

P 2763**Malformações em fetos com trissomia dos cromossomos 13, 18 e 21: resultados de 20 anos de experiência em um hospital público brasileiro**

Rejane Gus, Caroline Cristofari, Ana Lúcia Letti Muller, Maria Teresa Vieira Sanseverino, Patricia Barrios, André Anjos da Silva, Mariluce Riegel, José Antônio de Azevedo Magalhães
Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA)

Este estudo apresenta as malformações encontradas nos fetos com trissomia do cromossomo 13, 18 e 21. O objetivo deste trabalho é descrever as anomalias fetais mais comumente identificadas em cada grupo de trissomia e compará-las com as publicações referentes a este tema. De 1994 a 2014, foram realizadas 840 punções para pesquisa de cariótipo fetal. Sessenta casos alterados foram identificados, sendo 9, 26 e 25 casos de trissomia do cromossomo 13, 18 e 21, respectivamente. Quanto às malformações detectadas, as cardiopatias pesquisadas ocorreram na maioria dos casos nos três grupos (77,8% (7), 61,5% (16) e 64,0% (16) dos casos de trissomia do cromossomo 13, 18 e 21, respectivamente). Anomalia gastrointestinal ocorreu em 22,2% (2), 46,1% (12) e 12,0% (3) dos casos de trissomia do cromossomo 13, 18 e 21, respectivamente. As anomalias genitourinárias ocorreram principalmente nos casos de trissomia do cromossomo 13. O achado de hérnia diafragmática, representante das malformações respiratórias, ocorreu apenas no grupo de trissomia do cromossomo 18, em 11,5% (3) dos casos. Defeito de sistema nervoso central foi identificado em todos os casos de trissomia do cromossomo 13, sendo este grupo responsável por todos os casos de holoprosencefalia e pelo caso de agenesia de corpo caloso. As fendas faciais (labiais e/ou palatinas) foram significativamente mais comuns dentre os fetos com trissomia do cromossomo 13, ocorrendo em dois terços dos casos. Em relação às malformações nas mãos e pés, houve diferença significativamente estatística entre os grupos de trissomia: os defeitos nas mãos ocorreram na metade dos casos de trissomia do cromossomo 18 e em 44,4 % (4) dos casos de trissomia do cromossomo 13; já o achado de pé torto congênito foi mais comum no grupo da trissomia do cromossomo 18, sendo descrito em 46,2% (12) dos fetos. As principais malformações identificadas nos fetos com trissomia do cromossomo 13 foram: comunicação interventricular (CIV), fendas faciais, pielectasia, holoprosencefalia e ventriculomegalia. Já os fetos com trissomia do cromossomo 18 apresentavam em especial: defeitos nas mãos e pés, onfalocele e CIV. Nos fetos com trissomia do cromossomo 21 foram identificados: cardiopatias, ventriculomegalia, encurtamento de ossos longos e atresia de duodeno. GPPG/HCPA. Palavras-chaves: Fetos, malformações, trissomias. Revisão sistemática. Projeto 06-038