

# FACE FETAL E DIAGNÓSTICO DA TRISSOMIA 21

Nº2



BÁRBARA FERNANDES<sup>1</sup>, Inês Côrte-Real<sup>2</sup>, Francisco Valente<sup>3</sup>, César Silva<sup>4</sup>, Maria Helena Figueiral<sup>5</sup>, Paula Vaz<sup>6</sup>

1. Estudante do 5º ano do Mestrado Integrado em Medicina Dentária, FMDUP  
2. Médica Dentista, Professora Auxiliar Convitada, FMDUP  
3. Médico Especialista em Ginecologista e Obstetrícia, Coordenador da Unidade de Diagnóstico Pré-Natal do Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia / Espinho (UDPN-CHVNG/E,EPE)

4. Médico Dentista, Professor Associado com Agregação, FMDUP  
5. Médica Dentista, Professora Catedrática, FMDUP  
6. Médica Dentista, Professora Auxiliar com Agregação, FMDUP

## Introdução

A Trissomia 21 é uma doença genética determinada pela presença de uma dose génica tripla no cromossoma 21, sendo a aneuploidia mais comum (1/800). No exame ultrassonográfico, realizado durante o período pré-natal, é possível observar anomalias faciais específicas, que assumem um papel importante no diagnóstico (Etma *et al.*, 2010). Este exame permite o reconhecimento do padrão de crescimento das estruturas faciais, bem como, a deteção precoce de alterações congénitas e/ou genéticas que estejam presentes, possibilitando uma planificação multidisciplinar e a adoção de medidas perinatais específicas, ou, em casos graves, a ponderação acerca da manutenção da gestação.

Neste contexto, os autores pretendem alertar a comunidade Médico-Dentária para a importância da avaliação da face em ultrassonografia pré-natal, para o diagnóstico precoce de anomalias congénitas e/ou genéticas e, conseqüentemente, o planeamento multidisciplinar precoce na fase pós-natal.

## Descrição do Caso Clínico

Mulher Caucasiana, de 38 anos de idade, saudável, com uma gravidez única, foi acompanhada na UDPN do CHVNG/E,EPE. Para a realização da ultrassonografia 2D foi utilizado o sistema GE E8 Voluson<sup>®</sup> com um transdutor abdominal. Todas as imagens recolhidas foram processadas no software Astraia<sup>®</sup>. Uma análise ultrassonográfica detalhada da face fetal foi efetuada (Figuras 1 e 2), com avaliação do osso nasal, do perfil facial, do maxilar superior, do triângulo retronal e do septo nasal, a qual detetou a presença de hipoplasia nasal e maxilar. Paralelamente, a avaliação ecográfica realizada de rotina permitiu identificar a presença de fémur curto e de higroma cístico enquadrada num quadro clínico de Trissomia 21. Após confirmação do diagnóstico, decidiu-se, após consentimento informado, realizar aconselhamento genético e, posteriormente, a interrupção médica da gravidez.

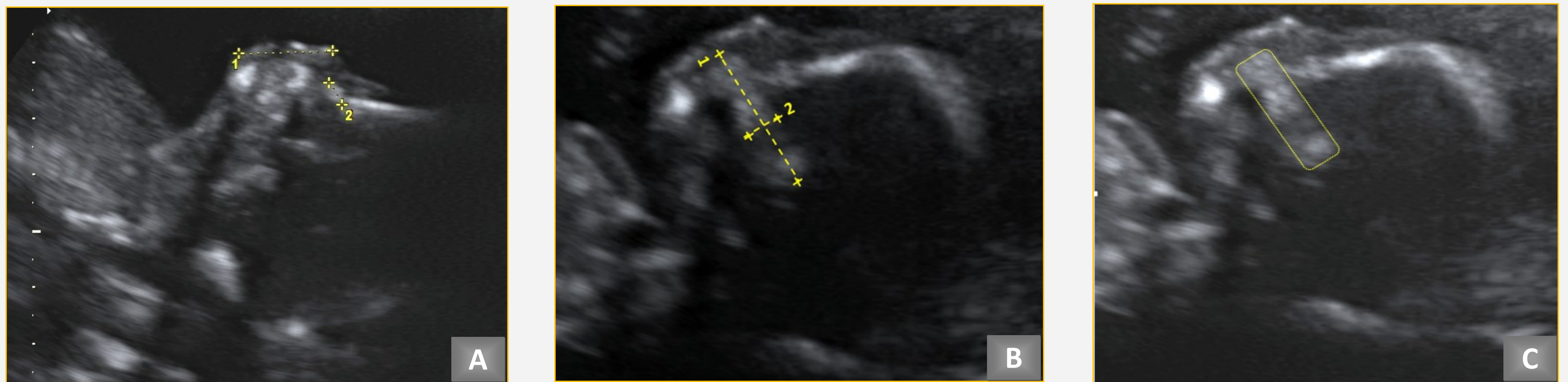


Figura 1: Ultrassonografias bidimensionais de feto com Trissomia 21, de 16 semanas de gestação. A) Plano sagital médio da face demonstrando a biometria do perfil facial (1) e do osso nasal (2). B) Plano sagital médio da face demonstrando a biometria do maxilar superior, nomeadamente comprimento (1) e altura (2). C) Plano sagital médio da face demonstrando a biometria do perímetro do maxilar superior.

Fonte: UDPN-CHVNG/E,EPE.

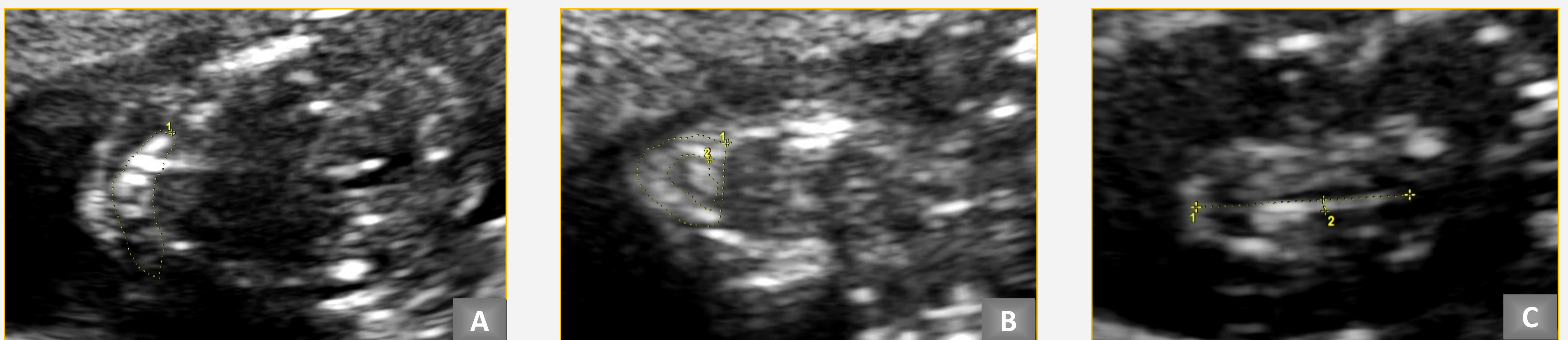


Figura 2: Ultrassonografias bidimensionais de feto com Trissomia 21, de 16 semanas de gestação. A) Plano axial da face demonstrando a biometria do perímetro do maxilar superior. B) Plano coronal da face demonstrando o perímetro do triângulo retronal : bordo externo (1) e bordo interno (2). C) Plano axial da face demonstrando a biometria do septo nasal, nomeadamente comprimento (1) e largura (2).

Fonte: UDPN-CHVNG/E,EPE.

## Discussão e Conclusões

Na trissomia 21 a hipoplasia nasal e maxilar constituem anomalias faciais expectáveis (Soneka *et al.*, 2006). Com efeito, a avaliação do crescimento do osso e do septo nasal, ao longo da gestação, pode possibilitar o despiste de alterações, nomeadamente de aneuploidias (Côrte-Real I *et al.*, 2016). Ainda relativamente ao estudo desta estrutura facial, adicionalmente à biometria aceite e realizada de rotina no plano sagital médio da face (Figura 1A), Adiego *et al.* (2014), propuseram a análise do triângulo retronal como complemento à avaliação do osso nasal. Em casos de Trissomia 21 Mihailovic *et al.* (2012) também descreveram a existência de uma associação ecográfica com a ausência do vómer. No que concerne aos achados do osso maxilar, Cicero *et al.* constataram que um maxilar superior curto seria indicador de Trissomia 21 e que em fetos com osso nasal ausente a maxila era menor do que naqueles com osso nasal presente. Conseqüentemente, as estruturas ultrassonográficas faciais descritas poderão, assim, ser utilizadas como marcadores ultrassonográficos precoces no rastreio da Trissomia 21, tal como o caso clínico apresentado o comprova.

É de suma importância que o Médico Dentista conheça os parâmetros de avaliação ultrassonográfica facial fetal, no diagnóstico pré-natal precoce desta patologia, de modo a planear intervenções médico-dentárias futuras.

## Bibliografia

- Adiego B, Martinez-Ten P, Illescas T, Bermejo C, Sepulveda W. First-trimester assessment of nasal bone using retronal triangle view: a prospective study. *Ultrasound in obstetrics & gynecology : the official journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology.* 2014;43(3):272-6.
- Cicero S, Curcio P, Rembouskos G, Sonek J, Nicolaidis KH. Maxillary length at 11-14 weeks of gestation in fetuses with trisomy 21. *Ultrasound in obstetrics & gynecology : the official journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology.* 2004;24(1):19-22.
- Côrte-Real I. Estudo Pré-Natal de Patologia Fetal Associada a Manifestações Orofaciais. 2016, Porto.
- Ettema AM, Wenghoefer M, Hansmann M, Carels CE, Borstlap WA, Bergé SJ. Prenatal diagnosis of craniomaxillofacial malformations: a characterization of phenotypes in trisomies 13, 18, and 21 by ultrasound and pathology. *Cleft Palate Craniofac J.* 2010; 47(2):189-96.
- Mihailovic T, Stimec BV, Terzic M, Dmitrovic A, Micic J. The absence of the vomer in the first and early second trimester of pregnancy - a new marker of trisomy 21 and trisomy 13. *Ultraschall Med.*2012; 33(7):E68-74.
- Sonek JD, Cicero S, Neiger R, Nicolaidis KH. Nasal bone assessment in prenatal screening for trisomy 21. *Am J Obstet Gynecol.* 2006;195(5):1219-30.