

## Trabalhos Científicos

**Título:** Calcificação Arterial Generalizada Da Infância (Gaci): Relato De Caso Com Diagnóstico Por Meio Da Ecocardiografia Fetal E Seguimento Pós-Natal.

**Autores:** ERIKA FERREIRA DE MOURA PORTO (COR CENTRO DE CARDIOLOGIA PEDIÁTRICA E FETAL - UTI NICOLA ALBANO), LAURA DE FÁTIMA AFONSO DIAS (UTI NICOLA ALBANO), DANIELLE BAPTISTA REIS (UTI NICOLA ALBANO), LUCIANA FAES MORGAGE (UTI NICOLA ALBANO), CARLOS EDUARDO SANTOS MONTEIRO GOMES (BEDA IMAGEM)

**Resumo:** Introdução: A calcificação arterial generalizada da infância (GACI) é uma desordem autossômica recessiva extremamente rara caracterizada pela calcificação e estenose arterial difusas geralmente evoluindo para o óbito precoce. <br>Objetivos: O estudo objetivou descrever o caso clínico de doença genética rara diagnosticada através da ecocardiografia fetal. <br>Metodologia: Relato de caso clínico de doença genética rara, com diagnóstico obtido na 28a. semana de gestação, por observador único, por meio de ecocardiografia fetal, em aparelho Affinity 70® usando sonda convexa C5-1. <br>Resultados: Gestante de 40 anos de idade, 28 semanas de gestação, Gesta II Para I, história de consanguinidade. As ultrassonografias morfológicas do primeiro e segundo trimestre normais. No ecocardiograma fetal, foi observado hiperecogenicidade difusa da aorta, artéria pulmonar principal, teto do átrio direito e na conexão das veias pulmonares direitas com o átrio esquerdo. RN nascido prematuro, sexo masculino, 32 semanas de IG, parto cesáreo de urgência indicado por sofrimento fetal sendo encaminhado para UTI neonatal. Realizado ecocardiograma transtorácico identificou intensa calcificação na origem e trajeto inicial das artérias coronárias. O ultrassom de carótidas mostrou hiperecogenicidade circunferencial de ambas as artérias carótidas. A tomografia computadorizada mostrou hiperatenuação nas artérias subclávias, axilares, aorta abdominal, ilíacas e femorais. A confirmação diagnóstica pós-natal foi realizada através de sequenciamento por painel gênico customizado, no sangue periférico, sendo identificada variante p.Asp276Asn em homozigose no gene ENPP1. Durante o acompanhamento pediátrico pós-natal foi identificada a presença de hipotonia muscular global e importante atraso no desenvolvimento motor. Ao exame físico foram detectadas microcefalia, dismorfismos faciais, morfologia anormal da implantação das orelhas, pele redundante no pescoço, tórax estreito e micropênis. A avaliação genética foi ampliada com WES que identificou adicionalmente variante patogênica no gene LAMA2, relacionado ao diagnóstico de distrofia muscular congênita merosina negativa e compatível com o fenótipo do paciente. Atualmente o paciente encontra-se com 1 ano e 5 meses de vida sendo assintomático do ponto de vista cardiovascular, porém com importante atraso motor, em uso de AAS e em acompanhamento multidisciplinar. <br>Conclusão: A GACI é uma desordem autossômica recessiva caracterizada pela calcificação de artérias de médio e grande calibre. Está associada a proliferação intimal podendo levar a estenose arterial e a hipoperfusão e infarto dos órgãos acometidos. Pode evoluir para óbito precoce o que ocorre em 55% dos indivíduos, nos 6 primeiros meses de vida, por IAM ou AVE. Somente 250 casos foram descritos na literatura. O relato de caso ressalta a importância da identificação dos achados característicos dessa anomalia rara na ecocardiografia fetal permitindo a intervenção precoce com possibilidade de mudança na história natural da doença.