



## COMUNICAÇÃO LIVRE – 2

### GESTAÇÕES GEMELARES: ANOMALIAS CROMOSSÓMICAS EM DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL (2001-2012)

Brito F.1, Simão L.1, Alves A.1, Silva M.1, Furtado J.1, Ventura C.1, Ambrósio P.1, Geraldês C.1, Melo A.2, Correia J.3, Antunes D.4, Caetano P.5, Correia H.1.

1Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, Lisboa, 2 Serviço de Obstetrícia, Centro Hospitalar Lisboa Norte, EPE – Hospital de Santa Maria, 3 Centro Hospitalar Lisboa Centro, EPE – Maternidade Dr. Alfredo da Costa, 4 Serviço de Genética Médica, Centro Hospitalar Lisboa Centro, EPE – Hospital D. Estefânia, 5 Serviço de Diagnóstico Pré-Natal, Centro Hospitalar Lisboa Centro, EPE – Hospital D. Estefânia.

**Introdução:** As gestações gemelares (GG) têm aumentado significativamente nos últimos anos, sendo este aumento atribuído a um efeito combinado de tratamentos de fertilidade e aumento da idade materna. As grávidas com GG têm um risco acrescido de anomalias cromossómicas fetais, comparativamente às de gestações simples.

**Objetivo:** Avaliação dos resultados obtidos em estudos de Diagnóstico Pré-Natal (DPN) de Anomalias Cromossómicas em gestações gemelares, na Unidade de Citogenética (UCI) do Departamento de Genética Humana do Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, Lisboa, no período de Janeiro de 2001 a Junho de 2012.

**Material e Métodos:** Analisaram-se retrospectivamente casos de GG que efetuaram DPN de anomalias cromossómicas no período considerado. Foram analisados os parâmetros: classificação da gestação, indicação clínica, idade materna, semanas de gestação e resultado do estudo citogenético.

**Resultados:** Num total de 7792 amostras pré-natais analisadas foram consideradas 340, correspondendo a 172 GG. As indicações clínicas mais frequentes foram idade materna (89/172=51.7%) e alterações ecográficas em pelo menos um dos fetos (42/172=24.4%). A idade média das grávidas e do tempo de gestação foi de 34.3 anos e 17.7 semanas respetivamente. Foram detetados 8 cariotipos com alterações cromossómicas, correspondendo a 4.7% das GG. Nas gestações simples a taxa de anomalias cromossómicas observada foi de 5.3% (398/7452).

**Conclusão:** A taxa de anomalias cromossómicas observada nas GG é inferior à observada nas gestações simples no mesmo período de tempo e tipo de amostragem, não correspondendo ao esperado. A taxa de anomalias cromossómicas detetada no total das gestações foi sobreponível aos valores reportados pela DGS.