

## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso: Hidropsia Fetal Não Imune Associada A Variante No Gene Flt4 Com Regressão No Período Neonatal.

**Autores:** CAROLINA LAVACCHINI RAMUNNO AMARAL (EPM - UNIFESP), HELOISA XAVIER PEREIRA (EPM - UNIFESP), ISABELA MONIQUE BASSO (EPM - UNIFESP), MARIA EDUARDA SOARES (EPM - UNIFESP), MONIQUE MARIA STEFFEN (EPM - UNIFESP), CAMILA BELARMINO (EPM - UNIFESP), CAROLINA SAMORA QUERO (EPM - UNIFESP), JÚLIA DREBES WOUTERS (EPM - UNIFESP), MICAL DAMARIS DE SOUSA (EPM - UNIFESP), EDUARDO PERRONI (EPM - UNIFESP), SIMONE DE ARAUJO NEGREIRO FIGUEIRAS (EPM - UNIFESP), BEATRIZ MELLO MESQUITA (EPM - UNIFESP), DEYSE HELENA FERNANDES DA CUNHA (EPM - UNIFESP), CECILIA MARIA DRAQUE (EPM - UNIFESP), MILTON HARUMI MIYOSHI (EPM - UNIFESP), RUTH GUINSBURG (EPM - UNIFESP), ALLAN CHIARATTI DE OLIVEIRA (EPM - UNIFESP)

**Resumo:** [INTRODUÇÃO] - A hidropsia fetal não imune (HFNI) acomete 1 em cada 4000 nascidos vivos, com morbimortalidade variável de acordo com sua etiologia. O sequenciamento exômico pré-natal pode identificar uma etiologia genética em 37% dos casos avaliados. [OBJETIVOS] - Apresentamos o caso de recém-nascido (RN) prematuro tardio, primeiro filho de casal jovem e não consanguíneo, sem antecedentes familiares significativos, com diagnóstico pré-natal de hidropsia fetal e necessidade de amniodrenagem, parto cesárea por sofrimento fetal agudo, necessitando de reanimação avançada e toracocentese bilateral na sala de parto, PN 4600g, Apgar 1/1/1/4/5. Durante a evolução na UTI neonatal, necessitou de ventilação mecânica por 19 dias, drenagem torácica bilateral por 20 dias, suporte hemodinâmico com adrenalina por 15 dias, terapia de substituição renal por 17 dias, reposição de albumina por 10 dias, reposição de imunoglobulina por 5 dias e furosemida por 24 dias. Recebeu terapia nutricional parenteral por 36 dias, e realizou transição para fórmula isenta de triglicérides de cadeia longa (TCL) com 40 dias de vida e, posteriormente, para fórmula com baixo teor de TCL com 45 dias de vida e para fórmula de partida com 54 dias de vida, sem recorrência do quilotórax e sem evidências de ascite ou edema. Recebeu octreotida por 36 dias e mantém uso de propranolol 2mg/kg/dia como terapia empírica para controle da doença linfática. O sequenciamento completo do genoma do RN identificou uma variante em heterozigose no gene FLT4, (c.3823A>G, Ser1275Gly). [METODOLOGIA] - [RESULTADOS] - [CONCLUSÃO] - O gene FLT4 é importante para o desenvolvimento do sistema linfático. A identificação de outros casos de HFNI na literatura associados a substituição do mesmo resíduo de serina no produto do gene reforça a associação desta variante com o quadro clínico do paciente. O sequenciamento dos pais, em andamento, pode auxiliar na reclassificação da variante e confirmar a associação etiológica.