

PO - (21982) - QUIMERISMO ANDOGENÉTICO/BIPARENTAL: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Beatriz Ferro¹; Filipa Marques¹; Isabel Santos-Silva¹; Marta Pinto³; Miguel Pires³; Fabiana Ramos²; Eulália Galhano¹; Miguel Branco¹

1 - Serviço de Obstetrícia B - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2 - Serviço de Genética - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3 - Laboratório de Citogenética e Genómica, Faculdade de Medicina - Universidade de Coimbra

Resumo

Introdução:

O quimerismo ocorre quando duas ou mais linhas celulares geneticamente diferentes e independentes estão presentes no mesmo indivíduo, sendo que a sua associação aos cromossomas sexuais é uma entidade raramente identificada em humanos.

Caso clínico:

Grávida de 32 anos, é orientada para a consulta de diagnóstico pré-natal às 16 semanas por imagem de placenta vacuolizada. Ecograficamente apresentava um perímetro abdominal >P99, com organomegália (hepatomegalia e rins >P99), desproporção marcada entre o tórax e o abdómen e placenta vacuolizada. Foi realizada amniocentese, sendo que o estudo citogenético em associação com a análise molecular revelou duas linhagens celulares diferentes: uma biparental e outra androgenética.

Dados os achados clínicos e ecográficos, o casal pediu IMG. A observação da placenta confirmou as alterações ecográficas e a anatomia patológica estabeleceu o diagnóstico de displasia mesenquimatosa placentária (DMP). À observação, o feto apresentava distensão abdominal, ambiguidade sexual e encurtamento dos ossos longos.

Conclusão:

A expressão fenotípica em quimeras com discordância de sexo é muito variável dependendo na distribuição das duas linhas celulares, podendo ser normal. Nomeadamente, a presença uma linha celular androgenética está muitas vezes associado a DMP, e alterações comuns em fetos com Síndrome de Beckwith-Wiedemann podem ocorrer. Assim, o aconselhamento pré-natal nestes casos permanece desafiante.

Palavras-chave : quimerismo androgenético, diagnóstico pré-natal, Displasia mesenquimatosa placentária