

Autores: Sandra Vitória Thuler Pimentel<sup>1</sup>; Ana Laura Da Costa Medeiros<sup>1</sup>; Paula Bergamo De Almeida Silva<sup>1</sup>; Lucas Galiza Cerdeira Gonzalez<sup>1</sup>; Heloisa Griesse Luciano Dos Santos<sup>1</sup>; Ruth Elisa Sued Paulino<sup>1</sup>; Ana Clara Fandinho Montes<sup>1</sup>; Thaís Siqueira Fernandes<sup>1</sup>; Elyzabeth Avvad Portari<sup>1</sup>; Heloisa Novaes Machado<sup>1</sup>; Daltro Castelar De Almeida Junior<sup>1</sup>; Anneliese Lopes Barth<sup>1</sup>; Dafne Dain Gandelman Horovitz<sup>1</sup>; Patrícia Santana Correia<sup>1</sup>; Juan Llerena Junior<sup>1</sup>

1- Instituto Fernandes Figueira- IFF/FIOCRUZ

## CONTEXTUALIZAÇÃO

A necrópsia é uma propedêutica diagnóstica de grande relevância na investigação dos defeitos congênitos, especialmente nos casos complexos. Quando a criança evolui para óbito antes de uma definição etiológica, o exame *post mortem* pode fornecer informações clínicas críticas não apenas para o esclarecimento diagnóstico, mas também para o aconselhamento genético, a vigilância epidemiológica e o aprimoramento da prática semiológica. Além da realização da necrópsia em si, é fundamental destacar a importância da discussão interdisciplinar dos casos entre os serviços de anatomia patológica e a genética médica. A análise conjunta dos achados morfológicos com o conhecimento clínico-genético permite uma interpretação mais abrangente e precisa dos dados, favorecendo a formulação de hipóteses diagnósticas.

## METODOLOGIA

Neo-natimortos nascidos no IFF/Fiocruz são encaminhados para a realização de necrópsia após consentimento familiar. Nos casos não autorizados pelos familiares para necropsia o exame ectoscópico é realizado. Reuniões clínicas periódicas voltadas à discussão conjunta de casos de necrópsia, através de fotos, entre a equipe de genética e patologia. É realizada a revisão de todos os casos com anomalias congênitas (AC) visando definir hipóteses diagnósticas, exames complementares a serem realizados; assim como, condutas para investigação nos familiares.

## DESFECHOS ENCONTRADOS

Foi feita revisão do registro das reuniões de julho de 2021 a fevereiro de 2025 nas quais foram discutidos um total de 140 casos. A média de idade materna foi 28 anos com desvio padrão de 6,8 anos. Como resultado foram aventadas impressões diagnósticas, sendo em 18,6% síndromes monogênicas (Neu-Laxova, Fryns, Cantu, Pterigium Múltiplo, entre outras), incluindo as displasias esqueléticas (Acondrogênese, OI, Tanatofórico, entre outras), 17,8% anomalias cromossômicas, 12,9% causas maternas, 11,4% relacionados a gemelaridade, 10,7% disruptivo, 5,7% de AC isoladas e 22,9% outras causas (OEIS, CAKUT, defeito de tubo neural, tumores ou mais de uma hipótese diagnóstica, entre outras). Posteriormente a família volta em uma consulta para aconselhamento genético.

Email para contato: svtpimentel@gmail.com

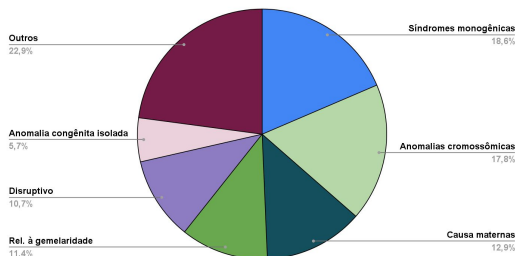


Gráfico 1: Distribuição percentual das hipóteses diagnósticas geradas a partir das reuniões



Figuras: A/B - Síndrome de Edwards, C/D - Síndrome de Patau, E - Síndrome de Turner, F - Complexo limb-body-wall, G/H/I - Osteogênese imperfeita tipo 2, J/K - Sequência de Potter e CAKUT

## APRENDIZADOS/APLICABILIDADE

A troca entre as equipes contribuiu para a formação de residentes e para o fortalecimento do raciocínio clínico e anatômico. Famílias receberam aconselhamento mais preciso sobre risco de recorrência, impactando diretamente o planejamento reprodutivo e o pré-natal subsequente.

A integração do serviço de patologia com o de genética deve ser incentivado nos centros de referência, uma vez que é um importante instrumento de educação médica e pesquisa, que permite ampliar o conhecimento sobre malformações raras, novas síndromes ou variantes fenotípicas de condições já conhecidas, contribuindo para diagnósticos mais precisos, melhora do cuidado clínico, avanços no conhecimento científico e, principalmente, oferecendo respostas às famílias em momentos de grande sofrimento e incerteza.