

Comunicações Livres – Diagnóstico Pré-Natal

CL – (23004) – PEDIDOS DIFERIDOS DE INTERRUPÇÕES MÉDICA DA GRAVIDEZ (IMG): O LIMITE DAS 24 SEMANAS

Jorge Vasconcelos¹; Ana Teresa Martins²

1. Hospital do Divino Espírito Santo
2. Maternidade Dr. Alfredo da Costa

Introdução: A IMG por motivos de doença fetal grave pode ser realizada até às 24 semanas de gestação. Sabendo que a ecografia do 2º trimestre é realizada idealmente entre as 20-23 semanas, a margem para iniciar uma investigação apropriada após identificação de uma alteração estrutural neste exame, é curta. Além disso, muitas alterações detetadas têm uma evolução difícil de prever, mas que pode condicionar o prognóstico. Existe assim, inerente a este cenário, a necessidade de um aconselhamento atempado, mas ao mesmo tempo dificultado sem o estudo adequado. No nosso centro, como forma de acautelar estas dificuldades, é dada a possibilidade ao casal de fazer um pedido de IMG diferido, tornando possível a adequada avaliação da evolução clínica e estudo genético.

Objetivos: Avaliar a importância dos pedidos diferidos de IMG na abordagem à patologia fetal.

Metodologia: Foi realizada uma análise retrospectiva dos pedidos diferidos de IMG durante o ano de 2022.

Resultados e Conclusões: No total de 248 pedidos diferidos, 32 resultaram em IMG (12,9%), sendo que 9 deveram-se a alterações genéticas e as restantes à evolução do quadro clínico. O grupo mais representativo dos pedidos foi a presença de marcadores ecográficos, aguardando estudo genético, mas a principal causa de IMG foram as malformações do SNC. Na nossa amostra, só foi possível realizar 12,5% destas IMG antes das 24 semanas. A pesquisa genética foi realizada em 89% dos pedidos diferidos e tendo em conta que (com exceção do QF-PCR) os estudos genéticos não têm uma resposta atempada, torna-se difícil o aconselhamento adequado antes das 24 semanas. De facto, das 9 IMG realizadas por alterações genéticas de mau prognóstico, nenhuma foi realizada até às 24 semanas de gestação. Em conclusão, os pedidos diferidos permitiram a realização de 28 IMG em contexto de doença fetal com mau prognóstico, realçando a importância do tempo para adequada avaliação prognóstica destes casos.

Palavras-chave: Diagnóstico Pré-Natal, Interrupção médica da gravidez.

CL – (23033) – PESO FETAL AO NASCIMENTO E MARCADORES BIOQUÍMICOS DO PRIMEIRO TRIMESTRE EM GESTAÇÕES MONOCORIÓNICAS

Sara Moreira¹; Cláudia Rijo¹; Álvaro Cohen¹; Jader Cruz¹

1. Centro de Responsabilidade Integrado de Medicina e Cirurgia Fetal, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

Introdução: A fisiologia do crescimento fetal é pouco compreendida, principalmente em gestações gemelares, contudo sabe-se que está relacionada com a função placentar. A placentação inadequada pode condicionar o crescimento fetal. Gestações monocoriónicas (GMC) têm maior risco, sendo o baixo peso ao nascimento frequente mesmo quando não há complicações.

Marcadores bioquímicos maternos como a Gonadotrofina Coriónica Humana (β -hCG) e a Proteína Plasmática-A associada à Gravidez (PAPP-A) estão relacionados com a função placentar. A β -hCG associa-se à diferenciação trofoblástica e angiogénese uterina, enquanto a PAPP-A participa na libertação do fator de crescimento semelhante à insulina.

Pouco se sabe se alterações nos níveis destes metabólitos em GMC condicionam o crescimento fetal, podendo relacionar-se com baixo peso ao nascimento.

Objetivos: Analisar a relação entre β -hCG e PAPP-A no primeiro trimestre e o peso ao nascimento em GMC.

Metodologia: Estudo retrospectivo em 74 GMC sem complicações. Os níveis séricos de β -hCG e PAPP-A foram obtidos entre a 10ª e 14ª semana de gestação e convertidos em múltiplos da mediana (MoMs).

O peso ao nascimento de cada feto foi convertido no percentil neonatal (PN), posteriormente transformado na sua raiz quadrada (RQ-PN), que apresentava distribuição normal. O coeficiente de correlação de Pearson foi utilizado entre as variáveis RQ-PN e marcadores bioquímicos.

Resultados e Conclusões: A idade gestacional média no parto foi 246,08 dias. A média do PN foi 36,86 (IC95%:33,46–40,25). As médias dos MoMs para β -hCG e PAPP-A foram 1,29 (IC95%:1,15–1,43) e 1,24 (IC95%:1,15–1,34), respetivamente.

Existe uma correlação negativa entre RQ-PN e β -hCG ($r=0,209$; $p=0,020$), mas não entre RQ-PN e PAPP-A ($r=0,020$; $p=0,764$). A regressão linear univariada para avaliar o impacto da β -hCG sobre RQ-PN mostra um coeficiente de $-0,444$ (IC95%: $-0,779$; $-0,108$).

Estes resultados demonstram uma correlação inversa entre β -hCG no primeiro trimestre e PN em GMC mesmo sem complicações fetais ou maternas. É possível que alterações no sinciotrofoblasto possam associar-se ao crescimento fetal.

Palavras-chave: Gestações monocoriônicas, Peso ao nascimento, β -hCG, PAPP-A.

CL – (23066) – DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL E OUTCOMES DE FENDAS OROFACIAIS: CASUÍSTICA DE 17 ANOS DE UM CENTRO TERCIÁRIO DE DIAGNÓSTICO

Beatriz Ferro¹; Daniela Albuquerque¹; Luísa Cunha Silva²; Filipa Marques¹; Filipa Nunes¹; Luís Abreu¹; Eulália Galhano¹; Miguel Branco¹; Fabiana Ramos^{1,3}

1. Centro de Diagnóstico Pré-natal, Maternidade Bissaya Barreto, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

2. Serviço de Ginecologia e Obstetria – ULSAM

3. Serviço de Genética Médica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: As fendas orofaciais estão entre as malformações congénitas mais comuns.

Quando isoladas, geralmente associam-se a uma baixa morbimortalidade perinatal, representando sobretudo um problema estético e funcional ao nascimento.

Pelo contrário, as fendas não isoladas, associam-se geralmente a cromossomopatias ou a situações síndromicas, de prognóstico desfavorável.

Objectivos: Análise dos casos com diagnóstico ecográfico de fendas orofaciais.

Metodologia: Estudo retrospectivo que incluiu 110 grávidas com diagnóstico ecográfico de fenda orofacial num centro de DPN de um hospital terciário, de janeiro 2005 a dezembro 2022.

Resultados e Conclusões: 37,3%(n=41) eram não isoladas, sendo as cromossomopatias numéricas o diagnóstico etiológico mais frequente. Foi realizada IMG em 78%(n=32), e houve 19,5%(n=8) nados-vivos.

62,7%(n=69) foram isoladas, com idade gestacional (IG) mediana da diagnóstico de 21(12-33) semanas e prevalência do sexo masculino[71,7%(n=38)]. Em 58%(n=40) havia envolvimento do lábio e palato, em 37,7%(n=26) apenas lábio e em 4,3%(n=3) apenas palato; e a maioria era unilateral [73,9%(n=51)]. Foi realizado exame invasivo em 84,1%(n=58) e detetadas alterações em 8,6%(n=5). Relativamente à orientação, na maioria foi assumida uma atitude expectante com nascimento de 89,9%(n=62). Em 7 casos (10,1%) foi pedida IMG, com IG mediana de 21(13-24) semanas. Relativamente ao follow-up, 10,4%(n=7) tiveram dificuldades alimentares, em 13,9%(n=9) identificou-se atraso do desenvolvimento, em 20,9%(n=14) alterações dentárias e em 14,9%(n=10) alterações auditivas. Cinco casos tiveram diagnóstico confirmado de situação síndromica.

Em conclusão, as fendas não isoladas foram associadas a situações síndromicas e de mau prognóstico, ao contrário da maioria dos casos de fendas isoladas que mostrou ter um bom prognóstico. Contudo, mantém-se desafiante o aconselhamento pré-natal acerca de possíveis dificuldades após o nascimento e a possibilidade de associação com síndromes cujo fenótipo fetal não é sugestivo. Nestes casos, a eventual utilização de testes genéticos mais alargados poderá ser uma opção.

Palavras-chave: Fendas orofaciais, Diagnóstico Pré-natal, Cromossomopatias.