

(185delAG e 5382insC, no gene *BRCA1* e 6174delT, no gene *BRCA2*) são prevalentes, estando presentes em cerca de 1 a 2,5% dos indivíduos. Objetivo: Determinar a frequência das mutações 185delAG e 5382insC, no gene *BRCA1*, na população de mulheres judias Ashkenazi de Porto Alegre. Material e Métodos: Foram analisadas 209 mulheres da comunidade judaica Ashkenazi de Porto Alegre, utilizando a técnica de PCR-PSM, seguida de digestão com enzimas de restrição. As mulheres não foram selecionadas por histórico prévio pessoal ou familiar de câncer. Os critérios para seleção foram idade (acima de 18 anos) e ascendência judaica Ashkenazi. Resultados: Encontramos três pacientes com a mutação 185delAG e duas pacientes com a mutação 5382insC, com frequências de 1,435% (95% IC: 0,366; 3,856) e 0,957% (95% IC: 0,161; 3,125), respectivamente. Conclusão: Estimando que as frequências nesta população possam variar até 2,5% (39), nossos resultados encontram-se dentro dos parâmetros já descritos na literatura. Consideramos de extrema importância a análise de testes genéticos preditivos. Porém, mesmo nas mulheres Ashkenazi, não se justifica rastreamento somente por sua ascendência. Deve-se considerar outros fatores de risco elevado para a doença, como o diagnóstico de doença prévia da mama e a presença de familiares, principalmente os de primeiro grau, afetados.

SÍNDROME DA BANDA AMNIÓTICA: RELATO DE CASO

CHRISTIANE CARDOSO FALCÃO; JOSÉ ANTÔNIO DE AZEVEDO MAGALHÃES

Introdução: A síndrome da banda amniótica é uma entidade clínica incomum reconhecida há séculos. As manifestações incluem anéis de constrição em volta do tórax, extremidades e cabeça, sindactilia e aborto espontâneo. A raridade dessa patologia e a importância de um centro de medicina fetal em um hospital de referência motivaram o relato do caso. Descrição do caso: N.B.C. 39 anos, encaminhada ao CO-HCPA para consulta de pré natal de alto risco com 36s 4d. História de sangramento vaginal com mínima perda de líquido com 8s cessando espontaneamente. Nega consanguinidade. Ecografia obstétrica de nov/06: malformação fetal de crânio importante com encefalocele severa e conseqüente exteriorização da massa cerebral. Presença de várias malformações cerebrais com áreas císticas protraindo. Achado de exencefalia. Presença de malformações faciais com fenda labial e palatina bilateralmente e acentuado hipertelorismo. IG 20 semanas. Amniocentese em dez/2006: cariótipo normal. Ecografia obstétrica jan/2007 devido aos achados clínicos e ecográficos é sugerido o diagnóstico de síndrome de banda amniótica. Submetida a cesareana com 38s 5d. RN apresenta encefalocele severa não rota, malformações oculares, fenda labial e palatina bilateralmente. Ausência de quase toda calota craniana, exceto fronte. Avaliada pela Genética: malformações devido a ruptura

ra amniótica. Foi ao óbito no 3º dia de vida. Recusada necropsia por familiares. Comentários: O grau de deformidade dependerá da extensão das bandas e da IG da ocorrência. As bandas podem apresentar-se como clinicamente insignificantes até as formas mais extensas e fatais. Quando há envolvimento do sistema nervoso central com acrania o prognóstico é invariavelmente letal.

ANEMIA DE BLACKFAN-DIAMOND COMO CAUSA DE HIDROPSIA FETAL NÃO-IMUNE

HECTOR YURI CONTI WANDERLEY; MARIA TERESA VIEIRA SANSEVERINO ; OSVALDO ALFONSO PINTO ARTIGALAS ; FERNANDA TIMM SEABRA SOUZA ; JOSÉ ANTÔNIO MAGALHÃES

Introdução: Hidropsia fetal (HF) é definida como o acúmulo de líquido no feto, desde edema de tecido conjuntivo frouxo até a presença de derrame pericárdico, ascite e derrame pleural. Classicamente a HF é dividida em imune e não-imune. Dentre as causas de HF não-imune mais comuns podemos citar: anomalias cromossômicas, malformações cardíacas, infecções congênitas, doenças metabólicas hereditárias e anemias congênitas. Objetivo: Relatar um caso de Anemia de Blackfan-Diamond (ABFD), como provável causa de HF não-imune. Relato do caso: casal não consanguíneo com história de um filho natimorto e um abortamento de primeiro trimestre iniciou acompanhamento pré-natal durante sua terceira gestação, sendo detectado aumento de translucência nucal (3,6mm) com 12 semanas, HF com ascite de grande volume com 25 semanas com remissão total após o nascimento, os exames de cariótipo, ecocardiograma, triagem para doenças metabólicas hereditárias e infecções congênitas foram normais, porém a criança persistia desde o nascimento com uma anemia normocítica e normocromica, com biópsia de medula óssea demonstrando somente diminuição da série vermelha. Com o crescimento a criança veio a apresentar características dismórficas que associadas a história pré-natal e a história familiar sugerem o diagnóstico de ABFD. Conclusões: A ABFD faz parte do grupo das anemias congênitas com etiologia esporádica, herança autossômica dominante ou recessiva, que pode levar desde um quadro clínico leve, apenas com aumento da translucência nucal no feto até quadros de HF graves ou abortamentos, além de estar associada a certas dismorfias e/ou malformações. Da mesma forma, fetos que conseguem sobreviver durante o período intra-útero podem nascer anêmicos e apresentar piora significativa do quadro ou ter melhora da anemia com o crescimento.

CAUTERIZAÇÃO OVARIANA EM OVELHAS GUIADA POR ECOGRAFIA TRANSVAGINAL

DANIELLE YUKA KOBAYASHI; MARCOS MENDONÇA; ANITA MYLIUS PIMENTEL; RENATO FRAJNDLI-