

## Outros

### (21619) - PREVALÊNCIA DE ALTERAÇÕES CROMOSSÓMICAS NOS CASOS DE IMG POR CARDIOPATIA DE JANEIRO 2020 A JUNHO 2022.

Ines Gomes<sup>1</sup>; Inês Carvalho<sup>1</sup>; Jader Cruz<sup>1</sup>; Ana Teresa Martins<sup>1</sup>; Álvaro Cohen<sup>1</sup>

1 - CRI Medicina e Cirurgia Fetal Maternidade Dr Alfredo da Costa

#### **Introdução**

A Cardiopatia congénita (CC), definida como uma ou mais alterações estruturais ou funcionais do coração e/ou grandes vasos. De acordo com o Registo Nacional de Anomalias Congénitas (RENAC) 2018-2019 as cardiopatias são a anomalia congénita mais prevalente (68/10000 casos). Mantém-se por clarificar a prevalência de alterações genéticas na cardiopatia congénita em Portugal.

#### **Objectivos**

Este trabalho tem como objectivo analisar a prevalência de alterações cromossómicas nos casos de cardiopatia (diagnostico ICD10) que efectuaram interrupção médica de gravidez (IMG) ao abrigo da Lei portuguesa.

#### **Metodologia**

Revisão dos casos de IMG efectuada com diagnóstico de cardiopatia de Janeiro 2020 a Junho 2022 num Centro de Medicina e Cirurgia Fetal. Foram avaliados presença de alteração detectada no 1ºT, classificação de cardiopatia (simples ou complexa), presença de malformações extracardíacas e resultados de análise cromossómica.

#### **Resultados e Conclusões**

Foram efectuadas 29 IMG por cardiopatia no período analisado e em 13 casos foram detectadas alterações cromossómicas. Nos restantes 15 não se detectaram anomalias (1 inconclusivo). Identificaram-se 4 casos de Síndrome DiGeorge (3 lesões cono-trunciais e 1 arco aórtico direito isolado), 3 de Trissomia 18 (defeitos septação), 1 caso Trissomia 21 (Defeito completo septo AV) e os restantes 5 casos tiveram diagnósticos genéticos diversos.

Destes 13 casos com alteração genética, 7 tiveram rastreio combinado de alto risco. Dos casos analisados, 4 diagnósticos de cardiopatia tinham rastreio 1ºT risco elevado e citogenética normal (3 Síndrome Coração Esquerdo Hipoplásico (SCEH) e 1 Tetralogia Fallot).

Salientamos a análise citogenética normal em 15 casos de cardiopatia complexa, destes 8 casos eram SCEH e destes, 10 fetos apresentavam alterações extracardíacas (sistema urinário e/ou Sistema nervoso central

Foram detectados 13(46%) diagnósticos genéticos, sendo o Síndrome DiGeorge o mais frequente (n=4, 16%). Na literatura estão descritos 35% alterações genéticas na cardiopatia.

Salientamos ainda que em nenhum dos casos de SCEH se identificaram alterações.

**Palavras-chave : cardiopatia congénita, cromossomopatia, Interrupção médica gravidez**