TODOS IGUAIS, MAS TODOS DIFERENTES

Patrícia Pereira Amaral[1]; Sara Sardinha Abrantes[1]; Fernanda Matos[2]; Ana Paula Ferreira[3]; Ana Cristina Costa[4]; Antónia Nazaré[5]
[1]Interna de Formação Específica em Ginecologia Obstetrícia no Serviço de Obstetrícia do Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, E.P.E
[3]Assistente Graduada Sénior do Serviço de Obstetrícia do Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, E.P.E
[4]Assistente Graduada do Serviço de Obstetrícia do Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, E.P.E
[5]Diretora do Serviço de Obstetrícia do Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, E.P.E
[6]Diretora do Departamento da Mulher do Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, E.P.E

Introdução

A t(7;12)(q34;q24.32) pode dar origem a desequilíbrios cromossómicos na descendência, com risco aumentado de aborto espontâneo, síndromes polimalformativos e défice cognitivo.

Caso Clínico

Raça negra; AP: irrelevantes; AF: irmão falecido com cardiopatia congénita e atraso do desenvolvimento psico-motor

1ª gravidez - 2018

25 anos
Vigiada no Centro de Saúde e a decorrer sem intercorrências até às 31 semanas

- **Ecografia** (31 semanas e 2 dias): ascite fetal e dilatação do sistema coletor à direita, bexiga visualizada
- **Ecocardiograma fetal:** sem alterações
- Cesariana às 33 semanas e 1 dia por estado fetal não tranquilizador; RN 2000g, IA 1/5/6
- Internamento na Unidade de Cuidados Intensivos de Neonatologia com agravamento progressivo e morte neonatal aos 8 dias de vida
- **Autópsia**: complicações da prematuridade e hidrópsia fetal
- **Estudo viral no líquido amniótico:** negativo
- **Estudo do *microarray* fetal:** 46, XX, t(7;12)(q34;q24.32) com perda e ganho de material genómico com significado clínico patológico

Estudo do cariótipo do casal

46, XX

46, XY, t(7;12)(q34;q24.32) – translocação recíproca e aparentemente equilibrada; fenotipicamente normal
Mutação herdada do seu progenitor masculino

2ª gravidez - 2019

- **Ecografia 1º trimestre:** holoprosencefalia, microcefalia e defeitos da face
- **Amniocentese para estudo de *microarray* fetal:** semelhante ao feto anterior
- Interrupção médica de gravidez, sem intercorrências
- **Exame anatomo-patológico**: hipertelorismo, nariz achatado, occipital achatado, lábio leporino com fenda intermaxilar, ausência de pregas palmares. Placenta com vilosidades coriónicas com morfologia adequada à idade gestacional, com contornos irregulares, nós sinciciais e inclusões de trofoblasto

3ª gravidez – 2020

Gravidez espontânea enquanto aguardava diagnóstico pré-implantatório;
A destacar:

- **Ecografia 1º trimestre**: Ducto venoso com onda a invertida
- **Amniocentese:** 46, XX, t(7;12)(q34;q24.32)
- Diabetes Gestacional com necessidade de metformina; Anemia ferropénica
- Indução do trabalho de parto por mau controlo metabólico
- Parto eutócico às 38 semanas e 6 dias
- RN do sexo feminino, 3600g, IA 9/10/10
- Sem malformações aparentes com alta às 36 horas de vida

Criança:

4 meses: Com desenvolvimento psicomotor e estatuto-ponderal dentro da normalidade

Conclusão

Este caso ilustra a variabilidade fenotípica perante a mesma mutação e a importância do diagnóstico pré-natal no sucesso da gestação, através do estudo do cariótipo fetal aquando da evidência de mutações genéticas dos progenitores.

Bibliografia:
- McKinlay Gardner, R.J., Sutherland, GR., Shaffer, LG; **Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling**, Oxford Monographs in Medical Genetics, 5th edition, 2018