

Avaliação 1º trimestre

(21561) - O PRIMEIRO TRIMESTRE PARA ALÉM DO RASTREIO DE ANEUPLOIDIAS

Marta Henriques Costa¹; Sara Dias Leite²; Sofia Pina Rodrigues¹; Teresa Carraca¹; Marina Moucho¹

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

Introdução

A avaliação morfológica fetal no primeiro trimestre (1ºT) permite cada vez mais o diagnóstico precoce de malformações, com taxas de detecção de 50% de anomalias major em centros de referência de diagnóstico pré-natal.

Objectivos

Análise da experiência de um hospital terciário na detecção e orientação de fetos com anomalias morfológicas na ecografia do 1ºT.

Metodologia

Estudo longitudinal retrospectivo entre agosto/2017-julho/2022, identificando-se os fetos com suspeita de anomalias morfológicas na ecografia do 1ºT e caracterização destes casos relativamente à associação com marcadores de aneuploidias, orientação, desfecho e concordância com avaliação morfológica no 2ºT, anatomopatológica ou pós-natal.

Resultados e Conclusões

Nos cinco anos de estudo identificaram-se na ecografia do 1ºT 9951 fetos com vitalidade e comprimento crânio-caudal 45-84mm. 79 (0.79%) tinham suspeita de malformações. Destes, 44% tinham translucência da nuca >p95, 15% ductus venoso com onda-a invertida e 38% ossos nasais hipoplásicos/ausentes. Agruparam-se as anomalias em 6 sistemas/orgãos e polimalformações. Detetaram-se 13 malformações do sistema nervoso central (acrania, encefalocelo, holoprosencefalia, mielomeningocelo, ventriculomegalia, cisto do plexo coroídeo); 1 malformação da face (fenda labiopalatina); 14 anomalias cardíacas (coração esquerdo hipoplásico, defeito septo aurículo-ventricular, ventrículo direito hipoplásico, arco aórtico direito, outras); 9 malformações digestivas e da parede abdominal (onfalocelo, gastrosquísis, imagem cística intrabdominal); 5 malformações nefrourológicas (megabexiga, dilatação piélica bilateral); 11 malformações esqueléticas (redução de membro, hipoplasia de membro, polidactilia pós-axial, pé boto, alterações múltiplas), e 21 fetos polimalformados. As anomalias ecográficas foram maioritariamente concordantes com a avaliação imagiológica posterior, anatomopatológica ou pós-natal.

O diagnóstico precoce de malformações fetais major oferece vantagens, incluindo o espaço temporal disponível para estudo, nomeadamente estudos citogenéticos e novas avaliações imagiológicas, e permite um aconselhamento atempado, muito antes do limite legal da interrupção médica da gravidez, contribuindo para uma tomada de decisões menos condicionada por este.