,5 ANOS DO HOSPITAL DE FARO

Ana Mourato¹; Dinis Mateus¹; Vera Mourinha¹; Vera Ribeiro¹; Angela Ferreira¹; Diana Almeida¹; Ana Silva¹

1 - Centro Hospitalar Universitário do Algarve - Unidade de Faro

Introdução

As malformações do sistema nervoso central (SNC) estão frequentemente associadas a alterações cromossómicas ou malformações major, sendo dos principais motivos pelos quais se realiza exame invasivo.

Objectivos

Caracterizar os casos de malformações do SNC.

Metodologia

Análise retrospectiva dos casos que realizaram exame invasivo por malformação do sistema nervoso central, no Centro Hospitalar Universitário do Algarve – Unidade de Faro, entre janeiro de 2015 a junho de 2022. Foram selecionados os casos cujo desfecho da gravidez ocorreu neste hospital, tendo resultado um total de 29 casos.

Resultados e Conclusões

Os principais motivos para a realização de exame invasivo foram: anencefalia (28%), espinha bífida (17%), quistos do plexo coroideu e ventriculomegalia (ambos 14%), holoprosencefalia (10%), hidrocefalia e microcefalia (ambos 7%), encefalocelo e agenesia do corpo caloso (ambos 3,4%), todos confirmados na fetopatologia, na qual se objetivaram malformações concomitantes em 41% dos casos (atrofia suprarrenal, pé boto, polidactilia, acondroplasia, quistos renais, hidronefrose, fenda palatina, dismorfia facial e malformação diafragmática, pulmonar e cardíaca). A idade materna média foi 30 anos, 24% eram primigestas, 34% primíparas, 93% caucasianas, 38% tinham patologias médicas não relacionadas com complicações obstétricas, 24% hábitos tabágicos, 10% medicação categoria C, 10% patologia genética materna ou paterna, 7% diabetes, 7% consanguinidade, 7% história de abortos de repetição ou interrupção médica da gravidez (IMG). Dos casos selecionados, 62% não tinha realizado rastreio de aneuploidias, 3% apresentou elevado risco e 35% baixo risco. O diagnóstico rápido de aneuploidias (PCR) resultou anormal em 7%, confirmados no cariótipo. Dos casos com PCR normal, 12% apresentou microarray alterado. Verificou-se IMG em 42%, aborto espontâneo em 3% e atitude expectante em 24% (29% ainda não nasceram; 71% nasceram e são saudáveis).

Conclusão: Este estudo corrobora a importância de realizar exame invasivo nos casos com malformações do SNC, pela sua frequente associação com cromossomopatias e/ou malformações incompatíveis com a vida.

Palavras-chave : Malformações; Sistema nervoso central; Exame invasivo