



27º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PERINATOLOGIA
HOTEL WINDSOR OCEANICO BARRA - Rio de Janeiro - RJ
19 A 22 DE NOVEMBRO DE 2025

19 a 22
de novembro

Hotel Windsor Oceanico Barra
R. Martinho de Mesquita, 129 - Barra da Tijuca, Rio de Janeiro



Trabalhos Científicos

Título: Ecocardiograma Fetal Como Ferramenta Essencial No Diagnóstico De Cardiopatia Congênita Relacionada À Fenilcetonúria Materna

Autores: TALITA NOLASCO LOUREIRO (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO), ANNA CECÍLIA SILVEIRA RISSI (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO), CAROLINA GUIMARÃES BATISTA CAMARA ANTUNES (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO), DIOGO PINOTTI (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO), ELIANE LUCAS (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO), FERNANDA FERREIRA CARVALHO (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO), IAGO NERY LEITE (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO), NATHALIE JEANNE MAGIOLI BRAVO-VALENZUELA (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO), OTÁVIO SILVA DO CANTO (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO), RAFAEL PIMENTEL (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO), RENATA TAVARES RAYMUNDO (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO), SIMONE SODRÉ LATORRACA (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO), TALITA NOLASCO LOUREIRO (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO)

Resumo: Introdução: A fenilcetonúria é uma doença metabólica hereditária rara, de herança autossômica recessiva, causada por mutações no gene que codifica a enzima fenilalanina hidroxilase. Essa alteração compromete a conversão da fenilalanina em tirosina, levando ao acúmulo tóxico do aminoácido no organismo. Sua prevalência mundial varia de 1:10.000 a 1:15.000 nascidos vivos. Quando não diagnosticada precocemente e devidamente controlada, a doença resulta em graves repercussões neurológicas e sistêmicas.
Objetivos: Relatamos o caso de gestante de 23 anos, portadora de fenilcetonúria, cujo ecocardiograma fetal realizado com 34 semanas de idade gestacional identificou uma cardiopatia congênita complexa com dupla via de entrada e saída de câmara principal associada à atresia de valva aórtica. O recém-nascido apresentou evolução clínica grave, necessitando de prostaglandina E1 e intervenção híbrida com bandagem de artérias pulmonares e colocação de stent de canal arterial, porém evoluiu desfavoravelmente no primeiro ano de vida.
Metodologia:
Resultados:
Conclusão: Durante a gestação, níveis persistentemente elevados de fenilalanina caracterizam a síndrome da fenilcetonúria materna, uma condição de alto risco que pode comprometer de forma significativa o desenvolvimento fetal. Estudos mostram que fetos expostos à fenilcetonúria materna mal controlada apresentam elevada incidência de malformações, incluindo microcefalia, restrição do crescimento intrauterino, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor e, em especial, cardiopatias congênitas. Estima-se que até 12–15% desses recém-nascidos apresentem alguma forma de cardiopatia, sendo mais prevalentes a tetralogia de Fallot, a coarctação da aorta, a persistência do canal arterial, os defeitos do septo atrial e ventricular e a hipoplasia de ventrículo esquerdo. A associação entre a gravidade da cardiopatia e os níveis maternos de fenilalanina evidencia a importância do rastreamento adequado durante o pré-natal. Nesse contexto, o ecocardiograma fetal se consolida como ferramenta essencial para a detecção precoce dessas alterações estruturais. Além de permitir o diagnóstico intraútero de cardiopatias congênitas, fornece subsídios fundamentais para o planejamento do parto em centros de referência, a definição de estratégias terapêuticas imediatas e a orientação familiar. O caso descrito ilustra a gravidade da síndrome e sua associação com malformações cardíacas significativas. Ressaltamos que, apesar da raridade, o rastreamento ecocardiográfico fetal deve ser sistematicamente indicado em gestações de alto risco metabólico, pois possibilita diagnóstico precoce, condução multidisciplinar e potencial redução da morbimortalidade perinatal.