

Outros

(21577) - UMA CAUSA RARA DE HIPERECOGENICIDADE INTESTINAL NA ECOGRAFIA MORFOLÓGICA

Sara Sereno¹; Sofia Pedrosa De Moura¹; Cátia Rasteiro^{1,2}; Cátia Lourenço¹

1 - Centro Hospitalar de Entre-o-Douro e Vouga; 2 - Faculdade de Ciências Médicas, Universidade da Beira Interior

Introdução

A pesquisa de hiperecogenicidade intestinal (HI) faz parte da ecografia morfológica, já que a sua presença pode surgir em várias patologias fetais (aneuploidias, fibrose quística (FQ), infeções e restrição do crescimento fetal (RCF)). O diagnóstico pré-natal de algumas das anomalias que se associam a HI pode ser difícil.

Objectivos

Expor uma causa rara de HI e RCF.

Metodologia

Descrição retrospectiva de caso clínico.

Resultados e Conclusões

Mulher de 33 anos, G3P1 (gestação anterior com feto leve para a idade gestacional, 1 aborto espontâneo de 1º trimestre), com 1,45m de altura, sem antecedentes relevantes. Às 21 semanas de gestação, detetada HI e ossos longos curtos na ecografia morfológica, motivando a realização de amniocentese para estudo genético e colheita de análises para esclarecimento etiológico. O *array* fetal era normal, sem identificação de mutações patogénicas associadas à fibrose quística e com painel de displasias esqueléticas negativo. O rastreio infecioso foi negativo. Às 28 semanas, identificou-se RCF (percentil 4), com fluxometria e líquido amniótico normais. Às 29 semanas, recorreu ao serviço de urgência por hemorragia vaginal e diminuição da percepção dos movimentos fetais – após cardiotocografia com taquicardia fetal e desacelerações repetitivas, decidida cesariana. Recém-nascido com 1105 gramas, índice de Apgar 1/1/1, com morte neonatal (45 minutos de vida). O estudo anatomo-patológico revelou hematopoiese extra-medular, hepatoesplenomegalia, fibrose hepática com colestase; vesícula biliar rudimentar, atrofia de vilosidades intestinais e hipoplasia pulmonar. Após aconselhamento genético, foi solicitada sequenciação de nova geração dirigida à colestase que identificou 2 variantes patogénicas no gene *MVK*, associadas a défice de mevalonato quinase (DMQ).

O DMQ é uma doença de transmissão autossómica recessiva, cuja forma mais grave, acidúria mevalónica, é muito rara. As manifestações clínicas são variáveis, mas incluem as descritas neste caso. A multidisciplinaridade foi fundamental para estabelecer a etiologia e permitir o aconselhamento genético que é essencial para a família.

Palavras-chave : Hiperecogenicidade intestinal, Restrição do crescimento fetal, Défice de mevalonato quinase