

259

HIDROPSIA FETAL NÃO-IMUNE: UMA PROPOSTA PARA OBTER O DIAGNÓSTICO.

Scholz AP; Burin M; Kessler RG; Sanseverino MT; Barrios P; Magalhães JÁ; Timm F; Chesky M; Giugliani R. (Serviço de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre e Programa de Pós-

Graduação em Bioquímica, Porto Alegre, RS.)

Hidropsia é um sinal comum de doença fetal, sendo associada com alta taxa de mortalidade e morbidade. O achado é heterogêneo e, entre os casos de hidropsia fetal não-imune (HFNI), várias causas podem ser relacionadas, incluindo malformações congênitas, anomalias cromossômicas, doenças infecciosas e doenças metabólicas. Nós delineamos um amplo protocolo para a investigação de HFNI, onde investigamos várias causas, e amostras de líquido amniótico (investigação pré-natal) ou amostras de sangue e urina (investigação pós-natal) foram avaliadas. As doenças metabólicas investigadas foram as doenças lisossômicas e a Síndrome de Smith-Lemli-Optiz. Nós investigamos 27 casos de HFNI até o momento, sendo 23 casos pré-natais e 4 pós-natais. Nós obtivemos o diagnóstico em 16 casos, incluindo 8 casos de cromossomopatias, 1 de malformação cardíaca congênita, 3 de infecção por parvovírus (1 associada a cromossomopatia), 1 caso de síndrome de Noonan, 2 de higroma cístico e 4 de doenças lisossômicas de depósito. Estes resultados enfatizam a importância de uma ampla investigação nos casos de HFNI, uma vez que o diagnóstico pode ser estabelecido na maioria dos casos, permitindo que o aconselhamento genético seja oferecido aos pais quando indicado (Fapergs, FIPE/HCPA e PRONEX).