

Avaliação 1º trimestre

(21564) - UTILIDADE CLÍNICA DO ARRAY CGH EM FETOS COM TRANSLUCÊNCIA DA NUCA AUMENTADA

Catarina Ferreira¹; Cláudia Pinto¹; Alexandra Miranda²; Elsa Pereira¹

1 - Hospital Senhora da Oliveira, Guimarães; 2 - Hospital de Braga e Escola de Medicina da Universidade do Minho

Introdução

A translucência da nuca (TN) aumentada é um conhecido marcador de anomalias cromossómicas/síndromes genéticas. A maioria dos artigos de investigação refere o *cut-off* de 3,5mm para se considerar a TN aumentada (> percentil 99). Nestes fetos foi demonstrado que a análise cromossómica por microarray (Array-CGH) consegue detetar cerca de 4% de anomalias submicroscópicas (CNVs) que não são visíveis no cariótipo convencional.

Objectivos

Avaliar a capacidade diagnóstica de alterações genéticas pelo Array-CGH em fetos com TN igual ou superior a 3,5mm isolada ou quando associada a malformações ecográficas.

Metodologia

Foi realizado um estudo retrospectivo em fetos de grávidas que realizaram a ecografia do 1º trimestre no Hospital da Senhora da Oliveira ou no Hospital de Braga. Foram incluídos os fetos com TN igual ou superior a 3,5mm com ou sem malformações estruturais diagnosticadas nas ecografias do 1º, 2º ou 3º trimestres. Foram excluídos os fetos que não fizeram exame invasivo para análise de Array-CGH.

Resultados e Conclusões

Foi estudada uma amostra de 122 fetos com TN aumentada, tendo esta variado entre 3,5 mm e 15,8 mm. Foram encontradas malformações ecográficas em 20 fetos (16%). Dos 102 fetos com TN aumentada isolada, 6 (6%) apresentaram Array-CGH alterado. Nos fetos com malformações estruturais, 3 (15%) obtiveram Array-CGH alterado. A probabilidade de haver um resultado alterado em fetos com TN aumentada associada a malformações estruturais é 2,8 vezes superior, contudo não se verificam diferenças estatisticamente significativas ($p=0,165$) na proporção de Array-CGH alterados entre os dois grupos. De um modo geral, são observadas maiores taxas de diagnóstico para valores de TN superiores.

Em conclusão, embora a taxa de diagnóstico do Array-CGH não seja significativamente superior quando há anomalias estruturais associadas, uma avaliação ecográfica detalhada e atempada em fetos com aumento isolado da TN poderá direcionar-nos para os casos em que haverá maior probabilidade de diagnóstico por esta técnica.

Palavras-chave : Translucência da Nuca; Ecografia do 1ºT; Array CGH; Cromossomopatias; Síndromes Genéticas