



Trabalhos Científicos

Título: Ducto Venoso Fetal Como Marcador Inicial De Alteração Genética: Relato De Caso Com Identificação Pós-Natal De Mutação No Gene Braf

Autores: JIULIA GIOVANNA ARANHA FERREIRA (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), NAILA DE OLIVEIRA ELIAS BARBOZA (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), FERNANDA MARQUES DE DEUS (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), CELSO MOURA REBELLO (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), ROMY SCHMIDT BROCK ZACHARIAS (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), OSCAR TADASHI MATSUOKA (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN)

Resumo: Introdução: O ducto venoso fetal (DVF) é essencial na circulação fetal ao desviar parte do sangue oxigenado da veia umbilical diretamente para a cava inferior, promovendo perfusão eficiente para o cérebro e coração. Alterações no seu trajeto ou implantação têm sido reconhecidas como marcadores sensíveis de anomalias estruturais, cromossômicas e genéticas. Anomalias no DVF, como agenesia, drenagem extra-hepática ou implantação atípica aumentam a chance de alterações genéticas. A associação com achados de ultrassom como translucência nucal aumentada, elevam significativamente a suspeita de síndromes genéticas, mesmo diante de um cariótipo fetal normal. Nesse contexto, as rasopatias — doenças causadas por mutações em genes da via RAS/MAPK — podem apresentar manifestações vasculares precoces e inespecíficas, tornando o DVF um marcador relevante da suspeita diagnóstica.
Objetivos: Recém-nascido masculino, fertilização in vitro com ovodoação, foi submetido a ultrassom morfológico no segundo trimestre que identificou implantação anômala do DVF e translucência nucal aumentada. O cariótipo fetal foi normal. Ao nascimento apresentava fácies dismórfica, prega nucal espessa e criptorquidia bilateral. O US confirmou agenesia do corpo caloso e persistência da veia umbilical. Pelo fenotípico sugestivo foi realizado exoma, que identificou mutação patogênica em heterozigose no gene BRAF, compatível genética e clinicamente com síndrome de Noonan tipo 7.
Metodologia:
Resultados:
Conclusão: As alterações do DVF, ainda que isoladas, devem ser interpretadas com cautela, pois podem refletir falhas precoces na embriogênese vascular e estão frequentemente associadas a malformações cardíacas ou extra cardíacas e síndromes genéticas. A drenagem anômala ou extra-hepática da veia umbilical pode causar repercussões hemodinâmicas relevantes e associar-se a risco aumentado de disfunção cardíaca, hidropsia e morte fetal, especialmente quando associadas a outras anomalias. A via RAS/MAPK, alterada nas rasopatias, tem papel crítico na regulação do crescimento celular e de estruturas vasculares, o que explica a associação entre disfunções dessa via e malformações do DVF. A detecção precoce dessas alterações permite um rastreamento direcionado, especialmente nos casos com translucência nucal aumentada e ausência de aneuploidias. O caso ilustra como a implantação anômala do DVF pode ser um marcador precoce de distúrbios genéticos complexos, reforçando a importância da integração entre diagnóstico por imagem e investigação genômica avançada. A identificação de anomalias do DVF no pré-natal, mesmo na ausência de agenesia completa, deve ser reconhecida como um achado com alto valor para anomalias estruturais e genéticas. A associação com translucência nucal aumentada ou dismorfismo pós-natal devem motivar investigação genética ampliada, idealmente com testes de alta resolução como o exoma clínico, visto que as rasopatias podem não ser identificadas em testes genéticos convencionais.