



Diagnóstico Pré-  
Natal

Análise Morfológica



Análise Citogenética



Análise Bioquímica



Análise Molecular



# ANOMALIAS CONGÊNITAS

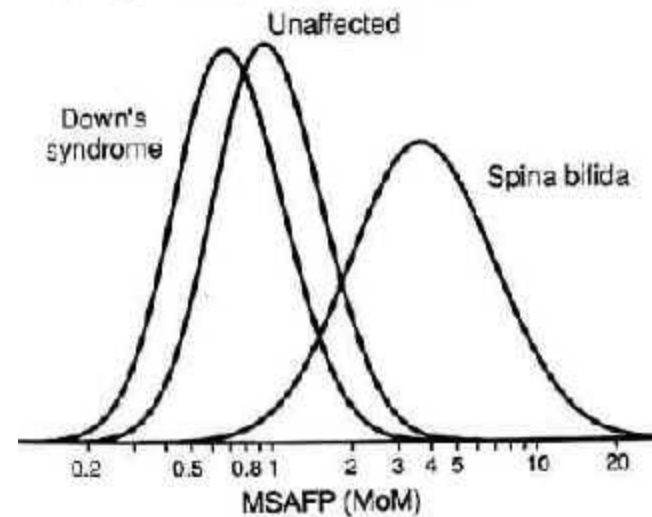
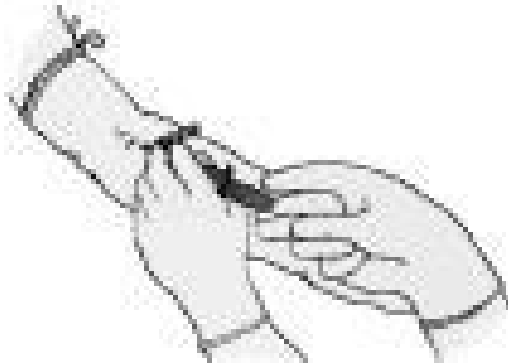
## - CAUSAS -

- GENÉTICAS
- MULTIFATORIAIS
- AMBIENTAIS
- DESCONHECIDAS

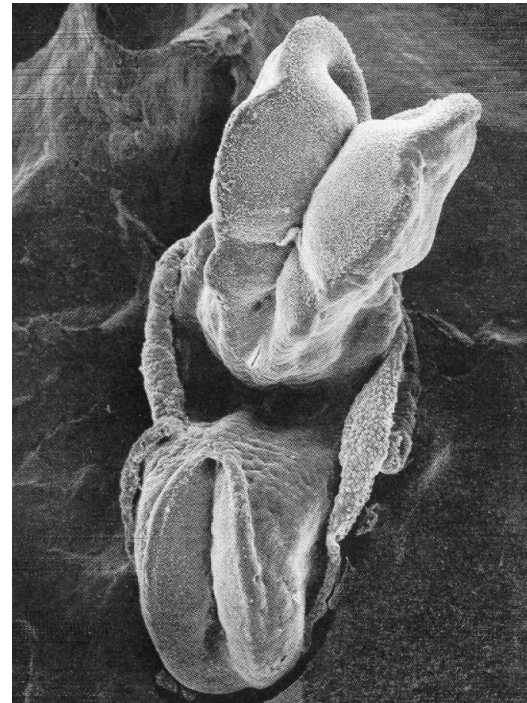
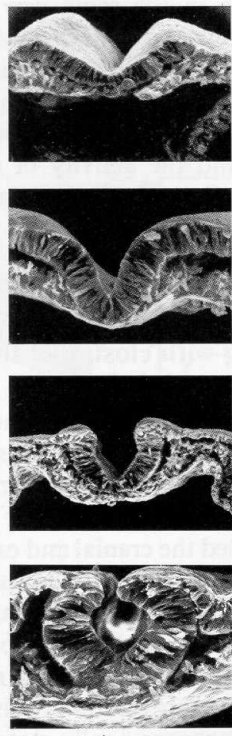
# Pré-Natal (Todas)

- 1. Sorologia
- 2. Glicemia
- 3. Grupo sanguíneo, *status* Rh
- 4. Triagem em sangue materno
- 5. US morfológico

# Triagem em sangue materno (Alfa Feto Proteína - AFP)

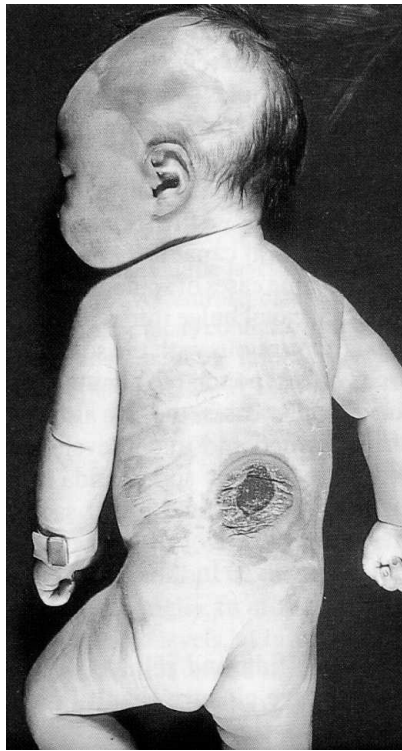


# Triagem em sangue materno



Fechamento do tubo neural

# Triagem em sangue materno



Defeitos de fechamento do tubo neural

# Triagem em sangue materno

Onfalocele

Gastrosquise

Defeitos de parede abdominal



## **DOSAGEM EM SORO MATERNO**

### **Alfa-Feto-Proteína**

**↑ em defeitos de fechamento do tubo neural (DFTN)  
defeitos de parede abdominal, gemelaridade**

**↓ em síndrome de Down e outras cromossomopatias**

# Ultra-som morfológico

- Verificar o número de fetos;
- Verificar o crescimento;
- Estimar a idade gestacional;
- Determinar o sexo;
- Diagnosticar defeitos congênitos;
- Auxiliar na escolha do tipo de parto;
- Guiar a coleta de amostras (amniocentese, biópsia de vilosidade coriônica, cordocentese)

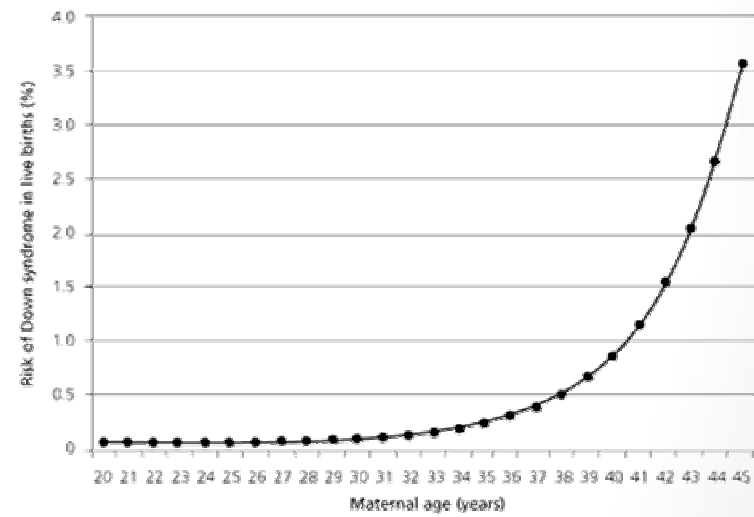


Translucência nucal

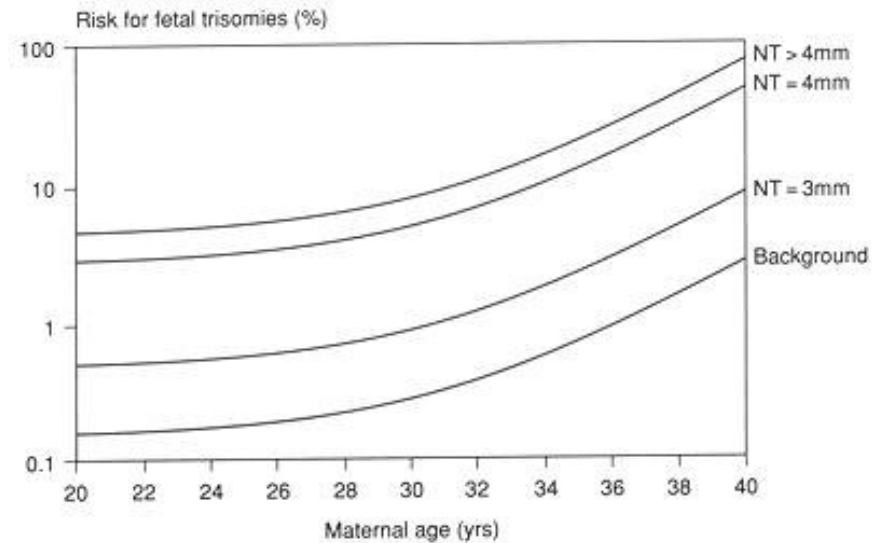


Ossó nasal

## Síndrome de Down

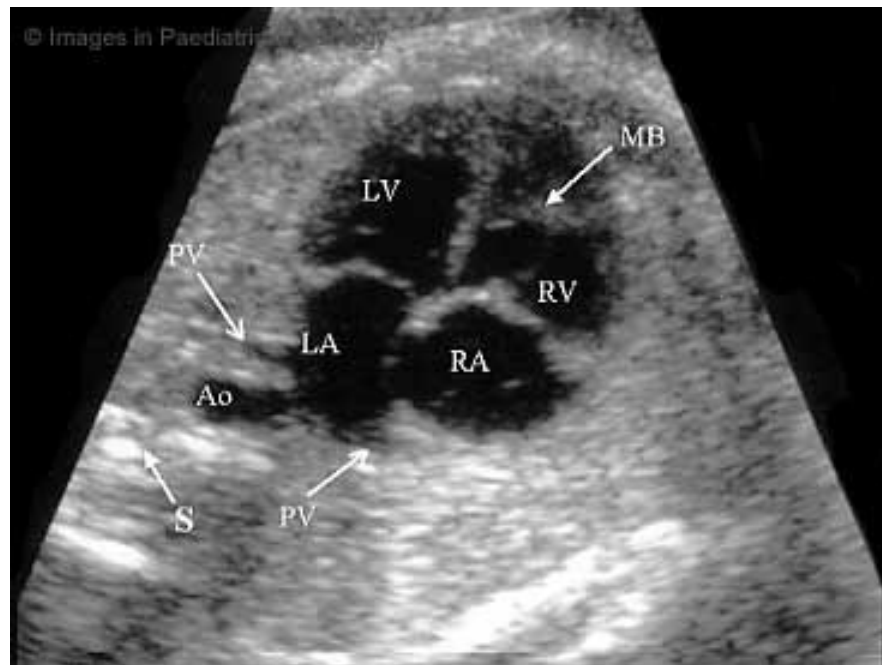


## Síndrome de Down - Translucência nugal



**> 2,5 mm é sinal de alerta**

**Idade gestacional para medida → entre 11 e 14 semanas**



**Coração (LV= VE, RV=VD; LA=AE; RA=AD; PV=veia pulmonar; Ao=aorta descendente; S=coluna)**

# US tridimensional

Ai meu Deus!  
Aula de Genética  
de novo...



# Pré-Natal (Casos Especiais)

- ⊙ Vilosidade coriônica
- ⊙ Líquido amniótico
- ⊙ Sangue do cordão
- ⊙ Biópsia fetal
- ⊙ RX, RM, CT

## Novas opções

- ⊙ DNA fetal em plasma materno
- ⊙ Diagnóstico Genético Pré-implantação

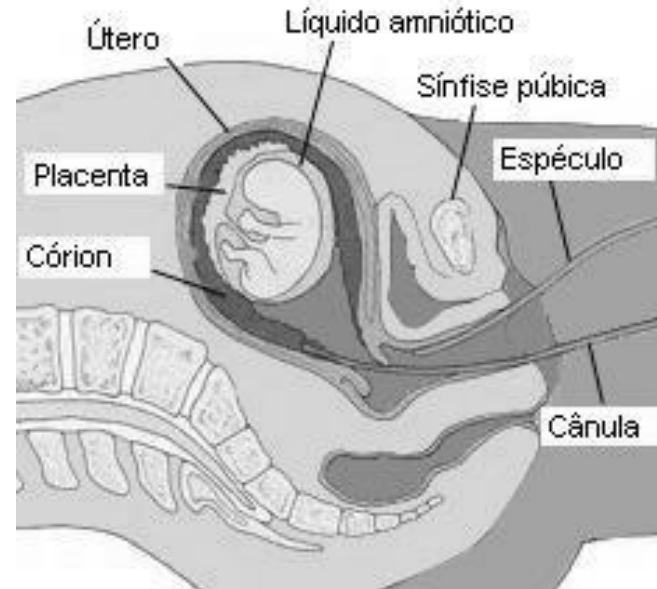
# Principais Indicações para DPN por Testes Invasivos

- Idade materna avançada - > ou = 35 anos;
- Filho anterior com alteração cromossômica;
- Presença de alteração cromossômica estrutural em um dos genitores;

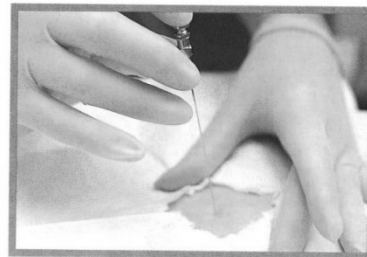
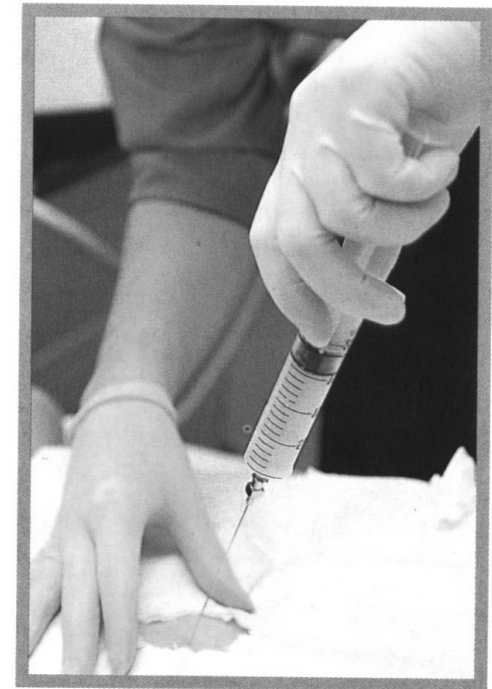
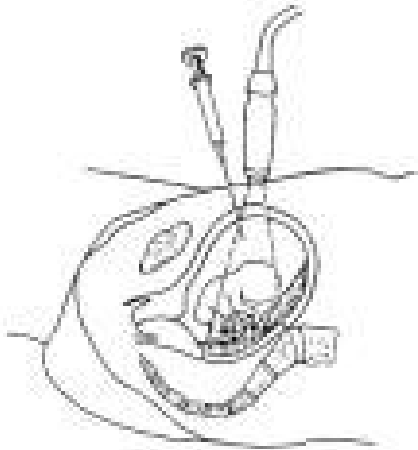


- História familiar de alteração genética que pode ser diagnosticada ou excluída por análise bioquímica ou do DNA;
- História familiar de distúrbio ligado ao X para o qual não há teste DPN específico;
- Risco de defeito do tubo neural;
- Alteração na triagem do soro materno e/ou no US morfológico.

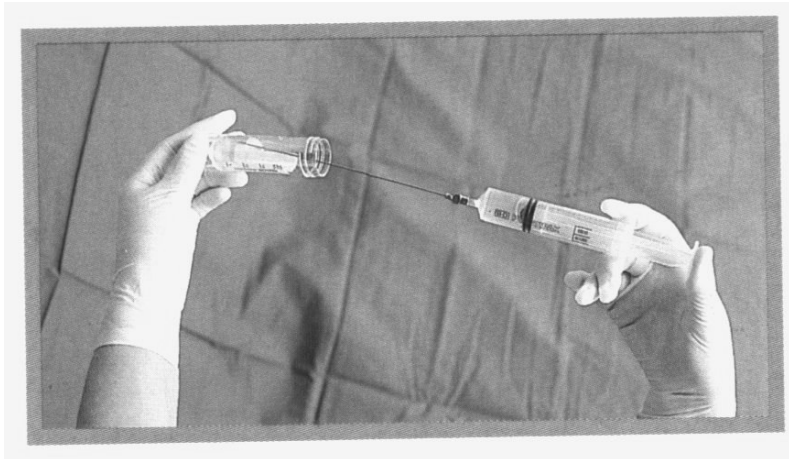
# Biópsia de Vilosidade Coriônica



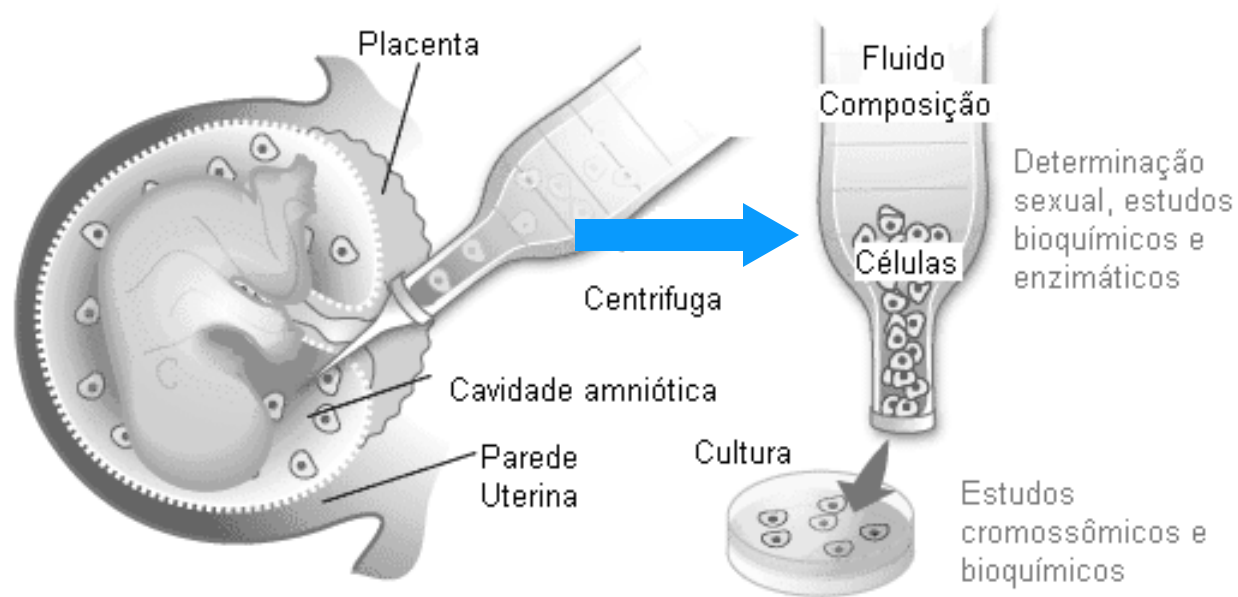
# Amniocentese



# Amniocentese



# Amniocentese

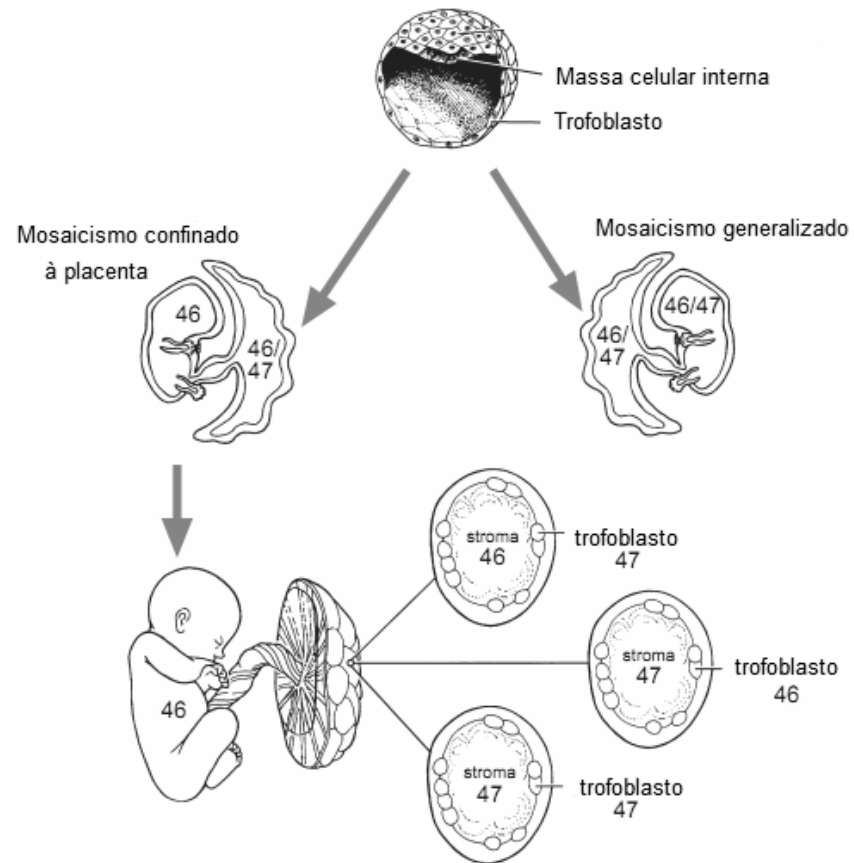


# Vilosidade x LA

- Mais precoce (9 a 12s)
- Risco de aborto 1%
- Resultados duvidosos (cromossômicas)
- Não AFP

- Mais tardia (16s)
- Risco de aborto 0,5%
- Resultado mais preciso (cromossômicas)
- Pode AFP

# Mosaicism (placenta x feto)

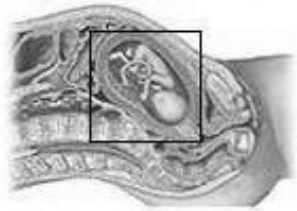


# Cordocentese

Placenta posterior



Placenta anterior



Agulha



Cromossomos

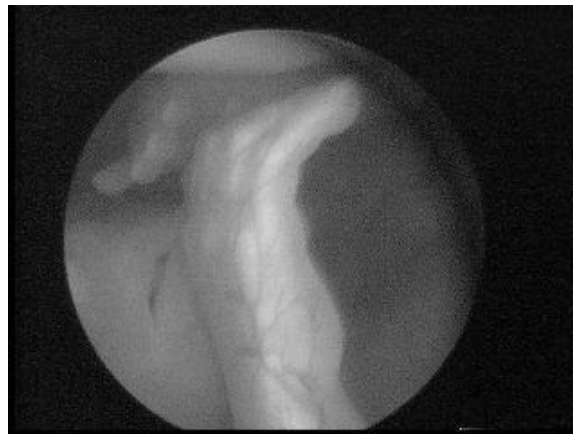




# Fetoscopia

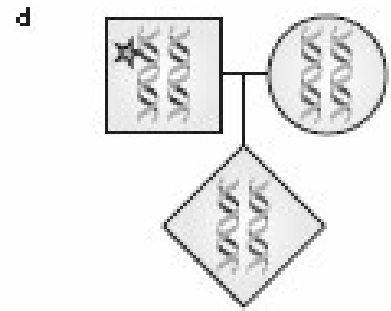
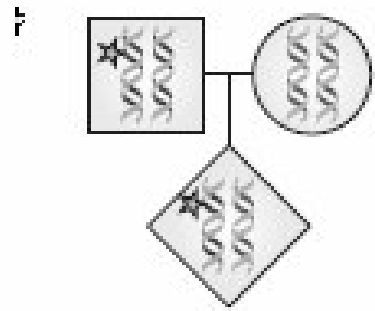
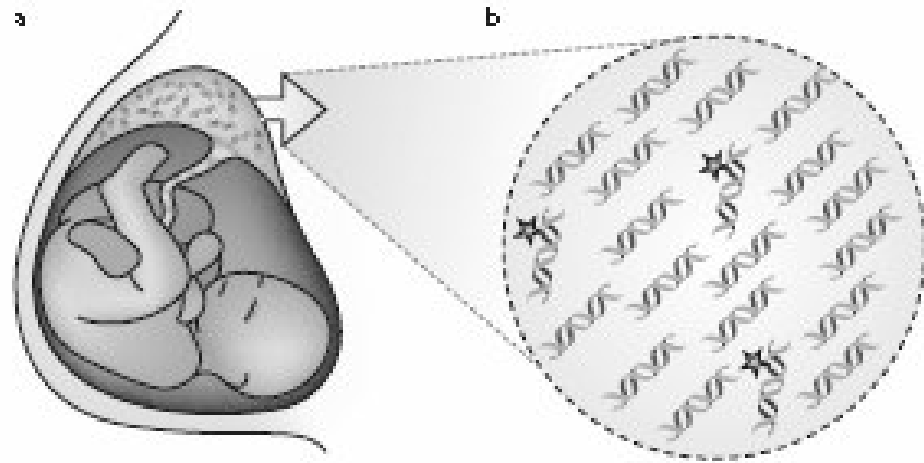


fetoscopic image of foot, 17 weeks

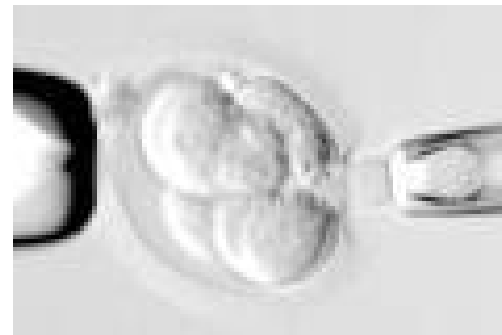
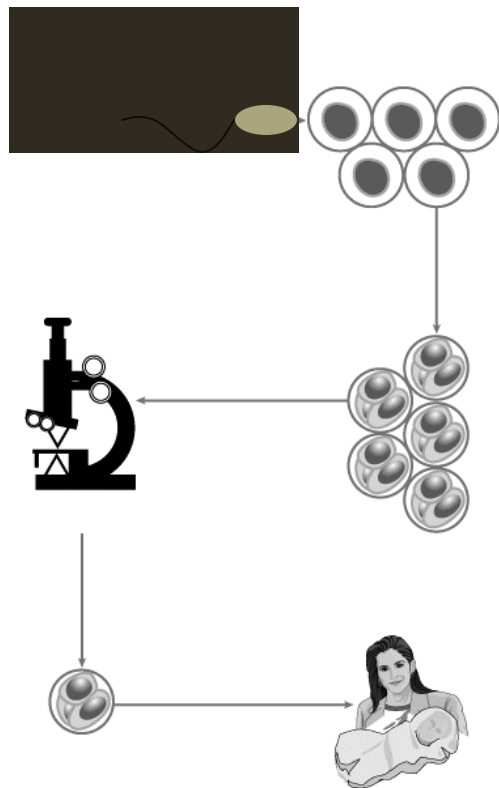


# Pesquisa de DNA livre fetal em plasma materno

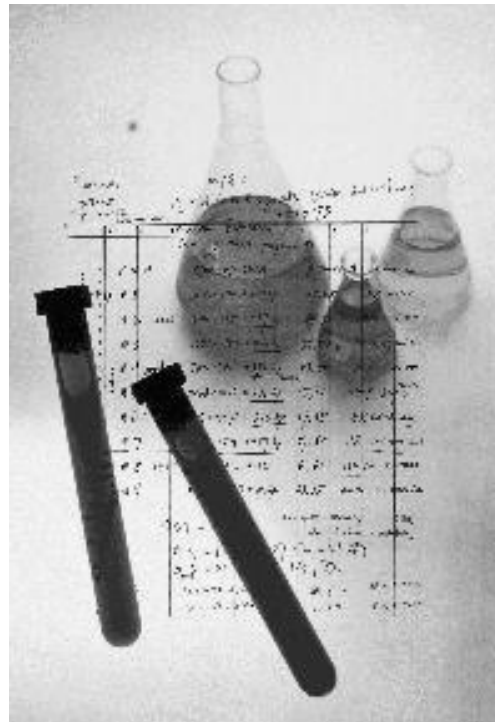


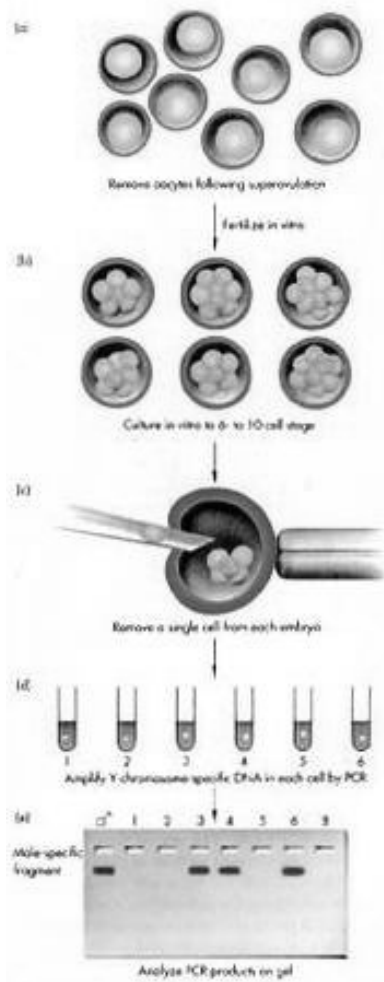


# Diagnóstico Genético Pré-Implantação

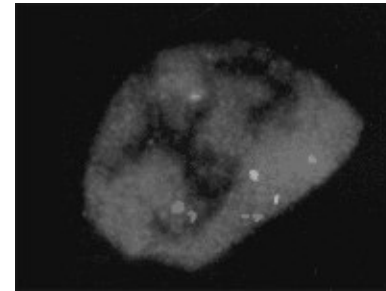


# Fertilização *in vitro* (Bebê de proveta)

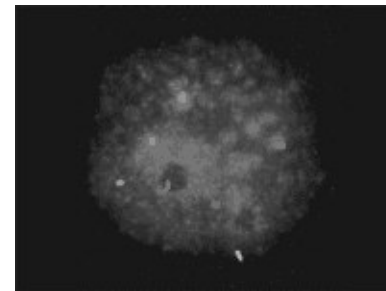




Monogênica



Duas cópias de X, 13, 18 e 21



Monossomia 18 (azul), Y (amarelo)

Cromossômica