

P.PORTO

ESCOLA
SUPERIOR
DE SAÚDE

3 EBtM

III ENCONTRO DE
BIOTECNOLOGIA
MEDICINAL

I IBERIAN CONGRESS ON
MEDICINAL
BIOTECHNOLOGY

BOOK OF ABSTRACTS



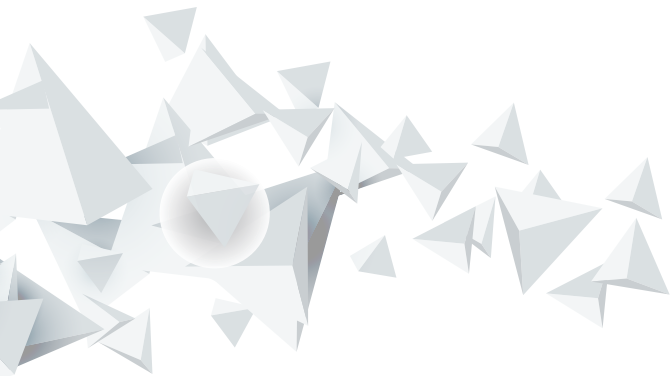
ENCONTRO DE
BIOTECNOLOGIA
MEDICINAL

18 DE MAIO DE 2018
ESCOLA SUPERIOR DE SAÚDE
POLITÉCNICO DO PORTO



IBERIAN CONGRESS ON
MEDICINAL
BIOTECHNOLOGY

MAY 18TH, 2018
SCHOOL OF HEALTH
POLYTECHNIC OF PORTO



III ENCONTRO DE
BIOTECNOLOGIA
MEDICINAL

III IBERIAN CONGRESS ON
MEDICINAL
BIOTECHNOLOGY

**COMISSÃO ORGANIZADORA
ORGANIZING COMMITTEE**

Ana Rita Costa
Ana Rita Dias
Cristina Prudêncio
Dulce Teixeira
Joana Almeida
Mónica Vieira
Pedro Coelho
Ricardo Ferraz
Sofia Cunha

**COMISSÃO CIENTÍFICA
SCIENTIFIC COMMITTEE**

Cristina Prudêncio
Mónica Vieira
Pedro Coelho
Ricardo Ferraz

ISBN: 978-989-20-8533-3

Anomalias Citogenéticas associadas ao aumento da Translucência da Nuca

BIANCA SILVA¹, SÍLVIA PIRES², TERESA MOREIRA¹, SANDRA MOTA^{1,3}, MARIA SOUSA^{1,3}

1- Área Científica de Análises Clínicas e Saúde Pública, Escola Superior de Saúde – Politécnico do Porto, Portugal

2- Centro de Genética Médica Dr. Jacinto Magalhães

3- Centro de Investigação em Saúde e Ambiente (CISA), Escola Superior de Saúde – Politécnico do Porto, Portugal

Introdução: A translucência da nuca (TN) traduz-se numa zona hipocogénica de líquido acumulado no triângulo posterior do pescoço do feto, avaliada entre as 11 a 13 semanas gestacionais, aumentada se \geq percentil 95 (p95). É o marcador ecográfico de maior sensibilidade no rastreio de anomalias cromossómicas, sendo associado o seu aumento a achados citogenéticos como Trissomia 21,18 e 13, Monossomia do X e triploidias.

Objetivos: Determinar a prevalência de anomalias citogenéticas em fetos com TN acima do p95 no rastreio ecográfico, referenciadas num período de 20 anos para estudo no Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães.

Metodologia: Efetuou-se um estudo descritivo transversal de 927 amostras de fetos referenciadas para estudo citogenético por TN acima do p95 entre janeiro de 1997 e dezembro de 2016. Determinaram-se as frequências absolutas e relativas das variáveis em estudo e realizou-se uma comparação de proporções para verificar a relação entre o aumento da TN e da incidência de anomalias citogenéticas.

Resultados: Das 927 amostras de fetos com TN aumentada, 11,4% apresentaram anomalias cromossómicas. Verificou-se que a proporção de cariótipo anormal nos fetos com TN entre o p95 e 99 (0,014) é significativamente inferior à dos fetos com TN acima do p99 (0,048). A Trissomia 21 foi a anomalia mais prevalente com 63,2%, seguida da Trissomia 18 (10,4%) e da Trissomia 13 (5,7%).

Conclusão: Concluiu-se que existe uma associação entre o aumento da TN e cariótipos anormais, consolidando a medida da TN como um marcador eficaz no rastreio de alterações cromossómicas.

Palavras-Chave: TN, Anomalias Citogenéticas, Rastreio Ecográfico.