

## Outros

### (21559) - PREGA DA NUCA COMO MARCADOR DE TRISSOMIA 21 - A EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Sara Dias Leite<sup>1</sup>; Marta Henriques Costa<sup>2</sup>; Manuela Silva<sup>2</sup>; Teresa Carraca<sup>2</sup>

1 - Hospital Divino Espírito Santo, Ponta Delgada; 2 - Centro Hospitalar e Universitário de São João, Porto

#### Introdução

A pesquisa de marcadores ecográficos de aneuploidias do segundo trimestre (2T) tem como objetivo melhorar a detecção de trissomia 21 (T21). No entanto, após a implementação do rastreio combinado do primeiro trimestre e do teste não invasivo em sangue materno, surgiram algumas dúvidas em relação à eficácia da detecção destes marcadores.

A prega da nuca (PN) é um dos marcadores mais específicos de T21 e define-se como aumentada se  $\geq 6\text{mm}$  às 15-20 semanas de gestação.

#### Objectivos

Avaliar os casos de PN aumentada no 2T e a sua associação com T21.

#### Metodologia

Estudo de coorte retrospectivo com análise descritiva. Estudaram-se os casos de fetos com PN aumentada em ecografia morfológica entre janeiro/2017 e dezembro/2021 no Centro Hospitalar Universitário São João.

#### Resultados e Conclusões

No período estudado encontraram-se 167 fetos com PN aumentada. Destes, 20 (12,0%) tinham translucência da nuca (TN)  $>p95$  no 1º trimestre, e 14 (8,4%) rastreio combinado de alto risco para T21 (3 com teste invasivo que confirmou a T21). 16,2% (n=27) apresentava outras alterações morfológicas. Como marcador isolado, excluindo a presença de outros marcadores, malformações, aumento da TN e rastreio positivo no 1º trimestre, a PN aumentada foi identificada em 117 casos (70,1%). Deste grupo, 17 realizaram teste invasivo (14,5%), cujo resultado foi negativo para T21 em todos (num identificou-se uma microdeleção e outro uma duplicação). Daqueles que não realizaram teste invasivo, o parto ocorreu na instituição do estudo em 84%, nenhum recém-nascido apresentou estigmas de T21 ao nascimento ou na consulta de reavaliação ao mês de vida.

De acordo com o sugerido recentemente na literatura, a identificação isolada da PN aumentada não parece justificar a realização de teste invasivo. O seguimento e aconselhamento da grávida deverá ser individualizado e ajustado às especificidades de cada caso e fatores de risco associados.

**Palavras-chave :** prega da nuca, trissomia 21