

276

TRANSLUCÊNCIA NUCAL ALTERADA E DEFEITOS CONGÊNITOS EM GESTAÇÕES COM RISCO PARA ANOMALIA FETAL. *Rafaela F. Herman, Renata Faermann, Leticia S. Weinert, Nina R. Stein., Rejane G. Kessler, Patrícia Barrios, Ricardo P. Dias, Maria M. Fonseca, José A. Magalhães, Maria Teresa V. Sanseverino, Lavínia Schüler-Faccini.* (Serviço de Genética Médica/HCPA – Departamento de Genética/IB/UFRGS).

A medida da translucência nucal (TN) entre 11 e 14 semanas de gestação é um exame obstétrico ultra-sonográfico, desenvolvido para triagem de fetos com anomalias cromossômicas. Com a crescente utilização dessa técnica, diversas outras anomalias estão sendo descritas associadas ao aumento da TN no final do primeiro trimestre. O objetivo desse trabalho é relatar os casos de TN aumentada que resultaram em fetos ou recém-nascidos com alguma anomalia. No Ambulatório de Diagnóstico Pré-Natal do Hospital de Clínicas de Porto Alegre foram atendidas 275 gestações com medida da TN. Duzentas e sete medidas foram consideradas adequadas metodologicamente. Dessas, 31 foram consideradas aumentadas (acima do percentil 95) de acordo com curvas que avaliam o valor da TN e o comprimento cabeça-nádega do feto. Até o momento, temos 137 seguimentos completos. Dos 18 casos com anomalia, 12 tiveram TN aumentada no primeiro trimestre da gestação. Foram identificados 5 casos de anomalia cromossômica (3 Síndromes de Down, uma Síndrome de Turner, e um mosaico 46XX/47XX+mar). Os outros 7 casos foram de alterações não cromossômicas, sendo dois de displasias esqueléticas; um de Síndrome do Pterígio Múltiplo (autossômico dominante); um de Síndrome ARC; um de displasia renal bilateral associada a ausência de ossificação de coluna lombo-sacra; um de fenda labial unilateral e um polimalformado com espinha bifida, rins displásicos, dilatação ureteral e pés valgos. Esses achados sugerem a relação entre TN aumentada e anomalias congênitas e reforçam a importância de investigar outras síndromes genéticas em fetos com cariótipo normal. (Fapergs/CNPq).