



## 5as. JORNADAS DE INICIAÇÃO À INVESTIGAÇÃO CLÍNICA

Centro Hospitalar do Porto, 28 de Junho de 2013

### Poster 23. DOENÇAS LISSOSSOMAS NA ETIOLOGIA DA HIDROPSIA FETAL NÃO IMUNE

**Autores:** Helena Ribeiro, Carla Caseiro, Domingos Sousa, Eugénia Pinto, Isaura Ribeiro, Francisco Laranjeira, Elisabete Silva, Célia Ferreira, Sónia Rocha, Dulce Quelhas, Lúcia Lacerda

**Afiliações:** Unidade de Bioquímica Genética (UBG), Centro de Genética Médica Doutor Jacinto de Magalhães (CGMJM), Centro Hospitalar do Porto (CHP), Porto, Portugal.

**Contactos:** Lúcia MWG Lacerda, PhD, Técnica Superior de Saúde, ramo de Genética, Assistente Principal, Responsável pela UBG, CGMJM, CHP. Telefone: +351 22 607 0315, + 351 22 60 70 317; Fax: +351 22 607 0399; E-mail: [lucia.wanzeller@gmail.com](mailto:lucia.wanzeller@gmail.com); [lucia.lacerda@insa.min-saude.pt](mailto:lucia.lacerda@insa.min-saude.pt)

**INTRODUÇÃO:** A hidrósia fetal (HF) define-se pelo aumento patológico de líquido nas cavidades serosas e/ou edema dos tecidos moles, espessamento generalizado da pele e/ou aumento do volume da placenta, derrame pericárdico, derrame pleural ou ascite. Cerca de 90% das HF são designadas por não imunes, dada a ausência de anemia fetal secundária a aloimunização. As causas mais comuns de hidrósia fetal não imune (NIHF) são as anomalias cardíacas, cromossomopatias, doenças hematológicas, doenças infecciosas, tumores e doenças metabólicas. Dentro do grupo das doenças hereditárias do metabolismo, 15 doenças lisossomais de sobrecarga (DLS) estão descritas como podendo estar associadas a uma apresentação clínica de NIHF. O grupo de DLS é constituído pelas seguintes patologias: doença de Gaucher tipo II, Sialidose, Galactosialidose, ISSD (Infantile Sialic Acid Storage Disorder), Mucopolissacaridose (MPS) tipo I (doença de Hurler-Scheie), tipo IVA (doença de Morquio A), tipo VII (doença de Sly), Gangliosidose GM1, Mucolipidose tipo II, Niemann-Pick tipo A, Niemann-Pick tipo C, Mucosulfatidose, doença de Wolman e doença de Farber.

**OBJETIVOS:** Promover o esclarecimento etiológico dos casos com NIHF, através do estabelecimento de um protocolo laboratorial definido para o diagnóstico de doenças lisossomais de sobrecarga nestas apresentações clínicas.

**MATERIAL E MÉTODOS:** O procedimento laboratorial utilizado neste estudo compreende três fases: estudo do sobrenadante do líquido amniótico, pela pesquisa de substratos acumulados, estudo de amniócitos cultivados, pela determinação das atividades enzimáticas, doseamento do ácido siálico e teste de coloração histoquímica com filipina e finalmente pela análise genotípica para identificação de mutações causais por PCR/sequenciação do gDNA e/ou cDNA.

**RESULTADOS:** Desde 2000 até à presente data foram estudadas 93 casos de NIHF, dos quais 7 apresentavam uma DLS. As patologias diagnosticadas foram as seguintes: 2 Galactosialidoses, 1 MPS VII, 2 Niemann-Pick tipo C, 1 Sialidose e 1 Mucosulfatidose.

**CONCLUSÕES:** Apesar das DLS serem consideradas doenças raras, deverão ser sempre consideradas como causa possível de NIHF, após exclusão das causas mais frequentes. Dos casos estudados, 8% correspondiam a doenças lisossomais de sobrecarga o que demonstra que estas patologias deverão ser estudadas mesmo na ausência de consanguinidade ou história familiar. Este estudo possibilitou o esclarecimento da etiologia de várias hidrósias fetais possibilitando a oferta de aconselhamento genético e diagnóstico pré-natal às famílias em risco.