

Posters – Diagnóstico Pré-Natal

PO – (22834) – NEFROMEGÁLIA COMO MARCADOR ECOGRÁFICO PRECOCE DE SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDEMANN – RELATO DE CASO

Duarte Teodoro¹; Ema Virga¹; Daniela Encarnação¹; Rodrigo Pereira Mata¹; Fernando Guerreiro¹

1. Centro Hospitalar Universitário do Algarve – Unidade de Portimão

Introdução: O Síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) constitui numa condição que se traduz num distúrbio congénito do crescimento caracterizado por organomegália, defeitos da parede abdominal, macrosomia fetal, entre outros. São exemplos de marcadores patológicos macroglossia, onfalocelo, hérnia umbilical e diástase dos retos abdominais. Está associado a aumento de predisposição de tumores congénitos tais como o tumor de Wilms, hepatoblastoma e ainda a hipoglicémia neonatal.

Objetivos: Descrição de caso clínico com diagnóstico no CHUA-Portimão. Sensibilização sobre a patologia e o seu impacto no desfecho obstétrico.

Metodologia: Consulta de processo clínico e documentação ecográfica.

Resultados e Conclusões: Grávida de 21 anos, saudável, G1, com rastreio combinado do primeiro trimestre sem alterações, diagnosticada na ecografia morfológica às 23 semanas de gestação com aumento do volume renal bilateralmente. Na sequência deste achado, realizou amniocentese às 24 semanas para despiste de doença renal poliquística (DRP) e *microarray*. Este estudo não revelou variantes *Single Nucleotide* ou *Copy Number* de significado patogénico e o *microarray* foi normal, não permitindo excluir ou confirmar DRP.

Como marcadores ecográficos, manteve-se a nefromegália bilateral sem dilatação pielocalicial e a macrosomia e, às 31 semanas, objetivou-se adicionalmente macroglossia, hepatomegália e cardiomegália. Por suspeita de SBW, direcionou-se o painel genético para a análise da metilação da região 11p15.5, que confirmou o diagnóstico.

Não se identificaram outras organomegalias ou defeitos da parede abdominal e o volume de líquido amniótico manteve-se normal.

A grávida foi encaminhada para centro de referência onde prosseguiu o seguimento do terceiro trimestre de gravidez.

Parto por cesariana segmentar transversa eletiva às 38 semanas e 4 dias, com recém-nascido do sexo feminino, 5000g, IA 9/10/10.

Com este caso verificou-se a nefromegália bilateral como marcador precoce para o SBW com orientação da grávida em conformidade e parto planeado, sem intercorrências.

Palavras-chave: Síndrome Beckwith-Wiedemann, nefromegália, estudo genético.

PO – (22839) – AUTOSOMAL DOMINANT TUBB₃-RELATED DISORDER DETECTED IN A PRENATAL CASE. THE IMPORTANCE OF WES IN THE DIAGNOSTIC OF PRE-NATAL ANOMALIES

Natalia Salgueiro¹; Ariana Conceicao¹; Lisandra Castro¹; Marta Moreira¹; Celia Mendes¹; Elsa Garcia¹; Marcia Cardoso¹; Fernando Santos²; Nuno Pereira²; Isabel Cerveira²; Margarida Reis-Lima¹

1. Unidade de Genética Molecular e Genómica-SynlabHealth Genética Médica, Porto

2. Unidade de Medicina fetal – DPN, CHTV

Introdução: TUBB-related (tubulin Pathology spectrum) disorder result predominantly in developmental brain malformations: microcephaly (impaired mitosis/proliferation), cortical dysgenesis (impaired neuronal migration), anomalies of white matter pathways (impaired axonal pathfinding), anomalies of the cranial nerves (impaired axonal pathfinding), and malformations of the midbrain and hindbrain (possibly impairment of both neuronal migration and axonal pathfinding).

Objetivos: We describe a case of an ongoing pregnancy where the ultrasound revealed brain malformations.

Metodologia: 27-year-old pregnant woman, amniocentesis at 19+5 weeks, due to corpus callosum hypoplasia, mild fetal ventriculomegaly, dilated third ventricle and abnormality of the fetal cardiovascular system. Microarray-CGH and WES analysis were performed. Bioinformatic analysis was focused on our targeted 60 genes panel, related with congenital anomalies of nervous system.

Resultados e Conclusões: The microarray-CGH analysis revealed a normal result, which lead to WES ana-

lysis. A heterozygous variant in TUBB3 gene, c.785G>A (p. Arg262His) was detected by WES. This variant causes an amino acid change from Arg to His at position 262. According to ACMG guidelines we classified this variant as Pathogenic. The clinical information provided allowed us to conclude that this variant is compatible with autosomal dominant cortical dysplasia, complex, with other brain malformations 1 (OMIM# 614039).

The whole-exome sequencing (WES) has proved to be very helpful to establish the definitive diagnosis and the result was given in time to, together with ultrasound information propose TOP. Prenatal whole-exome sequencing (WES) is becoming a very important tool to diagnose the aetiology of foetal malformations, increasing diagnostic rates.

Palavras-chave: WES, Pre-Natal, Foetal malformations.

PO – (22954) – SEQUÊNCIA TRAP – UM CASO CLÍNICO

Miguel Penas Da Costa¹; Claudia Passos¹; Marina Vale¹; Fernando Fernandes¹

1. Hospital do Espírito Santo de Évora

Introdução: A sequência TRAP (twin reversed arterial perfusion) ocorre em 2-3% das gestações monocoriônicas. Verifica-se a presença de um feto normal (pump twin) e um feto acárdico (recipient twin), que apresenta um espectro variável de desenvolvimento da cabeça, membros superiores e hidrôpsia. Estas alterações são motivadas por uma circulação arterial invertida no recipient twin, devido a anastomose arterio-arterial, com posterior retorno do sangue ao pump twin, devido a anastomose veno-venosa.

Objetivos: Apresentação de caso clínico de gestação monocoriônica com sequência TRAP.

Metodologia: Recolha de dados ecográficos e clínicos da paciente. Registo fotográfico, no pós-parto imediato, da placenta e recipient twin, antes e depois de coloração com tinta da china.

Resultados e Conclusões: RMFC, 37 anos, G3P2. Diagnóstico de gestação monocoriônica biamniótica às 12 semanas, com um feto morfológicamente normal e um feto acárdico, estabelecendo-se o diagnóstico de sequência TRAP. Seguimento ecográfico inicial semanal, verificando-se paragem de desenvolvimento do recipient twin associada a circulação fetal quase nula, e crescimento normal do pump twin. Ecografia morfológica e ecocardiograma às 22 semanas do pump twin

sem alterações. Restante vigilância ecográfica e clínica sem intercorrências. Indução do trabalho de parto às 36 semanas + 6 dias por colestase gravídica. Parto eutóxico sem intercorrências e sem necessidade de cuidados neonatais. Após dequitação, objectiva-se feto papiráceo com 28mm aderente à face fetal da placenta, sem coloração exuberante após instilação de tinta da china na veia umbilical do pump twin. A anatomia patológica evidenciou um segmento de tronco e dois membros inferiores, sem membros superiores ou diferenciação cefalo-torácica.

A sequência TRAP apresenta riscos acrescidos para o pump twin, que poderão justificar cirurgia fetal, com o intuito de bloquear a circulação de sangue ao recipient twin. O diagnóstico precoce e o acompanhamento regular são cruciais na decisão da melhor conduta terapêutica, que deverá ser ponderada caso a caso.

Palavras-chave: Sequência TRAP, Gestação monocoriônica, Pump twin, Recipient twin.

PO – (22997) – GRAVIDEZ ESPONTÂNEA EM MULHER COM SÍNDROME MAYER-ROKITANSKY-KUSTER-HAUSER E FETO COM SUSPEITA DE ATRESIA ESOFÁGICA

Maria Silva Ferreira¹; Luísa Vieira¹; Luís Guedes-Martins¹; Ana Cunha¹; Joana Machado Gomes¹; Andreia Lima Martins¹; Jorge Braga¹

1. Centro Materno Infantil do Norte- Centro Hospitalar Universitário de Santo Antão

Introdução: A síndrome mayer-rokitansky-kuster-hauser (MRKH) é uma anomalia congénita rara que se caracteriza por desenvolvimento vaginal e uterino variável. A cirurgia reconstrutiva vaginal tem como principal objetivo restituição da função sexual. Apesar da melhoria da capacidade reprodutiva após intervenção cirúrgica, as gravidezes espontâneas com sucesso neste grupo são raras.

Mulher de 27 anos com síndrome MRKH submetida reconstrução vaginal, com agenesia vaginal congénita, útero septado e impermeabilidade da trompa direita, não sendo visualizado colo uterino ao exame ginecológico (apenas orifício punctiforme no fundo de saco). Com gravidez pós-transferência de embriões, com parto no termo por cesariana.

Nova gravidez espontânea de diagnóstico às 20 semanas. Realizada ecografia às 21 semanas, sem visualização da câmara gástrica e com volume do líquido amniótico (VLA) dentro dos parâmetros normais, não sendo observadas outras malformações, levantando a

suspeita de atresia esofágica. Recusado exame invasivo. Nas reavaliações ecográficas posteriores manteve-se a ausência da câmara gástrica e observou-se polihidramnios. As ecocardiografias não demonstraram alterações. Com diagnóstico de restrição crescimento fetal com alterações fluxométricas às 36 semanas. Parto por cesariana às 37 semanas, sendo comprovado o diagnóstico de atresia esofágica.

Objetivos: Revisão da orientação de uma gravidez de diagnóstico tardio com suspeita de atresia esofágica numa mulher com síndrome MRKH.

Metodologia: Estudo descritivo de um caso clínico da consulta de Medicina Materno-Fetal do centro materno-infantil do Norte. Os dados foram recolhidos através do processo clínico eletrónico

Resultados e Conclusões: O caso descrito apresenta uma situação rara de gravidez espontânea numa mulher com útero agenésia vaginal congénita, submetida a reconstrução vaginal. O caso destaca-se também pela suspeita do diagnóstico de atresia esofágica no feto, também uma anomalia congénita com necessidade de tratamento cirúrgico precocemente ao nascimento, sendo importante o seu diagnóstico pré-natal e pesquisa de outras malformações que possam estar associadas.

Palavras-chave: atresia esofágica, diagnóstico pré-natal, síndrome mayer-rokitansky-kuster-hauser, agenésia vaginal.

PO – (23008) – GÉMEOS CONJUNTOS: UM DIAGNÓSTICO RARO NO SERVIÇO DE URGÊNCIA

Catarina Costa¹; Laura Reis¹; Ana Paula Ferreira¹

1. Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca

Introdução: Gémeos conjuntos é uma complicação rara da gravidez gemelar monocoriónica, com uma incidência de aproximadamente 1 em 100.000 gestações. São classificados consoante a parte do corpo que partilham. O prognóstico fetal é mau dado que a maioria sofre morte fetal in útero ou no período neonatal, no entanto, há casos descritos de separação pós-natal com sucesso. Nestes casos, o diagnóstico deve ser realizado o mais precocemente possível de modo a permitir o melhor aconselhamento relativamente à decisão de atuação consoante o prognóstico esperado.

Objetivos: Descrição de um caso clínico de gémeos conjuntos com diagnóstico primário no serviço de urgência em março do presente ano no Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca.

Metodologia: Revisão do processo clínico informati-

zado da grávida, bem como, do relatório e imagens da ecografia obstétrica realizada.

Resultados e Conclusões: Mulher de 22 anos, grávida de 12 semanas, recorre ao serviço de urgência por ecografia do 1º trimestre com descrição de feto com “síndrome polimalformativo”. Sem queixas reportadas nem antecedentes pessoais relevantes e tendo como único antecedente obstétrico um aborto espontâneo do 1º trimestre. Foi observada e foi realizado o diagnóstico de gravidez monocoriónica complicada de gémeos conjuntos. A grávida foi encaminhada para consulta de diagnóstico pré-natal e realizada ecografia obstétrica com confirmação do diagnóstico de gémeos conjuntos cefalopagos e onfalopagos com identificação de 1 único crânio partilhado, 2 faces em lados opostos do crânio, 2 corações, 2 pares de membros superiores e inferiores e tórax e abdómen partilhados. Dado inviabilidade, foi oferecido à grávida a possibilidade de interrupção médica da gravidez (IMG) que esta aceitou. A IMG e expulsão decorreram sem intercorrências relevantes. O diagnóstico foi confirmado posteriormente por anatomia patológica.

Palavras-chave: Gémeos conjuntos, Cefalopagos, onfalopagos, Monocoriónica.

PO – (23013) – PÉ BOTO, A PONTA DO ICEBERG – DESAFIOS EM MEDICINA FETAL

Cláudia Passos¹; Marina Do Vale¹; Elisa Rosin¹; Fernando Fernandes¹

1. Hospital do Espírito Santo de Évora

Introdução: O pé boto é uma malformação congénita do membro inferior com uma prevalência de 1-3/1000 nascimentos. Na maioria dos casos é uma malformação isolada com bom prognóstico pós-natal, contudo, no contexto de uma doença genética ou cromossómica, pode surgir associada a outras anomalias estruturais.

Objetivos: Discussão do aconselhamento pré-natal de fetos com pé boto a propósito de dois casos-clínicos diagnosticados sequencialmente na consulta de Medicina Fetal de um hospital periférico. Caso-clínico 1 - pé boto bilateral isolado. Caso-clínico 2 - pé boto unilateral associado a malformações do sistema nervoso central.

Metodologia: Consulta do processo clínico.

Resultados e Conclusões: Caso-clínico 1: IFM, G2P0, gestação unifetal. Rastreamento combinado do primeiro trimestre com baixo risco. Ecografia do segundo trimestre com diagnóstico de pé boto bilateral, sem outras alterações morfológicas evidentes. Após aconselhamento pré-natal, o casal optou por não realizar técnicas in-

vasivas. Prosseguiu a restante vigilância da gestação noutro hospital. Parto eutócico pré-termo com recém-nascido do sexo feminino, 1600gr, IA 9/10/10.

Caso-clínico 2: VM, G2P1, gestação unifetal. Rastreio combinado do primeiro trimestre com alto risco para trissomia 13 e 18. Ecografia do segundo trimestre revelou pé boto esquerdo e ventriculomegalia bilateral leve (10,5mm). Neurosonografia com corpo caloso hipoplásico (17,5mm), sem outras alterações. Após aconselhamento pré-natal, o casal optou por realizar exame invasivo. O array-CGH revelou uma deleção 17q21.31 compatível com síndrome de Koolen-de Vries. Foi realizada interrupção médica da gravidez às 24 semanas + 5 dias, após feticídio, com expulsão de feto do sexo masculino com 710gr.

Conclusão: O diagnóstico pré-natal de pé boto constitui um desafio no aconselhamento em Medicina Fetal, sendo a “ponta do iceberg” de várias doenças genéticas raras. Na presença de pé boto, o aconselhamento sobre a necessidade de exames invasivos deverá ser precedido pela realização de outros exames, nomeadamente neurosonografia e ecocardiograma fetal, tendo sempre em consideração o rastreio do primeiro trimestre.

Palavras-chave: diagnóstico pré-natal, medicina fetal, pé boto.

PO – (23021) – RESTRIÇÃO DO CRESCIMENTO FETAL NA PERIVIABILIDADE: FATORES DE RISCO PREDITORES DE MORTE FETAL E MORTE NEONATAL

Maria Vicente¹; Sofia Brás¹; Catarina Palma Dos Reis¹; Marta Brito²; Marilene Oliveira²; Bruno Carrilho²; Natacha Oliveira²; Ana Teresa Martins²

1. Maternidade Dr. Alfredo da Costa

2. CRI – Medicina e Cirurgia Fetal

Introdução: A restrição do crescimento fetal (RCF) é uma das principais causas de morbilidade e mortalidade perinatal. Na periviabilidade representa um desafio no aconselhamento e vigilância, pelo maior risco de desfecho perinatal adverso, associando-se a prematuridade extrema.

Objetivos: Determinar fatores preditores ao diagnóstico de morte fetal (MF) e morte neonatal (MNN) em fetos com RCF diagnosticada na periviabilidade.

Metodologia: Estudo retrospectivo realizado num centro terciário diferenciado entre 01.2017 e 06.2023. Seleccionados casos com critérios para diagnóstico de RCF (segundo critérios de Delphi³) até às 24 semanas(s) e 6

dias(d). Excluíram-se casos com: alterações genéticas, infeções congénitas, malformações fetais e interrupção da gravidez. Utilizado Qui-quadrado e regressão linear.

Resultados e Conclusões: Obtiveram-se 93 casos com diagnóstico em média às 22s e 3d, e com estimativa de peso médio no percentil 2.8 (Hadlook 1991). Ocorreram 7 MF e 6 MNN.

Segundo análise estatística, não houve diferença significativa no percentil ao diagnóstico entre MF e nascidos-vivos ($p=0.294$). No entanto, o fluxo diastólico (FD) invertido na artéria umbilical (Aumb) ao diagnóstico associou-se a MF ($p=0.0001$).

Relativamente à MNN, demonstrou estar associada à presença de FD intermitentemente ausente ($p=0.0188$), ocorrendo também nos dois casos com FD ausente. Não houve alterações do Doppler da onda A do ducto venoso (DV) ao diagnóstico em nenhum caso de MF/MNN.

Comparando o grupo de MNN com o grupo de sobrevivida, não houve diferença significativa quanto à IG ($p=0.246$) e percentil ($p=0.512$) no diagnóstico. Pelo contrário, a idade gestacional ao nascimento ($p=0.008; 27s+4d$ versus $33s+2d$), o período de latência até ao parto ($p=0.001; 5,54s$ versus $10,97s$) e o peso ao nascimento ($p=0.004; 555$ gramas versus 1478 gramas) foram estatisticamente diferentes entre estes grupos. A indicação para parto por alteração do DV associou-se a MNN, ocorrendo em 50%(4/8) dos casos ($p<0.00001$).

Doppler fetal alterado ao diagnóstico, principalmente no FD da Aumb, parece ser preditor de MF/MNN. As alterações mais precoces do DV e respetivamente menor IG ao nascimento, são preditores de MNN.

Palavras-chave: Restrição do Crescimento Fetal; Periviabilidade; Morte Fetal e Neonatal.

PO – (23074) – ATRÉSIA JEJUNO-ILEAL EM DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL – CASO CLÍNICO

Joana Pinto Teles¹; Rita Costa Gaspar¹; Sara Rocha¹; Nuno Oliveira¹; Maria Bóia¹; Maria José Almeida¹

1. Centro Hospitalar do Baixo Vouga

Introdução: A atresia intestinal tem uma prevalência de 1 em 7000-25000 nascimentos na Europa. Existem 4 tipos que se diferenciam pela localização anatómica, sendo maioritariamente uma malformação isolada. Em 30-50% dos casos, é feito diagnóstico pré-natal, sendo as ansas intestinais dilatadas e polidrâmnios os achados típicos.

Objetivos: Descrição de caso clínico de atresia jejuno-ileal diagnosticada ecograficamente em pré-natal e sua evolução no pós-parto.

Metodologia: Consulta e análise do processo clínico eletrônico com posterior revisão de literatura.

Resultados e Conclusões: Grávida de 31 anos, G2P1, sem antecedentes pessoais ou obstétricos relevantes, com gestação unifetal vigiada sem intercorrências nos primeiro e segundo trimestres. Na ecografia do 3º trimestre visualizada ansa intestinal com 14mm de diâmetro. Pelas 36 semanas realizou-se nova ecografia que mostrou ansa intestinal dilatada com 24,40mm de maior diâmetro, na porção direita do abdômen, com movimentos peristálticos no decorrer do exame e ânus visível. A reavaliação ecográfica em centro de referência revelou crescimento fetal no P75 e confirmou os achados de ansa intestinal dilatada em provável relação com obstrução do cólon, sem outras malformações identificadas. Às 38 semanas de gestação, nasceu de

parto eutócico um recém-nascido do sexo masculino com 3280g, APGAR 10/10/10 e exame físico normal. Transferiu-se para Hospital de apoio perinatal diferenciado com sonda nasogástrica por suspeita de atresia intestinal. No 2º dia de vida foi submetido a laparotomia exploradora resultando no diagnóstico de atresia jejuno-ileal tipo II, realizando-se estomia em topos separados. Foi reconstruído o trânsito intestinal com 33 dias de vida, tendo alta aos 38 dias de vida com aleitamento materno exclusivo. A atresia jejuno-ileal tipo II apresenta um bom prognóstico, dependendo este principalmente do comprimento do intestino remanescente e da possibilidade subsequente de uma síndrome do intestino curto. O diagnóstico Pré-natal é possível na maioria das situações e a suspeição ecográfica assume relevância na orientação pós-natal adequada do nasciturno.

Palavras-chave: Atrésia Jejuno-ileal, diagnóstico pré-natal, ecografia.