

## Outros

### (21617) - IMPORTÂNCIA DO ARRAY-CGH NO DIAGNÓSTICO GENÉTICO EM FETOS COM ALTERAÇÕES ECOGRÁFICAS

Cláudia Pinto<sup>1</sup>; Catarina Ferreira<sup>1</sup>; Elsa Pereira<sup>1</sup>

1 - Hospital Senhora da Oliveira - Guimarães

#### Introdução

O avanço progressivo da ecografia obstétrica no diagnóstico pré-natal (DPN) tem permitido uma avaliação mais detalhada da anatomia fetal, com detecção mais precoce de anomalias fetais. Simultaneamente, assistimos a um progresso nas tecnologias de análise genética. Estudos têm vindo a demonstrar taxas de detecção de anomalias genéticas superiores com o uso do Array-CGH comparativamente ao cariótipo convencional, reportando um acréscimo de 5-8% no diagnóstico em fetos com alterações ecográficas.

#### Objectivos

Determinar a taxa de diagnóstico de alterações genéticas por Array-CGH em fetos com alterações ecográficas, nas grávidas seguidas em consulta de DPN no Hospital Senhora da Oliveira.

#### Metodologia

Foram revistos os processos das grávidas que fizeram exame invasivo com pesquisa de Array-CGH entre Janeiro de 2015 e Julho de 2022. Foram seleccionados os fetos com anomalias ecográficas diagnosticadas do 1º ao 3º trimestres de gravidez, incluindo-se fetos com malformações estruturais, marcadores ecográficos, restrição de crescimento fetal precoce e outras anomalias. Foram excluídos os fetos com aneuploidias detetadas por PCR.

#### Resultados e Conclusões

Foram incluídos na análise um total de 132 fetos. A maioria (91,7%) apresentava anomalias ecográficas detetadas após as 14 semanas. Dos 132 fetos, 9 (6,8%) obtiveram um Array-CGH alterado, 5 dos quais com alterações não detetáveis pelo cariótipo convencional. No grupo dos fetos com malformações estruturais, 6% (n=5) tiveram resultado Array-CGH alterado, correspondendo todos a malformações cardíacas. Nos fetos com marcadores ecográficos, 10,5% (n=4) obtiveram Array-CGH alterado, metade dos quais corresponderam a fetos com ossos longos curtos isoladamente. Oito fetos com Array-CGH normal tiveram alterações no exoma fetal ou na pesquisa de painéis genéticos específicos.

Em conclusão, no nosso estudo o Array-CGH permitiu um aumento da taxa de detecção de alterações genéticas e ajudou a determinar melhor o prognóstico que foi decisivo na opção dos casais pela interrupção da gravidez, particularmente no grupo com marcadores ecográficos positivos.

**Palavras-chave : Diagnóstico pré-natal; Array-CGH; malformações estruturais; marcadores ecográficos;**