

A AUTÓPSIA FETAL NO ESTUDO DOS DEFEITOS CARDÍACOS CONGÊNITOS

CLÁUDIA ALMEIDA¹, CATARINA VARELA¹, CÁTIA SILVA^{1,2}, MARCOS GOMES¹, SOFIA PEREIRA¹, PURIFICAÇÃO TAVARES¹, ROSETE NOGUEIRA^{1,3}

¹ CGC GENETICS/CENTRO DE GENÉTICA CLÍNICA - LABORATÓRIO DE ANATOMIA PATOLÓGICA, PORTO, PORTUGAL

² INSTITUTO POLITÉCNICO DO PORTO - ESCOLA SUPERIOR DE TECNOLOGIAS DA SAÚDE DO PORTO, PORTUGAL

³ ESCOLA DE CIÊNCIAS DA SAÚDE (ECS), INSTITUTO DE INVESTIGAÇÃO EM CIÊNCIAS DA VIDA E SAÚDE (ICVS), UNIVERSIDADE DO MINHO, CAMPUS DE GUALTAR, BRAGA, PORTUGAL



PORTUGAL . USA . SPAIN

INTRODUÇÃO

A cardiopatia congénita (CC) é definida como uma anomalia estrutural grave do coração ou de grandes vasos intratorácicos, que compromete significativamente a atividade cardíaca pós-natal. Atualmente, a causa de CC pode ser identificada em cerca de 10% agrupadas em anomalias cromossómicas, mutações de um único gene e fatores ambientais. O *situs* é determinado, observando os pulmões, a posição do ápice cardíaco e a morfologia das aurículas; é designado de *situs solitus* quando se encontra na sua posição normal (Rocha and Nogueira, 2010).

OBJETIVOS

Determinação da percentagem de CC em autópsias fetais e sua frequência em contexto isolado e síndromico. Impacto do estudo histológico no diagnóstico de anomalias estruturais cardíacas não detetadas/suspeitadas no estudo pré-natal.

MATERIAIS E MÉTODOS

Estudo retrospectivo de uma amostra de 367 autópsias fetais realizadas no Laboratório de Anatomia Patológica Embriofetopatologia CGC Genetics, segundo metodologia anteriormente descrita (Barnes and Spicer, 2004).

Em todos os casos, foi obtido o consentimento informado e doação do corpo para fins de diagnóstico e de investigação anátomo-clínica.

Os parâmetros avaliados foram: sexo fetal; idade gestacional; morte fetal ou interrupção médica da gravidez (IMG); CC isolada; CC síndromica; tipo/frequência de CC.

RESULTADOS

A autópsia fetal confirmou a presença de CC em 85 (23,2%) casos, dos quais 9 (10,6%) foram diagnosticados por histologia.

Quanto ao género, 48 (56,5%) dos fetos eram do sexo feminino e 37 (43,5%) do sexo masculino. A idade gestacional média foi de 17 semanas. IMG foi efetuada em 65 (76,5%) casos e os restantes 18 (21,2%) corresponderam a mortes fetais.

A CC isolada foi identificada em 31 (36,5%) casos e a CC síndromica em 54 (63,5%). O tipo e frequência de CC estão descritos na Tabela 1 e subdivididos quanto ao contexto síndromico ou isolado. O estudo histológico identificou ainda anomalias estruturais em 9 (11%) casos: 4 (4,7%) corresponderam a cardiopatia histiocitoide, 3 (3,5%) a coração não compactado e 2 (2,4%) a fibroelastose endocárdica. Na Tabela 2, as CC identificadas no contexto síndromico estão discriminadas quanto à etiologia genética e tipo de CC encontrada.

Tabela 1 - Tipo e frequência [n (%)] de CC identificados nas autópsias fetais (n=85), subdivididas quanto ao contexto síndromico ou isolado.

Tipo de CC	Contexto		Total (n=85)
	Síndromico (n=54)	Isolado (n=31)	
Defeito do septo interventricular	20 (83,3)	4 (16,7)	24 (28,2)
Canal auriculoventricular	13 (86,7)	2 (13,3)	15 (17,6)
Defeito do septo interauricular	5 (71,4)	2 (28,6)	7 (8,2)
Coartação da aorta	4 (80,0)	1 (20,0)	5 (5,9)
Coração direito hipoplásico	2 (40,0)	3 (60,0)	5 (5,9)
Dupla saída do ventrículo direito	0 (0)	4 (100,0)	4 (4,7)
Coração esquerdo hipoplásico	0 (0)	4 (100,0)	4 (4,7)
Cardiopatia histiocitoide	3 (75,0)	1 (25,0)	4 (4,7)
Anomalias valvulares	2 (66,7)	1 (33,3)	3 (2,5)
<i>truncus arteriosus</i>	1 (33,3)	2 (66,7)	3 (3,5)
Coração não compactado	2 (66,7)	1 (33,3)	3 (3,5)
Tetralogia de Fallot	2 (100,0)	0 (0)	2 (2,4)
Transposição dos grandes vasos	0 (0)	2 (100,0)	2 (2,4)
Fibroelastose endocárdica	0 (0)	2 (100,0)	2 (2,4)
Anomalias do <i>situs</i>	0 (0)	2 (100,0)	2 (2,4)

Tabela 2 - Anomalias genéticas identificadas em autópsias fetais com CC de contexto síndromico e tipo e frequência [n (%)] de CC.

Anomalias genéticas	[n (%)] (n=54)	Classificação do tipo CC
Síndrome de Down	30 (55,6%)	8 (26,7%) defeito do septo interventricular 4 (13,3%) defeito do septo interauricular 13 (43,3%) canal auriculoventricular 1 (3,3%) tetralogia de Fallot 1 (3,3%) anomalias valvulares 1 (3,3%) hipoplasia do coração direito 2 (6,7%) cardiopatia histiocitoide
Síndrome de Patau	3 (5,6%)	2 (66,7%) defeito do septo interventricular 1 (33,3%) coração não compactado
Síndrome de Edwards	7 (13,0%)	5 (71,4%) defeito do septo interventricular 1 (14,3%) coartação da aorta 1 (14,3%) coração não compactado
Síndrome de Turner	4 (7,4%)	2 (50,0%) coartação da aorta 1 (25,0%) anomalias valvulares; 1 (25,0%) cardiopatia histiocitoide
Síndrome de Klinefelter	1 (1,9%)	1 (100,0%) defeito do septo interventricular
Triploidias	3 (5,6%)	1 (33,3%) defeito do septo interventricular 1 (33,3%) defeito do septo interauricular 1 (33,3%) tetralogia de Fallot
Síndrome de DiGeorge	1 (1,9%)	1 (100,0%) <i>truncus arteriosus</i>
Outras Alterações*	5 (9,3%)	3 (60,0%) defeito do septo interventricular 1 (20,0%) coartação da aorta 1 (20,0%) hipoplasia do coração direito

*46,XY,add(4)(q32)dn.ish add(4)(D4S930-); Hipótese diagnóstica de aneuploidia; 2 casos de Síndrome de Holt-Oram; 46,XX,der(5)t(5;10)(p15,3;q26,13)pat

DISCUSSÃO E CONCLUSÃO

Foram identificados 85 (23,2%) casos com CC, sendo que a anomalia mais comum foi o defeito do septo interventricular [24 (28,2%)] à semelhança de estudos reportados na literatura (aproximadamente 30%). Na maioria dos casos com CC foi efetuada a IMG [65 (76,5%)] e a frequência de CC foi superior em contexto síndromico [54 (63,5%)].

REFERÊNCIAS

Rocha IJG, Nogueira RMAN, Carriço ALC. Non-compacted myocardium and fetal left isomerism as a hydrops etiology. *Cardiology in the young*; 2010.

Barnes EG, Spicer DD. *Embryo and Fetal Pathology - Color Atlas With Ultrasound Correlation*. 1st ed. Cambridge: Cambridge University Press; 2004.

AGRADECIMENTOS

Agradecemos a todos os Colegas e Clínicos a colaboração e referência dos casos para estudo.