

Estudo do osso do nariz e alterações genéticas com manifestações orofaciais

62

Maria João Catita¹, Francisco Valente², Ana Cristina Braga³, Maria João Ponces⁴, Cristina Godinho⁵, Paula Vaz⁴

¹Aluna de 5ºano do Mestrado Integrado em Medicina Dentária da Faculdade de Medicina Dentária da Universidade do Porto (FMDUP).

²Médico Ginecologista e Obstetra/ Coordenador da Unidade de Diagnóstico Pré-Natal do Centro Hospitalar de Gaia.

³Professora Auxiliar de Estatística do Departamento de Produção e Sistemas da Universidade do Minho.

⁴Médica Dentista, Professora Auxiliar da FMDUP

⁵Médica Ginecologista e Obstetra/ Unidade de Diagnóstico Pré-Natal do Centro Hospitalar de Gaia.

Introdução: Na deteção de defeitos congénitos, possuem grande valorização sobretudo as avaliações da translucência da nuca e a ausência ou hipoplasia do osso do nariz. Esta última manifesta-se entre 0,4 a 6% em fetos normais euplóides.^{1,2} Contudo, é uma característica que frequentemente se manifesta em diversas síndromes (Trissomia 21, 18, 13, Síndromes de Apert e Cri-du-Chat).^{2,3,4}

O estudo do osso próprio do nariz em ultrassonografia pré-natal poderá constituir um factor de previsibilidade do crescimento e desenvolvimento craniofacial não só em casos de aneuploidias e síndromes genéticas mas sobretudo em situações de euploidias³(Figura 1)

Objetivos: Na tentativa de se tentar relacionar a existência de síndromes e/ou anomalias congénitas com manifestações orofaciais e a ausência ou hipoplasia do nariz, no período pré-natal, foi definido como principal objectivo deste estudo a determinação a prevalência desta característica numa população de gestantes portuguesas.

Materiais e Métodos: A amostra foi composta por 79 gestantes com idade gestacional compreendida entre as 20 semanas e as 20+6 dias, selecionadas aleatoriamente de um grupo de 1049 gestantes seguidas na Unidade de Diagnóstico pré-natal do Centro Hospitalar de Gaia no período de 1 de Janeiro de 2009 a 31 de Dezembro de 2011. A medida do osso nasal foi retirada através das imagens e relatórios obtidos na ultrassonografia pré-natal (Figura 2). Adicionalmente foi recolhida toda a informação do boletim/ficha clínica de cada gestante.



Figura 1: Imagem de ultrassonografia com osso próprio do nariz em feto com 20+2 semanas.



Figura 2: Imagem de ultrassonografia com hipoplasia do osso próprio do nariz em feto com 20+4 dias.

Resultados:

A idade das gestantes apresentou uma média de 31 anos. Estas foram divididas em dois grupos: grupo normal (A)(n=71) e grupo com patologia (B)(n=8).

O osso do nariz revelou-se ausente ou hipoplásico no grupo com patologia (B) comparativamente com o grupo normal (A). Foram encontradas diferenças estatisticamente significativas entre o grupo com gestação interrompida e sem gestação interrompida (Figuras 3 e 4).

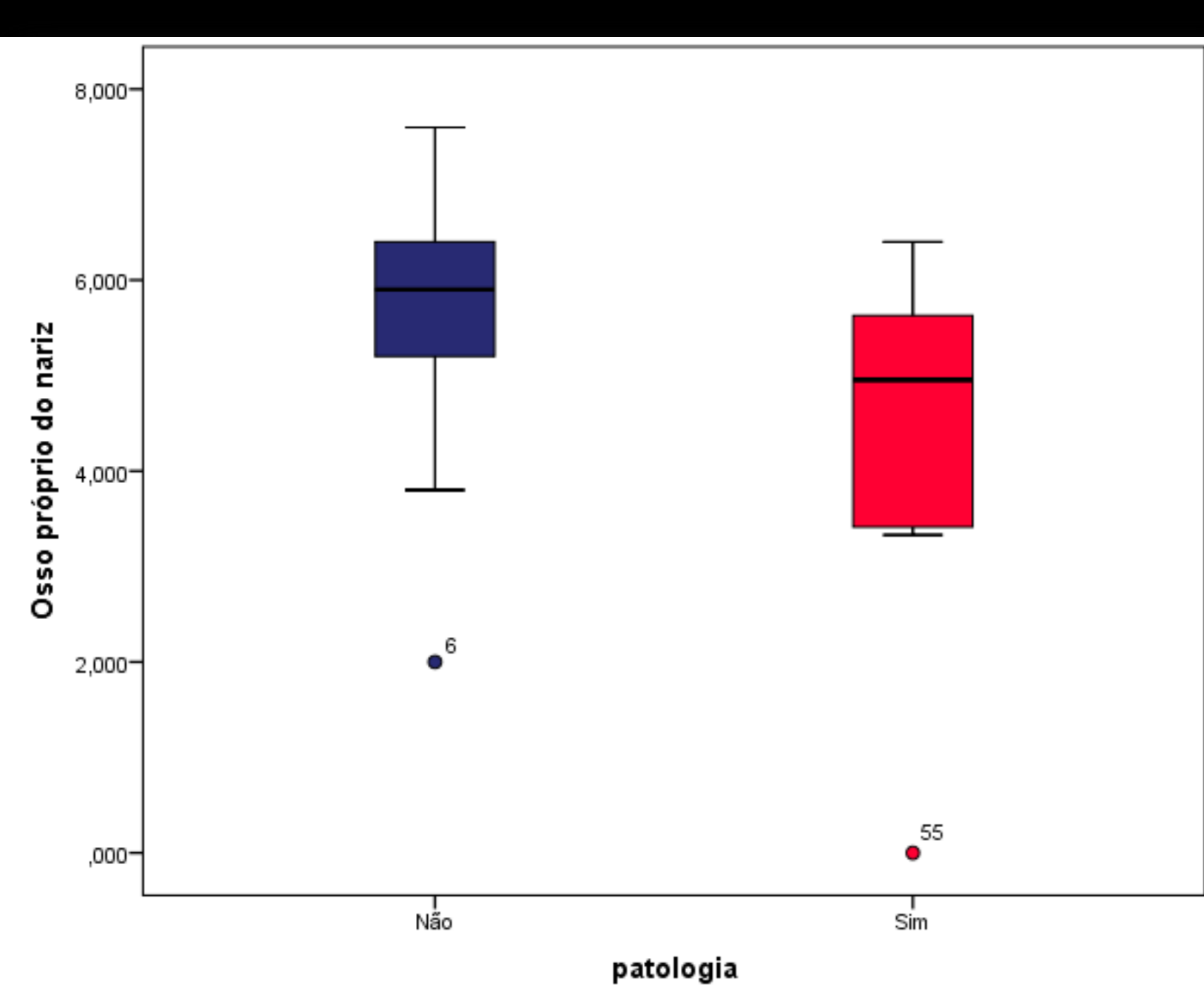


Figura 3: Distribuição das medidas do osso próprio do nariz nos grupos A e B.

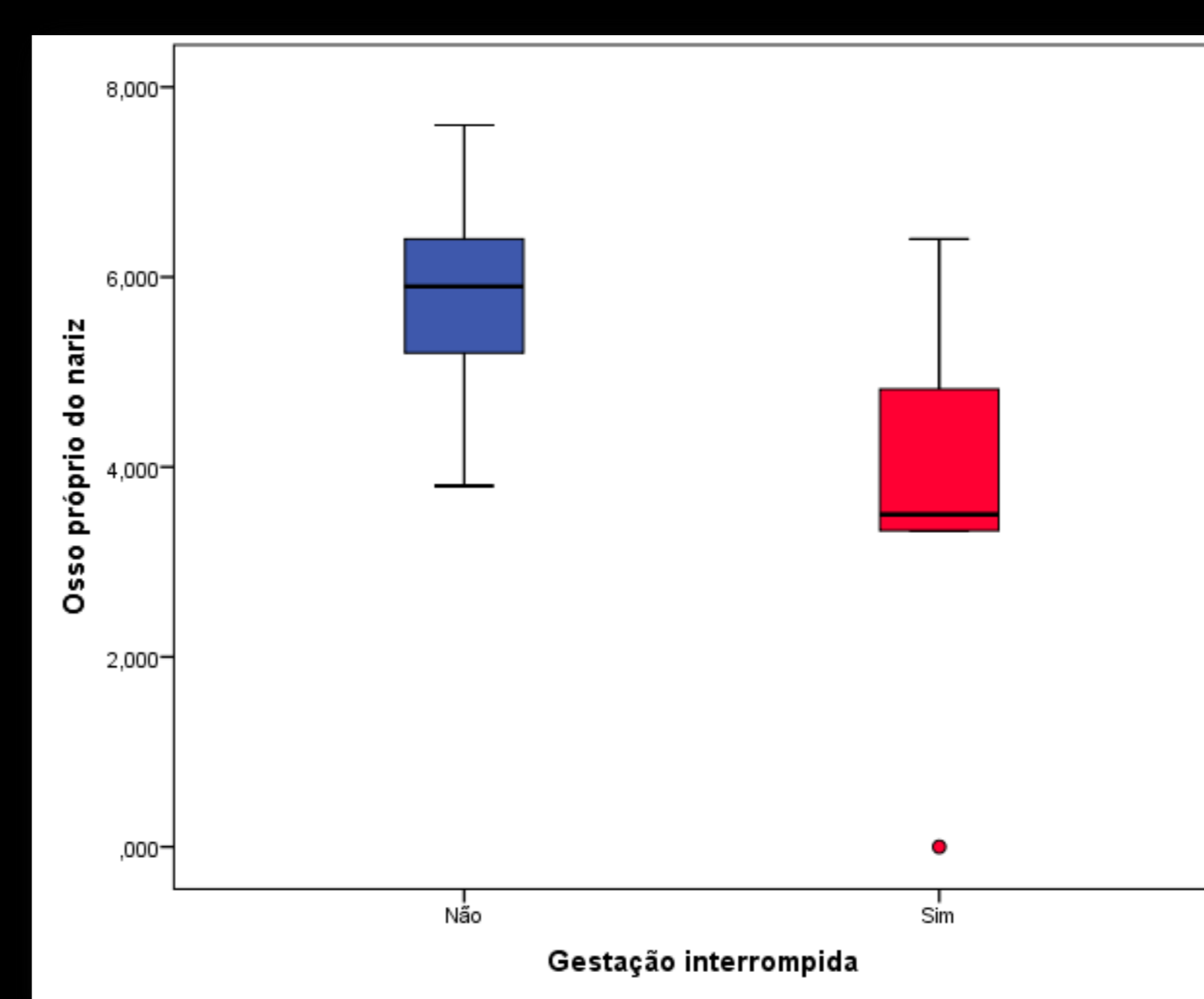


Figura 4: Relação entre o valor do osso próprio do nariz e a existência ou não de gestação interrompida

Conclusões: Existia uma relação entre a medida do osso próprio do nariz em ultrassonografia pré-natal e a presença de patologia com manifestações orofaciais e entre o referido osso e a interrupção médica da gestação.

Bibliografia:

1- Persico, N., et al., Prenatal thickness in trisomy-21 fetuses at 16-24 weeks of gestation. Ultrasound Obstet Gynecol, 2008, 32(6): p. 751-4.

2- Kagan K, Cicero S, Staboulidou I, Wright D, Nicolaidis H. Fetal nasal bone in screening for trisomies 21, 18 and 13 and Turner syndrome at 11-13 weeks of gestation. Ultrasound Obstet Gynecol 2009; 33: 259-264.

3- Benoit B, Chaoui R. Three-dimensional ultrasound with maximal mode rendering: a novel technique for the diagnosis of bilateral or unilateral absence or hypoplasia of nasal bones in second trimester screening for Down syndrome. Ultrasound Obstet Gynecol 2005; 25: 19-24.

4- Teoh X H, Tan T Y T, Chow K K, Lee I W. Prenatal diagnosis of cri-du-chat syndrome: importance of ultrasonographical markers. Singapore Med J, 2009; 50(5): 181-184